

INTRODUÇÃO

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é uma neuropatia motora e sensitiva hereditária (HMSN) que afeta o sistema nervoso periférico.

Apresenta sintomatologia heterogénea ao nível da eletrofisiologia, neuropatia e transmissão genética. Os indivíduos afetados com CMT geralmente apresentam deformidades nos pés e nas mãos, podendo apresentar arcos altos nos pés (pé cavo), dedos em forma de martelo, sensações anormais e perda de habilidades motoras finas.

Este grupo de neuropatias hereditárias são causadas por mutações em genes que codificam as proteínas envolvidas na estrutura e função da bainha de mielina ou do axónio do nervo periférico.

Pretende-se com este trabalho realizar uma revisão sobre a fisiopatologia da doença, abordando a questão das classificações, diagnóstico e tratamento da CMT.

MÉTODOS

Nesta revisão bibliográfica serão pesquisadas informações sobre genótipo e fenótipo dos 5 subtipos principais, pelo facto de serem os mais prevalentes e mais estudados. Foram consideradas as características definidas pelos três autores: **CHARCOT, MARIE e TTOOTH**:

- Atrofia muscular começando nos membros inferiores, e sendo lentamente progressiva;
- Afetando posteriormente as mãos e antebraços;
- Frequentemente afetando vários membros da família;
- Preservação da integridade muscular da parte proximal dos membros;
- Tronco, ombros e rosto;
- Contrações fibrilares nos músculos atrofiados;
- Segmentos afetados de membros;
- Sensação clinicamente normal;
- Cólicas frequentes;
- Início muitas vezes na infância.

RESULTADOS

Classificações recentes agrupadas de acordo com a fisiopatologia e herança.

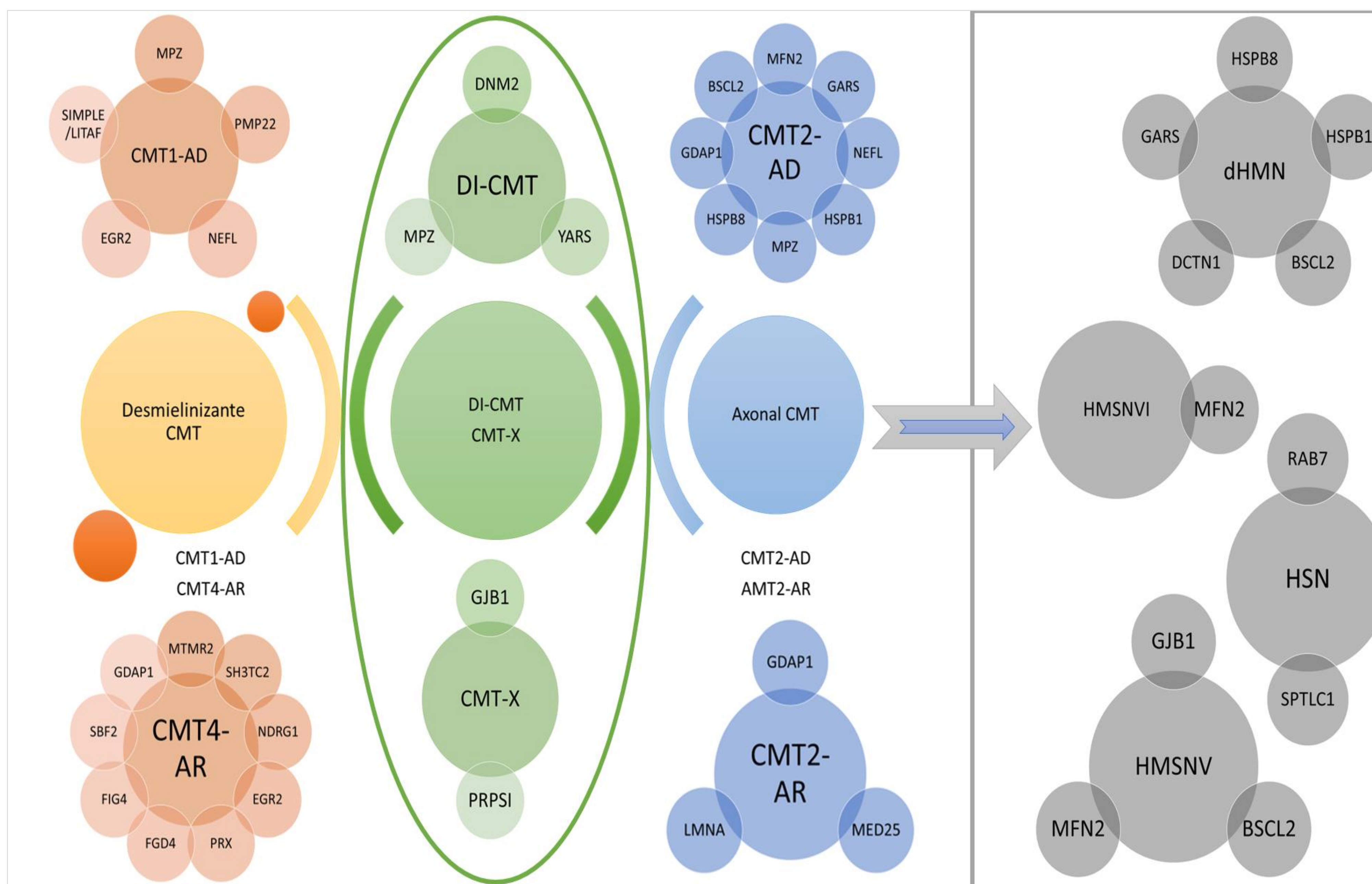


Figura 1: Representação dos diferentes tipos e subtipos de CMT de acordo a divisão principal encontradas na literatura: **desmielinizante /axonal/ intermediária** e os respetivos subtipos de acordo com o modo de transmissão e ou aspetos fenotípicos. **AD:** autossómica dominante; **AR:** autossómica recessiva; **DI:** Intermediária dominante; **dHMN:** Neuropatia Motora Distal Hereditária; **HSN:** Neuropatia Sensorial Hereditária, na ausência de características significativas autonómicas, são um grupo geneticamente e clinicamente heterogéneo com disfunção sensorial; **HMSN VI:** Neuropatia Sensorial e Motora do tipo VI, autossómica dominante com neuropatia periférica e atrofia ótica; **HMSN V:** Neuropatia Sensorial e Motora do tipo V que apresenta características em comum com a CMT1 e CMT2, autossómica dominante com características piramidais.

Prevalência

PAÍSES	PREVALÊNCIA
Sérvia	9,7/100.000
Noruega	8,3/100.000
Itália	17,5/100.000
Japão	10,8/100.000
Espanha	28,2/100.000
Estados Unidos	42/ 100.000
Sergipe	62/ 100.000
Suécia	19.0/100,000
Sul do país de Gales	16.7/100,000
Norte da Suécia	20.1/100,000
Finlândia	20.2/100,000
Prevalência global estimada	20 a 40 100.000

CONCLUSÃO

- De acordo a prevalência global podemos dizer que a CMT é uma das doenças neurológicas hereditárias mais prevalentes, sendo a mais comum do sistema nervoso periférico, com prevalência de 1 caso por 2500 indivíduos: 36 casos/100.000 .
- Da análise da literatura é evidente que a principal limitação na classificação é a diferença de expressividade e penetrância de alelos associados a CMT.
- Continuamente estão a ser descobertos novos genes através das novas abordagens da genómica, como por exemplo, o "exome analysis".
- A classificação que hoje é considerado pelos clínicos pode de um momento para outro alterar, ou seja, existe hoje o risco de a mesma patologia poder estar classificada de diferentes formas em diversas publicações sendo assim urgente a sua padronização.