

## **RELATO DE CASO: DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH**

### *CASE REPORT: CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE*

Jessica Karoline de Oliveira Garcia<sup>1</sup>  
Gabriella Mariane Freire Ramos<sup>1</sup>  
Isadora Cipriano Miranda<sup>1</sup>  
Gabriele Guimarães de Almeida<sup>1</sup>  
Talitha Araújo Faria<sup>2</sup>

### **RESUMO**

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) foi descoberta por volta do século XX, sendo posteriormente definida como uma neuropatia de comprometimento progressivo de causa genética. É uma patologia de evolução lenta, de alta expectativa de vida, que geralmente se manifesta até os 20 anos de idade. De acordo com o comprometimento neuronal, a CMT é classificada em vários tipos, levando a diferentes manifestações clínicas, tanto sensitivas quanto motoras. Ainda não há o conhecimento de um tratamento específico para seus tipos, portanto a terapia física, hoje, é o método mais eficaz para manter uma qualidade de vida adequada. O caso a ser analisado trata de uma paciente que começou a manifestar disfunções ortopédicas durante a primeira infância, sem causas aparentes. Foram realizados uma série de procedimentos inconclusivos, e apenas após 8 anos do início dos sintomas obteve-se então o diagnóstico da doença degenerativa de Charcot-Marie-Tooth, porém sem a definição do tipo específico.

**Palavras-chave:** Charcot-Marie-Tooth, neuropatia, genética, degenerativa.

### **ABSTRACT**

*Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) was discovered around the 20th century and was later defined as a progressive impairment neuropathy from a genetic cause. It is a slow evolution pathology, with a high life expectancy, which generally manifests itself until the 20 years of age. According to neuronal impairment, CMT is classified into several types, leading to different clinical manifestations, both sensory and motor. There is still no knowledge of a specific treatment for their types, so today, physical therapy is the most effective method to maintain an adequate life quality. The case to be analyzed deals with a patient who began to manifest orthopedic dysfunctions during early childhood, with no apparent causes. Numerous*

*inconclusive procedures were performed, and only 8 years after the onset of symptoms, Charcot-Marie-Tooth degenerative disease was diagnosed, but no specific type was defined.*

**Keywords:** *Charcot-Marie-Tooth, neuropathy, genetic, degenerative.*

## INTRODUÇÃO

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é definida como uma neuropatia de comprometimento progressivo que afeta a musculatura dos membros inferiores, podendo comprometer ainda os músculos das mãos e antebraços. Foi descoberta pouco antes do início do século XX, pelos franceses Jean-Martin-Charcot e Pierre Marie e pelo inglês Howard Tooth. Embora em países diferentes, foi descrita aproximadamente na mesma época, porém sem o conhecimento do fator que levaria ao desenvolvimento da doença. Com o avanço dos estudos e o aparecimento de novos recursos, foi então conhecido que sua causa era genética (BRATTI; WALTRICK, 2009; RAMOS, 2006).

A CMT, apesar de possuir etiologia pouco conhecida, dependendo do seu tipo, pode manifestar mecanismo de herança autossômico recessivo, autossômico dominante ou ligado ao cromossomo sexual X. Na maioria dos casos, a alteração é ocasionada pela duplicação de uma região específica do cromossomo 17 (17p11.2-p12) (NEVES, 2011; PEREIRA et al, 2012).

Os indivíduos acometidos geralmente desenvolvem os sintomas nas duas primeiras décadas de vida, e as alterações motoras tendem a ocorrer antes das sensitivas. Por apresentar um quadro clínico de evolução lenta, a doença possui uma alta expectativa de vida. No entanto, pela vagarosidade de sua progressão, pode passar despercebida em seu início, levando à procura de atendimento médico tardiamente (BRATTI; WALTRICK, 2009; COSTACURTA et al, 2011; FÁVERO et al, 2010).

Há uma variação dos tipos dessa neuropatia hereditária. A forma mais comum é a CMT tipo 1, presente em mais da metade dos casos da doença. Nela, observa-se uma redução da velocidade de condução do impulso nervoso, além de alteração nas bainhas de mielina dos axônios dos neurônios. A CMT-1 engloba subtipos variados, e entre eles estão a CMT-1A – caracterizada por uma mutação no cromossomo 17 cujo produto gênico é a proteína de mielina periférica 22 (PMP-22); a CMT-1B – correspondente a mutações de ponto no gene da proteína 0 (P0) da mielina; e a CMT-1C, cuja etiologia não é devidamente identificada (AMORIM et al, 2013; MARANHO; VOLPON, 2009).

A CMT-2 possui sintomatologia similar à CMT-1, porém é caracterizada como uma disfunção axonal. Não há grandes alterações na velocidade de condução nervosa, já que a desmielinização não é visível. É o segundo tipo mais comum da doença e, devido a presença de poucas alterações eletrofisiológicas, apresenta difícil diagnóstico (AMORIM et al, 2013; FÁVERO et al, 2010; MARANHO; VOLPON, 2009).

Outro tipo estudado, a CMT-3, também conhecida como Doença de Déjèrine-Sottas, é caracterizada por alterações de maior gravidade, com hipertrofia dos nervos e consequente redução na velocidade de condução dos impulsos. Ocorre também a presença de desmielinização e hipomielinização, e em sua maioria está relacionada a uma herança dominante (AMORIM et al, 2013; MARANHO; VOLPON, 2009; RAMOS, 2006).

Há ainda outros dois tipos: a CMT-4, que é classificada como herança autossômica recessiva e a CMT tipo X, que apresenta alterações ligadas ao cromossomo sexual X. Esse último acomete mais gravemente indivíduos do sexo masculino, enquanto no sexo feminino leva a manifestações leves ou até mesmo assintomáticas (MARANHO; VOLPON, 2009; RAMOS, 2006).

Como ainda não há o conhecimento de um tratamento específico para os tipos de CMT (como fármacos por exemplo), a terapia física é o método mais eficaz para manter uma qualidade de vida adequada. A fisioterapia é, então, um meio no qual haverá um fortalecimento da musculatura afetada e diminuição das limitações motoras que podem ser causadas pela doença (FÁVERO et al, 2010).

O objetivo do presente trabalho foi descrever um caso da doença de Charcot-Marie-Tooth, suas manifestações e seus tratamentos. O estudo tem como objetivo, através de uma abordagem qualitativa, fazer o aprofundamento dessa experiência vivida pela paciente e fazer com que a compreensão da doença seja cada vez mais esclarecedora.

Esse tipo de trabalho se justifica por auxiliar no esclarecimento da definição dessa neuropatia para tornar mais acessível a compreensão dos fatores associados a ela, dado que sua raridade influi diretamente na dificuldade de encontrar um diagnóstico conclusivo do tipo específico desse caso. Assim, pode-se abranger outros portadores e fazer com que novos conhecimentos sejam agregados ao caso para que, dessa maneira, haja melhoria na qualidade de vida dos acometidos pela doença.

## **MÉTODO**

Este trabalho consiste em um relato de caso e teve como base a investigação médica inerente, bem como revisão de literatura. Para tal, foram selecionados artigos das bases de dados SciELO, LILACS e Google acadêmico por meio dos descritores “Charcot-Marie-Tooth”, “neuropatia”, “genética”, “degenerativa”.

Para que fosse respeitada a privacidade da paciente e os preceitos éticos na pesquisa, o artigo foi escrito e sua publicação foi autorizada com total consentimento desta, o que foi concedido por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Ademais, o presente trabalho teve sua publicação autorizada sob o Certificado de Apresentação de Apreciação Ética nº 30430820.2.0000.5549.

## **RELATO DE CASO**

No caso a ser tratado, a paciente, D.O.G., sexo feminino, 17 anos, procedente e residente da cidade de Guanambi – BA, começou a manifestar disfunções ortopédicas por volta dos 4 anos de idade, no ano de 2006, sem causas aparentes. Após consulta com ortopedista e realização de exame de radiografia por imagem constatou-se a presença de valgismo, caracterizado pela aproximação dos joelhos e afastamento dos pés. Para correção deste problema foi prescrita a utilização de uma órtese, de uso noturno, para membros inferiores. Houve adesão ao aparelho durante 1 ano, com discreta melhora do quadro. Nesse período, foi diagnosticada apenas como uma alteração morfológica dos ossos dos membros inferiores. Como eram mínimos os sintomas apresentados e estes não afetavam diretamente a qualidade de vida da paciente, não houve a indicação de nenhum tipo de tratamento até cerca de 8 anos de idade.

Mesmo estando estável, no ano de 2011 realizou-se exame de baropodometria computadorizada em que foi verificado que a paciente apresentava, segundo o índice de Valenti, pé esquerdo cavo de 3º grau com desaparecimento total do istmo e pé direito plano de 3º grau, apresentando a medida da região do mediopé igual à largura do antepé. A paciente apresentou também, em posição estática, um deslocamento do corpo para a lateral esquerda. Foi então recomendado o uso de palmilhas durante 12 meses para melhoria da distribuição da pressão plantar.

No final de 2011, o ortopedista solicitou uma tomografia computadorizada dos pés, com interesse para região dos retropés, a fim de buscar uma coalizão tarsal (fusão parcial ou total de 2 ou mais ossos do tarso). Ao resultado do exame, as superfícies articulares encontraram-se íntegras e congruentes, não sendo verificada a formação de “pontes ósseas”. A critério clínico, foi sugerido exame de ressonância magnética para avaliar a presença de “pontes” de partes moles.

Já no início de 2012, o exame de ressonância magnética foi realizado em ambos os pés, nos planos sagital, coronal e axial. Foi constatada a presença de hálux valgo no pé direito, porém não foram obtidos outros resultados fora dos padrões da normalidade. O exame de baropodometria foi realizado novamente para avaliação dos resultados obtidos. Não houve mudanças significativas e o uso da palmilha foi indicado, como anteriormente, sendo proposto ainda para auxiliar na centralização do corpo e correção do nivelamento da cintura.

Após análise de todos os exames foi solicitada, pelo ortopedista, a realização de 30 sessões de fisioterapia motora para treino de marcha e fortalecimento do músculo tibial anterior do pé direito e o fortalecimento dos extensores dos dedos. O uso de palmilhas foi mantido, e essas foram sendo substituídas conforme o crescimento da paciente.

Diante a ausência de melhora no quadro da paciente, o ortopedista que a acompanhava identificou a necessidade de cirurgia para correção dos joelhos que, segundo ele, interferiam na marcha e na correta distribuição da pressão plantar. Foi sugerida, então, a busca de atendimento especializado para realização desse procedimento. Prosseguiu-se o tratamento, em 2013, na Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, onde o caso foi acompanhado por uma equipe médica que, diante a pouca idade da paciente, optou por adiar a cirurgia até que ela atingisse a idade de 12 anos. Nesse tempo de espera, foram recomendados acompanhamentos semestrais para avaliar o prognóstico.

Em 2014, no ano em que a cirurgia deveria ser realizada, um novo ortopedista do mesmo hospital de São Paulo, teve contato com o caso e cogitou a possibilidade de um diagnóstico relacionado a alterações neurológicas. Assim, encaminhou a paciente para um neurologista. Foi solicitada a realização de uma eletroneuromiografia de membros superiores e inferiores que evidenciou quadro eletroneuromiográfico compatível com polineuropatia sensitivo-motora de padrão misto (mielínico-axonal), comprometendo difusamente os 4 membros, de grau moderado. Diagnosticou-se então, a doença de Charcot-Marie-Tooth, porém, sem conhecimento sobre a especificidade do tipo desenvolvido pela paciente. A fim de aprimorar esse diagnóstico, foi realizado um mapeamento genético no Centro de Pesquisa

sobre o Genoma Humano e Células Tronco. Nesse mapeamento foi possível apenas excluir o diagnóstico da CMT tipo I, visto que os testes para os outros tipos de CMT não estavam sendo realizados naquele momento. A paciente e seus responsáveis não tiveram interesse em uma posterior investigação do possível tipo da doença.

No início de 2016, não havendo melhora do quadro, houve nova procura por ortopedista e foram realizadas radiografias de joelhos e pés bilateralmente e de pelve, sem alterações ósteo-articulares além das demais conhecidas. Foi feita também uma ressonância magnética da coluna lombo sacra, a qual não evidenciou anormalidades significativas. Foi indicada uma cirurgia nos pés com intuito de corrigir a marcha e melhorar a qualidade de vida da paciente, porém sem interferência na melhora do quadro neurológico, que foi devidamente confirmado através de um novo exame eletroneuromiográfico.

Foram realizadas então as cirurgias de correção de pé plano valgo a direita e osteotomia óssea do pé esquerdo em dezembro de 2016. Após 45 dias de repouso pós operatório, a paciente iniciou o tratamento fisioterápico, a fim de restaurar sua capacidade física e funcional. Houve reavaliação do quadro após 6 meses do procedimento cirúrgico, em que foi evidenciada melhora importante no membro inferior esquerdo. No entanto, foi constatada a necessidade de nova cirurgia em membro inferior direito, a qual não foi realizada até o momento por decisão da própria paciente e seus familiares.

## **DISCUSSÃO**

Na doença de Charcot-Marie-Tooth, podemos destacar como sinais mais comuns a atrofia e fraqueza dos músculos que iniciam na parte distal dos membros inferiores (NEVES, 2011), sintomas desenvolvidos pela paciente. Estes tendem a atingir os membros superiores, caracterizando um padrão conhecido como garrafa de champanhe invertida ou perna de cegonha (NEVES, 2011). No entanto, no caso relatado, apesar do diagnóstico ter sido vagaroso, não houve o acometimento de braços ou mãos. Os músculos que rotineiramente podem ser mais acometidos pela atonia são os fibular curto, tibial anterior e extensor curto dos dedos, causado por uma desnervação (MARANHÃO; VOLPON, 2009).

O primeiro exame adotado para um possível diagnóstico da paciente foi a radiografia por imagem. Este se justifica por se propor a avaliar alterações anatômicas que poderiam estar resultando em sua marcha patológica. A órtese de uso noturno foi então utilizada na tentativa da correção do joelho genu valgo da paciente, em questão, já

diagnosticado pelo Raio X. Este aparelho ortopédico é utilizado na tentativa de corrigir o desvio existente, induzindo a cartilagem a crescer de forma correta (CRUZ, 2006).

Outras alterações visíveis na CMT são deformidades ósseas como dedo de garra (ou em martelo), pé cavo, pé caído e joelho valgo, e resultam na marcha do tipo escarvante que é característica na doença e muito importante para seu diagnóstico. O pé cavo, alteração desenvolvida pela paciente e classificada, segundo índice de Valenti, como pé cavo de 3º grau, pode estar situado no antepé, retropé ou ainda nos dois e relaciona-se com o desequilíbrio da musculatura (intrínseca e extrínseca) (AMORIM et al, 2013). Já a disfunção nos músculos tibial anterior e fibulares dão a aparência de pé caído (RAMOS, 2006). Conforme a evolução da doença a paresia pode atingir também os músculos dos membros superiores, incluindo sua porção proximal (NEVES, 2011).

A baropodometria computadorizada é importante na avaliação da distribuição do apoio plantar, auxiliando na descoberta de disfunções nos pés que podem acarretar em alterações posturais (BULLA, 2010). No intuito de modificar a superfície de contato dos membros inferiores distais e as pressões plantares ou ajustar a postura e a marcha, o uso de palmilhas também é comumente prescrito (TADDEI; CASI; SANTOS, 2015). Por esses motivos tais métodos foram indicados para o caso em questão.

Além dos exames previamente citados, a tomografia computadorizada pode ser requerida para uma visualização em qualquer plano desejado, seja de uma fratura, tumor ou processos degenerativos (ERKONEN; SMITH, 2006). No quadro descrito, tal procedimento foi adotado na busca de alterações ósseas nos pés da paciente que pudessem justificar o aspecto aparente dos mesmos, as quais não foram visualizadas.

Devido a sua alta precisão, a ressonância magnética é um ótimo exame não invasivo para visualização de partes moles – ligamentos, tendões, músculos, cartilagens, estruturas internas (HAGE; IWASAKI, 2009). A realização desta teve como intuito, na paciente do caso, encontrar “pontes” de partes moles.

As manifestações sensitivas aparecem mais tardiamente e incluem câimbras, hipoestesia superficial e profunda distal, parestesias, diminuição ou desaparecimento dos reflexos profundos de aquileu e patelar (FÁVERO et al, 2010; PEREIRA et al, 2012). Além de alterações táteis, dolorosas, proprioceptivas e térmicas (MARANHO; VOLPON, 2009). Apesar de raro, o acometimento dos pares de nervos cranianos pela doença de Charcot-Marie-Tooth já foi relatado, levando a problemas como surdez e perda da mobilidade das cordas

vocais (NEVES, 2011). Como o estudo trata-se de um caso brando de neuropatia com intervenções efetivas desde o diagnóstico, essas alterações não foram manifestadas.

A eletroneuromiografia é um exame complexo de estudo neurológico, que possibilita a análise de fisiopatologias de músculos que não podem ser percebidos à avaliação clínica, e que só poderiam ser diagnosticados com biópsia do nervo ou músculo. Na CMT, o exame de eletroneuromiografia, tem primariamente, o objetivo de identificar o tipo dessa patologia. Já para determinação de seu subtipo, é utilizado o exame de mapeamento genético (MARQUES JR; MARQUES, 2014). Assim, foi indicada pelo neurologista consultado, a realização destes exames para um diagnóstico mais completo do caso descrito.

Sendo uma doença incurável e sem tratamento específico, para a reabilitação e fortalecimentos dos membros inferiores é indicada a fisioterapia, tendo como objetivo o não agravamento do quadro patológico e melhora na qualidade de vida (BRATTI; WALTRICK, 2009). Para este fim, tal método terapêutico foi utilizado no tratamento da paciente.

## CONCLUSÃO

Levando em consideração todos os aspectos estudados, a patologia de Charcot-Marie-Tooth apresenta um diagnóstico de difícil conclusão. A sintomatologia, por ser inespecífica, sem manifestações patognomônicas e com diferentes manifestações ortopédicas e musculares, faz com que haja um leque de opções diagnósticas. Portanto, somente com todos os exames mais específicos para os problemas neurológicos, como os realizados na paciente, é possível chegar ao diagnóstico dessa doença.

## REFERÊNCIAS

AMORIM, M. J. A. A. et al. **Charcot-Marie-Tooth: Uma Patologia do Sistema Nervoso Periférico**. In: JORNADA DE ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO, XIII, 2013, Recife. Recife. Anais eletrônicos... Recife: Universidade Federal Rural de Pernambuco, 2013. Disponível em: <<http://www.eventosufrpe.com.br/2013/trabalhos.asp>>. Acesso em 28 nov. 2016.

BRATTI, T.; WALTRICK, P. T. **Treino orientado à tarefa na doença de Charcot-Marie-Tooth do tipo II** – Estudo de Caso. Revista Neurociências, v. 17, n. 4, p. 381-388, 2009.

BULLA, H. A. **Aplicação da baropodometria na avaliação da correlação entre os tipos de pés e a incidência de lesões nos joelhos**. 2010. Dissertação (Mestrado em Engenharia Biomédica) – Universidade Vale do Paraíba, São José dos Campos, 2010.

COSTACURTA, M. L. G. et al. **Impacto da correção cirúrgica dos membros inferiores na qualidade de vida de pacientes com a Doença de Charcot-Marie-Tooth**. Acta Fisiátrica, v. 18, n. 1, p. 1-5, 2011.

CRUZ, B. **Posicionamento errado do joelho provoca desvio da perna**. 2006. Disponível em: <[www.olharvital.ufrj.br/2006/?id\\_edicao=175&codigo=9](http://www.olharvital.ufrj.br/2006/?id_edicao=175&codigo=9)>. Acesso em 21 nov. 2016.

FÁVERO, R. A. et al. **Análise da marcha e funcionalidade na doença de Charcot-Marie-Tooth: relato de caso**. Revista Neurociências, v. 18, n. 1, p. 44-49, 2010.

FREITAS, M. R. G.; NASCIMENTO, O. J. N.; FREITAS, G. R. **Doença de Charcot-Marie-Tooth Estudo Clínico em 45 pacientes**. Arquivos de neuropsiquiatria, v. 53. n. 3-B, p. 545-551, 1995.

MARANHO, D. A. C.; VOLPON, J. B. **Pé cavo adquirido na Doença de Charcot-Marie-Tooth**. Revista Brasileira de Ortopedia, v. 44, n. 6, p. 479-486, 2009.

MARQUES JR, W.; MARQUES, V. D. **A eletroneuromiografia (emg) na doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)**. A nossa realidade: Charcot- Marie-Tooth, v. 1, n. 3, p. 4-8, 2014.

NEVES, E. L. A. **Investigação clínica, neurofisiológica e genética da Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 de herança dominante**. 2011. Tese (Doutorado em Ciências) – Universidade de São Paulo, São Paulo, 2011).

PEREIRA, R. B. et al. **Efeito do uso de órteses na doença de Charcot-Marie-Tooth: Atualização da Literatura**. Fisioterapia e Pesquisa, v. 19, n. 4, p. 388-393, 2012.

RAMOS, M. G. **Avaliação neurológica e pediátrica nos pacientes com Charcot-Marie-Tooth**. 2006. Dissertação (Mestrado em Ciências Médicas) – Universidade Estadual de Campinas, São Paulo, 2006.

TADDEI, U. T.; CASI, T. A.; SANTOS, C. V. **Órteses plantares e palmilhas ortopédicas na prática clínica: uma revisão de literatura**. 2015. Disponível em: <<http://www.pessemdor.com.br/wp-content/uploads/2015/01/PESQUISA-Orteses-plantares-e-palmilhas-PDF>>. Acesso em 28 nov. 2016.

HAGE, M. C. F. N. S; IWASAKI, M. **Imagem por ressonância magnética: princípios básicos**. Ciência Rural, Santa Maria, v.39, n.4, p.1287-1295, jul, 2009.

ERKONEN, W. E.; SMITH, W. L. **Radiologia 101: Bases e Fundamentos**. 2ª Ed. Editora Revinter Ltda.: Rio de Janeiro, 2006.