

SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH EM PACIENTE DE 60 ANOS: UM RELATO DE CASO

¹Vinicius Varela Santana, ¹Sara Reginatto Costa, ¹Marina Farias Lira, ²Roberto Siqueira Kel e ²Talíze Foppa.

¹Alunos do curso de medicina da Universidade do Alto Vale do Rio do Peixe (UNIARP)

²Professores do curso de medicina da Universidade do Alto Vale do Rio do Peixe (UNIARP)

Palavras-chaves: Síndrome Charcot-Marie-Tooth; diagnóstico tardio; sintomatologia tardia; multicomorbidades.

Introdução: A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), é uma doença que atinge o funcionamento dos nervos periféricos, tanto a parte motora quanto a sensorial, sendo considerada a patologia mais frequente entre os distúrbios neuromusculares hereditários, apesar disso é uma patologia com baixa prevalência e devido a esse fato existem poucos estudos relacionados ao tema. **Objetivos:** Levando em conta as informações supracitadas, esse trabalho objetiva relatar o caso de uma paciente diagnosticada com CMT tardiamente, descrevendo complicações patológicas relevantes que surgiram somente após a segunda gestação. **Métodos:** O trabalho desenvolvido foi um relato de caso retrospectivo observacional. **Relato de caso:** Paciente M.O.D, feminina, 60 anos de idade, procurou neurologista com queixa de miastenia nos membros inferiores, primeiros sintomas após gestação aos 18 anos, com piora nos últimos anos. Histórico familiar de irmãos com a mesma queixa. Ao exame físico, índice de massa corporal (IMC) 40, classificada com obesidade grau III, hipotonia, fraqueza muscular, diminuição dos reflexos superficiais e profundos e fadiga. Através desse estudo foi possível analisar e descrever outros aspectos da doença. O panorama biopsicossocial reforça o padrão limitante da CMT, com o avanço da doença a dificuldade de locomoção aumentou, a paciente foi afastada de sua atividade laboral e aposentada por invalidez 8 anos após o diagnóstico. Suas relações interpessoais também foram anuladas, pela limitação, medo de sair de casa e cair, bem como pelo próprio preconceito. Outro viés analisado, está relacionado com o surgimento de comorbidades associadas à evolução da CMT, pois após 12 meses do diagnóstico a paciente referida desenvolveu obesidade, ao explorar essa informação, foi possível aferir que a literatura descreve a obesidade como uma característica comum em pessoas diagnosticadas com CMT. Já os fatores que levaram ao surgimento tardio dos sinais e sintomas são desconhecidos, controverso, à literatura a paciente desenvolveu a doença somente após a segunda gestação, dessa forma, percebe-se que estudos complementares são necessários para esclarecer o motivo do aparecimento tardio da patologia. **Conclusões:** Através do presente relato de caso clínico, obtivemos uma boa análise do desenvolvimento natural da CMT, dos sinais e sintomas que caracterizam a doença, bem como os protocolos e indicações de tratamentos instituídos para a doença.