

## Características clínicas e neurofisiológicas de uma coorte brasileira de pacientes com Charcot-Marie-Tooth tipo 4C (CMT4C).

TONIOLO, Juliana Naback<sup>1</sup>; HEMERLY, Matheus Compart<sup>1</sup>; MACIEL, Victor Augusto Zanesi<sup>1</sup>; ALVES, Anna Letícia de Moraes<sup>1</sup>; ALVES, Gustavo Maximiano<sup>1</sup>; CARVALHO, Ellen Silva<sup>1</sup>; FREZATTI, Rodrigo Siqueira Soares<sup>1</sup>; TOMASELLI, Pedro José<sup>1</sup>; REILLY, Mary<sup>2</sup>; MARQUES JR, Wilson<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Divisão de Neurologia. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo – HCRP/FMRP/USP. Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil.

<sup>2</sup> Departamento de Doenças Neuromusculares, UCL Queen Square, Instituto de Neurologia, Londres, Reino Unido.

E-mail para contato: juliananaback@gmail.com

**Introdução:** Charcot-Marie-Tooth (CMT) é um grupo de polineuropatias hereditárias clínicas e geneticamente heterogêneo. Dentro do espectro das desmielinizantes, a CMT4 tem herança autossômica recessiva, sendo causada por mutações em pelo menos 11 genes. A CMT4C resulta de mutações no gene *SH3TC2*, tem início precoce e está associada a deformidades na coluna (escoliose) e nos pés (pés cavos) e a alterações de marcha e equilíbrio. **Objetivos:** Descrever características clínicas e eletromiográficas de uma série de casos de CMT4C. **Métodos:** Foram analisados 8 pacientes de 6 famílias distintas, sendo 4 consanguíneas. **Resultados:** Diagnóstico molecular foi feito por meio de exoma ou painel específico. Cinco pacientes eram do sexo feminino e seis iniciaram sintomas na primeira década de vida. Os sintomas iniciais mais frequentes foram dificuldade de marcha e desequilíbrio (87,5%). Em todos os reflexos osteotendíneos eram reduzidos ou ausentes, bem como a sensibilidade profunda, enquanto a eletroneuromiografia evidenciou redução da velocidade de condução motora. Chamou atenção a frequente presença de dispersão temporal. **Conclusão:** Variantes bialélicas patogênicas no gene *SH3TC2* são causa de neuropatia desmielinizante, sendo o subtipo mais comum de CMT4 em diversas populações. A presença de dispersão temporal nesses pacientes, associada aos recentes achados de perda da arquitetura internodal em modelos animais, sugere um papel importante desse gene na estrutura do nervo periférico, e pode ser um achado frequente na CMT4C. O reconhecimento das neuropatias hereditárias associadas à dispersão temporal é extremamente importante, impedindo diagnóstico errôneo de neuropatia imunomediada e uso inadequado de imunossupressor.

**Palavras-chave:** Neuropatia Hereditária. CMT. Dispersão Temporal. SH3TC2.