



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Leigh: Um Relato De Caso

Autores: MELO IS; FREITAS HC; SILVA GL; ARY CC; REIS TDS; CARDOSO NLL; RIBEIRO IS; MELO MAS; CRISTINO GF; CARNEIRO RCCP

Resumo: Introdução: A síndrome de Leigh é uma rara enfermidade neurometabólica congênita e a encefalopatia mitocondrial mais comum na infância de manifestação aguda ou subaguda, as vezes precipitada por episódio febril ou cirurgia. Sendo geneticamente heterogênea, os achados clínicos se relacionam a deficiência de ATP nas células, apresentando acometimento sistêmico. Podem-se encontrar sinais e sintomas neurológicos, como ataxia e distúrbios do movimento, e não-neurológicos, como diabetes mellitus e cardiomiopatias. Não há cura, e o tratamento é sintomático. Descrição do caso: W.K.S.D, feminino, 3a11m, branca, pais não consanguíneos, procedente de Sobral-CE. Em abril de 2013 durante um quadro respiratório necessitou de intubação orotraqueal devido parada respiratória. Após extubação passou a apresentar crises convulsivas de difícil controle, permanecendo em UTI por 45 dias. Evoluiu com dramática regressão neuropsicomotora, restrita ao leito, com movimentos nistagmiformes. Na ocasião, realizou análise do lactato sérico (41mcg/ml); RMN de crânio, mostrando lesões com hipossinal em T1 e hipersinal em T2/FLAIR sem restrição da difusão, simétricos, na porção lateral dos núcleos putâmens, compatíveis com Leigh. LCR normal. EEG evidenciou atividade epiletiforme multifocal. Glicemia normal. Paciente encontra-se em coma vigil com movimentos coreicos, hipotonia axial e espasticidade apendicular. Reflexos tendinosos exaltados e simétricos, sinais de Rossolimo e Babinski presentes bilateralmente. Sensibilidade dolorosa preservada. Comentários: Devido ao caráter proteíniforme de suas manifestações clínicas e ausência de um marcador biológico específico, seu reconhecimento é difícil, sendo esta patologia subdiagnosticada. Portanto, deve-se correlacionar pacientes que apresentam clínica e achados de imagem compatíveis com Leigh.