



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Leigh Em Uma Paciente Diagnosticada Precocemente

**Autores:** ROBERTA LEITE DE CASTRO DE SOUZA (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); LYGIA BERNARDES SEABRA (PRONTOBABY-HOSPITAL DA CRIANÇA); BRUNNA DE PAULO SANTANA (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); JULIA MASELLI LIMA (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); CLARISSA DE PAULA FREITAS ROCHA (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); LUCAS PIRASSOL TEPEDINO (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); VÍVIAN SANTOS CARVALHO OLIVEIRA (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); FABRÍCIO DE ANDRADE DOS REIS (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA); JOSÉ DIAS REGO (PRONTOBABY- HOSPITAL DA CRIANÇA)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Leigh é uma enfermidade neurometabólica congênita que faz parte do grupo das encefalopatias mitocondriais. Sua principal alteração ocorre no metabolismo energético, sendo a principal causa de defeito na fosforilação oxidativa e geração de ATP celular. O diagnóstico é pouco favorável nos casos mais graves. Doentes com fenótipos clínicos mais benignos podem ter uma esperança de vida mais longa mesmo com uma deterioração neurológica progressiva. Descrição do Caso: A.B.S.R.S, 1 ano e 5 meses, natural do Rio de Janeiro, iniciou aos 2 meses hipotonia, deficiência ao sugar, anorexia, vômitos, irritabilidade, choro contínuo, contrações mioclônicas e convulsões. Realizou ressonância nuclear magnética em maio de 2012 que mostrou desordem mitocondrial/ acidúria orgânica, e laboratório com níveis de creatinofosfoquinase ligeiramente elevada, aumento dos níveis de lactato no sangue e líquido, medição de ácido láctico sérico aumentado, deficiência de piruvato descarboxilase e relação lactato/piruvato maior que 20. Frente a esses resultados a criança foi diagnosticada com 1 ano e 2 meses com Síndrome de Leigh. Iniciou tratamento com dieta cetogênica utilizado nos casos de deficiência de piruvato desidrogenase. Discussão: Apesar do difícil diagnóstico em decorrência do grande leque de manifestações neurológicas e metabólicas, o que nos leva a pensar outras doenças, a criança pode ser diagnosticada precocemente, fato incomum. Assim iniciou de forma precoce os tratamentos existentes e as medidas paliativas; como fisioterapia, acompanhamento com nutrólogo, cirurgias corretivas; visando qualidade de vida. Conclusão: Por ser uma doença rara, torna-se importante a busca do diagnóstico precoce, observando criteriosamente as manifestações clínicas e laboratoriais para que a criança obtenha suporte necessário. É importante acompanhamento multidisciplinar com a pediatria, neurologia, cardiologia, oftalmologia, fisioterapia, nutrologia e outras áreas, para a avaliação da gravidade das alterações e sua evolução é de suma importância, a fim de averiguar se a doença está sob controle, já que seu curso é progressivo.