



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Leigh: Uma Importante Causa De Involução Do Desenvolvimento Em Pediatria

Autores: MARIA ALICE PULGA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); LÍVIA MEIRELLES DE ARAÚJO PASQUALIN (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ADRIANA DE OLIVEIRA MUKAI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); RICARDO MARCITELLI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); MARIA ESTELA DALL´ARA RAHIMEN (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); CIRO JOÃO BERTOLI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); FLÁVIA DRUMMOND GUINA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); MARIA CLARA DE ASSIS GALHARDO (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); MARIANNE DOS SANTOS FOGAÇA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); CAROLINA PEREIRA SUETUGO MONTEIRO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Leigh (SL) é uma doença neurodegenerativa relacionada ao defeito do metabolismo energético mitocondrial, caracterizada por involução neurológica no decorrer do primeiro ano de vida. É desencadeada por situações de estresse metabólico, como as infecções. Laboratorialmente, apresenta acidemia láctica e radiologicamente, lesões simétricas, preferencialmente acometendo os gânglios da base e tronco cerebral, sendo importantes para o diagnóstico. Caso clínico: THM, masculino, 6 meses, previamente hígido e desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) adequado. Internado em UTI Pediátrica devido diarreia aguda e choque séptico, necessitando de ventilação mecânica. Durante internação, evoluiu com estado de mal convulsivo. Após reversão do quadro, havia involuído os marcos do DNPM. Ao exame neurológico, não contactuante, hipoativo, sem sustento cefálico e com hipotonia global. Não seguia objetos e evoluiu com distúrbio de deglutição grave, necessitando de gastrostomia. Realizou dosagem de lactato no líquor e ressonância com espectroscopia, que confirmaram o diagnóstico. Após alta hospitalar, evoluiu com recuperação parcial dos marcos do desenvolvimento. Discussão: Diante da regressão do desenvolvimento, devemos estar atentos à possibilidade das doenças mitocondriais. De acordo com a literatura, os sintomas neurodegenerativos incluem convulsões, afetando 39% dos casos, regressão intelectual, espasticidade, hipotonia global e disfagia. O início dos sintomas é seguido pela rápida deterioração clínica. O estado de mal convulsivo é manifestação rara na SL. Após o início do quadro, nas infecções febris subseqüentes, os episódios de exacerbações dos sintomas são comuns. Nosso paciente evoluiu com recuperação progressiva do DNPM, mesmo após exposto a outros eventos infecciosos. Conclusão: A SL é uma importante causa de involução do desenvolvimento em pediatria após quadros infecciosos agudos no lactente. Deve ser prontamente diagnosticada para que a reabilitação seja iniciada e o aconselhamento genético realizado.