



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Leigh Em Criança De Dois Anos

Autores: NATALYA VITORINO SULIANO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); NATHÁLYA MENEZES DE MENEZES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); THAIS COSTA EHRICH (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); MARIA GABRIELLA ADEODATO PRADO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); CATARINA NOBRE DE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); ANA ELIDA NOGUEIRA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); CARLA MAYARA FORTE DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); JORDANA DE FARIA MACIEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); ERIVAN TORRES JUNIOR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL); CARLA CERES AZEVEDO ARAÚJO MELO MIRANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL)

Resumo: Introdução: A síndrome de Leigh é uma doença hereditária transmitida por diferentes modos de herança: mitocondrial, autossômica recessiva e recessiva ligada ao X. O início das manifestações clínicas é variado, ocorrendo em geral, dentro dos primeiros dois anos de vida, com evolução insidiosa, progressiva e com períodos de exacerbações. O diagnóstico é difícil pelo pleomorfismo de sua apresentação, sendo baseado nos achados clínicos e estudos complementares relacionados à deficiência na produção mitocondrial de ATP e da citocromo C oxidase. Descrição do caso: Paciente, dois anos, sexo feminino, previamente hígida, com desenvolvimento neuropsicomotor normal, apresentou quadro convulsivo, evoluindo com marcha atáxica, agitação psicomotora e insônia, foi internada para investigação diagnóstica. Evoluiu, ao longo de 30 dias, com crises convulsivas recorrentes associadas a involução da interação com o meio ambiente, perda progressiva de suas funções motoras, dificuldades de deglutição, perda auditiva bilateral, diminuição da acuidade visual e incapacidade de deambulação. Realizou angioressonância com imagem compatível com Síndrome de Leigh. Discussão: Os achados clínicos mais frequentes relacionados à deficiência na produção mitocondrial de ATP são a distonia e coreoatetose, e os relacionados com a deficiência do citocromo C oxidase são a ataxia e descoordenação motora, hipotonia, acidúria orgânica, movimentos anormais de membros, atraso mental e psicomotor, e com menos frequência ocorrem a hemiplegia, hemiparesia, convulsões e epilepsias além de alterações cardíacas. As doenças mitocondriais são diagnosticadas primariamente pela apresentação clínica e através de estudo de exames complementares, tais como a biópsia de músculo que evidencia aumento do número de mitocôndria, níveis de CPK , aumento dos níveis de lactato no sangue e líquido, deficiência de piruvato descarboxilase. Conclusão: como não há tratamento específico, este é baseado em medidas paliativas, portanto a identificação desta síndrome é importante como diagnóstico correto permitindo condutas adequadas à melhor qualidade de vida de seus portadores.