



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Leigh: Relato De Caso

Autores: TACIANA UCHÔA PASSOS (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA (FAMENE)); MARIA DAS GRAÇAS INÁCIO DA CONCEIÇÃO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA (FAMENE)); LAÍS DE LIMA RIBEIRO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA (FAMENE)); MORGAN DELMONDES DANDA CARDOSO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA (FAMENE)); KARLA CRISTINA DE CARVALHO PEREIRA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA (FAMENE)); CHARLES BRITO FÉLIX DO NASCIMENTO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA (FAMENE)); LARISSA MUNIZ FALCÃO DO ESPÍRITO SANTO (KING'S COLLEGE LONDON)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Leigh é uma patologia neurometabólica genética rara, causada por disfunção do metabolismo energético, levando a defeitos na fosforilação oxidativa e geração de Adenosina Trifosfato (ATP) celular. Tem início, em geral, nos dois primeiros anos de vida, evoluindo de forma insidiosa e progressiva. Seu diagnóstico é baseado em achados clínicos e exames complementares. Descrição do caso: K.D.L.S., 1 ano e 4 meses, masculino, pardo, natural e residente em João Pessoa-PB. Genitora relata perda da capacidade de controlar a cabeça aos 5 meses de idade, evoluindo com hipotonia muscular generalizada, dificuldade de sugar, convulsões, vômitos e perda ponderal. Foi admitido na Unidade de Terapia Intensiva (UTI) há 8 meses; letárgico, bradpneico, hipotérmico, hipotônico, com cianose de mucosas e extremidades, SatO₂=62%, devido a quadro neurológico e respiratório crônico. Ao exame neurológico: espasticidade de membros, hipotonia muscular grave, flexão coxofemoral e joelhos em extensão; predomínio de movimentos de coreoatetose e distonia, reflexo profundo com hipertonia de membros inferiores e superficial cutâneo plantar em extensão bilateral. Tomografia computadorizada de crânio evidenciou imagens hipodensas nos núcleos da base e exames laboratoriais demonstraram hiperproteinorraquia e níveis elevados de lactato e piruvato sanguíneos. Evoluiu com perda progressiva das habilidades psicomotoras, insuficiência respiratória, alterações oftalmológicas e dificuldade de deglutição, necessitando de gastrostomia. Discussão: Os achados clínicos mais frequentes desta síndrome são distonia, coreoatetose, ataxia, descoordenação motora, hipotonia, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e, menos frequente, convulsões, alterações cardiológicas e achados oftalmológicos. No caso descrito, o paciente apresentou todas essas alterações, exceto cardiológicas. Conclusões: Doença de diagnóstico clínico dificultado pelo pleomorfismo de sua apresentação. Por não ter cura, o tratamento consiste em medidas paliativas e acompanhamento multidisciplinar, baseado em sua sintomatologia, evolução e gravidade. O óbito pode ocorrer em poucos anos, geralmente em decorrência de falência respiratória.