Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Leigh: Relato De Caso

Autores: MARIANNA AFONSO COSTA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS); JOANA COELHO MOREIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS); JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); SOLIMAR STUMPF CORDEIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS); ANYNE SILVA BAIRRAL FRANÇA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS); ANA LUIZA MIRANDA BONINI (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS); RÉGIS AFONSO COSTA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Leigh (SL), também conhecida como encefalomiopatia necrotizante subaguda, é uma doença neurodegenerativa progressiva rara, que acomete 1/40.000 nascidos vivos. Classicamente apresenta-se na primeira infância com regressão psicomotora, hipotonia muscular e desordens neurológicas, evoluindo para disfunção cerebral e respiratória, com posterior óbito. Relato de caso: C.I.F., 6 meses, masculino, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado até os 3 meses, passando a apresentar pouca interação visual, hipotonia muscular e ausência de tônus cervical. Aos 6 meses houve regressão psicomotora grave e aumento dos níveis de ácido lático, sendo identificada necrose bilateral dos núcleos da base cerebral e cerebelo. Apresentou rápida piora clínica, sendo admitido em Unidade Intensiva com desequilíbrio ácido-básico e hidroeletrolítico e posterior insuficiência respiratória, sendo submetido à ventilação mecânica. Neste momento, apresentava anisocoria e isquemia hemisférica cerebral à Tomografia Computadorizada de Crânio que, após 72 horas, progrediu para 90% da área cerebral. Após estabelecido e confirmado protocolo de morte encefálica, o lactente veio a óbito. Discussão: O resultado da Ressonância Magnética Encefálica foi sugestivo de SL, levando à investigação genética. O diagnóstico foi realizado post-mortem, através da análise do exoma do paciente, identificando-se três variantes relacionados com a síndrome: uma no gene mitocondrial MT-TW e duas no gene ECHS1, ambas de significado incerto. A mutação mitocondrial caracterizou-se como de novo, não sendo de herança materna e a mutação ECHS1 foi por herança de ambos os pais, em heterozigose. Conclusão: Por tratar-se de uma doença grave, de herança genética e com evolução rápida e letal, torna-se imprescindível o aconselhamento genético do casal para uma futura gestação. Este revelou um risco de recorrência de 25%, sendo indicado o diagnóstico pré-natal clássico com biópsia do vilo-corial e estudo molecular para mutações. Entretanto, a melhor opção seria o estudo pré-implantação com diagnóstico em célula única, reduzindo os riscos de recorrência a desprezível.