



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Da Fosforilação Oxidativa Combinada – Exoma Como Ferramenta Diagnóstica.

Autores: AMANDHA ESPAVIER TRÉS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), PAULO ROBERTO MATOS NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), LUÍS EDUARDO OLIVEIRA MATOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), GABRIEL MARINHEIRO DOS SANTOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), PAULO ROBERTO LACERDA LEAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), REGINA COELI DE CARVALHO PORTO CARNEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC))

Resumo: Introdução: a deficiência de fosforilação oxidativa combinada-20, é um distúrbio raro que faz parte das afecções mitocondriais, causadas por defeitos hereditários na geração de energia celular. Essa enfermidade ocorre por mutações no gene VARS2, que codifica a valil tRNA-sintetase mitocondrial. Descrição do Caso: lactente, filha de pais não consanguíneos, 3 anos e 7 meses, sexo feminino, portadora de encefalopatia epiléptica infantil precoce caracterizada por grave atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e epilepsia mioclônica progressiva refratária ao uso de múltiplos fármacos anticonvulsivantes. Realizou extensa investigação diagnóstica através de testes bioquímicos, de imagem e genéticos, entre eles, triagem neonatal das doenças genéticas tratáveis, painel para epilepsia sem elucidação etiológica. Ressonância Magnética cerebral sugeriu atraso na mielinização da substância branca e atrofia cerebelar. Somente ao realizar o exoma foi evidenciado um defeito, em homozigose, no gene VARS2, que ocasionou a deficiência na oxidação mitocondrial combinada, tipo 20. Discussão: a alteração no gene VARS2 é autossômica recessiva, o que demanda contribuição de ambos os genitores. De tal modo, ao confirmar esse defeito genético, os pais devem ser informados sobre a probabilidade de os próximos filhos também apresentarem deficiência no sistema de fosforilação oxidativa. O quadro clínico dessa disfunção mitocondrial é variável, podendo cursar com cardiomiopatia, convulsões, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e anomalias estruturais cerebrais. Essa doença também pode culminar em complicações crônicas, como epilepsia, em muitos casos, refratárias a diversas medidas médicas. Conclusão: importante destacar, que as deficiências de fosforilação mitocondrial possuem um prognóstico limitado, e a identificação dessa condição tem sua importância baseada não só no suporte precoce oferecido ao paciente, mas também na determinação da herança genética.