



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Mitocondrial Por Mutação No Surf-1 Na Infância: Relato De Caso

Autores: ESTEVAM L G SOARES (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), ALEXANDRE R BERNARDES (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), EMILLY L MEIRELLES (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), CASSIA URIAS (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), FRANCINE M N CASTRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), ZUMIRA A CARNEIRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), CHARLES M LOURENÇO (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO)

Resumo: No extenso grupo das mitocondriopatias, o subgrupo fenotípico da doença de Leigh, engloba as mutações no gene do SURF1, comumente encontrada na infância, na forma de encefalopatia neurodegenerativa subaguda. Tais alterações genéticas modificam e/ou desorganizam a montagem do complexo IV da cadeia respiratória mitocondrial. De caráter predominantemente hereditário, é transmitida de forma autossômica recessiva. No início do quadro os pacientes podem demonstrar variadas manifestações, que geralmente iniciam-se até os dois anos de vida, possui uma evolução insidiosa, progressiva e alterna-se entre períodos de exacerbações e melhoras. Apresentamos o relato de caso de uma criança, feminina, que aos treze meses de idade, apresentou regressão súbita do neurodesenvolvimento. Atendida e encaminhada para investigação no ambulatório de Neurogenética, onde recebeu o diagnóstico da síndrome de Leigh, por mutação no gene SURF1. Devido a heterogeneidade clínica, quanto a forma de apresentação, estudos de sequenciamento genético tornam-se essenciais para sua aferição. Não existe no momento, tratamento curativo. Dessa forma, é importante salientar que a identificação correta desta síndrome como diagnóstico, permite que as condutas médicas sejam aprimoradas objetivando uma melhor qualidade de vida de seus detentores.