



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Leigh E O Desafio Diagnóstico Do Distúrbio Do Desenvolvimento Neuropsicomotor Em Dois Pré-Escolares

Autores: MAYRA LISYER DE SIQUEIRA DANTAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), PATRICIA CAVALCANTE MONTEIRO PASSOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), NAYRA SAMARA FERREIRA SOUZA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), LARISSA MACIEL LEITE FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), CAMILA MARIA DE MORAIS BARROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ANA LEONOR ARIBALDO DE MEDEIROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), PATRICIA LIZANDRO ALBERNAZ (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MARIA GORETTI LINS MONTEIRO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), SABRINA PEREIRA DA SILVA ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), VERA KARINA PEREIRA DA ROCHA FARIAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Leigh (SL) é a mitocondriopatia, com incidência de 1:40.000, determinada por mutações do complexo enzimático do piruvato desidrogenase, que afeta a fosforilação oxidativa, afetando principalmente coração, cérebro e músculos. RELATO DO CASO: Menina de 3 anos com relato de involução motora percebida com 1 ano e 2 meses e com distúrbio de deglutição, sendo então submetida a traqueostomia e gastrostomia. Realizou ressonância magnética (RNM) de crânio com 1 ano e 6 meses que evidenciou extensas lesões confluentes em substância branca, em ambos os hemisférios, com envolvimento de gânglios da base, corpo caloso, tálamo, mesencéfalo, bulbo e ponte. Evoluiu com desnutrição importante, após episódios de gastroparesia e obstrução intestinal por bridas. Realizou ecocardiograma com achados sugestivos de miocardiopatia hipertrófica, com bradicardia persistente. Menino de 5 anos que nunca deambulou sem apoio, aos 3 anos evoluiu com hipotonia e rigidez de membros evoluindo com regressão progressiva dos marcos do desenvolvimento. Na RNM foi evidenciado alteração simétrica dos gânglios da base, com discreta redução volumétrica do putamen, bilateralmente. Evoluiu com constipação crônica, sonolência excessiva, hipertonia difusa e espasticidade e posição em opistotono. DISCUSSÃO O diagnóstico SL é feito pela presença de clínica compatível, alterações típicas da neuroimagens e presença de uma das mais de 60 mutações. Em meios com poucos recursos, o diagnóstico poderá ser realizado pela presença de dois desses critérios. A doença pode ser desencadeada estresse metabólico agudo e cursar com alterações progressivas neurológicas, respiratórias, de deglutição, oftalmoplegia, da termorregulação e cardíacas (cardiomiopatia hipertrófica e dilatada e arritmias). CONCLUSÃO quando o diagnóstico com estudo genético não é possível a clínica e os exames de imagem são fortes aliados. Ainda não existem tratamentos específicos, o uso da biotina e reposição de coenzima Q10 são aconselháveis, além de todo o suporte para uma qualidade de vida melhor.