

Trabalhos Científicos

Título: Abordagens Para O Diagnóstico E Manejo Da Doença De Leigh Em Pacientes Pediátricos.

Autores: MARIVALDO DE MORAES E SILVA (CENTRO UNIVERSITÁRIO METROPOLITANO DA AMAZÔNIA (UNIFAMAZ)), LEONARDO RODRIGUES FERREIRA DIOGO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ (UEPA)), MANUELA CHAVES MARQUES LOPES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ (UEPA)), FÁBIO MIRANDA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ (UEPA))

Resumo: A síndrome de Leigh é uma desordem neurodegenerativa associada a mutações genéticas mitocondriais que tipicamente se manifesta na infância. Caracteriza-se por um declínio progressivo das funções motoras e cognitivas. Compreender avanços na abordagem diagnóstica e terapêutica da síndrome de Leigh em pacientes pediátricos. Trata-se de uma revisão integrativa de literatura de caráter observacional, qualitativo e transversal. Os descritores foram selecionados por meio dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), sendo estes: “Leigh Disease”, “Children”, “Early Diagnosis” e “Treatment”. Em relação a base de dados utilizada para a busca de dados optou-se pelo PubMed. Assim, foram selecionados artigos disponíveis de forma gratuita e completa. Houve, ainda, a consideração de livros, documentos, casos reportados, estudos clínicos, multicêntricos, observacionais, de comparação e de evolução, nos idiomas inglês ou português. Não foram incluídos estudos fora do período de 2019 a 2023, os quais não se adequam ao objetivo do trabalho e revisões de literatura, nas suas diversas modalidades. Após análise dos 16 artigos encontrados na base de dados utilizada, 7 foram incluídos para elaboração de resultados. Dessa forma, constatou-se que o diagnóstico da síndrome de Leigh, pode ser realizado pela análise de metabólitos de urina e plasma via cromatografia líquida com espectrometria de massa em tandem (LC-MS/MS). Em pacientes com essa síndrome, observam-se níveis elevados de cisteína/cisteamina na urina. Além disso, a triagem neonatal de distúrbios mitocondriais, incluindo níveis de citrulina e C5-OH, pode identificar alterações mitocondriais patogênicas específicas da síndrome de Leigh. Formas graves da síndrome são induzidas pela mutação m.8993T>G em MT-ATP6 e pela deficiência de MT-ND5, enquanto deficiências em NDUFAF6, ECHS1 e SURF1 resultam em sintomas mais leves e melhor sobrevida. No entanto, o prognóstico geral é sombrio, com a maioria das mortes ocorrendo antes dos seis anos de idade. Ademais, a energética mitocondrial, que impacta as trajetórias de desenvolvimento antes da falha metabólica aguda e da regressão neuronal, oferece uma oportunidade para diagnóstico precoce e intervenção terapêutica. O tratamento precoce, incluindo uma dieta restrita em valina e gordura, especialmente gordura láctea, pode limitar a progressão da doença, melhorando a distonia e a qualidade de vida dos pacientes afetados. Assim, destacam-se avanços significativos no diagnóstico e manejo da síndrome de Leigh em pacientes pediátricos. No entanto, o prognóstico permanece desafiador, com a maioria dos casos resultando em óbito de forma precoce. Em suma, a combinação de diagnósticos avançados e intervenções dietéticas específicas pode transformar significativamente o manejo da síndrome de Leigh, proporcionando melhores desfechos para os pacientes pediátricos afetados.