Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Depleção Mitocondrial 2: Um Relato De Caso

Autores: JÚLIA GIONGO PETRERE (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), IZADORA LUIZA KUNZLER (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), HELENA BERNIERI LIZOTT (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), ANDRESSA VAN RIEL (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO)

Resumo: INTRODUÇÃO: As síndromes de depleção de DNA mitocondrial (mtDNA) são doenças genéticas caracterizadas pela redução de mtDNA, crucial para a produção de energia das atividades celulares. Afetam principalmente músculos esqueléticos, cardíacos e o SNC ao passo que exigem altas taxas energéticas. São causadas por mutações em genes nucleares que agem na síntese de nucleotídeos mitocondriais, como a timidina quinase 2, que originam a forma miopática das síndromes de depleção, que apresenta-se através de hipotonia e fraqueza muscular em crianças menores de 2 anos. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente feminina, 10 meses, com desenvolvimento adequado até os 6 meses, evoluiu com perda de marcos de desenvolvimento, hipotonia, perda de peso e dificuldade de deglutição. Em investigação com geneticista, foi diagnosticado defeito da oxidação de ácido graxo. Paciente é recebida na UTI pediátrica para monitorização da glicemia, pois no momento necessitava de alta taxa de infusão de glicose para controle clínico da descompensação aguda. Havia iniciado quadro de diarreia e febre há 4 dias, associado a alteração de CPK (3860). Foi prescrito soroterapia (1,5 x o volume de manutenção), sintomáticos e solicitado exames complementares. Durante a internação da paciente foi feito o diagnóstico de Síndrome da Depleção mitocondrial 2 (MTDPS2), alteração no gene TK2. Ao longo dos meses, teve uma deterioração do estado geral, apresentando múltiplas infecções e evolução do quadro de miopatia. Ao final de sua internação de 13 meses na UTI, a paciente estava traqueostomizada dependente de ventilação mecânica, com gastrostomia e com quadro neurológico muito pouco reativo sem interações. A paciente teve alta com cuidados Home Care, sendo deixado como meta a realização de laboratoriais a cada 15 dias e a manutenção do HGT entre 100 e 160. DISCUSSÃO: As síndromes de depleção mitocondrial podem se manifestar na forma miopática, hepatocerebral e encefalomiopatia. A forma miopática, especificamente relacionada a mutações no gene TK2 tem início no primeiro ano de vida apresentando dificuldade alimentar, atraso de crescimento e fraqueza muscular. Tipicamente, há aumento da CPK e sinais de miopatia na eletromiografia. Possui três apresentações: miopatia de início precoce com envolvimento neurológico com progressão para óbito precoce, início infanto-juvenil com sobrevida até pelo menos 13 anos, ou início na vida adulta com sintomas progressivos. O tratamento é de suporte e pode incluir sonda nasogástrica, fisioterapia, suporte respiratório e aparelhos auditivos, assim como manejo específico para infecções e possíveis complicações. CONCLUSÃO: O caso destaca a importância do diagnóstico precoce e do manejo intensivo em pacientes com MTDPS2, evidenciando o desafio terapêutico dessas síndromes. A monitorização rigorosa de parâmetros clínicos é crucial para a melhora da qualidade de vida do paciente. A pesquisa contínua é vital para encontrar tratamentos eficazes e melhorar o prognóstico da doença.