



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis - SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

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

Autores: KAUANNY DIAS BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), PEDRO NATAN DINIZ GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), LÍVIA VITÓRIA ALBUQUERQUE DOMINGOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), ANA CAROLLYNE PONTES RIBEIRO COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), NATÁLIA BARRETO MORAIS FERNANDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), BEATRIZ GOERSCH FROTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), LEONARDO CARDOSO CORREIA MOTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), DIEGO DA SILVA MENEZES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL), RENATA FREITAS LEMOS DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ - CAMPUS SOBRAL)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Depleção Mitocondrial 2 é uma doença degenerativa caracterizada por fraqueza muscular progressiva. Esta condição faz parte de um grupo de citopatias raras e autossômicas recessivas, frequentemente resultando em óbito na infância. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, 3 anos e 5 meses, nascido de parto cesárea a termo. Iniciou a engatinhar aos 8 meses e a andar com 1 ano de idade, apresentando joelhos varos. Aos 1 ano e 7 meses, começou a apresentar alterações na marcha devido à fraqueza muscular nos membros inferiores, associadas a dificuldades de ganho de peso e despertares noturnos frequentes. Foi levado ao serviço de saúde, onde um ortopedista afirmou que a marcha se normalizaria aos 2 anos de idade. No entanto, aos 1 ano e 9 meses, o paciente parou de andar, levando os pais a buscarem outras opiniões médicas. Três médicos avaliaram o caso, e o terceiro concluiu que não se tratava de um problema ortopédico, encaminhando-o para a emergência de um hospital pediátrico de referência. Lá, foi acompanhado por um neurologista infantil. Durante a investigação, foi detectada uma elevação da CPK (1300 UI/L) e, após teste genético molecular, diagnosticou-se a Síndrome de Depleção Mitocondrial relacionada ao gene TK2. O tratamento paliativo foi iniciado com fisioterapia motora e respiratória, além de terapia ocupacional. A irmã do paciente realizou o mesmo teste, revelando ser portadora assintomática. Atualmente, o paciente faz uso de coenzima Q10 e, há 8 meses, iniciou uma medicação experimental proveniente de um hospital em Portugal: 2,0 g de desoxicidina + 2,0 g de desoxitimidina. Após o início dessa terapia, observou-se ganho de peso (3 kg), melhora da força muscular, retorno à deambulação com auxílio de andador e melhora na qualidade do sono. Discussão: A Síndrome de Depleção Mitocondrial 2, relacionada ao gene TK2, apresenta alta morbimortalidade e manifesta-se predominantemente sob a forma miopática. Caracteriza-se por fraqueza muscular progressiva de início na infância ou adolescência, com predomínio proximal, perda das funções motoras previamente adquiridas, disfagia e dificuldades respiratórias. O tratamento deve ser multidisciplinar. A CPK frequentemente elevada é um marcador relevante para o diagnóstico, sendo incomum em outras miopatias mitocondriais. No entanto, o diagnóstico definitivo é realizado por meio de teste molecular. Embora ainda não exista uma terapia eficaz disponível, o paciente deste relato participa de um tratamento experimental com precursores de nucleotídeos, mostrando potencial para estabilizar a doença. Conclusão: Destaca-se a importância do reconhecimento e da detecção precoce da Síndrome de Depleção Mitocondrial 2, bem como a caracterização molecular dos pacientes, a fim de possibilitar aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal adequados.