

## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença Mitocondrial De Leigh: Relato De Caso

**Autores:** BEATRIZ HELENA DE ALBUQUERQUE TAVARES (CESUPA), MARIA CLARA RODRIGUES CHAVES (CESUPA), GIOVANA FREITAS DA SILVA FERREIRA (CESUPA), MAYRA EMMILY PEIXOTO GONÇALVES (CESUPA), LIGIA MARIA DOS SANTOS DE OLIVEIRA VIEIRA (CESUPA), MARIA LUIZA SANTOS DA CUNHA (CESUPA), CAMILA DE ARAÚJO SIMÕES SANTOS (CESUPA), ALAN GOMES DE SOUZA CONTENTE (CESUPA)

**Resumo:** A Síndrome de Leigh é um transtorno neurometabólico congênito caracterizado por mutações no DNA mitocondrial resultando em alterações no metabolismo energético com anormalidades na fosforilação oxidativa e geração de ATP celular. B.S.S., 4 anos, feminino, natural de Castanhal-PA, foi encaminhada ao serviço de Neuropediatria do Centro de Atenção à Saúde da Mulher e da Criança (CASMUC) na UFPA, para investigação diagnóstica. Mãe G1P1A0 realizou consultas de pré-natal e apresentou sangramento no oitavo mês de gestação e história de infecção urinária não tratada. A menor nasceu de parto cesáreo, a termo, peso e estatura adequados para idade, Apgar 8/9. Ao nascimento, apresentou desconforto respiratório, sendo internada em UCI durante seis dias. Mãe relatou que certo dia ao acordar, aos 6 meses, a menor demonstrava irritabilidade e choro intensos mais enrijecimento de membros superiores e região cervical. Aos 6 meses começou a evoluir com disfagia e engasgos com alimentos pastosos. O exame neurológico demonstrou distonia com predomínio de hipertonia dos membros superiores e inferiores com espasticidade e hipotonia cervical com ausência de sustentação cefálica. Ao exame oftalmológico apresentou: hipertelorismo ocular, alteração dos movimentos oculares e reflexo vermelho alterado. Realizou Ressonância Magnética do Encéfalo que detectou discreta acentuação dos sulcos corticais na convexidade frontoparietal, alteração de sinal ao nível do núcleo lentiforme bilateralmente que apresenta-se com hipersinal em T2 e Flair, com discreto efeito atrófico dos mesmos. Notou-se ainda comprometimento do núcleo caudado bilateralmente. Ao estudo complementar, evidenciou-se presença de pico de lactato. Paciente também realizou biópsia muscular que evidenciou discreta proliferação mitocondrial subsarcolemal. Além disso, teve elevação dos níveis de ácido láctico. No que se refere à terapêutica farmacológica, paciente faz uso de Clonazepam, Coenzima Q- 10, L-carnitina, creatina e complexo B. Em geral, a síndrome inicia nos primeiros dois anos de vida. Na paciente em questão, as manifestações se iniciaram antes de um ano de idade, com predomínio da irritabilidade e perda do tônus cervical e hipotonia. No que se refere à histopatologia, encontram-se: focos bilaterais simétricos de necrose espongiiforme com degeneração de mielina, proliferação vascular e gliose. No caso relatado, a menor apresentava alterações na RNM, assim como dos níveis séricos de ácido láctico e aumento da quantidade de mitocôndrias em biópsia muscular. Nos pacientes que ultrapassam a faixa etária de 6/7 anos, os sinais e sintomas tendem a progredir até o óbito. Não existe tratamento específico para esta síndrome, sendo realizadas medidas farmacológicas e fisioterápicas, a fim de obter melhora dos sinais e sintomas. Devido ao péssimo prognóstico e ausência de tratamento, merece maiores estudos sobre a doença para que possa ser identificada precocemente, permitindo condutas adequadas e aconselhamento genético.