

Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

EP-059 - (1JDP-9837) - SÍNDROME DE LEIGH ASSOCIADO A DEFICIÊNCIA DE PIRUVATO DESIDROGENASE

Rita Sousa¹; Ana Castelbranco¹; Paulo Calhau¹; Patrícia Janeiro²; Laura Vilarinho³; João Carvalho¹; José Paulo Monteiro¹

1 - Hospital Garcia de Orta; 2 - Hospital de Sta. Maria - Centro Hospitalar de Lisboa Norte; 3 - Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge - Porto

Introdução / Descrição do Caso

O Síndrome de Leigh é uma doença neurodegenerativa progressiva associada a defeitos no metabolismo energético, podendo estar associado a múltiplos diagnósticos moleculares.

Sexo masculino, 13 meses. Trazido à urgência por dificuldade respiratória. Na observação: polipneia, tiragem intercostal, sibilos na auscultação pulmonar; fígado palpável 2cm abaixo do rebordo costal; hipotonia marcada sem controlo cefálico, movimentos espontâneos pobres, fraqueza dos quatro membros, reflexos osteotendinosos pouco vivos, discinésia orofacial e flutter ocular. AP: ecografias dos três trimestres com diâmetro do cerebelo e ossos longos no percentil 5. Regressão do desenvolvimento psicomotor com hipotonia progressiva entre os 3-5 meses com perda de controlo cefálico. Cruzamento de percentis do peso (P3 para P85-97) aos 4 meses. RM-CE mostrou hipersinal T2 simétrico e bilateral da totalidade dos globos pálidos com restrição à difusibilidade protónica e atrofia córtico-subcortical. Analiticamente: acidémia láctica e aumento do lactato e piruvato no LCR. Painel NGS de doenças metabólicas identificou a variante p.Phe205Leu (c.615C>G) em hemizigotia no gene PHDA1, tendo a piruvato desidrogenase atividade diminuída. Os achados descritos são compatíveis com o diagnóstico de défice de piruvato desidrogenase, tendo sido instituída dieta cetogénica e suplementação com tiamina.

Comentários / Conclusões

Os achados do período pré-natal e, sobretudo, a regressão do desenvolvimento são importantes indicadores de doença, tendo a clínica, imagem e estudo metabólico inicial permitido fazer o diagnóstico de Síndrome de Leigh. Destaca-se a importância do diagnóstico metabólico e genético pela possibilidade de instituir terapêutica específica com impacto no prognóstico do doente.

Palavras-chave : Síndrome de Leigh; Piruvato Desidrogenase