

ATAXIA, PERDA VISUAL E NEUROPATIA PERIFÉRICA: UMA ÚNICA TROCA NUCLEOTIDICA AFETANDO DOIS GENES MITOCONDRIAIS

CALDEIRA, Lunielle da Cruz^{1,2}; CASTRO, Matheus Augusto Araujo^{1,2}; LOPES, Ellen Mourão Soares^{1,2}; BRITO, Vanessa de Sousa¹; GUIMARÃES, Thiago Gonçalves¹; MONTANHA, Lucas da Rosa^{1,2}; SANTOS, Vanessa Catarine Silva Abreu Ribeiro dos^{1,2}; MACEDO-SOUZA, Lúcia Inês¹; FREUA, Fernando¹; KOK, Fernando^{1,2}

- 1- Ambulatório de Neurogenética, Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.
- 2- Ambulatório de Neurometabólica, Departamento de Neurologia Infantil, no Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.

Introdução: A deficiência isolada do complexo V da cadeia respiratória causada por variantes patogênicas no DNA mitocondrial é uma causa rara de mitocondriopatia. Os genes *MT-ATP6* e *MT-ATP8*, que codificam subunidades do complexo V, têm a sua região codificante sobreposta em fases diferentes, de tal forma que uma única variante pode comprometer a função das 2 subunidades. **Relato do caso:** Paciente de 38 anos, masculino, filho de casal não consanguíneo, sem antecedentes patológicos ou familiares. Sua doença começou aos 30 anos com redução da acuidade visual progressiva. Após 2 anos, percebeu-se dificuldade para deambular sozinho, com desequilíbrio, incoordenação motora, e fala escandida. Também havia, durante eventos infecciosos, episódios transitórios de confusão mental e piora dos sintomas neurológicos de base. **Propedêutica:** Exame clínico, laboratorial, de imagem e genético. **Resultados:** O exame neurológico é marcado por baixa acuidade visual, ataxia global, e sinais de neuropatia periférica. O paciente deambula sem apoio e mantém independência para atividades diárias. Não foram detectadas anormalidades nos exames laboratoriais gerais. Ressonância magnética evidenciou atrofia dos hemisférios cerebelares. Exoma completo mostrou uma variante patogênica chrM:8,561 C > T em uma área de sobreposição do *MT-ATP6* ao *MT-ATP8*, com heteroplasmia de 89%. **Conclusão:** Variantes patogênicas no mtDNA podem causar doença com apresentações neurológicas diversas, muitas com início no adulto. O acometimento ocular (retinopatia, oftalmoparesia) ou auditivo (hipoacusia neurosensorial) pode ser uma pista clínica. O sequenciamento de nova geração com análise de mtDNA facilitou o diagnóstico dessas condições.

Palavras-chave: Ataxia. Mitocondriopatia. Neuropatia. Retinopatia.