

DEFICIÊNCIA DO COMPLEXO II MITOCONDRIAL NUCLEAR TIPO 1: DESCRIÇÃO DE NOVA VARIANTE NO GENE SDHA.

PIVA, Mariana Floriano Luiza¹; TOLENTINO, Mateus Pradebon¹; DOUSSEAU, Gabriella Corrêa¹; CORAZZA, Luíza Alves²; DE FREITAS, Júlian Letícia²; MORENO, Cristiane de Araújo Martins².

¹Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia.

²Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: marianaflpiva@gmail.com

Introdução: O funcionamento adequado da cadeia de fosforilação mitocondrial é fundamental para a produção de energia. A deficiência de componentes do complexo II (succinato desidrogenase, codificada pelos genes SDHA, SDHB, SDHC e SDHD) é responsável por 2% dos casos de doenças mitocondriais. **Relato do caso:** sexo masculino, dois anos de idade, sem intercorrências gestacionais ou perinatais, com histórico de crises convulsivas iniciadas no primeiro mês de vida, evoluindo com atraso global do desenvolvimento e hipotonia axial. Filho de pais não consanguíneos e hígidos. Irmão falecido aos dois anos de idade, com quadro semelhante, além de tios maternos com diagnóstico de epilepsia e deficiência intelectual. **Propedêutica:** Ao exame, apresentava espasticidade, liberação piramidal, distonia, nistagmo e hepatomegalia. Fundoscopia normal. **Resultados:** Ressonância magnética de crânio evidenciou polimicrogiria e ecocardiograma transtorácico, miocardiopatia dilatada. Laboratoriais demonstraram aumento de enzimas hepáticas, lactato sérico, creatinoquinase e presença de acidose metabólica compensada. Dosagem sérica e urinária de aminoácidos dentro da normalidade. Cariótipo e painel para distrofias musculares sem alterações. Realizada análise de exoma, com mutação missense em homozigose no gene SDHA (c.1549A>G - p.Lys517Glu), classificada como provavelmente patogênica e ainda não descrita em literatura. A mutação apresenta baixa frequência em banco de dados populacionais e CADD 25, o que permite estabelecer associação etiológica com o quadro clínico em questão. **Conclusões:** Trata-se de paciente com fenótipo de doença mitocondrial e análise de exoma evidenciando nova variante no gene SDHA, permitindo o diagnóstico de Deficiência do Complexo II Mitocondrial Nuclear Tipo 1 (MC2DN1).

Palavras-chave: Deficiências da Fosforilação Oxidativa. Succinato Desidrogenase. Herança Mitocondrial. Epilepsia.