

## MANIFESTAÇÕES TARDIAS DA SÍNDROME DE LEIGH

FUSSIGER helena<sup>1,2,3</sup>, MEINHART maria luísa martins<sup>2</sup>, MORSCH Laura de oliveira<sup>2</sup>

- 1-Pós-graduação em Ciências Médicas UFRGS;
- 2- Faculdade de Medicina da Universidade FEEVALE
- 3- -Serviço de Neurologia do Hospital São Lucas da PUCRS

Contato: Helena Fussiger – helena.fussiger@gmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Leigh é uma enfermidade neurometabólica congênita rara caracterizada por manifestações clínicas variadas que ocorre por disfunção mitocondrial. Pode afetar todas as idades, mais comumente iniciando nos primeiros dois anos de vida, sendo as formas de início tardio consideradas muito raras. **Relato de caso:** paciente masculino, 25 anos, começou com ptose palpebral bilateral, aos 16 anos, com flutuações, além de queixa de sonolência excessiva e fadiga. Pais não são consanguíneos e não há quadros semelhantes na família. **Propedêutica:** ao exame neurológico, apresenta ptose palpebral bilateral, leve desvio lateral de olho direito, nistagmo multidirecional na mirada forçada e tremor de baixa amplitude e alta frequência na postura em membros superiores. **Resultados:** Lactato sérico e líquórico mostraram-se elevados, assim como CPK sérica. Eletroneuromiografia normal. RM de crânio mostrou alteração de sinal em T2 FLAIR em aspecto medial do tálamo esquerdo, da substância negra à esquerda, da substância periaquedutal e dos tegumentos mesencefálicos e pontinos. Realizou investigação molecular com que apresentou mutação m.13094T>C (p.Val235Ala) no gene MT-ND5, fechando o diagnóstico de síndrome de Leigh adulto. **Conclusões:** existem muitos desafios diagnósticos para a Síndrome de Leigh devido à heterogeneidade clínica da doença. Neste caso, o início na vida adulta dificulta ainda mais a investigação, sendo que os achados bioquímicos e de neuroimagem foram essenciais para a suspeita clínica. Caso de Leigh adulto com esta mesma variante, manifestando-se apenas com queixas oculares, já foi descrito na literatura, de maneira que nosso caso acrescenta maior evidência para suspeitar desta hipótese em quadros brandos oculares de início tardio.

**PALAVRAS-CHAVE:** Leigh adulto. Ptose palpebral. MT-ND5.