

Miopatia mitocondrial secundária à Síndrome de depleção de DNA mitocondrial tipo 2: um relato de caso.

ARCA, Vitor Maia ; OLIVEIRA, Daniel Alves ; SILVA, Tiago Henrique Magalhães ; SANTANA, Ana Rosa ; HOLANDA, Arthur Cesário ; COVALESKI, Anna Paula Paranhos Miranda

1- Serviço de Neurologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco.

Introdução: A síndrome de depleção do DNA mitocondrial é um grupo heterogêneo de doenças autossômicas recessivas, marcado por uma importante diminuição da cópia do DNA mitocondrial. São descritas algumas apresentações clínicas: miopática, hepatocerebral e encefalomiopática. Dentre as causas está a miopatia mitocondrial secundária à depleção da timidina quinase 2. Caracterizada por fraqueza muscular associada à depleção de mtDNA no músculo esquelético. Apresentação heterogênea, com a maioria dos pacientes desenvolvendo o quadro durante a infância.

Caso clínico: Paciente do sexo feminino, 38 anos, procedente de sertão do estado de Pernambuco, filha de pais consanguíneos, cursa com quadro de paraparesia crural proximal progressiva de início aos 27 anos. Evoluiu após 5 anos com quadro de biparesia facial, disfonia e disfagia. Paciente evoluiu com atrofia em musculatura de região palmar da mão bilateralmente.

Propedêutica: Em investigação laboratorial não foram evidenciadas alterações, com CPK de 104. A eletroneuromiografia mostrou padrão miopático. Tanto os exames cardiológicos, quanto a espirometria foram normais. Biópsia muscular foi compatível com miopatia mitocondrial. Prosseguindo a investigação, foi realizado painel molecular para mitocondriopatias, que evidenciou mutação patogênica em homozigose no gene timidina quinase mitocondrial TK2 (c.604_606del (p.Lys202del)), previamente descrito associado a Síndrome de depleção de DNA mitocondrial tipo 2.

Conclusão: O caso descrito tem um componente atípico pela idade de início dos sintomas apresentados pela paciente. Este caso demonstra a importância de aumentar o grau de suspeição diagnóstica em casos clínicos sugestivos de miopatia mitocondrial na população adulta, sendo causa genética uma etiologia possível.

Palavras chaves: Miopatia.Mitocondrial.Genético

Contato:

Vitor Maia Arca

vitormaiaarca@gmail.com

Rua Deputado Pedro Pires Ferreira, 95, apt 1206. Graças, Recife/PE.

(81) 9.9962-1202