
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS MITOCONDRIAIS: APLICAÇÃO DE UM PROTOCOLO SISTEMÁTICO EM UM GRUPO DE PACIENTES COM FORTE SUSPEITA CLÍNICA DESSAS PATOLOGIAS.

BIANCA MACHADO DA CRUZ; SOUZA F.M. CAROLINA, LAYBAUER LETICIA, COPETTI NEIVA, CERSKI MARCELE, PEREIRA MARIA LUIZA, GIUGLIANI ROBERTO.

As doenças mitocondriais (DM) apresentam características heterogêneas devido à natureza e a função da mitocôndria, que possui o seu próprio DNA (mtDNA). Para o sucesso do diagnóstico é necessária uma investigação criteriosa que, muitas vezes, requer a realização da biópsia muscular para análise histoquímica, bioquímica e, principalmente, molecular. Os objetivos foram: a) propor um protocolo combinando dados clínicos e laboratoriais para indicar a melhor forma de investigação molecular de pacientes com suspeita clínica de doença do mtDNA, b) comparar os achados clínicos e laboratoriais nos pacientes com e sem mutação no mtDNA, c) determinar os fatores clínicos preditivos de mutação no mtDNA que podem ser utilizados para o médico decidir sobre a realização de um procedimento diagnóstico invasivo (biópsia muscular). Nesse estudo, foram avaliados 43 pacientes com suspeita clínica de DM, os quais foram submetidos à análise seqüencial de 5 mutações de ponto no mtDNA de leucócitos, depois de deleções no mtDNA de músculo e, finalmente, ao seqüenciamento do tRNA^{leu} e tRNA^{lys}. Os pacientes foram subdivididos em 2 grupos, de acordo com os resultados obtidos para as mutações de ponto no mtDNA, sendo comparados em relação às suas características clínicas e laboratoriais. As mutações de ponto encontradas foram as seguintes: 4 pacientes com MELAS (A3243G), 1 paciente com síndrome de Leigh (T8993C) e 12 pacientes com deleções no mtDNA. O protocolo permitiu a identificação de mutações em 17 pacientes (39.9%) da nossa amostra. As características mais freqüentes no grupo de pacientes com mutação no mtDNA comparados com os demais foram: miopatia ($p=0,032$), retinopatia pigmentar ($p=0,007$), oftalmoplegia e ptose ($p=0,002$), baixa estatura ($p=0,04$), hipotrofismo ($p=0,033$) e acidose láctica ($p=0,006$). A criteriosa seleção clínica e laboratorial se mostrou apropriada e o protocolo empregado se mostrou eficiente no grupo de pacientes avaliados (CNPq, CAPES, FIPE/HCPA).