

## A IMPORTÂNCIA DO TRABALHO MULTIPROFISSIONAL PARA SÍNDROME DE LEIGH: RELATO DE EXPERIÊNCIA

Adrielly Aparecida Santos<sup>1</sup>;  
 Fernanda Torello De Mello<sup>2</sup>;  
 Olivia Beloto-Silva<sup>3</sup>;  
 Ivete Augusta Pereira Schiavelli<sup>4</sup>;  
 Dulci Do Nascimento Fonseca Vagenas<sup>5</sup>.  
 Dulci N.F. Vagenas

### RESUMO

A síndrome de Leigh (SL) é uma doença neurodegenerativa grave e progressiva. A SL apresenta um espectro clínico amplo e que se manifesta, em geral, nos dois primeiros anos de vida, levando a óbito em até os 3 anos de idade e raramente se manifesta em idades mais avançadas. A SL consiste em uma variedade de mecanismos que alteram o metabolismo mitocondrial, causando encefalomielopatia necrotizante e um quadro clínico de atraso no desenvolvimento e involução psicomotora. Neste trabalho relatamos o caso de uma menina (M.E.) que está sendo acompanhada na Instituição Rainha da Paz desde 1 ano e 7 meses de idade, quando passou a apresentar o quadro clínico sugestivo de SL, com progressiva dificuldade de locomoção. Durante 10 anos, M.E foi acompanhada por uma equipe multiprofissional e foi submetida a atividades de hidroginástica, relaxamento, fisioterapia, fonoaudiologia, pedagogia, musicoterapia e terapia ocupacional que culminaram no aumento da sobrevida da paciente e na sua qualidade de vida. Em paralelo foi realizado tratamento medicamentoso com suplementação com vitaminas do complexo B, Coenzima Q10 e anticonvulsivantes. Os resultados funcionais positivos e a extensão da sobrevida da paciente alcançados por meio das práticas multiprofissionais relatadas neste relato de caso nos leva reconhecer o potencial benéfico do atendimento multiprofissional, uma vez que não existe um tratamento estabelecido para essa doença. Faz-se ainda necessário a realização de mais estudos acerca dessas estratégias terapêuticas associada ao atendimento multiprofissional para SL.

**Palavras-chave:** Síndrome de Leigh, doença mitocondrial, terapia multiprofissional.

### THE RELEVANCE OF MULTIPROFESSIONAL TEAM FOR LEIGH SYNDROME: A CASE REPORT

#### ABSTRACT

Leigh syndrome (LS) is a severe progressive neurodegenerative disease. LS presents a broad clinical spectrum and usually manifests itself in the first two years of life, leading to death until 3 years old and rarely manifesting in older ages. LS consists in a several mechanisms that change the mitochondrial metabolism, causing necrotizing encephalomyelopathy and clinical condition of developmental delay or psychomotor regression. In this work we report the case of a girl (M.E.) who is being accompanied at Instituição Rainha da Paz since her 1 year and 7 months old, when she started to present a suggestive clinical picture of LS with a consequent difficulty in locomotion. For 10 years, M.E was accompanied by a multiprofessional team and was submitted to several types of therapies, i.e., hydrogymnastic, relaxation, physiotherapy, speech therapy, pedagogy, music therapy and occupational therapy that resulted in an increase in patient survival and quality of life. In parallel, she also received a drug treatment with B vitamins, Coenzima Q10 and anticonvulsants. The positive functional results and the extension of patient survival achieved through the multiprofessional practices reported in this case lead us to recognize the beneficial potential of multiprofessional care, since there is no established treatment for this

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

disease. It is also necessary to carry out more studies about these therapeutic strategies associated with multiprofessional care for LS.

**Keywords:** Leigh's syndrome, mitochondrial disease, multiprofessional therapy.

## **LA IMPORTANCIA DEL TRABAJO MULTIPROFESIONAL PARA EL SINDROME DE LEIGH: RELATO DE CASO.**

### **RESUMEN**

El síndrome de Leigh (SL) es una enfermedad neurodegenerativa grave y progresiva. La SL presenta un espectro clínico amplio y que se manifiesta en general en los dos primeros años de vida, llevando a la muerte en hasta los 3 años de edad y raramente se manifiesta en edades más avanzadas. La SL consiste en una variedad de mecanismos que alteran el metabolismo mitocondrial, causando encefalomielopatía necrotizante y un cuadro clínico de retraso en el desarrollo e involución psicomotora. En este trabajo relatamos el caso de una niña (M.E.) que está siendo acompañada en la Institución Reina de la Paz desde 1 año y 7 meses de edad, cuando pasó a presentar el cuadro clínico sugestivo de SL, con progresiva dificultad de locomoción. Durante 10 años, M.E fue acompañada por un equipo multiprofesional y fue sometida a actividades de hidroginástica, relajación, fisioterapia, fonoaudiología, pedagogía, musicoterapia y terapia ocupacional que culminaron en el aumento de la sobrevida de la paciente y en su calidad de vida. Simultáneamente se realizó tratamiento medicamentoso con suplementación con vitaminas del complejo B, Coenzima Q10 y anticonvulsivantes. Los resultados funcionales positivos y la extensión de la supervivencia de la paciente alcanzados por las prácticas multiprofesionales relatadas en este relato de caso nos lleva a reconocer el potencial beneficioso de la atención multiprofesional, ya que no existe un tratamiento establecido para esa enfermedad. Se hace necesario la realización de más estudios acerca de estas estrategias terapéuticas asociadas a la atención multiprofesional para SL.

**Palabras clave:** Síndrome de Leigh, enfermedad mitocondrial, terapia multiprofesional

### **INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Leigh é uma desordem de origem mitocondrial recessiva, ligada ao cromossomo X ou que pode ser autossômica recessiva. Esta doença também conhecida como encefalomielopatia necrosante subaguda, encefalopatia necrosante de Leigh e encefalomielopatia necrosante de Leigh ou degenerativa. Esta Síndrome acomete 1 em cada 40.000 nascidos vivos e ocorre em geral nos dois primeiros anos de vida, podendo também ocorrer manifestações em adultos jovens. Ela é causada por mutações nos genes que codificam moléculas do sistema de fosforilação oxidativa (OXPHOS), enzimas envolvidas na biossíntese de ubiquinona e do complexo de piruvato desidrogenase<sup>1,2</sup>.

O diagnóstico da doença pode ser obtido através da avaliação clínica e de exames. Em relação a avaliação clínica, dos primeiros anos de vida até a fase jovem adulta é possível observar sinais da síndrome, como hipotonia da cabeça, deficiência de

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

açúcar, anorexia, vômitos, irritabilidade e convulsões, oftalmoparesia, nistagmo e atrofia óptica, podendo levar o paciente a óbito na faixa etária de 7 anos<sup>3,4</sup>. O diagnóstico molecular é realizado através da cultura de fibroblastos obtidos de biópsia de músculo para a procura de mutações genômicas pontuais envolvendo a transcrição T-G e T-C na posição 8993 ou transição A-G na posição 8344<sup>1</sup>.

Além disso, exames mais convencionais também colaboram para o diagnóstico, como tomografia computadorizada de crânio, ressonância magnética, dosagem de lactato e piruvato no sangue e do aminograma plasmático<sup>2,3</sup>.

Este trabalho inclui um relato de caso da Síndrome de Leigh. A amostra foi constituída de uma paciente que recebeu atendimento multiprofissional por 10 anos (de 2005 a 2015) em uma Associação Beneficente Comunidade de Amor Rainha da Paz, que atende crianças e adolescentes com deficiência múltipla, situada na cidade de Santana de Parnaíba, São Paulo. Este estudo foi aprovado pela Comissão de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Paulista (UNIP), aprovado pela CEP conforme resolução 466/12, sob CAEE nº 21327013.2.0000.5512.

Assim, por se tratar de uma Síndrome rara e considerando a escassez de dados da literatura que associem a Síndrome com intervenções multiprofissionais, este estudo colabora com a literatura para o melhor conhecimento da Síndrome e dos processos de atendimento que estejam associados a doença. Desta forma, o objetivo do estudo é relatar a importância do atendimento multiprofissional para um paciente com Síndrome de Leigh, contribuindo com o conhecimento acerca do assunto.

### **Relato de Caso**

A paciente ME desenvolveu-se dentro da normalidade até completar um ano e sete meses. A partir daí sua família observou uma involução motora, procurando um neurologista que diagnosticou a paciente com a Síndrome de Leigh (Figura 1). Após o diagnóstico inicial, a família procurando compreender a doença da

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

paciente, procurou a Instituição Rainha da Paz onde inicialmente foi atendida pelo geneticista, que realizou um aconselhamento genético a fim de confirmar o diagnóstico inicial e que solicitou o encaminhamento da paciente ao oftalmologista, o qual detectou alterações na visão, com comprometimento cortical associado a atrofia óptica bilateral mais à esquerda e presença de nistagmo pendular com componente Jerky Manifesto, na refração miopia e astigmatismo, o qual indicou a utilização de óculos (grau de 3,25 em cada olho).

Fig. 1: Exame de Eletroencefalograma da paciente.



Em paralelo, iniciou-se o acompanhamento multiprofissional na própria associação, que é composto por fisioterapia, fonoaudiologia, pedagogia, musicoterapia, psicologia, geneticista, enfermagem, hipoterapia, terapia ocupacional e nutrição para realização de diferentes atividades. Para esta paciente, atividades relacionadas ao relaxamento, fortalecimento, equilíbrio e estabilidade do tronco, auxílio na movimentação, na coordenação motora e na postura fizeram parte do atendimento da fisioterapia, hidroginástica e hipoterapia. Atividades relacionadas ao estímulo da comunicação verbal e deglutição, bem como estímulo à coordenação e identificação de cores, números e letras, e manuseio de alguns instrumentos eram de responsabilidade da fonoaudiologia, pedagogia, musicoterapia e terapia ocupacional (Figura 2).

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

**Fig. 2:** ME em suas terapias.



A participação ativa da paciente nas atividades propostas pela equipe por mais de 10 anos favoreceu a melhora da coordenação motora, da postura, da deglutição e da socialização. Contudo, após a interrupção do tratamento por cerca de 3 meses, por questões particulares, houve uma regressão da sua postura e coordenação motora. Logo após esse episódio, a paciente foi internada em um hospital para controlar as crises convulsivas quando foi reavaliada por oftalmologista que detectou perda total da visão em olho esquerdo e 60% em olho direito.

## DISCUSSÃO

A Organização das Nações Unidas (ONU) divulgou em 2011 dados nos quais comprovam que cerca de 1 bilhão de pessoas vivem com alguma deficiência, equivalendo uma a cada sete pessoas, sendo que 80% dessas pessoas residem nos países em desenvolvimento. Importante destacar que cerca de 80 % das sequelas dessas deficiências poderiam ser minimizadas com condutas simples, como medidas preventivas em todas as esferas da saúde, indicando que os pacientes

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

com deficiência, necessitam de uma atenção à saúde integral e multiprofissional, além de um enfoque voltado para educação e promoção da saúde<sup>6,7</sup>.

Conduas voltadas à atenção holística, praticados pela equipe multiprofissional, permitem a detecção antecipada de problemas e norteiam para o desenvolvimento de ações para reabilitação, o que diminui os efeitos negativos da deficiência<sup>8</sup>. Assim, para os portadores da Síndrome de Leigh, o atendimento multiprofissional com neurologia, geneticista, fisioterapia, oftalmologia, psicologia, fonoaudiologia, musicoterapia, e apoio pedagógico, é de vital importância para retardar a evolução do quadro clínico e favorece a avaliação de complicações dessa doença progressiva sendo que claramente minimizam as complicações inerentes a esta doença<sup>8,9,10</sup>.

O tratamento fisioterápico para pacientes com a Síndrome de Leigh visa o restabelecimento dos movimentos corporais básicos, prevenir as deformidades osteomusculares melhorando a condição motora, alongamentos passivos, e exercícios da cintura pélvica e escapular e treino de equilíbrio de tronco e cabeça<sup>5</sup>. Nas terapias respiratórias são realizados exercícios de tapotagem, exercícios para aumentar a capacidade pulmonar e uso de instrumentos de percussão para o fortalecimento da musculatura facial<sup>5,10</sup>.

As medidas utilizadas para o tratamento dos portadores da Síndrome de Leigh são paliativas. A paciente desse estudo foi suplementação com vitaminas do complexo B e Coenzima Q10 ajudam a proteger as membranas dos neurônios do sistema nervoso central e anticonvulsivantes como Topiramato e Fenobarbital atrasando a evolução da doença<sup>11,14</sup>.

Nesse relato de caso foi possível observar o quanto as atividades propostas pela equipe multiprofissional foram importantes para minimizar os agravos à saúde, relacionados à doença. O primeiro aspecto é a idade da paciente, que até a submissão desse estudo estava com 11 anos, fato que contrapõe a literatura, que demonstra que pacientes acometidos com Síndrome de Leigh possuem uma expectativa de vida de até 7 anos<sup>12</sup>.

---

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

Outro aspecto importante, é o atendimento multiprofissional sem interrupções, pois a paciente desse estudo teve piora do prognóstico pela interrupção do atendimento, mesmo que por um período consideravelmente pequeno<sup>13</sup>.

## CONCLUSÃO

A Síndrome de Leigh por ser um distúrbio neurodegenerativo progressivo e sem tratamento específico necessita de intervenções imediatas para o diagnóstico e medidas paliativas da equipe multiprofissional.

Juntamente com o tratamento medicamentoso se faz necessário acompanhamento da paciente com exercícios de fortalecimento, equilíbrio postural, estímulo da comunicação verbal e terapia ocupacional visando a melhoria da qualidade de vida da paciente e, conseqüentemente, aumento da expectativa de vida.

A Síndrome de Leigh por ser rara e pouco discutida na literatura, existe a necessidade de mais estudos acerca do tema, principalmente quando está associado ao atendimento multiprofissional, favorecendo o entendimento de pacientes, familiares e profissionais da saúde.

## Referências

1. BAERTLING F, et al. A guide to diagnosis and treatment of Leigh syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2014; mar;85(3):257-65.
2. GREBOS,S.P, et al. Miopatia mitocondrial: relato de dois casos. *Arq. Bras. Oftalmol*. 2005; vo.68, n.5, p. 675-678.
3. ROMA, A. C, et al. Síndrome de Leigh: relato de caso. *Arq. Bras. Oftalmol*. 2008; v.71, n.1, p. 118-121.
4. FRUHMANN, G. et al. Atypical presentation of Leigh syndrome associated with a Leber hereditary optic neuropathy primary mitochondrial DNA mutation. *Mol Genet Metab*.2011; v. 103, n.2, p.153-60.

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

5. NASCIMENTO, C. E, et al. Tratamento fisioterápico na síndrome de Leigh: estudo de caso. *J Health Sci Inst.* 2013; v. 31, n. 3, p. 330-4, 2013.
6. ORGANIZAÇÕES DAS NAÇÕES UNIDAS. Pessoas com deficiência. Brasil. 2011. acesso 16 jan 2017. Disponível em: <https://nacoesunidas.org/acao/pessoas-com-deficiencia>.
7. BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Agenda de compromissos para a saúde integral da criança e redução da mortalidade infantil / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília: Ministério da Saúde, 2004, 80 p.
8. SCHMULTZLER, K.M.R.S, et al. Encefalopatias crônicas progressivas. In: Carvalho ES, Carvalho WB, organizadores. *Terapêutica e prática pediátrica*. 2<sup>a</sup> ed. São Paulo: Atheneu; 2000. p.1690-9.
9. DIMAURO, S, et al. Mitochondrial encephalomyopathies: therapeutic approach. *Ann N Y Acad Sci.* 2004;1011:232-45.
10. MOISÉS H, et al. Efeito da Toxina Botulínica Tipo A na Espasticidade e Qualidade de Vida: um Caso Clínico de Síndrome de Leigh. *Revista da Sociedade Portuguesa de Medicina Física e de Reabilitação I.* 2014; vol 25 I Nº 1 I ano 22, p: 33-37.
11. SANTOS GC, et al. Coenzyme Q10 and its effects in the treatment of neurodegenerative diseases. *Braz J of Pharm Scien.* 2009; 45(4):607-18.
12. LAKE NJ, et al. A. Leigh syndrome: neuropathology and pathogenesis. *Neuropathol Exp Neurol.* 2015 Jun;74(6):482-92.
13. CHOURASIA N, et al.. Involvement of Cerebellum in Leigh Syndrome: Case Report and Review of the Literature. *Pediatr Neurol.* 2017 Sep;74:97-99.  
<https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2017.05.008>.
14. TORMEN, M et al. Síndrome de Leigh. *Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria.* 2016 Set/Dez;20(3):267-271 acesso 13 nov 2017. Disponível em: <https://www.revneuropsiq.com.br>

---

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.

## Agradecimentos

A Universidade Paulista - UNIP que financiou o projeto de extensão comunitária Rainha da Paz;

A Diretora da Instituição Rainha da Paz – Luzia Helena da Silva que permitiu e acreditou no projeto e nos subprojetos;

Aos funcionários da Instituição Rainha da Paz, mães e alunos dos cursos de Biologia que participaram do projeto;

A Rita de Cássia Paro Alli – bióloga e voluntária da Instituição “Rainha da Paz”;

A todos os docentes envolvidos no projeto.

---

1 Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Paulista – UNIP- Santana de Parnaíba, São Paulo (SP) - Brasil.

2 Doutora em Geociências pela Universidade de São Paulo – USP; coordenadora do curso de Ciências Biológicas UNIP – Alphaville.

3 Doutora em Enfermagem pela Universidade de São Paulo, – USP – São Paulo (SP); professora da UNIP.

4 Psicóloga da Instituição Rainha da Paz.

5 Doutora em Biotecnologia pela Universidade de São Paulo– USP; professora da UNIP e coordenação do projeto de extensão comunitária UNIP/Rainha da Paz.