

A ZIDOVUDINA NA SÍNDROME DE PEARSON: RELATO DE CASO

Marcela Carolina Passini¹, Beatriz Nasser Teixeira¹, Gabriel Almeida Soares¹, Lara Lobão Campos Bignoto¹, Lucas Bernardes da Silveira Barbosa¹, Otavio Augusto Landim Arantes¹, Leonardo Amedee Peret², Norberto Passini³.

1. Acadêmicos de Medicina da UNIFENAS-BH

2. Orientador e docente da UNIFENAS-BH

3. Orientador e médico pediatra

Autor correspondente: Marcela Carolina Passini

E-mail: marcelacpassini@gmail.com

Resumo

Introdução: A síndrome de Pearson (SP) é uma desordem mitocondrial rara causada por rearranjos do DNA mitocondrial, habitualmente fatal na infância. Esse relato tem como objetivo descrever e correlacionar o caso de SP aos dados da literatura, alertando para a importância de considerar esse diagnóstico em lactentes com manifestações clínicas multissistêmicas não explicáveis associado ao uso da zidovudina (AZT). **Relato de Caso:** Apresenta-se o caso de paciente do sexo masculino, 2 anos e 6 meses de idade, que, após nascimento, foi medicado com AZT. No quinto dia de vida, a criança foi internada com choque e acidose grave, evoluindo com crises convulsiva. Apresentou grave quadro hematológico, neurológico, disfunção pancreática exócrina, hiperlactatemia persistente e desnutrição proteico-calórica. O quadro clínico associado às alterações laboratoriais, com orientação de geneticista, conduziu ao diagnóstico. A confirmação com base no estudo molecular do DNA mitocondrial não foi estabelecida. **Discussão:** Acredita-se que a etiologia do caso descrito esteja relacionado ao uso do AZT. O tratamento da SP é suportivo, não alterando sua evolução. O paciente segue em acompanhamento multidisciplinar, aguardando o estudo genético e o transplante de medula. **Conclusão:** Dessa forma, evidencia-se a importância de se considerar a SP como hipótese diagnóstica em lactentes com manifestações clínicas multissistêmicas não explicáveis associado ao uso do (AZT), sobretudo em quadros que se acompanham de acidemia láctica, pancitopenia e disfunção pancreática exócrina.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Pearson. AZT. Doenças mitocondriais.

Referências

1. Farruggia P, Di Cataldo A, Pinto RM, Palmisani E, Macaluso A, Valvo LL, Cantarini ME, et al. Pearson Syndrome: A Retrospective Cohort Study from the Marrow Failure Study Group of A.I.E.O.P. (Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica). *JIMD reports*. United Kingdom, 2015, 26: 37-43.
2. Broomfield A, Sweeney MG, Woodward CE, Fratter C, Morris AM, Leonard JV, et al. Paediatric single mitochondrial DNA deletion disorders: an overlapping spectrum of disease. *J Inher Metab Dis*. 2014; 38(3):445-57.
3. Sato T, Muroya K, Hanakawa J, Iwano R, Asakura Y, Tanaka Y, et al. Clinical manifestations and enzymatic activities of mitochondrial respiratory chain complexes in Pearson marrow-pancreas syndrome with 3-methylglutaconic aciduria: a case report and literature review. *Eur J Pediatr*. 2015; 174: 1593–602.
4. Lee HF, Lee HJ, Chi CS, Tsai CR, Chang TK, Wang CJ. The neurological evolution of Pearson syndrome: case report and literature review. *Eur J PaediatrNeurol*. 2007; 11(4): 208-14.
5. NassehIE, TenganCE, Kiyomoto BH, Gabbai KAA. Doenças Mitocondriais. *Rev Neurociências*. 2001; 9(2): 60-9.
6. Ferrugia P, Di Marco F, Dufour C. Pearson Syndrome. 2018; 11(3): 239-46.
7. Tumino M, Meli C, Farruggia P, Spina ML, Faraci M, Castana C et al. Clinical manifestations and management of four children with Pearson syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 2011; 155: 3063–66.