



SÍNDROME DE LEIGH: HEREDITARIEDADE E SEUS IMPACTOS NO DIAGNÓSTICO, TRATAMENTO E PROGNÓSTICO

BRENDA BRAGA DA SILVA; BÁRBARA MARQUES FARIAS

Introdução: Conhecida como o distúrbio mitocondrial mais presente na infância, a Síndrome de Leigh é uma doença de etiologia bioquímica e genética. Acomete especificamente o metabolismo energético, sendo uma patologia que deriva de uma alteração genética. O indivíduo que possui essa doença apresenta diversas manifestações clínicas influenciadas, sobretudo, pela correspondência fenotípica aos genes mutados e pela faixa etária, que demarca alterações importantes no prognóstico e no tratamento do paciente. **Objetivo:** O objetivo principal da pesquisa é apresentar uma revisão bibliográfica sobre a Síndrome de Leigh, para trazer uma discussão sobre essa doença rara, esclarecer os melhores métodos de exames e tratamento para a doença, destacar os sintomas principais e manifestações que possam padronizar quadros clínicos. Busca-se contribuir, assim, para o conhecimento da comunidade científica e habilidades dos profissionais de saúde. **Metodologia:** a metodologia que será utilizada consiste em uma revisão bibliográfica, com caráter descritivo e integrativo ao buscar em pesquisa documental de periódicos científicos e artigos publicados, os casos que possam evidenciar todos os aspectos que envolvem a patologia (etiologia, diagnóstico e tratamentos), sintetizando dados secundários em uma pesquisa de cunho qualitativo. **Resultados:** o estudo ratificou as bases genéticas e metabólicas da doença, mostrou a sua heterogeneidade, suas principais complicações conforme o avanço da vida do paciente e a importância que se identifique a mutação e o rastreio na família. Já o tratamento é paliativo para o controle dos sintomas. **Conclusão:** essa síndrome é de difícil prognóstico, mas pode ser identificada de maneira eficaz se forem ligados aspectos clínicos, laboratoriais e de imagem para diagnosticar precocemente a doença, o que traz grande impacto para a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: **DOENÇA DE LEIGH; RELATOS DE CASO; ENCEFALOPATIA NECROSANTE SUBAGUDA; GENÉTICA MÉDICA; HEREDITARIEDADE**