X CONGRESSO DA SBTEIM
SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL E ERROS INATOS DE METABOLISMO
III ENCONTRO DE SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL
19 A 21 DE JUNHO DE 2025
FLORIANÓPOLIS - SC - CENTRO DE CONVENÇÕES CENTROSUL

RARAS
Rede Nacional de Doenças Raras

# PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DAS DOENÇAS MITOCONDRIAIS: UMA ANÁLISE DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

**Monique Sartori Broch[1,3], Gabriella Zanin Fighera[1,3], Laíse Pauletti Barp[1,3], Pâmela Rossato[1,3], Angélica Piovesana[1,2,3], Claudia Fernandes Lorea[1,3], Isadora Viegas[1,3], Angelina Acosta[3,4], Carlos Eduardo Steiner[3,5], Antonette Souto El Husny[3,6], Luiz Carlos Santana da Silva[3,6], Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos[3,7], Bibiana Mello de Oliveira[1,3], Têmis Maria Félix[1,2,3], Raras Network Group.**

[1]Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); [2]Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); [3]Rede Nacional de Doenças Raras; [4]Hospital Universitário Professor Edgar santos (HUPES); [5]UNICAMP; [6]Hospital Bettina Ferro de Souza; [7]Hospital Pequeno Príncipe.

## INTRODUÇÃO:

As doenças mitocondriais são distúrbios genéticos que afetam o funcionamento das mitocôndrias, podendo comprometer a produção de energia celular.

Entre as formas mais prevalentes destacam-se a síndrome MELAS, a neuropatia óptica hereditária de Leber (LHON) e a síndrome de Leigh.

As manifestações incluem atraso no desenvolvimento, perda de audição e/ou visão, fraqueza muscular, problemas gastrointestinais, enxaqueca e convulsões (Figura 1).

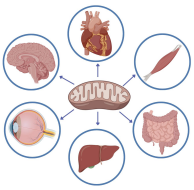

**Figura 1.** Caráter multissistêmico das doenças mitocondriais.

## OBJETIVO:

Analisar o perfil clínico-epidemiológico de indivíduos com diagnóstico confirmado ou suspeito de doenças mitocondriais, registrados no inquérito epidemiológico da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS).

## METODOLOGIA:

Foram utilizados dados das etapas retrospectiva (2018-2019) e prospectiva (2022 a fevereiro 2025) do inquérito epidemiológico da RARAS, coletados por meio de um formulário padrão utilizando a plataforma REDCap.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Do total de 18.416 registros, foram identificados 81 (0,4%) casos de doenças mitocondriais, sendo 44 (54,3%) do sexo masculino e 39 (48,1%) da cor branca (Tabela 1).

No momento da entrevista, a média de idade foi de 20 anos (± 16). A média de idade do início dos sintomas foi de 6,8 anos (± 7,8). Em relação à origem, 30,8% dos pacientes nasceram na região sudeste, 25,9% no nordeste e 18,5% na região sul (Figura 2).

Do total de casos, 60% apresentavam diagnóstico confirmado de doença mitocondrial, com tempo médio de 6,3 (± 7,8) anos entre o início dos sintomas e o diagnóstico definitivo. Até o momento do diagnóstico, os pacientes passaram, em média, por três serviços de saúde e consultaram aproximadamente 3,8 médicos diferentes.

A maioria dos diagnósticos foi etiológico (78,8%), sendo quase a totalidade molecular (86,4%). Dentre os casos confirmados, neuropatia óptica hereditária de Leber foi o diagnóstico mais frequente (16%, Tabela 1).

Em relação à recorrência familiar, 33,3% dos pacientes relataram histórico de doenças mitocondriais na família.

**Tabela 1.** Caracterização da amostra (n = 81).

| **Região de nascimento** | **N (%)** |
|---|---|
| Sudeste | 25 (30,8%) |
| Nordeste | 21 (25,9%) |
| Sul | 15 (18,5%) |
| **Gênero** | **N (%)** |
| Masculino | 44 (54,3%) |
| Feminino | 37 (45,7%) |
| **Diagnósticos mais frequentes** | **N (%)** |
| Neuropatia óptica hereditária de Leber | 8 (16%) |
| Síndrome MELAS | 5 (10,2%) |
| Síndrome de depleção do DNA mitocondrial (forma encefalomiopática) | 4 (8%) |
| Síndrome de Kearns-Sayre | 3 (6%) |
| Miopatia mitocondrial com oftalmoplegia externa progressiva e crônica com início na idade adulta | 3 (6%) |
| **Manifestações mais frequentes** | **N (%)** |
| Convulsões | 12 (14,8%) |
| Ataxia | 11 (13,5%) |
| Hipotonia | 9 (11,1%) |

**Figura 2.** Município de nascimento dos participantes (n = 81)

Além disso, houve registro de consanguinidade parental em 16% dos casos.

Em 30% dos indivíduos houve relato de internação hospitalar pregressa.

## CONCLUSÃO:

Este estudo destaca a importância de um reconhecimento precoce dos sinais e sintomas relacionados ao metabolismo energético.

A identificação de quadros compatíveis deve aventar a suspeita de doenças mitocondriais, permitindo intervenções precisas.

Ademais, ressalta-se a importância do aconselhamento genético e do acompanhamento multidisciplinar na formulação de estratégias terapêuticas, importantes na manutenção da independência e da autonomia desses indivíduos.

## REFERÊNCIAS:

Félix, T.M., et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). Orphanet J Rare Dis 17, 84 (2022).

**Agradecimentos:**

Pesquisadores da Rede Nacional de Doenças Raras; Ministério da Saúde/SCTIE/DECIT e CNPq.