**Relato de um caso de paciente com fraqueza muscular de início juvenil associada à depleção mitocondrial ligada à tirosina quinase 2 (DMT-TK2)**

O presente trabalho objetiva descrever o caso de um paciente com fraqueza da musculatura proximal diagnosticado com síndrome rara, a DMT-TK2, em sua forma juvenil.

Menino, 14 anos, portador de asma brônquica, necessitou de internação em junho de 2018 devido à pneumonia, recebendo tratamento e alta hospitalar após 11 dias. Em julho do mesmo ano, apresentou recidiva do quadro, evoluindo para insuficiência respiratória grave com necessidade de intubação orotraqueal e ventilação mecânica e, posteriormente, realização de traqueostomia. A partir dessa última internação, paciente apresentou queixas de paresia proximal em membros inferiores (MMII) que dificultavam sua deambulação. Durante o ano de 2019, houve nova recorrência do quadro, sendo instituído o uso de BiPAP para maior confortabilidade. Apesar disso, novas internações ocorreram no período de 2020 a 2022 e culminaram com progressão do déficit neurológico de MMII. Nesse contexto, suspeitou-se de síndrome de depleção do DNA mitocondrial (MDS), sendo solicitado o teste molecular. O painel de neuropatia genética do paciente confirmou a síndrome DMT-TK2. Prescreveu-se L-carnitina, coenzima q-10 e vitamina E. Atualmente, o jovem possui 19 anos e encontra-se acamado e traqueostomizado, com quadro de tetraparesia acentuada em MMII proximal, hipotonia e hiporreflexia de membros superiores e inferiores e deformidade toracoabdominal (escoliose), além do quadro respiratório já mencionado.

A síndrome da depleção mitocondrial está associada a defeitos na manutenção do DNA mitocondrial (mtDNA) que podem ser causados por mutações em genes nucleares como o TK2. A DMT-TK2 possui 3 formas de apresentação: início infantil (até os 2 anos), início juvenil (2 a 18 anos) e início adulto (maiores de 18 anos), sendo tais apresentações diferentes quanto à gravidade. O paciente relatado apresenta sintomas da forma juvenil, que consistem em fraqueza da musculatura proximal ou fraqueza progressiva generalizada. O diagnóstico é realizado pela análise de mtDNA contido em músculo esquelético, tendo apenas 107 casos confirmados na literatura médica até o ano de 2018. Portanto, diante de paciente jovem com paresia proximal que piora a cada infecção respiratória, deve-se suspeitar da síndrome DMT-TK2 após afastar seus diagnósticos diferenciais, como atrofia muscular espinhal, doença de Pompe e síndrome de Prader-Willi.