



Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:

Resumo

Relato de Caso

SÍNDROME DE LOWE: AS COMPLICAÇÕES NO PACIENTE PEDIÁTRICO

AUTOR PRINCIPAL: Gabriela Spessatto

CO-AUTORES: Corine Amaro Menta, Laisa Zanella, Muriel Manica e Sabrina Nalin

ORIENTADOR: Marcelo Camargo de Assis

UNIVERSIDADE: Universidade de Passo Fundo

INTRODUÇÃO:

Síndrome de Lowe ou síndrome oculocerebrorenal é uma desordem multissistêmica recessiva ligada ao cromossomo X, com mutação no gene OCRL-1, causando deficiência da enzima inositol fosfatase. É uma doença rara, com prevalência variando de 1: 500.000 a 1:2.000.000, afetando predominantemente o sexo masculino. Manifesta-se com a tríade clássica de catarata congênita, tubulopatia proximal e alterações de comportamento e cognição, devido à interrupção do ciclo da actina. Além disso, pode haver hiper mobilidade articular, arreflexia, fraturas espontâneas e escoliose. É comum também a osteoporose com hipofosfatemia, raquitismo, deficiência do hormônio do crescimento e progressiva disfunção renal. As principais causas de morte são as infecções, crises epiléticas e a doença renal crônica, sendo que a maioria morre na segunda década de vida.

DESENVOLVIMENTO:

Foi realizado um estudo retrospectivo observacional com o objetivo relatar o caso de uma criança com Síndrome de Lowe, já que se trata de uma doença rara e de difícil diagnóstico. Com isso, buscou-se enfatizar a apresentação clínica dessa patologia, a fim de facilitar seu reconhecimento e a conduta terapêutica.

Relato - Paciente masculino, 12 anos, apresentou catarata congênita bilateral, diagnosticada ao nascimento e tratada cirurgicamente. Apresenta atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, múltiplas fraturas em membros inferiores e caminha com dificuldade, fazendo uso de órteses nos membros inferiores. Ao exame físico, nota-se fácies típica, com protrusão frontal e olhos profundos. Apresenta baixa estatura, escoliose, cifose torácica e deformidades em membros inferiores, apresentando encurvamento

anterior do fêmur esquerdo e genu valgo. Nos exames complementares, a gasometria venosa demonstra acidose de provável causa renal. As radiografias de esqueleto apresentaram osteopenia importante, compatível com quadro de raquitismo renal. A RNM de crânio revelou atrofia cortical e subcortical, com suspeita de alteração de mielinização. Também foi solicitada cromatografia de aminoácidos na urina e análise do gene OCRL1 no paciente, os quais foram positivos.

O paciente apresenta os três elementos da tríade clássica da Síndrome de Lowe: catarata congênita, tubulopatia proximal e alterações do comportamento e da cognição. Além disso, revela outras manifestações comuns da doença, tais como raquitismo, osteoporose, escoliose, cifose e genu valgo. Essas características ocorrem devido a uma interrupção do remodelamento de actina nos fibroblastos, causada por uma mutação no gen OCRL-1, localizado no locus q25-q26 do cromossomo X, prejudicando o crescimento e proliferação celular.

A catarata foi corrigida cirurgicamente logo após o nascimento. Desenvolveu tubulopatia, que evoluiu com insuficiência renal, sendo submetido a transplante há dois anos. Na RNM de crânio evidenciou-se atrofia cortical e subcortical, justificando o déficit intelectual do paciente.

Ao nível dos joelhos desenvolveu deformidades em valgo e acentuado encurvamento anterior do fêmur. A deformidade do fêmur direito foi tratada com osteotomia e fixação com haste intramedular telescópavel Fassier-Duval, que permite o crescimento longitudinal do fêmur e funciona como tutor interno prevenindo as deformidades recorrentes.

Como o paciente evoluiu para insuficiência renal e necessitou transplante, o fêmur esquerdo não pode ser submetido à correção das deformidades. Porém, após o sucesso do transplante, o paciente foi liberado para o tratamento das deformidades do fêmur esquerdo e será submetido ao mesmo tratamento realizado em seu lado direito. Para isso, o mais adequado é o uso prévio do pamidronato intravenoso, que altera o turnover ósseo com a finalidade de aumentar a densidade óssea e assegura a eficácia da cirurgia.

CONSIDERAÇÃO S FINAIS:

O quadro clínico do paciente é típico da síndrome de Lowe, apresentando todas as características clínicas e laboratoriais da doença. Mesmo com terapêutica apropriada, a expectativa de vida não ultrapassa a terceira década, apresentando, portanto, um prognóstico reservado. Dessa forma, o tratamento ortopédico visa aprimorar a qualidade de vida e facilitar as atividades diárias.

REFERÊNCIAS

1. HOU, Jia-Woei. Ameloration of Hypophosphatemic Rickets and Osteoporosis With Pamidronate and Growth Hormone in Lowe Syndrome. *J Formus Med Assoc* 2009; 730-735
2. MAIA, Marta L.A et al. Síndrome de Lowe: relato de 5 casos. *Scielo* 2010; 216-222. Disponível em: www.scielo.br/pdf/jbn/v32n2/v32n2a11.pdf

3. RECKER, Florian et al. Lowe syndrome/Dent-2 disease: A comprehensive review of known and novel aspects. *Journal of Pediatric Genetics* 2013; 53-68
4. ZANIEW, Marcian et al. Characterization of 28 novel patients expands the mutational and phenotypic spectrum of Lowe syndrome. *Pediatr Nephrol* 2015; 931-943.

ANEXOS

A)



Paciente antes de ser submetido às correções das deformidades no fêmur esquerdo.

B)

