



3º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Urgências e
Emergências
Pediátricas**

24 a 26 | novembro | 2022
Hotel Windsor Oceanico
Rio de Janeiro, RJ



Trabalhos Científicos

Título: Fratura Patológica De Femur Em Paciente Pediátrico Portador De Síndrome De Lowe

Autores: BRUNO DE SOUZA BARROS DA COSTA (FUNDAÇÃO TÉCNICO EDUCACIONAL SOUZA MARQUES- FTESM), JULIA PITANGA DA SILVA GUIMARAES (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ - VISTA CARIOCA/IDOMED), JOÃO VITOR WIECHERS AIETA SANTORO (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ - VISTA CARIOCA/IDOMED), JOÃO PEDRO MARINS BRUM BRITO DA COSTA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ - VISTA CARIOCA/IDOMED), CALIEL WERLY DE SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ - VISTA CARIOCA/IDOMED), RODRIGO CAMPANELLA CARVALHO (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ - VISTA CARIOCA/IDOMED), LUANA RIBEIRO DA SILVA RANGEL (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO-HMMC), GABRIELA DOS SANTOS HÖELZ (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO-HMMC), KATIA FARIAS E SILVA (FUNDAÇÃO TÉCNICO EDUCACIONAL SOUZA MARQUES-FTESM/HMMC/IDOMED), ROBERTA ESTEVES VIEIRA DE CASTRO (FUNDAÇÃO TÉCNICO EDUCACIONAL SOUZA MARQUES-FTESM)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Lowe (SL) ou distrofia oculocerebrorrenal, é caracterizada pela herança recessiva ligada ao cromossomo X. O presente trabalho relata o caso de um paciente com SL que apresentou fratura patológica de fêmur. Perante a raridade de estudos e literatura sobre esse tema, nosso objetivo é disseminar o conhecimento sobre a doença e sua conduta terapêutica. DESCRIÇÃO DO CASO: Masculino, 7 anos, portador da SL, compareceu à emergência hospitalar com relato de queda da própria altura. Foi realizada uma radiografia de quadril que evidenciou fratura de fêmur proximal esquerdo, com necessidade de intervenção cirúrgica pelo departamento de ortopedia. A história patológica pregressa é marcada por catarata congênita bilateral (já corrigida cirurgicamente), raquitismo, miopia bilateral de grau avançado e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, além de apresentar baixa estatura e deformidades de membros inferiores. DISCUSSÃO: A tríade clássica é caracterizada por catarata congênita, tubulopatia proximal e alterações de comportamento e cognição. O padrão-ouro de diagnóstico é o sequenciamento genético porém, na prática clínica, é feito pelo conjunto de manifestações clínicas somadas às alterações dos exames laboratoriais relacionados com a fisiopatologia da doença. Vale ressaltar a importância da síndrome de Fanconi que se dá como principal comprometimento renal na SL. Alterações musculoesqueléticas, como hiper mobilidade articular, luxação do quadril, raquitismo, fraturas patológicas e deficiências de peso e estatura, podem ocorrer em consequência das alterações tubulares. CONCLUSÃO: Observa-se a necessidade de um diagnóstico precoce, pois não existe um tratamento específico para a SL. No entanto, existem diversas formas de trazer maior qualidade de vida para o paciente, reduzindo as complicações e retardando a evolução clínica.