



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Lowe: Relato De Caso

**Autores:** MATEUS CORDEIRO BATISTA FURTUNA SILVA (UECE); ISLANE MARIA CASTRO VERÇOSA (HGF); JOSE EDISIO DA SILVA TAVARES NETO (HGF); VIVIANE MARIA SYDRIÃO PEIXOTO (UNICHRISTUS); REBECA HOLANDA NUNES (UNICHRISTUS)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Lowe ou síndrome oculocerebrorenal (OCR) é uma desordem multissistêmica caracterizada por anormalidades afetando olho, sistema nervoso e rim. Descrição do caso: Lactente, sexo masculino, 4 meses e 19 dias, com queixa de não fixar o olhar desde os dois meses de idade. Foi inicialmente diagnosticado com catarata congênita e glaucoma, sendo prescrito colírio a base de tartarato de brimonidina e timolol. Posteriormente, apresentou síncope coincidentes com o horário de aplicação do colírio. O medicamento foi suspenso pelo serviço de Oftalmologia e foi aventada a possibilidade de doença hipotônica pela Neurologia. Realizou tratamento cirúrgico em caráter de urgência para catarata e glaucoma. Em virtude do quadro clínico e após exclusão de outras possíveis causas, o paciente foi diagnosticado com Síndrome de Lowe. Discussão: A OCR é uma doença muito rara (prevalência de aproximadamente 1 em 500,000), associada ao cromossomo X e transmitida recessivamente em virtude de mutações no gene OCRL-1. Em geral, certas manifestações estão presentes, incluindo catarata congênita e glaucoma, hipotonia (ao nascimento) e hiporreflexia, retardo global no desenvolvimento neuropsicomotor, grave déficit cognitivo, síndrome de Fanconi. Outras manifestações podem ocorrer, como nistagmo, raquitismo, fraturas patológicas. Não existe tratamento específico para a síndrome de Lowe, sendo o objetivo melhorar a evolução clínica dos pacientes, minimizar as complicações inerentes à doença e retardar a evolução para doença renal terminal. A sobrevida dos pacientes raramente ultrapassa 40 anos. Conclusão: Apesar da não existência de um tratamento específico, é necessário enfatizar a importância de que seja feito um diagnóstico precoce, pois possibilita melhor qualidade de vida, maior sobrevida e permite que seja feito aconselhamento genético para evitar uma nova ocorrência dentro da mesma família. Logo, é de grande importância o conhecimento dessa doença pela classe médica em geral.