

## CATARATA COMO MANIFESTAÇÃO PRECOCE EM LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE 8: EXPANSÃO DO FENÓTIPO

CALDEIRA, Lunielle da Cruz<sup>1,2</sup>; BRITO, Vanessa de Sousa<sup>1</sup>; CASTRO, Matheus Augusto Araujo<sup>1,2</sup>; LOPES, Ellen Mourão Soares<sup>1,2</sup>; GUIMARÃES, Thiago Gonçalves<sup>1</sup>; MONTANHA, Lucas da Rosa<sup>1,2</sup>; SANTOS, Vanessa Catarine Silva Abreu Ribeiro dos<sup>1,2</sup>; MACEDO-SOUZA, Lúcia Inês<sup>1</sup>; FREUA, Fernando<sup>1</sup>; KOK, Fernando<sup>1,2</sup>

- 1- Ambulatório de Neurogenética, Departamento de Neurologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.
- 2- Ambulatório de Neurometabólica, Departamento de Neurologia Infantil, no Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.

**Introdução:** A síndrome 4H – Hipomielinização, Hipodontia, Hipogonadismo Hipogonadotrófico – pode cursar adicionalmente com várias outras alterações neurológicas (síndrome cerebelar, piramidal, cognitiva e distúrbio do movimento) e sistêmicas. A idade de início é tipicamente na primeira infância, mas casos de início mais tardio também são descritos. **Relato do caso:** Paciente masculino com 24 anos, apresentou atraso de partida do desenvolvimento neuropsicomotor e catarata precoce bilateral. Começou a andar e falar com 2 anos e apresentava incoordenação. Aos 4 anos, percebia-se, também, comprometimento cognitivo. Aos 8 anos, tinha dificuldade para deambular sozinho, que progrediu lentamente. **Propedêutica:** Exame clínico, laboratorial, de imagem e genético. **Resultados:** Ao exame físico, nota-se hipodontia e amelogenese, déficit cognitivo, ataxia global, distonia em pés e hipereplexia. A dosagem de testosterona é baixa. A RM demonstra hipomielinização difusa da substância branca cerebral e atrofia cerebelar. Exoma mostrou uma variante patogênica e outra provavelmente patogênica em heterozigose composta no gene *POLR3B* c.1263+1G>A e c.1568T>A (p.Val523Glu). **Conclusões:** Hipomielinização, ataxia cerebelar e alterações dentárias são achados frequentes na síndrome 4H. A ocorrência de catarata nunca foi reportada nesta condição e é um achado frente a uma investigação de atraso do DNPM, algumas pistas podem levar ao diagnóstico correto, tais como as alterações dentárias, endocrinológicas, e oftalmológicas, além de achados em ressonância magnética. Ainda, o teste molecular permite confirmar o diagnóstico e faz-se primordial para realizar o aconselhamento genético. Por fim, nessa condição, a expectativa de vida depende das medidas de suporte implementadas para prevenir complicações secundárias.

Palavras-chave: Ataxia. Hipodontia. Hipomielinização. Hipogonadismo.