

SÍNDROME DE LOWE: RELATO DE CASO

DE OLIVEIRA, Gabriela Alves¹
CANDIDO, Rayssa Muniz¹
GEREMIA, Danilo Aureliano Almeida²
CARBONE, Ana Karolina Morais²
DA ROCHA, Joshua Werner Bicalho³

1. Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário São Lucas, Porto Velho/RO
2. Acadêmico/a do Curso de Medicina da Faculdade Metropolitana, Porto Velho/RO
3. Médico Geneticista da Clínica Crescer Mais, Porto Velho/RO

Contato:

Rua Rafael Vaz e Silva, 2255 – Sala 01, Bairro São Cristóvão, Porto Velho/RO
genética.rondonia@gmail.com

Introdução: A síndrome oculocerebrorenal de Lowe é uma doença genética rara, multissistêmica, que cursa principalmente com disfunções oftalmológicas, neurológicas e renais. Causada por variantes patogênicas no gene *OCRL*, localizado no cromossomo X, pacientes do sexo masculino apresentam os sintomas clássicos da síndrome, enquanto mulheres portadoras podem ser assintomáticas ou apresentar alterações oftalmológicas leves. A suspeita clínica envolve catarata congênita bilateral, hipotonia com atraso neuropsicomotor (ADNPM) e tubulopatia proximal do tipo Fanconi. **Relato de caso:** Paciente masculino, 2 anos, encaminhado para avaliação genética devido diagnóstico de ADNPM e com história prévia de catarata congênita bilateral diagnosticada aos 2 meses de vida. Ao exame apresentava epicanto bilateral discreto, orelhas proeminentes, asas nasais, filtro nasolabial longo, lábio superior fino e arqueado; hipotonia axial com sustento cefálico completo (porém pobre), trefismo e força preservados. Exame de neuroimagem revelou padrão de mielinização alterado, leve afinamento difuso do corpo caloso e leve assimetria dos ventrículos laterais. Exames laboratoriais evidenciaram proteinúria e hipercalcúria. **Propedêutica:** Devido ADNPM associado a catarata congênita e dismorfias, foi aventada a possibilidade de síndrome genética, sendo solicitado sequenciamento completo do exoma. **Resultados:** O exoma identificou a presença de variante patogênica, em hemizigose, no gene *OCRL:c.2083C>T;p.(Arg695*)*, fechando o diagnóstico de síndrome de Lowe. **Conclusões:** O paciente apresentou sintomas sugestivos da síndrome já nos primeiros meses de vida, com o desenvolvimento de outras manifestações ao longo da vida. A realização da investigação molecular auxilia na elucidação diagnóstica e permite o manejo terapêutico adequado no âmbito multidisciplinar.

Palavras-chave: Síndrome de Lowe. Síndrome Oculocerebrorenal. Neurogenética. Exoma.