



## Síndrome de Lowe: Um estudo de caso



<https://doi.org/10.56238/levv15n39-101>

**Andrea Filipini Rodrigues Laueremann**

Doutoranda em Ciências da Saúde da Universidade de Taubaté  
Universidade de Taubaté/ UNITAU

**Natalia Abou Hala Nunes**

Doutora em Enfermagem pela Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),  
Universidade de Taubaté/UNITAU

**Erika Maria Parlato-Oliveira**

Pós doutora em psiquiatria infantil na Universidade Pierre et Marie Curie/Paris.  
Universidade de Parisunicipal - Estado

### RESUMO

Este estudo destaca a complexidade da Síndrome de Lowe, também conhecida como Síndrome oculocerebrorrenal (OCR), inicialmente descrita por Lowe em 1952, é uma condição genética rara que afeta principalmente os olhos, o cérebro e os rins. O diagnóstico genético, embora possível, muitas vezes é limitado pelos custos e pela morosidade do sistema de saúde pública. Assim, o diagnóstico é frequentemente baseado em critérios clínicos e exames laboratoriais. Estima-se a prevalência de 1 em 500.000 na população geral. O relato de caso apresenta LG, uma criança com a Síndrome de Lowe com atraso neuropsicomotor, catarata congênita e glaucoma. A equipe transdisciplinar, composta por diversos profissionais de saúde, adotou uma abordagem integral para enfrentar os desafios clínicos e terapêuticos complexos da síndrome. As intervenções terapêuticas focaram na melhoria da qualidade de vida, destacando a importância da fonoaudiologia e a necessidade da intervenção precoce integrada a uma abordagem transdisciplinar, além da inclusão ativa da família no processo terapêutico. O estudo enfatiza o papel crucial de instituições de terceiro setor no suporte à populações em situação de vulnerabilidade e destaca a necessidade da articulação entre as instituições e o sistema de saúde pública.

**Palavras-chave:** Síndrome Oculocerebrorrenal, Transtornos do Neurodesenvolvimento, Diagnóstico Precoce, Pesquisa Interdisciplinar, Ciências da Saúde.

## 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Lowe, também conhecida como Síndrome oculocerebrorrenal (OCR), Síndrome de Lowe oculocerebrorrenal (OCRL), Doença de Lowe ou Distrofia oculocerebrorrenal, é uma condição genética rara, inicialmente descrita por Lowe em 1952. Segundo os dados da Lowe's Syndrome Association (LSA), nos Estados Unidos, há uma estimativa de aproximadamente 1 em 500.000 na população geral. Esta associação, que acompanha casos em diversos países, afirma que a prevalência está entre 1 e 10 meninos afetados em cada 1.000.000 habitantes. Estudos na Itália descreveram 34 pacientes sendo 33 meninos e apenas uma menina, até 2005<sup>(1)</sup>. No Brasil, as descrições de doenças raras acompanham os números americanos pois os dados estatísticos brasileiros não são suficientes. Ela está associada ao cromossomo X e é transmitida de forma recessiva, resultante de alterações no gene OCRL-1. Este gene desempenha um papel crucial na codificação da enzima fosfatidilinositol bifosfato 5-fosfatase. Quando ocorrem mutações nesse gene, ocorre um acúmulo intracelular que interfere em processos como a sinalização intracelular, o tráfego de proteínas e a polimerização do citoesqueleto de actina<sup>(2)</sup>.

Em 2010, foram descritos 5 casos de pacientes masculinos atendidos na Universidade Federal de São Paulo<sup>(1)</sup>, e em 2015, há o relato de atendimento de um caso do sexo masculino na Universidade de Passo Fundo, RS<sup>(3)</sup>.

Este estudo se concentra na apresentação clínica da Síndrome de Lowe, que envolve principalmente os olhos, o cérebro e os rins. A catarata congênita, o nistagmo e o glaucoma são as manifestações oculares mais frequentes, enquanto as anomalias renais geralmente se assemelham à síndrome de Fanconi. Além disso, as manifestações neurológicas incluem déficit intelectual, atraso neuropsicomotor e convulsões, enquanto o sistema músculo esquelético é afetado por raquitismo, hipotonia generalizada e deficiência de peso e estatura<sup>(4)</sup>.

Embora o diagnóstico genético seja possível, ele é frequentemente limitado pelo custo e pela morosidade dos sistemas de saúde pública. Assim, o diagnóstico da Síndrome de Lowe é frequentemente baseado em critérios clínicos e exames laboratoriais.

Diante disto, este relato de caso tem como objetivo destacar a importância da intervenção precoce em fonoaudiologia, aliada a uma abordagem transdisciplinar, na melhoria do diagnóstico e na qualidade de vida do paciente e de sua família. O caso de LG, uma criança com a Síndrome de Lowe, apresenta desafios clínicos e terapêuticos que ilustram a complexidade dessa síndrome e a necessidade de intervenções abrangentes e coordenadas.

## 2 APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Para este estudo de caso, cumpriram-se os princípios éticos (CAE: 79392824.0.0000.5501). A responsável legal do participante assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), bem

como o Termo de Uso de Imagem, consentindo com a utilização da fotografia sem tarja preta, visto que a característica ocular é um determinante para o diagnóstico desta síndrome.

A criança, LG, chegou ao serviço, uma organização social voltada ao atendimento de pessoas com deficiência no interior do estado de São Paulo, em 2020, com 5 meses de idade, encaminhado pelo pediatra devido ao atraso neuropsicomotor, catarata congênita e glaucoma.

O nascimento, a termo de 38 semanas, parto cesárea, a criança apresentou Apgar do primeiro minuto = 7 e do quinto minuto = 9, sem qualquer complicação com a mãe e o recém-nascido, ambos foram dispensados da maternidade sem qualquer orientação adicional.

LG compõe uma família de 4 pessoas, pai (28 anos), mãe (30 anos), irmã mais velha (7anos) e irmã mais nova (5 anos). O pai sem histórico familiar de doenças e a mãe sem histórico familiar, pois cresceu em uma família adotiva.

Aos dois meses de idade, a mãe relata que ele não a olhava e que seus “olhos tremiam” (segundo a mãe), e a partir desta queixa ela foi encaminhada para o primeiro serviço especializado, na capital de São Paulo, para o tratamento da catarata congênita e do glaucoma.

O trabalho desta instituição, de caráter transdisciplinar, acolheu a criança pelo serviço social que a inseriu na agenda da equipe composta por: fonoaudiólogo, psicólogo, fisioterapeuta, nutricionista, pedagogo, assistente social e educador físico.

Na avaliação da equipe logo ficou esclarecido o atraso geral de desenvolvimento, hipotonia acentuada, baixo peso, baixa estatura e a fragilidade emocional da família frente a tantos sintomas.

Assim, a equipe decidiu incorporar a mãe, como sendo a principal cuidadora, em todos os momentos terapêuticos junto à equipe, na oportunidade de oferecer-lhe uma escuta acolhedora, valorizar seu olhar frente às dificuldades do dia a dia, e proporcionar momentos de troca para encontrar meios funcionais de observação e estimulação na rotina do serviço e de casa.

Apesar da dificuldade visual, LG apresentava bom contato relacional com a equipe e com as crianças da instituição. A hipotonia severa o deixava passivo para as atividades motoras que necessitavam sempre do auxílio de sua mãe.

Na observação fonoaudiológica a hipotonia dos músculos orofaciais dificultava o fechamento labial, contribuía para a sialorreia e respiração ineficiente, ruidosa e bucal<sup>(5)</sup>. Embora LG apresentasse bom apetite, devido a dificuldade mastigatória e postural, ainda era alimentado de sopa pastosa peneirada e mamadeira para água e leite. A questão alimentar era um ponto de muita preocupação para a família pois LG estava abaixo do peso e da estatura esperada para a idade.

Na avaliação da nutricionista ficou constatado que o cardápio oferecido diariamente era variado e muito rico em fibras, proteínas e vitaminas, portanto, o baixo peso e estatura poderiam estar relacionados a outros fatores desconhecidos da equipe, mas foi levantada a hipótese da ineficiência da execução das funções alimentares para a absorção dos nutrientes<sup>(6)</sup>

O trabalho de fisioterapia e fonoaudiologia foram realizados em dois modelos: separadamente e em conjunto, semanalmente, com a presença da mãe. No trabalho único de cada profissional, aspectos específicos eram observados e aplicadas técnicas específicas, enquanto no trabalho em conjunto, a diáde trocava os saberes para a complementação recíproca, por exemplo, a fisioterapeuta colocava a criança na postura mais confortável e adequada possível para que a fonoaudióloga oferecesse o alimento, ou então, a fonoaudióloga orientava a postura dos órgãos orais nos exercícios corpóreos da fisioterapia.

O trabalho de fonoaudiologia foi focado na organização das funções orais e alimentares, postura e musculatura, dentro das possibilidades da criança, para que os momentos de ingestão de líquidos e pastosos/semi sólidos fosse a mais prazerosa e eficiente possível, sempre associado à estimulação de linguagem e audição. Estas duas últimas áreas foram muito exploradas com atividades musicais em grupo, junto a outras crianças da instituição, e individualmente, de forma mais dirigida à linguagem comunicativa.

A família foi orientada pelo serviço social quanto aos direitos e acesso à saúde, na realização dos exames e solicitação de especialistas.

Após 10 meses de atendimento, reavaliamos o desempenho de LG em todas as áreas, e neste momento, com 1 ano e 4 meses, ele se sentava sem apoio, iniciou o engatinhar, comia alimentos sólidos com dieta variada e produzia alguns sons em direção ao interlocutor. Em relação à visão, ele realizou as cirurgias e foi adaptado ao uso de óculos, que contribuiu muito para seu desenvolvimento geral. Contudo, as curvas de crescimento continuavam abaixo da média, e os exames solicitados pela nutricionista ainda apresentavam alterações importantes. Além disso, com o crescimento, LG apresentava traços faciais únicos dentro de sua família e houve um episódio que chamou a atenção da equipe. A criança, ao sair do sofá, teve uma fratura do osso tíbia, fatos que levantaram suspeita na equipe quanto ao diagnóstico.

Nesta época, após meses de espera, surgiu a vaga para a consulta com o neuropediatra, que baseado no histórico, nos exames laboratoriais e no exame clínico levantou a hipótese de Síndrome de Lowe.

Diante da confirmação do diagnóstico clínico e genético, a equipe alinhou o direcionamento terapêutico para a melhora da qualidade de vida da criança dentro do núcleo comunitário e familiar, uma vez que a expectativa de vida destas pessoas não ultrapassa a terceira década de vida.

O trabalho fonoaudiológico com a presença da mãe e/ou de outro responsável familiar (pai e avó paterna) foi viabilizado pela instituição com maior frequência (duas a três vezes por semana), pois além da gravidade do caso, a criança apresentava, a cada dia, mais episódios de infecção urinária, com muitas ausências.

O direcionamento do trabalho fonoaudiológico manteve os objetivos iniciais de fortalecimento da musculatura orofacial para a funcionalidade das funções de mastigação e deglutição, tão importantes para o desenvolvimento desta criança. A retirada da mamadeira e da chupeta suprimiu a função de sucção, mas considerada como um importante instrumento na realização dos exercícios miofuncionais, adotamos junto com a nutricionista, um cardápio de sucos, com textura levemente densa, para ser oferecido com canudo, no meio da manhã. A introdução do canudo foi muito difícil para a criança, devido a dificuldade de prensão do canudo pelos lábios. Com a impossibilidade de utilizar o canudo, mesmo com diâmetro grande, e da recusa da criança pela oferta dos sucos no copo de ingestão de água, passamos ao copo de transição com furo único, que proporcionou movimentos de sucção lenta, com força reduzida, mas que facilitou a ingestão dos sucos nutritivos.

A comunicação da criança era eficiente do ponto de vista multimodal<sup>(7)</sup>, ele comunicava-se com a mãe através de pequenos “choros”, para dizer de algum incômodo ou pedir colo. Para se comunicar com as terapeutas ele fazia os movimentos de cabeça com esforço, direcionando o olhar para o interlocutor e emitia algumas vogais. Deste esforço comunicativo, a sua fala sempre era colocada em evidência para ser compreendida e respondida, valorizando seu ato comunicativo e compartilhando com sua família as possibilidades de diálogo que foram se formando durante as interações.

Após 2 anos de atendimento, e constantes reavaliações, fotos e filmagens, constatamos que o trabalho fonoaudiológico deve ser contínuo nos casos diagnosticados com esta síndrome, uma vez que durante um longo período de afastamento (hospitalizações, COVID, infecções frequentes de urina, entre outras intercorrências de saúde características da síndrome) a criança voltava a apresentar queixas e sintomas iniciais como: a dificuldade mastigatória, de controle de saliva e hipotonia corpórea excessiva.

O trabalho foi suspenso quando a criança conseguiu uma vaga para cirurgia renal em um hospital especializado e devido a várias complicações de saúde, a família optou pela mudança de cidade para facilitar o atendimento da criança.

### **3 DISCUSSÃO**

Este estudo de caso, focado na Síndrome de Lowe, oferece insights importantes sobre o atendimento de crianças afetadas por essa condição rara e complexa. A Síndrome de Lowe é uma patologia genética que afeta principalmente os olhos, o cérebro e os rins, com manifestações clínicas que variam de paciente para paciente. O caso do paciente LG, apresentado neste estudo, ilustra a complexidade e os desafios enfrentados por crianças com essa síndrome e destaca a importância da abordagem transdisciplinar na prestação de cuidados de saúde.

O diagnóstico da Síndrome de Lowe pode ser desafiador, uma vez que é uma condição rara e muitos dos sintomas são inespecíficos. No entanto, o diagnóstico precoce é fundamental para permitir intervenções adequadas e melhorias na qualidade de vida do paciente. Nesse contexto, a atenção transdisciplinar desempenha um papel fundamental na identificação precoce e no tratamento abrangente.

A criança LG foi encaminhada para atendimento devido a atraso neuropsicomotor, catarata congênita e glaucoma. Seu caso demonstra como a coordenação entre diferentes profissionais de saúde, incluindo fonoaudiólogos, psicólogos, fisioterapeutas, nutricionistas, pedagogos, assistentes sociais e educadores físicos, pode ser essencial para compreender e abordar as múltiplas necessidades de crianças com a Síndrome de Lowe. A abordagem transdisciplinar permite uma avaliação abrangente das funções cognitivas, motoras e sociais da criança, ajudando a identificar áreas de intervenção necessárias.

A hipotonia acentuada, o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e os problemas de visão apresentados por LG são sintomas comuns em pacientes com essa síndrome. O acompanhamento fonoaudiológico desempenha um papel crucial na melhoria da função de deglutição e da comunicação. O fortalecimento da musculatura orofacial e a introdução de estratégias terapêuticas, como o uso de canudos, auxiliam na alimentação e na promoção do desenvolvimento de habilidades linguísticas.

O caso de LG também destaca os desafios enfrentados pela equipe de saúde devido às frequentes infecções urinárias e outras complicações de saúde comuns em pacientes com Síndrome de Lowe. A necessidade de intervenções contínuas é evidenciada pelo fato de que, após períodos de afastamento do tratamento, LG apresentava recorrência de sintomas iniciais, ressaltando a importância da continuidade do acompanhamento.

Um aspecto relevante é o impacto da Síndrome de Lowe na qualidade de vida da criança e de sua família. A necessidade de intervenções constantes, cirurgias e cuidados médicos frequentes pode ser emocionalmente desgastante. Portanto, a inclusão da família no processo terapêutico, como cuidadores ativos e participantes das terapias, não apenas oferece suporte prático, mas também proporciona uma base emocional importante para a criança.

Por fim, a ênfase em serviços de terceiro setor <sup>(8)</sup> e instituições que oferecem atendimento gratuito a populações vulneráveis destaca a necessidade de aprimorar o sistema de referência e contrarreferência. Instituições que prestam serviços a populações vulneráveis muitas vezes carecem de suporte efetivo e coordenação com outros sistemas de saúde, o que pode impactar negativamente o progresso terapêutico.

Este estudo de caso sublinha a complexidade da Síndrome de Lowe e a importância da abordagem transdisciplinar <sup>(9)</sup> na prestação de cuidados de saúde. Proporciona a discussão sobre as estratégias de intervenção que podem melhorar a qualidade de vida de crianças com essa síndrome e



destaca a necessidade de coordenação eficaz entre instituições de terceiro setor e o sistema de saúde pública.





## REFERÊNCIAS

Maia ML de A, Val MLDM do Genzani CP, Fernandes FAT, Andrade MC de, Carvalhaes JT de A. Síndrome de Lowe: relato de cinco casos. *Jornal Brasileiro de Nefrologia*. 2010 Jun;32(2):216–22.

Loi M. Lowe syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2006 May 18;1(1).

Trabalhos - 13º Congresso Brasileiro de Clínica Médica | 3º Congresso Internacional de Medicina de Urgência e Emergência [Internet]. *clinicamedica2015.iweventos.com.br*. [cited 2023 Dec 6]. Available from:

<https://clinicamedica2015.iweventos.com.br/evento/clinicamedica/trabalhosaprovados/naintegra/357>

Gholamhossein Amirhakimi, Mohamad-Hosein Fallahzadeh, Hedyeh Saneifard. Lowe Syndrome: Report of a Case and Brief Literature Review. *Iranian Journal of Pediatrics*. 2009 Jan 1;19(4):417–20.

Genaro KF, Berretin-Felix G, Rehder MIBC, Marchesan IQ. Avaliação miofuncional orofacial: protocolo MBGR. *Revista CEFAC* [Internet]. 2009 Jun 1;11:237–55. Available from: <https://www.scielo.br/j/rcefac/a/jSS7rXnYbxWxK6V6bGZtJbJ/abstract/?lang=pt>

INDICADORES DE SAÚDE –SISVAN [Internet]. *tabnet.datasus.gov.br*. Available from: [http://tabnet.datasus.gov.br/cgi-win/SISVAN/CNV/notas\\_sisvan.html](http://tabnet.datasus.gov.br/cgi-win/SISVAN/CNV/notas_sisvan.html)

Parlato-Oliveira, Erika. O bebê e as tramas da linguagem. São Paulo: Instituto Langage,2022. Redação Observatório 3º Setor. Terceiro Setor: o que é e como atua na sociedade brasileira [Internet]. Observatório do 3º Setor. 2021. Available from: <https://observatorio3setor.org.br/noticias/terceiro-setor-o-que-e-como-atua-na-sociedade-brasileira/>

Parlato-Oliveira, Erika e Cohen, David (orgs). O bebê no mundo transdisciplinar. São Paulo: Instituto Langage,2023.

Wang C, Zhang W, Wang L, Liu W, Guo H. Case Report: Combined Cataract Surgery and Minimally Invasive Glaucoma Surgery Provide an Alternative Treatment Approach for Lowe Syndrome. *Frontiers in Medicine*. 2022 Jul 1;9.

Du R, Lin Y, Li T, Xu A, Huang Y, Mei H, et al. Atypical phenotypes and novel OCRL variations in Southern Chinese patients with Lowe syndrome. *Research Square (Research Square)*. 2023 Jun 27.

Flavien Rouxel, Julien Fauré, Faure JM, Deschamps F, G. Burlet, A. Flandrin, et al. Prenatal diagnosis of Lowe syndrome in a male fetus with isolated bilateral cataract. *Heliyon*. 2022 Dec 1;8(12):e12210–0.