

Fiche pathologie

SYNDROME DE LOWE

Qu'est-ce que le syndrome de Lowe ?

Le syndrome de Lowe, ou syndrome oculo-cérébro-rénal, est une maladie génétique rare liée à l'X (le gène est localisé sur le chromosome X, un des deux chromosomes qui déterminent le sexe). Elle est caractérisée par des anomalies des yeux, du système nerveux et des reins.

A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome de Lowe dans la population ?

C'est une maladie affectant toutes les populations et dont la prévalence, c'est-à-dire le nombre de personnes touchées par cette pathologie, est estimée à une personne sur 500 000.

Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome de Lowe ?

Le syndrome de Lowe est une maladie récessive liée à l'X. Elle touche uniquement les garçons (qui ont un seul chromosome X) ; les filles (qui ont deux chromosomes X) sont porteuses hétérozygotes de l'anomalie du gène responsable. Il s'agit du gène OCRL qui, normalement, donne les informations pour produire une enzyme spécifique appelée phosphatidylinositol 4,5-biphosphase, laquelle est essentielle au fonctionnement métabolique d'une partie de la cellule appelée appareil de Golgi. Les fonctions cellulaires régulées par cet appareil ne se font plus correctement ce qui conduit à des troubles des yeux, du cerveau et des reins.

Quels sont les symptômes du syndrome de Lowe ?

Le syndrome de Lowe se manifeste par une cataracte des deux yeux; un glaucome (augmentation de la pression oculaire) qui peut apparaître dans 50% des cas et d'autres anomalies oculaires (strabisme, hypermétropie et chéloïdes de la cornée et de la conjonctive).

Une faiblesse musculaire est présente dès la naissance et la plupart de patients ont un retard du développement psychomoteur. Le déficit intellectuel peut varier entre une capacité normale-basse et un retard mental sévère.

Des troubles du comportement et des convulsions peuvent être présents chez l'enfant ou l'adolescent.

L'anomalie rénale la plus commune est le syndrome de Fanconi qui est caractérisé par la perte dans les urines de composants qui sont normalement réabsorbés dans le segment proximal du tubule rénal (sodium, potassium, bicarbonate, phosphore, acides aminés et protéines de bas poids moléculaire). Cela se traduit par un retard de croissance, une polyurie, une acidose et parfois un rachitisme.

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

La confirmation du diagnostic se fait par test enzymatique ou moléculaire tout comme le diagnostic prénatal.

Comment évolue le syndrome de Lowe ?

Le syndrome de Lowe évolue progressivement vers l'insuffisance rénale. La durée de vie est variable et dépend de l'apparition des complications de type infections, déshydratation ou pneumonie. Un suivi médical régulier permet est nécessaire pour adapter le traitement et surveiller l'apparition de certains signes cliniques.

Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Le syndrome de Lowe est une maladie à handicaps associés pouvant être très lourds.

La sévérité des problèmes médicaux est variable parmi les personnes atteintes et nécessite la mise en place de protocoles de prise en charge spécifiques du fait de l'association de plusieurs déficiences.

La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication, l'apprentissage, l'autonomie, la locomotion. De plus La progression de la maladie et les troubles du comportement peuvent entraîner des difficultés supplémentaires.

Quels sont les traitements à suivre ?

Il n'existe aucun traitement définitif contre la maladie mais on peut faciliter la vie des personnes atteintes par la chirurgie de la cataracte, le contrôle du glaucome, une thérapie physique et du langage, le traitement médical des troubles comportementaux, et la correction de l'acidose tubulaire et de l'atteinte osseuse par administration de bicarbonate, phosphate, potassium et eau.

Une prise en charge précoce et globale est nécessaire.

Rédaction : Dr Rosa Vargas Poussou, HEGP Paris.