

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)  
Syndrome de Lowe**

**Mars 2026**

## Synthèse à destination du médecin traitant

**Le syndrome de Lowe (SL)** ou syndrome oculo-cérébro-rénal (OCR) est une maladie génétique rare, dont la triade clinique caractéristique associe une cataracte congénitale bilatérale, une atteinte rénale et une déficience intellectuelle. L'incidence est estimée à un cas sur 500 000. Le syndrome de Lowe est causé par des variations pathogènes dans le gène *OCRL*, situé sur le chromosome X. Le mode de transmission est récessif lié à l'X. La présence de la triade clinique offre une spécificité diagnostique élevée et il existe peu de diagnostics différentiels.

### Diagnostic et repérage clinique chez l'enfant

Chez le nouveau-né ou le nourrisson, le diagnostic doit être évoqué précocement devant une cataracte congénitale bilatérale, notamment chez un garçon, en l'absence d'autres causes identifiées. Dans ce contexte, la recherche d'anomalies associées, hypotonie axiale marquée, retard du développement moteur et cognitif, troubles de la croissance, ou encore atteinte tubulaire rénale proximale (syndrome de Fanconi partiel ou complet), doit orienter vers le diagnostic de SL. La survenue d'une hypotonie néonatale sévère, associée à une cataracte congénitale et/ou à des signes précoces de retard du développement doit inciter à la réalisation d'un bilan rénal (glycosurie, aminoacidurie, phosphaturie, protéinurie) et à un avis spécialisé rapide.

Le diagnostic de syndrome de Lowe repose sur la confirmation génétique. Les variations dans le gène *OCRL* sont de tous types : variants perte de fonction, variants faux sens, insertion/délétion de grande taille. Leur conséquence sera la baisse ou l'absence de l'activité quantitative et qualitative de la protéine. La consultation de génétique, par un médecin généticien et/ou par un conseiller en génétique, doit être réalisée rapidement après le diagnostic, afin d'expliquer le mode de transmission de la maladie, de déterminer s'il s'agit d'une forme transmise ou *de novo* en réalisant l'enquête familiale et de proposer un conseil génétique adapté aux éventuelles femmes porteuses du variant pathogène.

### Complications de la maladie

Le SL entraîne une tubulopathie proximale susceptible de provoquer une néphrocalcinose et d'évoluer progressivement vers une maladie rénale chronique avancée, aboutissant au stade terminal (MRC stade 5).

Le SL est une maladie multi-systémique dont les atteintes sont variées et variables en intensité, en particulier sur le plan neurologique. Les autres principales atteintes sont ophtalmologiques, sanguines avec un trouble de l'hémostase, bucco-dentaires, osseuses, rhumatologiques, cutanées et des troubles de l'oralité à début néonatal.

### Le traitement

Sur le plan rénal, le traitement est symptomatique, basé sur la compensation des éléments perdus dans les urines. Il s'agira, notamment, d'assurer un bon équilibre hydrosodé et hydroélectrolytique, de traiter le diabète phosphaté, avec vitaminothérapie D active. Parfois, l'évolution conduira à la réalisation d'une greffe de rein. Une prise en charge symptomatique précoce de la tubulopathie proximale permet de limiter les conséquences des pertes ioniques rénales, dont le retentissement sur la croissance staturale et les déformations osseuses.

Sur le plan ophtalmologique, le traitement chirurgical doit être précoce et réalisé par des médecins spécialisés en tenant compte du risque hémorragique global.

Il n'y a pas de traitement spécifique de l'atteinte neurologique, mais une prise en charge globale et précoce améliorera la qualité de vie de l'enfant et de sa famille.

Une prise en charge pluridisciplinaire et coordonnée permet d'améliorer la qualité de vie des patients.

### **Le suivi de la maladie**

Le suivi est essentiellement clinique et biologique. L'examen clinique vérifiera la croissance staturopondérale, le développement neurologique de l'enfant et l'apparition de déformations osseuses. Le suivi biologique évaluera, essentiellement, les conséquences de la tubulopathie proximale et le risque de MRC avancée. Au niveau urinaire, un suivi des urines sur un échantillon est souvent suffisant mais le recueil sur 24h peut parfois être utile en particulier pour apprécier la fuite calcique. La densité urinaire est un bon moyen de contrôler l'état d'hydratation.

La fréquence de ce suivi dépend de chaque patient, il sera rapproché au décours du diagnostic et dans la petite enfance. Pour les patients avec insuffisance rénale modérée stade 1, 2 ou 3, ou les adultes, il semble licite de recommander au moins un bilan annuel. Pour les patients en IRC stade 4, 5 ou en dialyse, le suivi sera plus rapproché.

En fonction des complications, il faudra surveiller les atteintes plus rares, osseuses, rhumatologiques et cutanées, par des examens radiologiques et des consultations dermatologiques ciblées et organiser un suivi ophtalmologie et cardiologique en fonction des symptômes et de l'atteinte systémique.

Les examens radiologiques auront une fréquence qui dépendra de l'apparition des différentes complications. Une échographie rénale peut être proposée tous les deux ans. Il s'agira, cependant, d'éviter au maximum la réalisation d'examens d'imagerie irradiants.

En préopératoire, une analyse du risque hémorragique est nécessaire.

### **Rôle du médecin traitant dans la prise en charge**

Le rôle du médecin traitant est d'aider à la prise en charge pluridisciplinaire, d'assurer la surveillance et de traiter les complications aiguës, de participer à l'adhésion du patient et de sa famille au projet médical et à la surveillance de la fonction rénale.