

SÍNDROME DE LOWE

Mi hijo tiene unos meses y le han diagnosticado cataratas. Además es un poco más pequeño de lo normal y parece anormalmente débil.

LA ENFERMEDAD

También conocido como síndrome óculo-cerebro-renal, es una dolencia hereditaria muy rara (1,3 casos por cada millón de nacidos), ligada al cromosoma X, que provoca la ausencia de una enzima fundamental; lo que afecta, entre otras cosas, a la síntesis del colágeno.

La enfermedad es evidente ya en los primeros meses de vida por la aparición de cataratas (opacidad del cristalino). Otras posibles alteraciones oculares son glaucoma (elevación de la presión intraocular), adelgazamiento de la córnea, alteraciones de la forma de los globos oculares y estrabismo. Además es frecuente la ausencia de cejas, lo que confiere al bebé unos rasgos faciales característicos.

Se asocia también con retraso mental, que en muchos casos es acusado. Y aunque suelen ser niños cariñosos y sociables, pueden presentar problemas de comportamiento.

Otro síntoma característico es el retraso del crecimiento, así como la hipotonía (tono muscular flácido) y la pérdida de reflejos.

Con el tiempo los riñones también resultan afectados, lo que conlleva la pérdida de sustancias importantes (proteínas, calcio, iones...) a través de la orina, que se manifiesta en forma de poliuria (emisión abundante de orina), disminución del apetito, vómitos, acidosis metabólica y signos similares a los del raquitismo. Suelen presentar también osteoporosis y diversas alteraciones esqueléticas.

DIAGNÓSTICO

Además de la sospecha clínica, basada en el aspecto del niño, la presencia de cataratas o la hipotonía, el diagnóstico se apoya en análisis de sangre y orina que revelan una afectación renal, así como en la presencia de imágenes típicas en las radiografías de los huesos. El diagnóstico de confirmación se obtiene mediante una biopsia de la piel.

Se recomienda obtener consejo genético si hay antecedentes familiares de la enfermedad. Es posible, asimismo, el diagnóstico prenatal.

EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

El pronóstico depende de la gravedad del retraso psicomotor, las limitaciones visuales y, sobre todo, el grado de afectación renal, que empeora con la edad, hasta llegar a la insuficiencia renal completa.

No existe tratamiento curativo específico. Pero el diagnóstico precoz y un tratamiento de los síntomas en etapas tempranas consigue, sin embargo, alargar la supervivencia hasta llegar en muchos casos a la edad adulta.

Las principales medidas terapéuticas se basan en el tratamiento de las complicaciones oculares y de la afectación renal. También se debe atender de forma especial el tratamiento de las alteraciones de la conducta y del aparato locomotor, mediante estimulación precoz. La fisioterapia es útil para combatir la hipotonía. 🍀

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

Asociación Síndrome de Lowe
Calle Almanzora 10-12, bajo 37 28023 Madrid
Teléfono: 630 02 45 99
Internet: www.sindromelowe.es
Correo electrónico: info@sindromelowe.es