

## El síndrome de Lowe

### Síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe

### Distrofia óculo-cerebro-renal

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción del síndrome de Lowe

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe es una enfermedad multisistémica caracterizada por cataratas congénitas, glaucoma, discapacidad intelectual, retraso del crecimiento y afectación de los túbulos renales.
- **Epidemiología:** El síndrome afecta principalmente a los varones, independientemente de su origen geográfico.
- **Clínica:** Las principales manifestaciones clínicas en los varones afectados por el síndrome de Lowe conciernen a los ojos, al sistema nervioso central y a los riñones. El síndrome de Lowe es un trastorno presente desde el nacimiento que cursa con hipotonía generalizada, manifestaciones oculares (cataratas congénitas bilaterales, glaucoma con o sin hidroftalmía (47% de los casos), estrabismo, hipermetropía, queloide corneal y conjuntival (25% de los casos), manifestaciones neurológicas (retraso en el desarrollo, crisis epilépticas, arreflexia, y trastornos de comportamiento (rabietas, comportamientos obsesivo-compulsivos), discapacidad intelectual de moderada a grave, movimientos estereotipados de las manos y trastornos cognitivos, retraso del crecimiento, afectación renal de tipo Fanconi, que puede manifestarse bien en los primeros meses de vida, o bien puede ser asintomática (acidosis tubular proximal; fosfaturia que conlleva raquitismo, osteomalacia y fracturas; hipercalciuria, cálculos renales y nefrocalcinosis, aminoaciduria e hipopotasemia).
- **Etiología:** La enfermedad, de transmisión recesiva ligada al cromosoma X, se debe a mutaciones en el gen *OCRL*, situado en Xq25 que codifica una inositol polifosfato 5-fosfatasa tipo II.
- **Manejo y pronóstico:** El tratamiento incluye cirugía de las cataratas para prevenir la ambliopía, control del glaucoma mediante terapia farmacológica o quirúrgica, junto con el uso de gafas o de lentillas en el postoperatorio, nutrición enteral por sonda nasogástrica o por gastrostomía, un abordaje con logopedia y fisioterapia, el tratamiento farmacológico de los trastornos de comportamiento (clomipramina, paroxetina, risperidona), y la corrección de la acidosis tubular mediante suplementos alcalinos y el tratamiento de las afectaciones óseas mediante la ingesta de bicarbonato, fosfato, potasio y agua. El citrato potásico es útil para prevenir la nefrocalcinosis. El glaucoma es con frecuencia difícil de controlar. La calidad de vida depende de la importancia de las manifestaciones neurológicas o renales. La esperanza de vida raramente supera los 40 años debido a las complicaciones renales, la hipotonía, las complicaciones respiratorias y gastrointestinales, las crisis epilépticas y la posibilidad de muerte súbita.

## La discapacidad en el curso del síndrome de Lowe

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

El síndrome de Lowe conlleva una situación de discapacidad que requiere la puesta en marcha de protocolos de abordaje particulares debido a la concurrencia de múltiples deficiencias al mismo tiempo.

Los niños afectados, debido a su deficiencia visual, pueden tener un desarrollo psicomotor más lento puesto que deben suplir la falta de información visual, posiblemente compensándola con el desarrollo de los otros sentidos. Esta es la razón por la que el desarrollo de la marcha y el lenguaje pueden retrasarse varios años y, en los casos más graves, nunca se adquieren. La progresión de la enfermedad y los trastornos de comportamiento pueden causar dificultades adicionales más o menos importantes.

La consecuencia de estas deficiencias es una discapacidad que afecta a la comunicación, el aprendizaje, la autonomía, la movilidad (ver "Vivir con") y que se puede mejorar mediante una reeducación funcional, ciertos dispositivos y determinadas ayudas técnicas.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?**

En los niños afectados por una deficiencia psicomotora, una disminución visual significativa puede acarrear repercusiones importantes. Estos niños tienen dificultades de aprendizaje y dificultades para comprender el significado de las palabras, para organizar la información adquirida y utilizarla para comunicarse.

En el caso de una persona afectada por el síndrome de Lowe, se requieren evaluaciones oftalmológicas, neurológicas, psicológicas y logopédicas. Se estudian asimismo los hábitos de vida, las necesidades, el entorno (incluido el escolar), las prioridades de la persona y su funcionamiento social. Los resultados de las pruebas permitirán evaluar de forma específica la discapacidad de la persona y elaborar un proyecto individualizado adaptado para un mejor abordaje. Se establecerán además los protocolos técnicos y las reeducaciones funcionales (asistencia) destinadas a compensar la discapacidad.

### **Manejo de los problemas motores y del comportamiento**

Las deficiencias motoras e intelectuales requieren de la intervención de un equipo multidisciplinar constituido por un neurólogo, un psiquiatra de adultos o infantil, un fisioterapeuta, un experto en psicomotricidad, un terapeuta ocupacional y educadores especializados.

La **fisioterapia**, iniciada desde la constatación de las dificultades motoras, es esencial para la asistencia del niño.

El primer objetivo es corregir la falta de tonicidad gracias a una serie de estimulaciones, por ejemplo mediante masajes o manipulaciones que permitirán al niño tomar consciencia de su cuerpo, sea en reposo y/o en movimiento (sentidos cinestésicos y vestibulares). Se trata también de hacerle comprender que ciertos movimientos tienen unos efectos. Por ejemplo, mostrarle que, cuando él presione un objeto, este puede producir un sonido. Todas estas estimulaciones se efectúan en un contexto de juego.

La fisioterapia también puede enseñar al niño a sentarse. A continuación, permitirá la adquisición y posterior mejora de la marcha, y servirá además para combatir los problemas de equilibrio.

La **reeducción psicomotora** permite mejorar la coordinación de los movimientos y la precisión de los gestos. Además, ayuda al niño con problemas de visión a situarse bien en el espacio, a ganar confianza en sí mismo...

Los problemas de comportamiento son importantes entre los 8 y los 13 años aunque a veces se manifiestan mucho antes. Se agravan si el niño no está bien asistido y percibe tensiones y hostilidad. En ese caso, el niño puede, por ejemplo, gritar mucho, encerrarse en sí mismo y mostrar un comportamiento agresivo. Los déficits de atención, la hiperactividad y los trastornos obsesivos pueden requerir un tratamiento farmacológico. El psiquiatra infantil también ayudará al niño a tranquilizarse y le enseñará a mitigar sus problemas.

La **terapia ocupacional** puede ayudar a las personas afectadas a aprender nuevas formas de llevar a cabo las tareas cotidianas, con el fin de desarrollar la autonomía necesaria para su vida diaria.

A determinadas personas se les puede proponer el uso de dispositivos ortopédicos (órtesis) o sillas de ruedas.

En los niños, la falta de tono (hipotonicidad) también está presente a nivel del rostro, lo que puede retrasar la aparición del lenguaje. Para facilitar la adquisición del lenguaje, es indispensable un **abordaje mediante logopedia** desde los primeros meses de vida. Esto también permite favorecer la comunicación no verbal, gestual por ejemplo, y mejorar la comprensión. Este trabajo también debe realizarse con la familia. De hecho, esta comunicación debe tener lugar en los dos sentidos, los familiares para explicar al niño lo que ellos quieren o van a hacer, el niño para expresar lo que él quiere.

La elaboración de un programa educativo adaptado de manera precoz es muy importante, ya que se trata no solo de alentar al niño a relacionarse con su entorno, sino también de permitirle el acceso a los procesos de aprendizaje por los que le será posible expresar sus competencias y sus intereses.

Todas estas intervenciones permitirán preparar al niño para su acogida en la guardería y después en el centro de educación pre-escolar, al tiempo que pueden reducir, a veces de manera considerable, los problemas de comportamiento.

### **Manejo de las afectaciones visuales**

Es necesaria la detección precoz de las afectaciones visuales y el abordaje por los equipos médicos y paramédicos especializados en ortoptia, es decir los equipos que detectan, reeducan y readaptan los problemas de la visión. Esto permite la adaptación de las gafas o de las lentillas en la medida de lo posible y la asistencia del niño hasta la edad adulta. Los especialistas pueden ayudar a la persona afectada a desarrollar estrategias que le permitan utilizar al máximo sus capacidades visuales.

La reeducación en actividades de la vida diaria (**reeducción en AVD**), adaptada para las personas con deficiencias visuales, permite adquirir una mayor autonomía individual, social y profesional. Después de haber analizado sus dificultades, el educador en AVD orienta acerca de las ayudas técnicas necesarias para su autonomía, como por ejemplo, la adaptación del mobiliario. Para esto, se pueden utilizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida cotidiana, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno.

Los **instructores de movilidad** pueden asimismo ayudar a la persona con dificultades de desplazamiento gracias a una reeducación que tiene por objetivo la familiarización con su entorno para orientarse mejor. En los casos con ceguera, se puede proponer el uso de un bastón blanco y/o de un perro guía.

- “Vivir con”: las situaciones de discapacidad

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria y familiar?*

El síndrome de Lowe ocasiona una discapacidad importante, tanto a nivel motor como a nivel intelectual. En este sentido, la enfermedad repercute profundamente en la vida de la persona afectada y la de su familia. El abordaje médico y paramédico del niño es limitante para algunos padres que deben consecuentemente reducir o abandonar su actividad profesional. Por lo tanto, también pueden surgir preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

Es necesaria la presencia permanente de un familiar (padres o hermanos).

El comportamiento del niño puede ser asimismo muy difícil de aceptar por los que le rodean. A menudo, de manera paulatina, el niño puede ir distanciándose y rechazar el entorno.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?*

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

El modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

Para ello, la [ONCE](#) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), ubicados en Alicante, Barcelona, Madrid, Pontevedra y Sevilla, que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

Actualmente, más del 98% del alumnado con discapacidad visual se escolariza en colegios ordinarios, en su pueblo, barrio o ciudad de residencia, siguiendo el currículo escolar oficial.

Este alumnado recibe una atención complementaria en función de sus necesidades específicas relacionadas con la discapacidad visual (enseñanza del sistema braille, nuevas tecnologías, autonomía personal, orientación y movilidad, competencia social, etc.), que es la que le proporcionan los profesionales especializados de los Equipos Específicos de atención educativa a la discapacidad visual.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es).

El Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

## ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

La autonomía del adulto va a depender de sus aptitudes. Algunos serán muy dependientes y no podrán vivir solos. Otros, por el contrario, podrán ser independientes, tener un trabajo y vivir solos.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

1. Syndrome de Lowe. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2006. Dr Mario LOI, éditeur expert. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=123&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=123&Disease)

2. Le syndrome de Lowe. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juin 2014. Avec la collaboration de : Dr Geneviève BAUJAT, Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris – Pr Dominique Brémond-Gignac, Centre de compétences des maladies rares ophtalmologiques. CHU d'Amiens – Pr Jean-Louis DUFIER, Centre de référence des maladies ophtalmologiques rares. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris – AIRG, Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques – ASL, Association du syndrome de Lowe – Centre de Ressources national Handicaps Rares La Pépinière. [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Lowe-FRfrPub123.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Lowe-FRfrPub123.pdf).

3. Traducción de la versión francesa de 2014, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Ernesto Cortés Castell, Departamento de Pediatría de la Universidad Miguel Hernández, Elche (Alicante), octubre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, octubre de 2017



El síndrome de Lowe – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeLowe\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA534.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeLowe_Es_es_HAN_ORPHA534.pdf)

| octubre de 2017