

Le syndrome de Lowe

Syndrome oculo-cérébro-rénal Dystrophie oculo-cérébro-rénale

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de Lowe en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe est une maladie multisystémique caractérisée par une cataracte congénitale, un glaucome, un déficit intellectuel, un retard de croissance et une atteinte des tubules rénaux.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée à 1/500 000. Le syndrome touche principalement les hommes, quelle que soit leur origine géographique.
- **Clinique** : Les principales manifestations cliniques chez les hommes atteints du syndrome de Lowe concernent les yeux, le système nerveux central et le rein.
Le syndrome de Lowe est un trouble présent dès la naissance avec une hypotonie généralisée, des manifestations oculaires (cataractes congénitales bilatérales, glaucome avec ou sans buphtalmie (47 % des cas), strabisme, hypermétropie, chéloïdes de la cornée et de la conjonctive (25 % des cas), des manifestations neurologiques (retard de développement, crises épileptiques, aréflexie et troubles du comportement (crises de colère, comportements obsessionnels compulsifs), déficit intellectuel modéré à sévère, mouvements stéréotypés des mains et troubles cognitifs, retard de croissance. Une atteinte rénale de type Fanconi qui peut soit se manifester dans les premiers mois de vie, soit être asymptomatique (acidose tubulaire proximale ; phosphaturie entraînant un rachitisme, une ostéomalacie et des fractures ; hypercalciurie, lithiase urinaire et néphrocalcinose, aminoacidurie et hypokaliémie).
- **Étiologie** : La maladie, de transmission récessive liée au chromosome X, est due à des mutations du gène *OCRL*, situé en Xq25 et codant une inositol polyphosphate 5-phosphatase de type II.
- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement inclut l'extraction de la cataracte pour prévenir l'amblyopie, le contrôle du glaucome par une thérapie médicamenteuse ou chirurgicale, avec en postopératoire, le port de lunettes ou de lentilles, une nutrition entérale par sonde nasogastrique ou par gastrostomie, une prise en charge avec orthophonie et kinésithérapie, le traitement médical des troubles du comportement (clomipramine, paroxétine, rispéridone), et la correction de l'acidose tubulaire par des suppléments alcalins et le traitement de l'atteinte osseuse par la prise de bicarbonate, phosphate, potassium et eau. Le citrate de potassium est utile pour prévenir la néphrocalcinose. Le glaucome est souvent difficile à contrôler. La qualité de vie dépend de l'importance des manifestations neurologiques ou rénales. L'espérance de vie dépasse rarement les 40 ans du fait de complications rénales, de l'hypotonie, de complications respiratoires et gastro-intestinales, des crises d'épilepsie et de la possibilité de mort subite.

Le handicap au cours du syndrome de Lowe

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?**

Le syndrome de Lowe entraîne une situation de handicap, qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers du fait de l'association de plusieurs déficiences survenant en même temps. Cette situation est définie, en France, comme étant une situation de « handicap rare ».

Les enfants atteints, du fait de leur malvoyance, peuvent avoir un développement psychomoteur plus lent car ils doivent pallier le manque d'information visuelle, en compensant éventuellement par le développement des autres sens. C'est pourquoi, la marche et le langage peuvent être retardés de quelques années et, dans les cas les plus sévères, ne sont jamais acquis. La progression de la maladie et les troubles du comportement peuvent entraîner des difficultés supplémentaires plus ou moins importantes.

La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication, l'apprentissage, l'autonomie, la locomotion... (voir « *Vivre avec* »), et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Chez les enfants ayant un déficit psychomoteur, une baisse importante de la vue a des répercussions importantes. Ces enfants se retrouvent dans une situation de handicap rare qui nécessite une prise en charge particulière. Par ailleurs, ils ont des difficultés d'apprentissage et des difficultés à comprendre la signification des mots, à organiser l'information qu'ils connaissent et à l'utiliser pour communiquer.

En France, il existe des centres nationaux de ressources de handicap rare (CNRHR) constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français, afin d'aller à la rencontre de la personne, de sa famille et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi de réaliser une évaluation de leurs besoins et de l'ensemble des aptitudes et des déficiences de la personne (diagnostic fonctionnel). Le centre recueille les bilans déjà réalisés et oriente vers des bilans complémentaires, si nécessaire, à proximité du lieu de résidence.

Dans le cas d'une personne atteinte du syndrome de Lowe, des évaluations ophtalmologique, neurologique, orthophonique et psychologique sont nécessaires. Les habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, les priorités de la personne et son fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre d'évaluer de façon spécifique le handicap de la personne et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations fonctionnelles (accompagnement) propres à compenser le handicap sont également déterminés. L'enfant est ensuite orienté par le centre de ressources vers les institutions à même de le prendre en charge près de chez lui.

Prise en charge des troubles moteurs et du comportement

Les déficits moteurs et intellectuels nécessitent l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire constituée d'un neurologue, d'un psychiatre ou d'un pédopsychiatre, d'un kinésithérapeute, d'un psychomotricien, d'un ergothérapeute et d'éducateurs spécialisés.

La kinésithérapie, commencée dès la constatation des difficultés motrices, est essentielle à l'accompagnement de l'enfant.

Le premier objectif est de corriger le manque de tonus grâce à une série de stimulations, par exemple avec des massages ou des manipulations qui vont permettre de faire prendre conscience à l'enfant de son corps, qu'il soit immobile et/ou en mouvement (sensations kinesthésiques et vestibulaires). Il s'agit aussi de lui faire comprendre que certains mouvements ont des effets. Par exemple, de lui montrer que, lorsqu'il tape sur un objet, il peut produire un son. Toutes ces stimulations sont effectuées dans un contexte de jeu.

La kinésithérapie peut se poursuivre pour apprendre à l'enfant à s'asseoir. Ensuite, elle permet l'acquisition puis l'amélioration de la marche, et sert également à lutter contre les troubles de l'équilibre.

La rééducation psychomotrice permet d'améliorer la coordination des mouvements et la précision des gestes. Par ailleurs, elle aide l'enfant malvoyant à bien se situer dans l'espace, à prendre confiance en lui...

Les troubles du comportement sont importants entre 8 et 13 ans mais ils existent parfois beaucoup plus tôt. Ils sont amplifiés si l'enfant n'est pas bien pris en charge et qu'il ressent des tensions et de l'hostilité. Dans ces cas, il peut par exemple beaucoup crier, se replier sur lui-même, et être agressif. Les déficits d'attention, l'hyperactivité, les troubles obsessionnels peuvent nécessiter un traitement médicamenteux. Le pédopsychiatre aidera aussi l'enfant en le rassurant et lui apprendra à atténuer ses troubles.

L'ergothérapie peut aider les personnes à apprendre de nouvelles façons de réaliser les tâches quotidiennes, afin de développer l'autonomie nécessaire à leur vie quotidienne.

Des appareils orthopédiques (orthèses) ou des fauteuils roulants peuvent être proposés à certaines personnes.

Chez les enfants, le manque de tonus (hypotonicité) est aussi présent au niveau du visage ce qui peut retarder l'apparition du langage. Pour faciliter l'acquisition du langage, **une prise en charge orthophonique** est indispensable dès les premiers mois. Elle permet aussi de favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et d'améliorer la compréhension. Ce travail doit être fait avec la famille également. En effet, cette communication doit se faire dans les deux sens, les proches pour expliquer à l'enfant ce qu'ils veulent ou vont faire, l'enfant pour exprimer ce qu'il veut.

L'élaboration d'un programme éducatif adapté précoce est très importante, car il s'agit non seulement d'amener l'enfant à s'ouvrir à son environnement, mais aussi lui permettre l'accès aux apprentissages par lesquels il lui sera possible d'exprimer ses compétences et ses intérêts.

Toutes ces interventions permettront de préparer l'enfant à l'accueil en halte-garderie, puis à l'école maternelle, mais aussi de réduire, parfois de façon importante, les troubles du comportement.

Prise en charge des troubles visuels

La détection précoce des troubles de la vue et la prise en charge par des équipes médicales et paramédicales spécialisées en orthoptie, c'est-à-dire des équipes qui dépistent, rééduquent et réadaptent les troubles de la vision, sont nécessaires. Cela permet d'adapter les lunettes ou des lentilles dans la mesure du possible et d'accompagner l'enfant puis l'adulte. Les spécialistes peuvent aider la personne à développer des stratégies qui lui permettent d'utiliser au mieux ses capacités visuelles.

La rééducation en activité de la vie journalière (**rééducation en AVJ**), adaptée aux personnes déficientes visuelles, permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale, et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés, le rééducateur en AVJ apporte à la personne les aides techniques nécessaires à son autonomie, comme par exemple, l'aménagement du mobilier. Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement.

Les **instructeurs en locomotion** peuvent également aider la personne gênée dans ses déplacements grâce à une rééducation visant à mieux comprendre son environnement pour s'y orienter plus facilement. Quand la cécité est installée, l'utilisation d'une canne blanche et/ou d'un chien-guide peut être proposée.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne et familiale ?

Le syndrome de Lowe est à l'origine d'un handicap lourd, à la fois sur le plan moteur et sur le plan intellectuel. À ce titre, la maladie retentit profondément sur la vie de la personne et sur celle de sa famille. La prise en charge médicale et paramédicale de leur enfant est contraignante pour certains parents qui doivent alors aménager ou quitter leur activité professionnelle. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

La présence permanente d'un proche (parents ou frère ou sœur) est nécessaire.

Le comportement de l'enfant peut également être très difficile à accepter pour l'entourage. Souvent, aimant et doux, il peut devenir distant et rejeter l'entourage.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

Une intégration scolaire en milieu normal est en général possible à l'école maternelle, et parfois en primaire avec des adaptations et la présence d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS). Cette intégration, si elle est bien conduite, peut favoriser le développement cognitif et social des enfants.

Certains enfants sont plus à l'aise dans une classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (CLIS), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé pour les enfants malvoyants. En effet, la scolarité en milieu spécialisé s'avère incontournable.

La majorité des enfants suit une scolarité en établissement de type institut médico-éducatif (IME) ou externat médico-pédagogique (EMP) qui proposent un enseignement adapté aux déficits visuels associés à d'autres handicaps de l'enfant et regroupent des professionnels de la prise en charge des troubles moteurs, des médecins, des infirmiers et des psychologues. Le placement d'un enfant dans un IME dépend de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH, voir : « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) »).

Dans quelques cas, les enfants sont placés dans des foyers occupationnels en raison d'une incapacité sévère.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

L'autonomie restant très limitée pour certaines personnes, elles pourront être accueillies, en France, dans des Foyers d'Accueil Médicalisés (FAM) ou dans des Maisons d'Accueil Spécialisé (MAS). Dans quelques cas, les adultes sont placés dans des foyers occupationnels. Cependant, certaines personnes deviennent suffisamment autonomes pour vivre seules et exercer une activité professionnelle. Il leur est également possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail, et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. Elle reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des personnes Handicapées (Agefiph). En fonction du pourcentage de handicap reconnu, une Allocation Adulte Handicapé (AAH), ou une prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être attribuées aux personnes atteintes.

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

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

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, juillet 2014

