

## Informatie over Lowe syndroom

### Wat is Lowe syndroom?

Lowe syndroom is een zeldzame stofwisselingsziekte die bij ongeveer 1: 50.000 mensen voorkomt. Lowe syndroom wordt ook wel het 'Oculo-cerebro-renaal syndroom' genoemd. Deze term geeft aan in welke organen er meestal afwijkingen worden gezien:

#### **Oculo = oog**

- Aangeboren (dichte) staar.
- Verhoogde oogboldruk (glaucoom.)
- Beperkt gezichtsvermogen, meestal 20%.

#### **Cerebro = hersenen**

- Baby's zijn slap (hypotoon) bij de geboorte. Dit knapt meestal wel iets op maar wordt nooit normaal. Alle jongens hebben een achterstand in de motorische ontwikkeling.
- Een vorm van verstandelijke beperking komt bij bijna alle jongens voor.
- Er zijn jongens die epilepsie ontwikkelen.

#### **Renaal = nieren**

- Afwijkende nierfunctie met verlies van eiwit en mineralen leidend tot nierfalen. De afwijkende nierfunctie wordt ook wel het 'Fanconi syndroom' genoemd.

Andere kenmerken die voorkomen bij het Lowe syndroom zijn:

Kleine lengte (onder andere door de verminderde nierfunctie), gedragsproblemen, verwijde hersenkamers en kleine cysten in de hersenen, kleine cysten (vochtophopingen) onder de huid en tandcysten.

### Welke medische adviezen zijn er?

Lowe syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op de klachten die zich voordoen. Controles zijn nodig bij de oogarts, kinderneuroloog, kinderarts en revalidatiearts. Voor sommige klachten is een operatie nodig (zoals staar) en voor sommige klachten (bijvoorbeeld bij epilepsie) kunnen medicijnen worden voorgeschreven. Een fysiotherapeut kan helpen bij hypotonie en andere motorische problemen.

### Wat is de oorzaak?

Het Lowe syndroom wordt veroorzaakt door een DNA-verandering (mutatie) in het OCRL-gen. Dit gen is gelegen op het X-chromosoom. Door een foutje in dit gen wordt een afwijkend eiwit (een fosfatase enzym) gemaakt. De ziekte wordt dus veroorzaakt door een tekort aan normaal enzym.

### Hoe erft Lowe syndroom over?

Lowe syndroom is een erfelijke, geslachtsgebonden (X-gebonden) stofwisselingsziekte. De ziekte komt alleen bij jongens voor.

Bij X-gebonden overerving ligt het gen (erffactor) voor de aandoening op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom. De meeste vrouwen die draagster zijn van een afwijking in een gen op het X-chromosoom hebben geen verschijnselen van de aandoening. Dit komt doordat zij nog een tweede X-chromosoom hebben met een normaal gen. Vrouwen die drager zijn van het Lowe syndroom hebben vaak een lichte vorm van staar.

#### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Bij ongeveer 30% van de jongens is de ziekte nieuw ontstaan bij hen. Er is een kans van 4,5% op kiemcelmozaïcisme van de mutatie bij de moeder, dus een licht verhoogde kans op een volgende zoon met het ziektebeeld. Bij de rest van de jongens blijkt hun moeder drager te zijn. Voor elke nieuwe zwangerschap geldt dan dat er 25% kans is op een zoon met Lowe syndroom.

#### **Wat zijn de mogelijkheden bij kindervens?**

Onderzoek naar Lowe syndroom is mogelijk tijdens een zwangerschap. Er wordt dan eerst een geslachtsbepaling van het ongeboren kind gedaan en vervolgens een vlokentest bij 11 weken als het ongeboren kind een jongen is.

Als de aanstaande moeder drager is van het Lowe syndroom is embryoselectie (pre-implantatie genetische test) ook een optie.

#### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: [www.erfelijkheid.nl/ziektes/lowe-syndroom](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/lowe-syndroom) , [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl), [www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/Lowe.php](http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/Lowe.php), [www.pgt nederland.nl](http://www.pgt nederland.nl).

25 september 2023.