

# QUESTIONS ET RÉPONSES

French Version

## QU'EST CE QUE LE SYNDROME DE LOWE (SL)?

Le syndrome de Lowe, est une maladie génétique rare, causant des handicaps physiques et mentaux ainsi que des problèmes de santé. Egalement appelé syndrome oculo-cérébro-rénal, il fut découvert en 1951 par le docteur Charles Lowe et son équipe.

## QUELLE EST LA CAUSE DU SYNDROME DE LOWE?

Le syndrome de Lowe est dû au mauvais fonctionnement d'un gène dont résulte le déficit d'une enzyme appelée phosphatidylinositol 4,5-biphosphate. Cette enzyme est essentielle au fonctionnement métabolique d'une partie de la cellule appelé appareil de Golgi. Les fonctions cellulaires régulées par l'appareil de Golgi ne se font plus normalement ce qui conduit à des troubles au niveau des yeux (cataractes), du foie et du cerveau. La manière dont cette insuffisance d'enzyme provoque les symptômes de la maladie n'est pas encore bien comprise.

## COMMENT SE TRANSMET LE SL?

Le gène de la maladie est situé sur le chromosome X.  
Seuls les garçons développent la maladie, les filles ne sont que porteuses du gène.

## QUELLES SONT LES CARACTÉRISTIQUES DU SL?

- Cataracte aux deux yeux, diagnostiquée dès la naissance ou peu après.
- Glaucome dans 50% des cas.
- Faible tonus musculaire et retard du développement moteur.
- Retard mental plus ou moins important.
- Problèmes de comportement.
- Troubles du foie.
- Petite taille.
- Fragilité osseuse.
- La gravité de chacun de ces symptômes est variable d'un sujet à l'autre.

## QUEL EST LE CARACTÈRE DES GARÇONS ATTEINTS PAR LE SL?

Ils sont généralement affectueux et sociables, ils aiment la musique et ont un grand sens de l'humour.

## COMMENT SE SOIGNE LE SL?

Il n'y a pas de traitement pour la maladie elle-même, mais la plupart des symptômes peuvent être soignés par les médicaments, la chirurgie, les méthodes d'éducation spécialisées.

## OÙ EN EST LA RECHERCHE?

Le gène responsable de la maladie a été découvert en 1992.  
Les chercheurs ont découvert en 1995 que le gène malade provoque un déficit enzymatique.  
Ils continuent leurs travaux sur le fonctionnement du gène, la biochimie, et les mécanismes cellulaires du syndrome de Lowe. D'autres voies explorées plus récemment concernent les problèmes du comportement et les soins cliniques.

## PEUT ON PRÉVENIR LE SL?

Pour les familles dans lesquelles un cas de syndrome de Lowe est survenu, un examen oculaire peut déterminer les risques pour une femme de porter la maladie.  
Des tests prénataux peuvent être également effectués. Les familles sont invitées à consulter un généticien afin d'étudier toutes les possibilités.

**Information sur L'adhésion:** [lowesyndrome.org/membership](http://lowesyndrome.org/membership)  
**Association du Syndrome de Lowe:** <http://www.syndrome-lowe.org/>