

# PREGUNTAS Y RESPUESTAS

Spanish Version

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE LOWE?

El síndrome de Lowe o "Lowe Syndrome" (LS) es una condición genética rara que causa impedimentos físicos y médicos. También conocido como el síndrome oculo-cerebro-renal (OCRL), éste fue descrito por primera vez en 1951 por el Dr. Charles Lowe y sus colegas.

## ¿CÓMO ES HEREDADO?

El gen del LS se encuentra en el cromosoma x. Solamente los varones tienen esta condición. Las hembras quienes tienen el gen de LS son portadoras.

## ¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS DEL LS?

- Cataratas en los ojos, descubiertas al recién nacer el niño o poco después
- Glaucoma (como en mitad de los casos)
- Tono muscular flácido y desarrollo motor tardado
- Atraso mental, mediano a severo
- Convulsiones (como en mitad de los casos)
- Problemas severos de comportamiento (en algunos casos)
- Problemas con los riñones que "gotean" (acidosis tubular renal)
- Estatura baja
- Tendencia a raquitis, fracturas de huesos, escoliosis y problemas con las articulaciones

## ¿CÓMO SON LOS NIÑOS QUE TIENEN EL LS?

Generalmente estos niños son cariñosos y sociables, adoran la música y tienen un magnífico sentido de humor.

## ¿QUÉ TRATAMIENTO HAY PARA EL LS?

No hay curación pero se pueden tratar efectivamente bastantes síntomas con medicación, cirugía, terapia y educación especial.

## ¿Y LA INVESTIGACIÓN?

El gen que causa el LS fue descubierto en 1992. Los científicos continúan a investigar la función del gen al igual que su bioquímica complicada y los mecanismos celulares de LS. Además, los científicos están tratando de entender mejor los problemas de comportamiento de niños con LS y encontrar tratamientos más efectivos.

## ¿SE PUEDE PREVENIR EL LS?

Se pueden hacer análisis genéticos a algunas familias que tienen un miembro con LS para detectar la presencia del gen en la madre o el feto.

## ¿DÓNDE PUEDO OBTENER MÁS INFORMACIÓN?

Póngase en contacto con la Asociación del síndrome de Lowe o "Lowe Syndrome Association" (LSA); ésta es una organización internacional no lucrativa compuesta de padres, amigos, familiares y profesionales. LSA provee información, comunicación entre familias y promueve investigación sobre el LS. También publica un boletín de noticias y patrocina conferencias.

**Membresía Información:** [lowesyndrome.org/membership](http://lowesyndrome.org/membership)

**Asociación Síndrome de Lowe de España:** <http://www.sindromelowe.es/>