

## CASO CLÍNICO

# Síndrome de Lowe: reporte de caso



Nadia Luz Casillas-Chavarín\*, Victor Manuel Villar-Calvo y Alfredo Lizárraga-Corona

Departamento de Oftalmología, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, Instituto Mexicano del Seguro Social, Guadalajara, México

Recibido el 8 de septiembre de 2015; aceptado el 31 de octubre de 2015  
Disponibile en Internet el 2 de febrero de 2016

### PALABRAS CLAVE

Síndrome de Lowe;  
Síndrome  
oculorrenocerebral;  
Catarata congénita;  
Glaucoma congénito;  
Enfermedad renal  
crónica;  
Síndrome de Fanconi

### KEYWORDS

Lowe syndrome;  
Oculocerebrorenal  
syndrome;  
Congenital cataracts;  
Congenital glaucoma;

**Resumen** El síndrome de Lowe es un trastorno raro con afectación multiorgánica y herencia recesiva ligada a X. Presenta repercusión a nivel de sistema nervioso central, riñones y ojos, siendo las manifestaciones más frecuentes el retraso del desarrollo psicomotor, síndrome de Fanconi, cataratas y glaucoma congénito. Los estudios enzimáticos y moleculares son de ayuda en el diagnóstico. El tratamiento incluye: cirugía de catarata, control de glaucoma, terapia física y de lenguaje, medicamentos para manejo de la conducta y la corrección de la acidosis tubular y alteraciones óseas mediante la utilización de bicarbonato, fosfato y potasio. El pronóstico para la función y la vida es malo, presentando una supervivencia alrededor de los 40 años. Presentamos el caso de un síndrome de Lowe con afectación renal, cataratas y glaucoma bilateral que fueron intervenidos quirúrgicamente mediante trabeculectomía con mitomicina C y lensectomía con vitrectomía anterior. Es importante conocer las repercusiones potencialmente mortales de este síndrome para iniciar manejo multidisciplinario de manera oportuna.

© 2016 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

### Lowe syndrome: Case report

**Abstract** Lowe syndrome is an infrequent condition that affects several organs including the brain, kidneys and eyes inherited in an X-linked pattern. The most frequent abnormalities found are psychomotor retardation, Fanconi's syndrome and congenital cataracts and glaucoma. Enzymatic and molecular tests are available for confirmation of the diagnosis and for prenatal detection of the disease. The treatment includes: cataract extraction, glaucoma control,

\* Autor para correspondencia. Departamento de Oftalmología de Centro Médico Nacional de Occidente del Instituto Mexicano del Seguro Social. Belisario Domínguez #1000, 44660. Guadalajara, Jalisco. Teléfono: (33) 36170060, extensión 31318-19.

Correo electrónico: [ncasillasmd@gmail.com](mailto:ncasillasmd@gmail.com) (N.L. Casillas-Chavarín).

Chronic kidney disease;  
Fanconi syndrome

physical and speech therapy, use of drugs to address behavioural problems, and correction of the tubular acidosis and the bone disease with the use of bicarbonate, phosphate and potassium. Life span rarely exceeds 40 years. We present a case of Lowe's syndrome with renal abnormalities, bilateral cataracts and glaucoma, which were treated by trabeculectomy with mitomycin-C and lensectomy with anterior vitrectomy. It is important to acknowledge the potentially lethal repercussions to initiate an early multidisciplinary treatment.

© 2016 Sociedad Mexicana de Oftalmología. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Introducción

El síndrome de Lowe es un trastorno multiorgánico que afecta al sistema nervioso central, ojos y riñones, por lo que también se conoce como síndrome oculorrenocerebral. Se trata de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X con incidencia de 1:500,000 recién nacidos vivos, predominantemente varones<sup>1</sup>. Es causado por una mutación del gen OCRL con locus en el cromosoma Xq26.1, que codifica para la proteína OCRL1. Esta proteína es una inositol fosfato-5-fosfatasa localizada primordialmente en el aparato de Golgi que afecta diversos procesos celulares incluyendo el transporte transmembrana, remodelación del citoesqueleto de actina, migración celular, polaridad celular y fagocitosis<sup>2</sup>.

Las manifestaciones oftalmológicas consisten en cataratas, glaucoma y opacidades corneales. Inician generalmente en los primeros 3 meses de vida, teniendo bilateralidad del 90 y 50% para cataratas y glaucoma respectivamente. Puede presentar adelgazamiento corneal, estrabismo por hipotonía de músculos extraoculares y agenesia de cejas<sup>1</sup>. En el 95% de las mujeres portadoras se pueden observar opacidades cristalinas puntiformes<sup>3</sup>.

La glomeruloesclerosis asociada a lesión tubular crónica resulta en enfermedad renal en estadios terminales hacia los 20 años de edad. El síndrome de Lowe se presenta neurológicamente con retraso del desarrollo psicomotor, hipotonía, convulsiones y problemas de la conducta social<sup>2</sup>.

El estudio bioquímico de la enzima inositol fosfato-5-fosfatasa mediante biopsia de piel y el análisis mutacional del gen OCRL1 son de ayuda para establecer el diagnóstico<sup>4</sup>. El tratamiento de las alteraciones oftalmológicas se limita a corregir las manifestaciones presentes con cirugía de catarata y manejo del glaucoma. Sistémicamente se debe monitorizar el estado ácido-base y niveles de electrolitos, así como su reposición<sup>2</sup>.

La alta mortalidad observada en los primeros meses de vida se atribuye a las alteraciones metabólicas asociadas al síndrome de Fanconi. Estos pacientes están predispuestos a sufrir retraso en el desarrollo, acidosis metabólica severa, desequilibrio electrolítico y deshidratación, así como neumonía secundaria a hipotonía y reflejo tusígeno pobre. El pronóstico es sombrío con supervivencia de 30-40 años<sup>2</sup>.

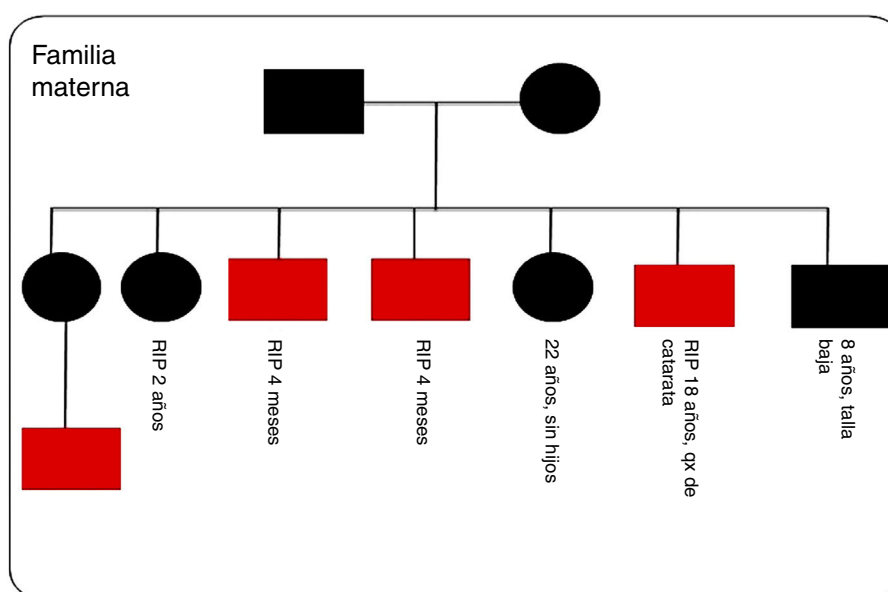
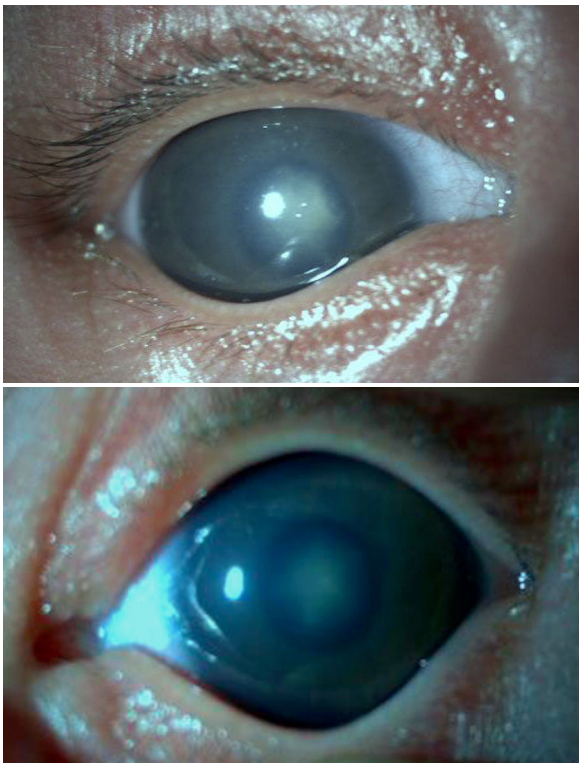


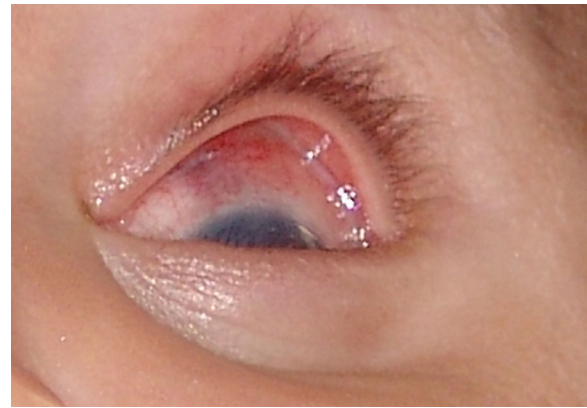
Figura 1 Árbol genealógico de familia materna.



**Figuras 2 y 3** Córnea edematosa con opacidad central de cristalino bilateral.

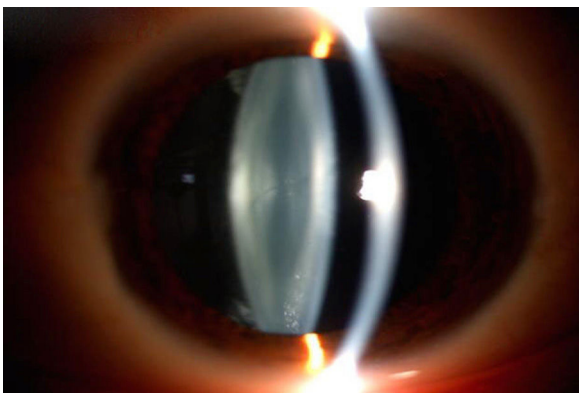
### Descripción del caso

Masculino de 55 días de vida, producto de la primera gesta, de término, obtenido por cesárea por macrosomía. Peso al nacer 5,100 g, talla 57 cm. Hijo de padre sano. Madre sana con 6 hermanos, 2 de los cuales fallecieron a los 4 meses de edad, uno a los 18 años por ERC, una hermana finada a los 2 años de edad por causa desconocida, un hermano vivo de 8 años de edad con talla baja, una hermana sana de 22 años (fig. 1). Referido al servicio de oftalmología pediátrica del Hospital de Pediatría de Centro Médico Nacional de Occidente con sospecha de catarata bilateral. A la exploración física presentaba ligera hipotonía muscular, fotofobia



**Figura 5** Ampolla filtrante superior en OI en el primer día posquirúrgico.

y lagrimeo. No fija ni sigue objetos, pero rechaza luz. En el segmento anterior se encontró edema corneal y opacidad central de cristalino en ambos ojos (figs. 2 y 3). Hipertonía bidigital en ambos ojos. Madre con opacidades puntiformes inferiores en corteza de cristalinos (fig. 4). Se interconsultó a los servicios de genética y nefrología los cuales diagnosticaron enfermedad renal parenquimatosa tipo 1 bilateral. No se detectaron alteraciones por parte del servicio de neurología. Se integró diagnóstico de síndrome de Lowe. Se sometió a exploración bajo anestesia general, encontrando diámetro corneal de 11 mm en ambos ojos, presión intraocular en ojo derecho (OD) 24.4 mmHg, ojo izquierdo (OI) 27.2 mmHg. Gonioscopia y fundoscopia no valorables por edema corneal. Se realizó trabeculotomía + trabeculectomía con aplicación de mitomicina C en OI (fig. 5). Dos semanas después se llevó a cabo el mismo procedimiento en OD, encontrando presión intraocular OD 29 mmHg, OI 31.1 mmHg (fig. 6). Córnea OD edematosa que no permitió valorar ángulo iridocorneal, OI con ángulo abierto y restos mesodérmicos. Cuatro meses después se efectuó nueva exploración bajo anestesia, encontrando presión intraocular OD 17.3 mmHg, OI 20.6 mmHg. Se realizó lensectomía y vitrectomía anterior OD. Pendiente mismo procedimiento para OI, sin embargo no se llevó a cabo por pérdida de seguimiento del paciente.



**Figura 4** Opacidades corticales inferiores en cristalino materno.



**Figura 6** Ampolla filtrante superior en OD en el primer día posquirúrgico.

## Discusión

El síndrome de Lowe es una entidad infrecuente que afecta al sistema nervioso central, riñón y ojos. Oftalmológicamente se presenta con cataratas y glaucoma congénito bilateral. Debido a que es el cromosoma X el que se encuentra afectado, en el 95% de las mujeres portadoras se pueden observar rasgos característicos de la enfermedad como opacidades puntiformes del cristalino<sup>5,6</sup>. Cabe destacar que en el caso presentado la familia materna tenía antecedentes de ERC y talla baja, así como muertes prematuras por causas desconocidas. Aunque lamentablemente se perdió el seguimiento del paciente, pudo intervenir oportunamente con cirugía de glaucoma y catarata.

## Conclusiones

El síndrome de Lowe es un trastorno con consecuencias potencialmente mortales. Se requiere un seguimiento estrecho para manejo de complicaciones renales y mejorar la supervivencia. A pesar de las intervenciones médicas y quirúrgicas el pronóstico visual se mantiene reservado debido a desarrollo visual incompleto con riesgo de ambliopía.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

## Financiamiento

Los autores no recibieron patrocinio para llevar a cabo este artículo.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Kornfeld M, Synder RD, Mac Gee J, et al. The oculo-cerebral-renal syndrome of Lowe. *Arch Neurol.* 1975;32:103-7.
2. Al-Uzri A. Oculocerebrorenal dystrophy (Lowe syndrome). [consultado 2 Dic 2014]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/946043-overview>.
3. Donzelli O, Nanni ML, Terzi S, et al. Lowe syndrome: General problems in a female patient. *Chir Organi Mov.* 1993;78:183-9.
4. Kenworthy L, Park T, Chamas LR. Cognitive and behavioral profile of the oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *Am J Med Genet.* 1993;46:297-330.
5. Rudolph G, Kalpadakis P, Roschinger W, et al. Clinical and genetic findings with reference to corneal alterations in Lowe syndrome. *Ophthalmologe.* 2004;101:595-9.
6. Batirbaygil Y, Turgut M. Lowe syndrome: Case report. *J Clin Pediatr Dent.* 1999;23:357-9.