



Lowes syndrom

Lowes syndrom ger symtom främst från ögonen, hjärnan och njurarna. Syndromet finns nästan bara hos pojkar och män. Pojkarna föds med grå starr och njurarnas funktion är nedsatt. Under den första levnadsmånaden brukar det också märkas att pojkarna har svårt att suga och äta. Den motoriska utvecklingen är påverkad och intellektuell funktionsnedsättning är vanligt.

Lowes syndrom är ärftligt och finns uppskattningsvis hos två personer per en miljon invånare. I Sverige känner man till ett tiotal pojkar och män med syndromet.

Symtom

Alla pojkar med Lowes syndrom föds med grå starr. Det innebär att linsen i ögat blir grumlig. Ungefär hälften har också grön starr som innebär att trycket i ögat är förhöjt. Båda tillstånden kan leda till betydande synnedsättning.

Under den första levnadsmånaden brukar det märkas att pojkarna har svårt att suga och få i sig näring. Det beror på att muskelspänningen i kroppen är låg.

Många personer med Lowes syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning, som vanligtvis är medelsvår. Den låga muskelspänningen i kombination med intellektuell funktionsnedsättning påverkar den motoriska utvecklingen. Pojkarna lär sig sitta, stå och gå senare än förväntat och en del lär sig aldrig gå.

De flesta pojkar med syndromet har koncentrations- svårigheter och ett beteende som påverkar interaktionen med omgivningen. Det är oftast svårast mellan 8 och 13 års ålder och brukar sedan avta.

Njurarnas funktion är nedsatt. Det gör att det läcker ut mineraler och proteiner i urinen. Detta kan leda till olika bristtillstånd som ibland kan bli livshotande.

Orsak

Lowes syndrom orsakas av en förändring i en gen som leder till att ett enzym fungerar bristfälligt eller inte alls.

Det förändrade enzymet påverkar på okänt sätt fosterutvecklingen av flera organ.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Lowes syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Grå starr opereras tidigt. Grön starr behandlas med operation och ibland ögondroppar. Fortsatta ögonkontroller behövs hela livet.

Njurfunktionen följs upp och tillskott kan ersätta de ämnen som läcker ut via urinen. Personer med syndromet förlorar mycket vätska med urinen. Därför är det viktigt med tillräcklig vätsketillförsel.

Ätsvårigheter utreds och behandlas. De pojkar som har svårt att suga eller äta kan behöva sondmatning.

Personer med Lowes syndrom behöver habiliteringsinsatser där synhabilitering ofta ingår. Det är viktigt att familjens behov av socialt och psykologiskt stöd tillgodoses. Behovet av habiliteringsinsatserna kvarstår i vuxen ålder.

Resurser

DNA-diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning/utvecklingsstörning
- Njurförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Synskadades Riksförbund

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad april 2022.