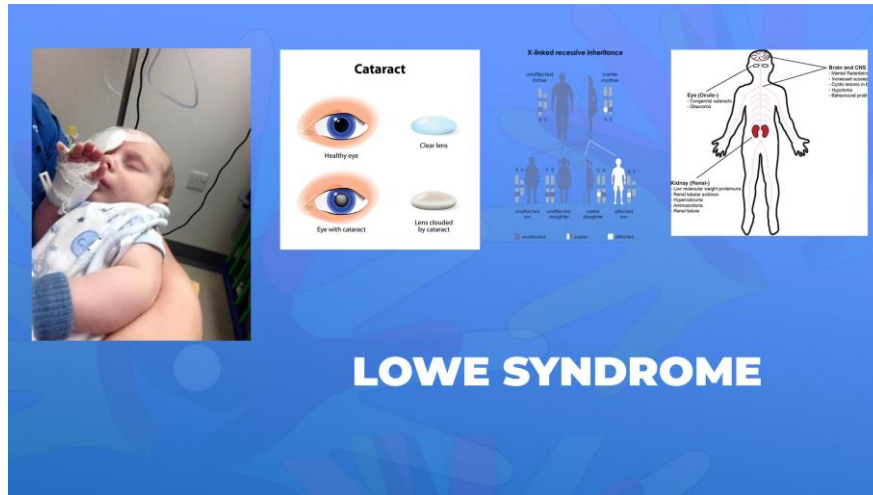


Sindroma Lowe

KNS E 72.0 / Lowe syndrome



Sindroma Lowe karakterizohet me probleme në të pamurit, duke e përfshirë edhe kataraktin që është prezent qysh nga lindja, probleme me veshkat të cilat zakonisht zhvillohen në vitin e parë të jetës dhe abnormalitete në tru që lidhen me pengesa në zhvillimin intelektual.

Mënyra e trashëgimisë

Sindroma Lowe trashëgohet si një sëmundje e lidhur për kromozomin X.

Pasqyra klinike

Të porsalindurit me sindromën Lowe kanë katarakt i cili është prezent qysh nga lindja (dhe mund të zbulohet me ultrazë prenatal te rastet e dyshimta). Korigjimi i mprehtësisë të të pamurit rrallë kur është më i mirë se 20/100. Përafërsisht te gjysma e pacientëve shfaqet glaukoma që mund të shpie gjer në verbërim nëse nuk kontrollohet. Të porsalindurit gjatë lindjes kanë tonus të dobët të muskujve (hipotoni) dhe zhvillim motorik të vonuar. Vërrehet edhe pengesë në zhvillimin mendor që mund të ndryshojë nga forma më e lehtë gjer te forma më e rëndë. Paralizat shfaqen përafërsisht te gjysma e pacientëve të moshës gjashtë vjeçe, gjithashtu shfaqen edhe ndryshime në sjellje. Te këta pacientë regjistrohet edhe disfunkcion i tubuleve proksimale ose Fankoni sindrom. Ky disfunkcion rezulton në humbjen e disa materjeve (aminoacideve, bikarbonateve dhe fosfateve) në urinë, të cilët zakonisht reabsorbohen para ekskrecionit në urinën finale. Shenja të tjera që regjistrohen gjatë sindromës Lowe janë ngecja në rritje, cista të dhëmbëve dhe formim abnormal i dentinës së dhëmbëve, cista në lëkurë dhe mungesë e vitaminës D të cilët mund të shpien gjer te dobësimi i eshtrave, ndryshime skeletore (rakit), thyerje të kockave, skoliozë dhe sëmundje degjenerative joinflamatore e nyjeve.

Shkaqet

Sindroma Lowe është çrregullim gjenetik i lidhur për kromozomin X, i shkaktuar nga mutacion në gjenin OCRL, që rezulton me aktivitet të ulët të enzimës 5-fosfataza. Rreth një e treta e meshkujve të sëmurë bartin mutacionin. Te rastet tjera, sëmundja trashëgohet nga nëna, cila është bartëse e gjenit. Çdo vajzë

bartëse e kësaj sëmundjeje, në moshën 10 vjeçare do të shfaq ndryshime karakteristike të thjerrëzave të syve, që dallojnë nga çdo lloj tjetër katarakti metabolik. Disa nga ato do të zhvillojnë katarakt të shprehur madje edhe në të 30-at e hershme, i cili do të kërkojë trajtim kirurgjik. Gjithashtu katarakti mund të mos vërrehet nga kirurgu. Sidoqoftë, këto ndryshime karakteristike të thjerrëzës të gratë bartëse të gjenit duhet ta sygjerojnë oftalmologun që të jep këshilla për shtatzanitë në ardhmëri sidomos kur pritet foshnja të jetë mashkull. Burri ka vetëm një kromozom X i cili e përmban gjenin për këtë syndrome, prandaj ai e manifeston sëmundjen në tërësi.

Diagnostikimi

Sindroma Lowe diagnostikohet kur vërtetohet aktiviteti i ulët i enzimës 5-fosfataza në qelizat e kultivuara të lëkurës (fibroblaste). Analiza gjenetike molekulare për mutacione të OCRL gjenit gjithashtu është e mundshme dhe zbulohet saktë te më shumë se 95% e meshkujve të sëmurë. Rreth 95% e vajzave bartëse të gjenit dhe më të moshuara se 10 vjeç kanë ndryshime specifike dhe karakteristike të thjerrëzave të syve që mund të vërtetohet nga një oftalmolog me eksperiencë. Diagnostikimi prenatal është i mundshëm me ekzaminim biokimik (analizë të enzimave) ose me analizë gjenetike, nëse mutacion në OCRL gjenin është gjetur te anëtar mashkull i sëmurë i familjes apo te nëna bartëse e gjenit.

Trajtimi

Trajtimi i sindromës Lowe zakonisht kërkon ekip mjekësor profesional, duke e përfshirë këtu edhe oftalmologun pediatrik, nefrologun, konsulentin gjenetik, nutricionistin, endokrinologun, neurologun, defektologun, kirurgun e përgjithshëm, ortopedin dhe stomatologun. Tonusi i dobët i muskujve (hipotonia) nganjëherë mund të rezultojë me probleme me të ushqyerit. Kështu që mund të jetë shkak për tu ushqyer me gyp dhe ndërmarjen e masave kundër refluxit gastroezofageal. Menjanimi i parakohshëm i kataraktit rekomandohet që të mundësohet zhvillim optimal i të pamurit. Syzet për diel dhe thjerrëzat për sy ndihmojnë në përmirësimin e të pamurit. Glaukoma që shfaqet te gjysma e meshkujve të sëmurë nga kjo sëmundje ndonjëherë mund të shërrohet me medikamente por zakonisht nevojitet operacion. Disfunzioni proksimal tubular Fankoni trajtohet me suplemente orale të bikarbonateve të natriumit dhe kaliumit dhe citrate. Doza caktohet individualisht. Fosfate orale dhe kalcitrioli shërbejnë për shërim (ose pengim) të rakitizmit. Dendësia e eshtrave duhet të ndiqet periodikisht. Konvulsionet kontrollohen me medikamenti antikonvulsive. Ndryshimet në sjellje trajtohen me modifikim të sjelljes dhe me medikamente. Rekomandohen programe për intervencë të hershme që përfshijnë terapi fizikale, terapi profesionale, terapi e gjuhës dhe e të folurit, shërbime speciale për arsimim dhe shërbime për persona me shikim të dëmtuar që duhet të nisin në moshën e hershme fëmijërore. Djemtë me këtë sëmundje duhet të kontrollohen rregullisht për problemet me të pamurit, funksionin e veshkave, rritjen, zhvillimin, skoliozën dhe problemet me nyjet dhe me dhëmbët. Sëmundja e veshkave në stadin e fundit shërrohet me sukses me dijalizë dhe me transplant të veshkës.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

