

RESUMENES LIV JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA SANTIAGO NORTE

SÍNDROME DE LOWE: A PROPÓSITO DE 2 CASOS CLÍNICOS

Carmen Paz Vargas^{1,2,3}; Rocío Cortes^{1,2,3}; María Alejandra Flores⁴; Alexandra Berger^{1,2}; Carlos Robles⁵; Karin Kleinsteuber^{1,2}

1 Departamento de Pediatría y cirugía infantil Norte, Universidad de Chile

2 Neurología, Hospital de niños Dr. Roberto del Río

3 Departamento de Neurología Clínica Las Condes

4 Programa de especialidad en Neurología Pediátrica, Universidad de Chile

5 Neuroradiólogo, unidad Imagenología, Hospital Roberto Del Río

Antecedentes: El síndrome de Lowe o síndrome oculocerebrorenal, es una genopatía de herencia ligada al cromosoma X, caracterizado por la triada de cataratas congénitas, discapacidad intelectual y falla renal tubular.

Objetivo: Analizar una serie de 2 casos con síndrome de Lowe.

Resultados: Caso 1: Paciente masculino, recién nacido de término (RNT) 38 semanas con antecedente de asfixia perinatal y cataratas congénitas. Al examen, hipotonía marcada y ROT débiles con CK 783. RMN de encéfalo (9 meses) muestra retraso en el patrón de mielinización. Evoluciona con RDSM global y rasgos TEA, a los 7 años presenta estatus epiléptico como debut de epilepsia focal, se controla RNM de cerebro evidenciando espacios perivasculares marginados por gliosis sugerentes de síndrome de Lowe, estudio genético informa variante patogénica en el gen ORCL, Intron 15, c.1602+1G>T (Splice donor), compatible con síndrome de Lowe. Evoluciona con tubulopatía, proteinuria, hipercalciuria. **Caso 2:** Paciente masculino, antecedentes RNT 38 semanas, glaucoma y cataratas diagnosticadas al mes de vida, operado antes de los 3 meses. Al examen: microcefalia, hipotonía central marcada. RMN de encéfalo (10 meses) Ausencia de visualización de los cristalinos, retardo de la mielinización, adelgazamiento difuso del cuerpo caloso, hallazgos inespecíficos. Panel genético catarata congénita informa variante patogénica en el gen ORCL, exón 13 c.1246del (p.Val416Leufs*8), compatible con síndrome de Lowe. Evoluciona con RDSM global, trastorno de la función tubular renal con proteinuria e hipercalciuria.

Conclusión: El Síndrome de Lowe es una enfermedad poco frecuente que debe considerarse en el diagnóstico diferencial de Síndrome Hipotónico severo con características centrales en el lactante varón, buscando activamente cataratas y microalbuminuria.