

SYNDROME DE LOWE

« Prendre un enfant par la main
Pour l'amener vers demain »

(Yves Duteil)



Association du Syndrome de Lowe

Association loi 1901 reconnue de bienfaisance par arrêté N° 03.2416 du 22/05/2003 de la préfecture de Seine Saint-Denis.
Créée en 1994 - Siret : 517 653 515 00018 - NAF : 9499Z - CCP Rennes 455613 D

Contact et Renseignements

Siège social : 56, rue Marc Vieville - 93250 Villemomble
Courrier : Chez M. Philippe FERRER - 9 imp. des Fleurs - 34680 St Georges d'Orques

<http://www.syndrome-lowe.org> - contact@syndrome-lowe.org

Notre association est membre :

- ▶ de la F.M.O. (Fédération des Maladies Orphelines) - <http://www.maladies-orphelines.fr>
 - ▶ de l'A.M.R. (Alliance Maladies Rares) - <http://www.alliance-maladies-rares.org>
 - ▶ du L.S.A. (USA) (Lowe Syndrome Association) - <http://www.lowesyndrome.org>
- ainsi que de l'A.N.P.E.A., du C.L.A.P.E.A.H.A

Membres du Bureau

- ▶ Président : Philippe FERRER Tél. : 04 67 04 49 74 - president@syndrome-lowe.org
- ▶ Secrétaire : Astrid SPANGENBERG Tél. : 06 62 60 31 61 - secretariat@syndrome-lowe.org
- ▶ Trésorière : Evelyne BERKOUK Tél. : 01 69 31 29 23 - tresorier@syndrome-lowe.org
- ▶ Contact avec les familles : Anne JALLET Tél. : 04 94 53 47 76 - familles@syndrome-lowe.org

Conseil Médical et Scientifique

- Président :
- ▶ Professeur Patrick NIAUDET - Praticien hospitalier
Chef du service néphrologie pédiatrique - Hôpital Necker
- Membres :
- ▶ Docteur Geneviève BAUJAT - Praticien hospitalier
Service génétique médicale - Hôpital Necker
 - ▶ Professeur Dominique BRÉMOND-GIGNAC - Praticien hospitalier
Ophtalmologie - Centre St-Victor - CHU d'Amiens
 - ▶ Docteur Olivier DORSEUIL - Chercheur
Département de génétique et développement - Inserm U567 - Institut Cochin
 - ▶ Professeur Jean-Louis DUFIER - Praticien hospitalier
Chef du service ophtalmologie - Hôpital Necker
 - ▶ Professeur Joël LUNARDI - Praticien hospitalier - Chercheur
Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire - CHU de Grenoble
 - ▶ Professeur Stanislas LYONNET - Praticien hospitalier - Chercheur
Département de génétique médicale - Inserm U393 - Hôpital Necker
 - ▶ Professeur Arnold MÜNNICH - Praticien hospitalier - Chercheur
Chef du service de génétique médicale - Inserm U393 - Hôpital Necker
 - ▶ Docteur Rémi SALOMON - Praticien hospitalier
Service néphrologie pédiatrique - Hôpital Necker
 - ▶ Docteur Louis VIOLLET - Praticien hospitalier
Service génétique médicale - Hôpital Necker

Formulaire d'adhésion et don à l'Association du Syndrome de Lowe

Je soutiens l'ASL dans ses actions pour aider la recherche et les familles concernées par le Syndrome de Lowe

- Monsieur Madame Mademoiselle Société / Organisme

Sté/Organisme :

Nom : Prénom :

Adresse :

Code Postal : Ville :

Tél. : E-mail :

Je parraine l'enfant / la famille :

J'adhère à l'ASL (1) : **20 €** et/ou Je fais un don de (1)(2) € soit un total de €

(1) Le bulletin de l'association vous sera adressé ainsi qu'un reçu pour déduction fiscale (66 % des sommes versées) (2) Le simple don ne vous donne pas droit de vote.
NB : Toutes les données collectées vous concernant restent confidentielles et ne seront en aucun cas divulguées à des tiers. Conformément à la loi Informatique et libertés, vous disposez d'un droit de modification des ces données. Pour exercer ce droit, envoyez votre demande par courrier postal ou électronique.

Règlement par chèque à l'ordre de ASL à adresser à la trésorière, madame Evelyne BERKOUK (voir adresse au dos)

Qu'est-ce que le Syndrome de Lowe ?

Le Syndrome de Lowe ou Oculo-Cérébro-Rénal (OCRL) est une maladie génétique rare causant des handicaps physiques et intellectuels (yeux, reins, cerveau). Héritaire et liée au chromosome X, elle est transmise par la mère et seuls les garçons la développent. Elle peut aussi résulter d'une mutation nouvelle. Elle toucherait deux individus sur un million. L'ASL regroupe à ce jour une quarantaine de familles en France.

Quelle en est la cause ?

Depuis 1992, on sait que le Syndrome de Lowe est causé par un gène défectueux (OCRL 1) qui diminue la synthèse et l'activité d'une enzyme participant au bon fonctionnement des cellules des yeux, des reins et du cerveau.

Quels sont les signes cliniques ?

- ▶ Cataracte congénitale bilatérale dès la naissance.
- ▶ Glaucome, dans environ 50 % des cas.
- ▶ Retard du développement psychomoteur.
- ▶ Retard mental très variable.
- ▶ Troubles du comportement.
- ▶ Crises d'épilepsie chez certains sujets.
- ▶ Dysfonctionnement rénal (de type Fanconi).
- ▶ Hypotonie musculaire, os fragiles, rachitisme.

Quelques traits significatifs

Il existe une grande diversité dans l'étendue du handicap. Les enfants, de petite taille, ont une peau fine, une petite bouche, une dentition irrégulière, un front légèrement bombé. Le développement de la parole est tardif. Plusieurs facteurs à cela : faible tonus musculaire, mauvaise vue, palais haut, retard du développement intellectuel affectant la compréhension du sens des mots. Certains sujets souffrent de constipation, souvent à cause de la faiblesse de la tonicité musculaire. Ils sont d'ordinaire affectueux, doux et sociables, mais beaucoup ont un comportement caractéristique qui peut perturber le quotidien : excès de colère, entêtement, mouvements répétitifs (surtout des mains), incapacité à se concentrer et obsessions ou préoccupations inhabituelles. Ce sont en général des êtres joyeux, dotés d'un grand sens de l'humour, qui aiment la musique et l'eau.

Comment est traité le Syndrome de Lowe ?

Il n'y a aucun traitement définitif, mais on peut alléger certaines déficiences grâce aux médicaments, à la chirurgie, à la kinésithérapie et à une éducation spécialisée. Une prise en charge précoce et globale est nécessaire, accompagnée d'un soutien familial. Un suivi médical régulier permet de surveiller l'apparition de certains signes cliniques, scoliose, problèmes ophtalmologiques...

Les objectifs de l'association

- ▶ Recenser les familles touchées par la maladie.
- ▶ Créer des liens entre elles, les informer de leurs droits et les soutenir dans leurs démarches.
- ▶ Informer et sensibiliser le public via les médias.
- ▶ Inciter le milieu médical à faire connaître notre association auprès des familles.
- ▶ Créer un réseau européen d'informations et d'actions.
- ▶ Développer des contacts avec les chercheurs impliqués en France et à l'étranger.
- ▶ Financer la recherche au moyen de bourses ou subventions.
- ▶ À terme guérir le Syndrome de Lowe.

Cotisations, dons et subventions

L'association, gérée par quelques bénévoles, s'efforce de réduire au maximum les frais de fonctionnement. Les dons et subventions sont affectés à l'aide aux familles (aides directes ou rencontres). La part la plus importante du budget va à la recherche par l'attribution de bourses ou subventions. Depuis 1998, l'ASL cofinance avec la FMO un à deux programmes de recherche par an pour un montant moyen annuel de 15.000 €.

Consultation multidisciplinaire

Les relations suivies entre l'ASL et l'hôpital Necker ont abouti à la mise en place d'une consultation multidisciplinaire. Les familles accueillies en hôpital de jour consultent les divers spécialistes concernés. Outre l'intérêt immédiat des familles, le recueil centralisé d'informations multiples permettra un suivi longitudinal et de ce fait, une meilleure connaissance de la maladie. Renseignements auprès de Mme Anne JALLET. 04 94 53 47 76 - familles@syndrome-lowe.org



Mme Evelyne BERKOUK
103, chemin de la Motte Samson
91120 PALAISEAU

Merci de mettre sous enveloppe
et d'affranchir au tarif en vigueur