

Choroba spichrzania estrów cholesterolu

Kod Orpha: 75234 Kod OMIM: 278000

Opis choroby *

Definicja

A form of lysosomal acid lipase deficiency characterized by progressive cholesterol esters and triglyceride accumulation in tissues and organs typically presenting with hepatosplenomegaly, liver dysfunction and/or dyslipidemia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Cholesterol ester storage disease
Choroba spichrzania estrów cholesterolu

Kod ORPHA

75234

Kod OMIM

278000

Kod ICD10

E75.5

Kod ICD11

5C56.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.