

## 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 spichrzenia estrów cholesterolu

#### Kod ORPHA

75234

#### Kod OMIM

278000

#### Kod ICD10

E75.5

#### Kod ICD11

5C56.0Y

---

#### \*Źródło

orphanet