

Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a

Kod Orpha: 534 Kod OMIM: 309000

Opis choroby *

Definicja

Zespół oczno-mózgowo-nerkowy Lowe'a (Oculocerebrorenal syndrome of Lowe – OCRL) to zaburzenie wieloukładowe charakteryzujące się zaćmą wrodzoną, jaskrą, niepełnosprawnością intelektualną, postnatalnym opóźnieniem wzrostu oraz dysfunkcją kanalików nerkowych z przewlekłą niewydolnością nerek.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Lowe disease
Niedobór 5-fosfatazy fosfatidyloinozytolo-4,5-bisfosforanu
Choroba Lowe'a
Dystrofia oczno-mózgowo-nerkowa
OCR
OCRL
Oculocerebrorenal dystrophy
Zespół Lowe'a
Zespół oczno-mózgowo-nerkowy
Lowe oculo-cerebro-renal dystrophy
Lowe oculo-cerebro-renal syndrome
Lowe oculocerebrorenal dystrophy
Lowe syndrome
OCRL
Phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5-phosphatase deficiency

Kod ORPHA
534

Kod OMIM
309000

Kod ICD10
E72.0

Kod ICD11
5C60.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl