

# 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](http://www.orphanet.pl)