

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 fosfatydyloinozytolo-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](#)

orphonet