

:: Okulocerebrorenálna dystrofia (Loweov syndróm)

Orpha číslo: ORPHA534

Prehľad

Loweov syndróm (okulocerebrorenálny syndróm Lowe, OCRL) je multisystémové ochorenie charakteristické anomáliami očí, nervového systému a obličiek. Ide o zriedkavú, X-chromozóm viazanú chorobu, bez etnickej či rasovej príslušnosti, s prevalenciou približne 1:500 000. Pri narodení je typická bilaterálna katarakta a ťažká hypotónia. V nasledujúcich týždňoch až mesiacoch sa manifestuje proximálna renálna tubulopatia (Fanconiho typu) a niekedy aj oftalmologické komplikácie ako glaukóm a keloidy. Psychomotorický vývoj je v detstve oneskorený. V adolescencii prevládajú behaviorálne problémy a renálne komplikácie. Choroba je spôsobená mutáciou *OCRL1* génu, lokalizovanom na Xq26.1, ktorý kóduje trans-Golgi sieťový enzým fosfatidylinozitol (4,5) bisfosfát 5 fosfatázu (PtdIns (4,5)P2). Potvrdenie diagnózy vrátane prenatalnej diagnostiky je dostupné stanovením aktivity enzýmu a molekulovou analýzou. Terapeutický manažment zahŕňa: oftalmologické riešenie katarakty, liečbu glaukómu, fyzioterapeutickú a logopedickú starostlivosť, riešenie behaviorálnych problémov, niekedy aj medikamentózne, a korekciu tubulárnej acidózy a poškodenia kostí podávaním bikarbonátov, fosfátov, draslíka a vody. Dĺžka života je zriedkakedy vyššia ako 40 rokov.

Odborný recenzent :

- Dr Mario LOI

Posledná úprava : Máj 2006

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net