



## Lowe Syndrom

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	Hydrophthalmie, Katarakt, geistige Behinderung, Hypotonie, renale Dysfunktionen, Verhaltensstörungen
<b>Biochemisch:</b>	Urin: Proteinurie, Aminoazidurie, Phosphaturie Zellen: Phosphatidylinositol 4,5-bisphosphat
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (ca. 1:500.000)</i>
<b>Bestätigung:</b>	Gen: OCRL
<b>Prognose:</b>	progressiver Verlust der Nierenfunktion bis hin zum Nierenversagen im Erwachsenenalter, Lebenserwartung: ca. 40 Jahre

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

**Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases**, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

**Vademecum Metabolicum**, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

**Metagene** (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

**IEMbase** (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

**OMIM**® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 309000 - Lowe Syndrom](http://www.omim.org/entry/309000)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 534 - Lowe Syndrom](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/534)