Choroba Niemanna i Picka typu B
Kod Orpha: 77293 Kod OMIM: 607616

Opis choroby *

Definicja
A rare autosomal recessive, chronic, acid sphingomyelinase deficiency characterized clinically by onset in childhood with hepatosplenomegaly, growth retardation, interstitial lung disease and absence of neurodegenerative disorders.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
Chronic visceral ASMD
Przewlekły niedobór kwaśnej sfingomielinazy trzewnej
NPD-B
Niemann-Pick disease type B

Kod ORPHA
77293

Kod OMIM
607616

Kod ICD10
E75.2

Kod ICD11
5C56.0Y

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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