

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