

# Choroba Niemann i Picka typu A

## Kod Orpha: 77292 Kod OMIM: 257200

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, autosomal recessive, acid sphingomyelinase deficiency characterized clinically by onset in infancy or early childhood with failure to thrive, hepatosplenomegaly, interstitial lung disease and rapidly progressive neurodegenerative disorders.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Infantile neurovisceral ASMD  
Niemowlęcy niedobór kwaśnej sfingomielinazy  
nerwowo-trzewnej  
NPD-A  
Niemann-Pick disease type A

#### Kod ORPHA

77292

#### Kod OMIM

257200

#### Kod ICD10

E75.2

#### Kod ICD11

5C56.0Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.