

ASMD-B

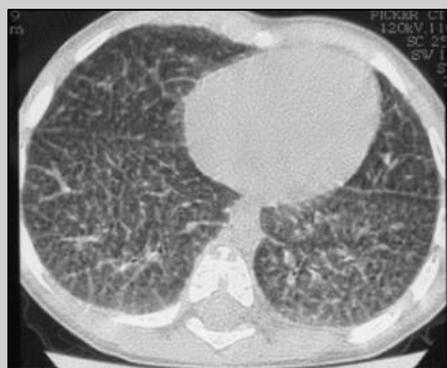
Acid Sphingomyelinase Deficiency Typ-B (vormals *Nieman Pick B*)

- Autosomal rezessive Vererbung
- Mutation im SPMD-1 Gen
- Enzymmangel (saure Sphingomyelinase)
→ *Akkumulation von Sphingomyelin in Lysosomen*

- **Parenchymveränderungen Lunge:**
 - „Crazy Paving“
 - Septale Linien (± basale Betonung)
 - diffus, bilateral, symmetrisch
 - Milchglasverdichtungen

- **Extrapulmonale Veränderungen:**
Splenomegalie
± Hepatomegalie

- **Weitere AUFFÄLLIGKEITEN:**
Dyslipidämie, ± Thrombozytopenie,
± Hyperferritinämie, ± Anämie



Referenzen:

Freitas HMP et al. J Bras Pneumol. 2017; 43:451-455
De Wever W et al. Insights Imaging 2011; 2:117-132

Haben Sie einen Verdacht auf eine ASMD-B Erkrankung?

Bestätigen Sie diese genetische Erkrankung mittels eines kostenlosen DBS Kits.

Anforderung DBS Kit bei der ExpG ILD & Orphan Diseases: ogp@mondial-congress.com

Melden Sie uns Ihre bestätigten Fälle!

Die **ersten 3 gemeldeten bestätigten** (anonymen) Fälle 2024 erhalten **zum Erfahrungsaustausch** einen Eintritt zur **Jahrestagung** der ÖGP und OGTC (26.-28.9.2024, Wien).

Informationen bitte an: ogp@mondial-congress.com