

# 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](mailto: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](mailto:ogp@mondial-congress.com)