

## :: Niemann-Pick τύπου A

Αριθμός Orphanet: ORPHA77292

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος Niemann-Pick τύπου A, ένας πολύ σοβαρός υπότυπος της νόσου Niemann-Pick (βλ. τον όρο αυτό), είναι ένα αυτοσωματικό λυσοσωμικό υπολειπόμενο νόσημα και εμφανίζεται με δυστροφία στην παιδική ή την πρώιμη παιδική ηλικία, με ηπατοσπληνομεγαλία, και ταχέως εξελισσόμενες νευροεκφυλιστικές διαταραχές.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Φεβρουάριος 2012

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

