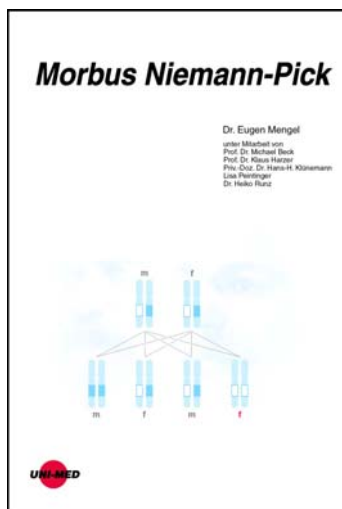


Morbus Niemann-Pick

Dr. Eugen Mengel (Hrsg.), Universitätskinderklinik Mainz

UNI-MED, 1. Auflage 2012, 80 Seiten, Hardcover, ISBN 978-3-8374-2179-8, Euro 4,95

ePDF-Version: ISBN 978-3-8374-6179-4, Euro 4,95



Die Sphingomyelinase-Defizienz Morbus Niemann-Pick Typ A & B und der intrazelluläre Lipid-Transportdefekt Morbus Niemann-Pick Typ C sind als zwei genetisch und molekularbiologisch unterschiedliche Entitäten zu betrachten. Die Darstellung der beiden Erkrankungen baut auf dem medizingeschichtlichen Kontext auf. Es wird ein Bogen von der Molekularbiologie über die klinische Darstellung bis hin zu den verschiedenen Therapieansätzen gespannt. Während die Sphingomyelinase-Defizienz das Therapieprinzip Enzymersatz nahelegt, müssen bei Niemann-Pick Typ C Therapieansätze erwogen werden, die die Substrate reduzieren.