

Le déficit en sphingomyélinase acide (ASMD)

L'ASMD, anciennement appelée *maladie de Niemann-Pick* de type A & B, est une maladie de surcharge lysosomale due à un déficit de l'activité de l'enzyme sphingomyélinase acide (SMA). Lorsque la SMA est déficiente, la sphingomyéline s'accumule dans les cellules, entraînant un dysfonctionnement des organes et systèmes atteints. Cette maladie génétique rare est sous-diagnostiquée.¹

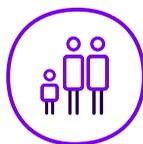
Il existe 3 formes d'ASMD :^{1,2}

ASMD TYPE A



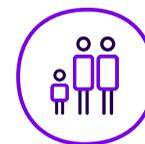
Forme infantile associée à une atteinte neuroviscérale sévère

ASMD TYPE A/B



Forme intermédiaire chronique avec une atteinte neuroviscérale

ASMD TYPE B



Forme chronique plus atténuée avec peu ou pas d'atteinte neurologique
Incidence : 1 cas / 230 000 naissances en France

Les principaux symptômes (type B)^{1,2}

Chaque patient est unique selon l'âge d'apparition des symptômes et selon la sévérité de ces symptômes.



Essoufflement
Infections pulmonaires



Douleurs et distension abdominale (augmentation du volume de la rate et du foie)



Retard de croissance
Risque de fracture
Douleurs osseuses



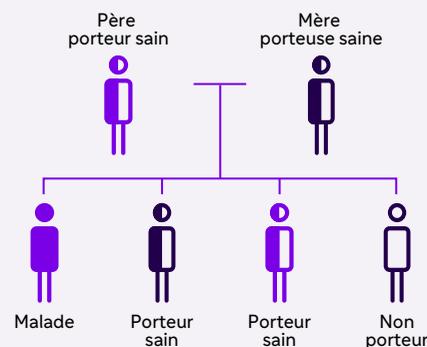
Fatigue chronique



Des ecchymoses
+/- des saignements

Caractéristiques de la maladie

- C'est une maladie génétique à **transmission autosomique récessive**.¹
- **1 risque sur 4 d'être atteint d'ASMD** lorsque les 2 parents sont porteurs du gène affecté.



Références :

1. Lidove et al. Déficit en sphingomyélinase acide (maladie de Niemann-Pick B) : une étude rétrospective multicentrique de 28 patients adultes. La Revue de Médecine Interne, Vol 38, Issue 5 (2017) P. 291-299
2. McGovern et al. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Ophranet Journal of Rare Diseases (2017). 12:41

Coordonnées de l'information médicale :

Sanofi Winthrop Industrie - 82 Avenue Raspail - 94250 Gentilly

Pour contacter l'information médicale :

- Par internet : <https://www.sanofimedicalinformation.com>

- Par téléphone du lundi au vendredi de 9h à 18h aux numéros suivants :

* Depuis la Métropole : 0800 394 000

* Depuis les DROM COM (Professionnels de santé) : 0800 626 626