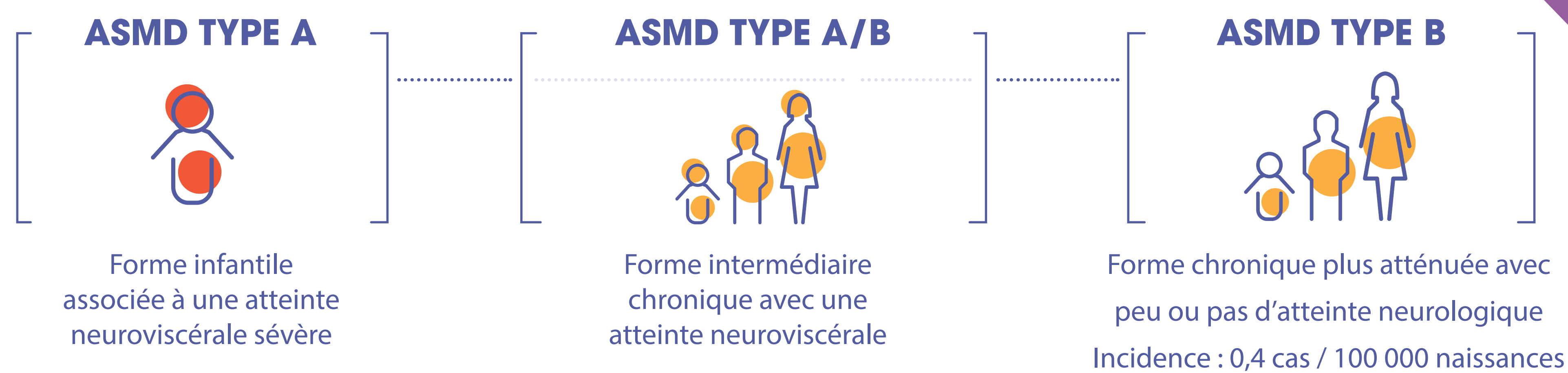


L'ASMD\* est une maladie de surcharge lysosomale due à un déficit de l'activité de l'enzyme sphingomyélinase acide. Elle est rare, génétique et sous-diagnostiquée<sup>1</sup>.

## Il en existe 3 types<sup>1-2</sup>



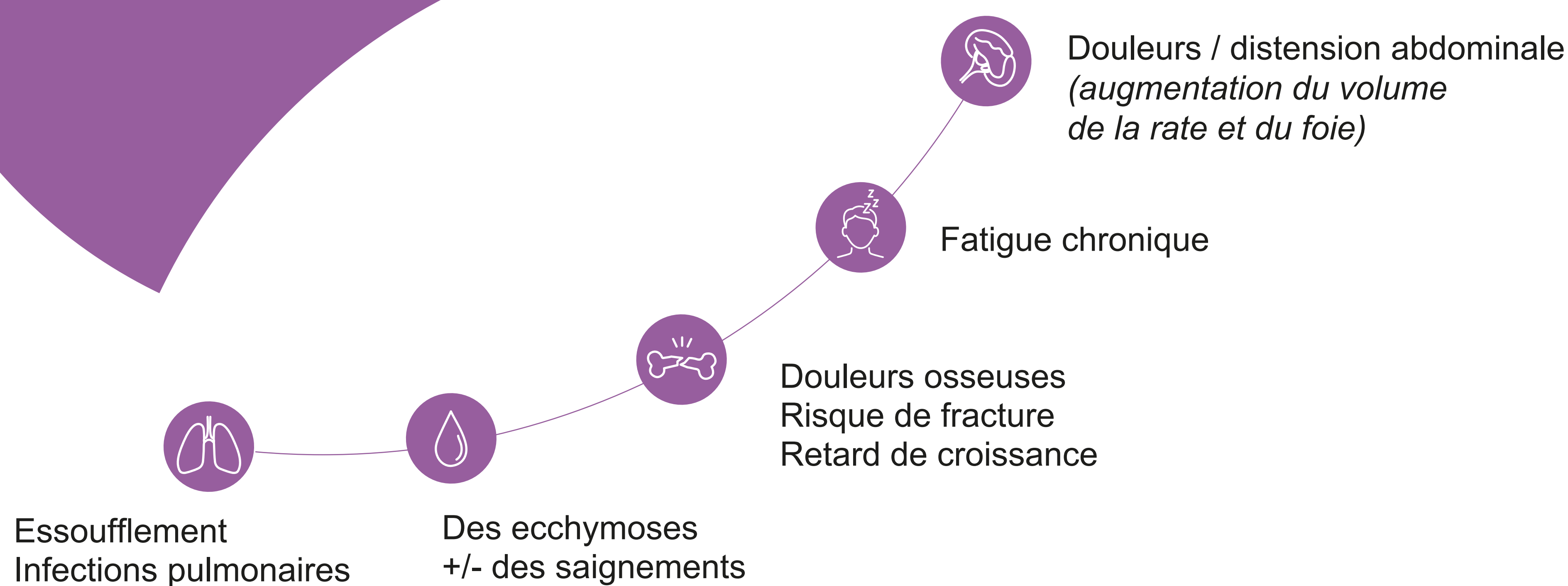
Alfie, ASMD, Royaume-Uni

# L'ASMD\*

Également connu sous le nom de maladie de Niemann-Pick de type A & B

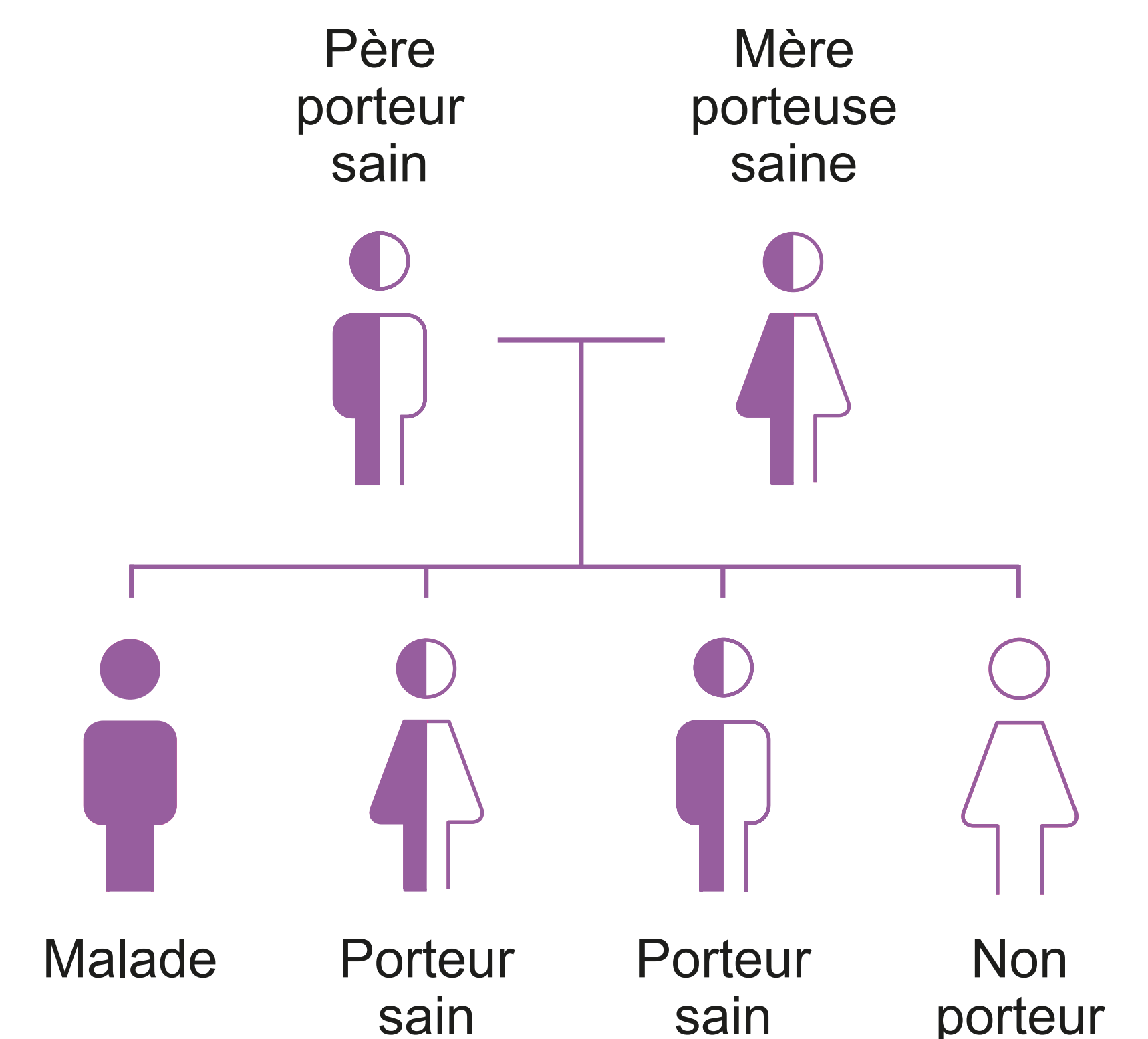
## Les principaux symptômes<sup>1-2</sup> (type B)

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



C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive<sup>1</sup>.

1 risque sur 4 d'être atteint d'ASMD lorsque les 2 parents sont porteurs du gène affecté.



\* ASMD : Acid SphingoMyelinase Deficiency

### Sources :

- 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
- McGovern et al. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Orphanet Journal of Rare Diseases (2017), 12:41

### Coordonnées de l'information médicale :

Sanofi-Aventis France  
82 Avenue Raspail  
94250 Gentilly  
Formulaire de contact : [www.sanofimedicalinformation.com/s/2?language=fr](http://www.sanofimedicalinformation.com/s/2?language=fr)

SANOFI GENZYME