

Le déficit en sphingomyélinase acide (ASMD)

L'ASMD, également connu sous le nom de 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. Elle est rare, génétique et sous-diagnostiquée.¹

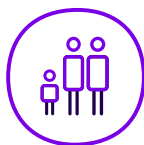
Il existe 3 formes d'ASMD :^{1,2}

ASMD TYPE A



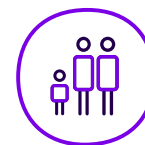
Forme infantile associée à une atteinte neuroviscérale sévère

ASMD TYPE A/B



Forme chronique avec une atteinte neuroviscérale

ASMD TYPE B



Forme chronique avec peu ou pas d'atteinte neurologique Incidence : 0,4 cas / 100 000 naissances

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



Des ecchymoses
+/- des saignements



Douleurs osseuses
Risque de fracture
Retard de croissance



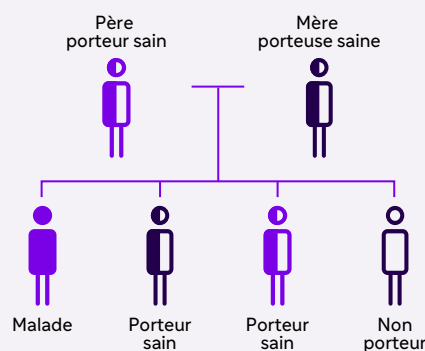
Fatigue chronique



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

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. National Organization for Rare Disorders. Pompe Disease. 2017. Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pompe-disease/>. Accessed July 1, 2018. 2. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med*. 2006;8(5):267-288. 3. Morales JA, Anilkumar AC. Glycogen Storage Disease Type II. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470558/>. Accessed June 15, 2021. 4. Kishnani, P.S.; Amartino, H.M.; Lindberg, C.; Miller, T.M.; Wilson, A.; Keutzer, J. Timing of diagnosis of patients with Pompe disease: Data from the Pompe registry. *Am. J. Med. Genet. A* 2013, 161, 2431-2443.