Ähnlich, aber doch verschieden

Morbus Gaucher oder ASMD?

Morbus Gaucher

Gemeinsame Symptome[1–5]

- Hepatomegalie
- Splenomegalie
- Anämie
- Thrombozytopenie
- Knochenbrüche, Osteopenie
- Knochenschmerzen
- Wachstumsverzögerung

ASMD

(Morbus Niemann-Pick A, A/B & B)

Morbus Gaucher

ASMD
(Morbus Niemann-Pick A, A/B & B)

KLASSIFIKATION

Morbus Gaucher

3 Krankheitstypen[6, 7]

- Typ 1: Nicht-neuronopathisch (>90 %)
- Typ 2: Akut neuronopathisch
- Typ 3: Chronisch neuronopathisch

ASMD

3 Krankheitstypen[8]

- Typ A: Infantil neuroviszeral
- Typ A/B: Chronisch neuroviszeral
- Typ B: Chronisch viszeral

KRANKHEITSURSACHE

Morbus Gaucher: Aktivitätsmangel der lysosomalen sauren β-Glucosidase[6]

ASMD: Aktivitätsmangel der lysosomalen sauren Sphingomyelinase[9]

MOLEKULARER UNTERSCHIED

Morbus Gaucher: Störung des Sphingolipidstoffwechsels[1, 8, 10, 11]

ASMD: Störung des Sphingolipidstoffwechsels[1, 8, 10, 11]

Morbus Gaucher

ASMD
(Morbus Niemann-Pick A, A/B & B)

Morbus Gaucher

Knochenbeteiligung
Erlenmeyer-Deformität

KLASSIFIKATION

3 Krankheitstypen[6, 7]

- Typ 1 – Nicht-neuronopathisch (>90 %)
- Typ 2 – Akut neuronopathisch
- Typ 3 – Chronisch neuronopathisch

3 Krankheitstypen[8]

- Typ A – Infantil neuroviszeral
- Typ A/B – Chronisch neuroviszeral
- Typ B – Chronisch viszeral

KRANKHEITSURSACHE

Aktivitätsmangel der lysosomalen sauren β-Glucosidase[6]

Aktivitätsmangel der lysosomalen sauren Sphingomyelinase[9]

MOLEKULARER UNTERSCHIED

Störung des Sphingolipidstoffwechsels[1, 8, 10, 11]

Störung des Sphingolipidstoffwechsels[1, 8, 10, 11]

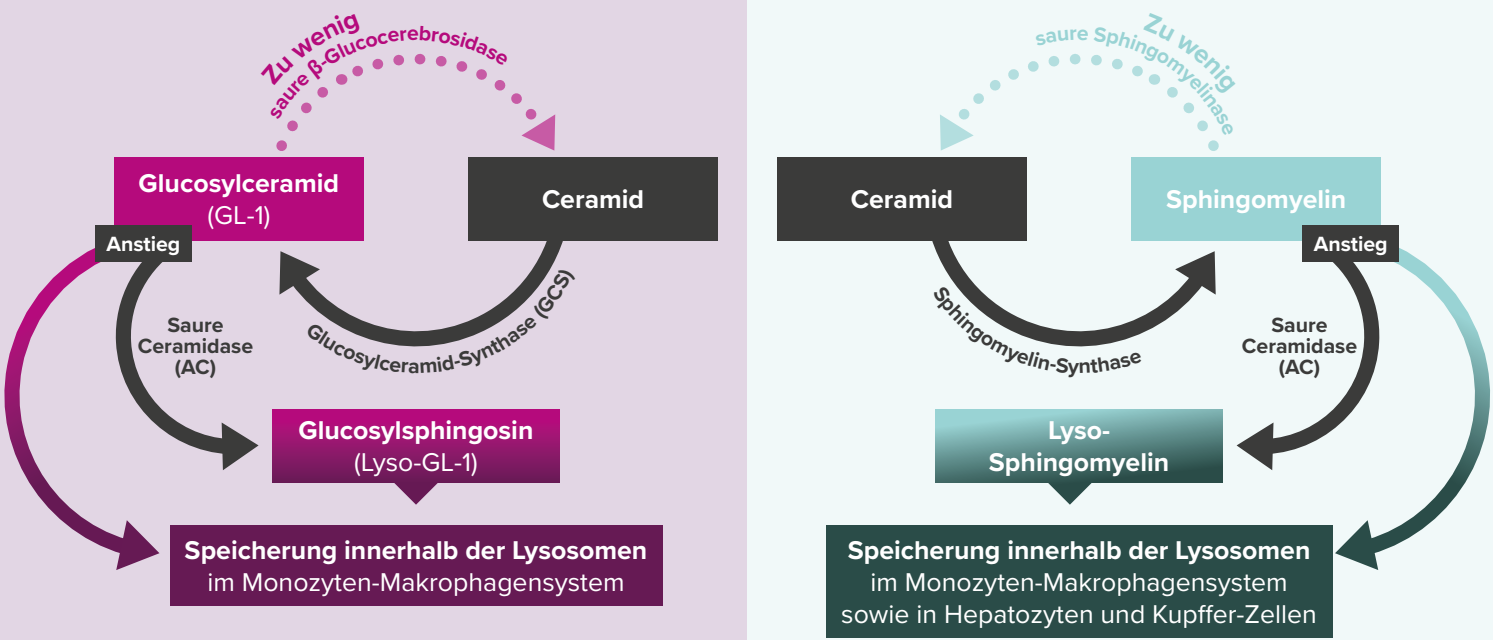
ASMD
(Morbus Niemann-Pick A, A/B & B)

Lungenbeteiligung
Interstitielle Lungenerkrankung als radiologischer Befund

Kardiale Beteiligung
Koronare Herzkrankheit, Herzklappenveränderungen

Leberbeteiligung
Fibrosierung der Leber bis zur Zirrhose

Dyslipidämie
Niedriges HDL-C



VERERBUNG

Autosomal-rezessiv[6]

Autosomal-rezessiv[8]

1. Baris HN, et al. Pediatr Endocrinol Rev. 2014;12:72–81. **2.** Charrow J, et al. Arch Intern Med. 2000;160(18):2835–2843. **3.** Pastores GM, et al. NCBI Bookshelf, a service of the National Library of Medicine, National Institutes of Health (NIH). Abrufbar unter: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1269/. Letzter Zugriff 14. November 2023 (letztes Update 21. Juni 2018). **4.** Kaplan P, et al. Arch Pediatr Adolesc Med. 2006;160:603–608. **5.** McGovern MM, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):41. **6.** Grabowski GA. Lancet. 2008;372(9645):1263–1271. **7.** Mistry PK, et al. Am J Hematol. 2011;86(1):110–115. **8.** Wasserstein MP, Schuchmann EH. Acid sphingomyelinase deficiency, GeneReviews™ [Internet]. Abrufbar unter: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1370/. Letzter Zugriff 14. November 2023 (letztes Update 25. Februar 2021). **9.** Desnick JP, et al. Mol Med. 2010;16:316–321. **10.** Hannun YA, Obied LM. Nature Reviews Molecular Cell Biology. 2018;19:175–191. **11.** Van Brocklyn JR, Williams JB. Comp Biochem Physiol B Biochem Mol Biol. 2012;163(1):26–36. **12.** Lukacs Z, et al. Mol Genet Metab. 2018;123:15–S153. Abstract 221. **13.** Oliva P, et al. Poster präsentiert beim 17. Annual WORLDSymposium; 8.–12. Februar 2021; San Diego, CA; Poster 305.

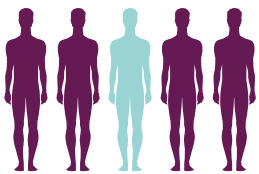
Eine frühzeitige Diagnose ist entscheidend

Ähnlich, aber doch verschieden

Die auftretenden Symptome von Morbus Gaucher und ASMD sind sehr ähnlich und können sich sogar überschneiden.
Ein genaues Hinschauen ist deshalb wichtig.

	MORBUS GAUCHER TYP 1[2, 7]	ASMD TYP B[5]
Splenomegalie	87 %	> 90 %
Hepatomegalie	79 %	> 70 %
Thrombozytopenie	56 %	> 50 %

Bei Patient*innen mit Verdacht auf Morbus Gaucher kommt die Diagnose ASMD häufiger vor, als Sie denken.[12]



Im Durchschnitt wird 1 von 5 Personen mit dem Verdacht auf Morbus Gaucher mit ASMD diagnostiziert.[13]

Wie wird diagnostiziert?

- Messung der Aktivität der sauren Sphingomyelinase in Leukozyten, Trockenbluttest
- Spezifischer Biomarker ASMD: Lyso-Sphingomyelin
- Molekulargenetische Analyse des *SMPD1*-Gens

→ **ASMD wird autosomal-rezessiv vererbt. Es wird empfohlen, eine Familienanamnese durchzuführen.**

Zur Diagnostik eignet sich unter anderem ein Trockenbluttest, der ASMD, Morbus Gaucher und LAL-D erfasst.
Sprechen Sie uns für mehr Informationen dazu gerne an: **asmd-de@sanofi.com**

MAT-DE-2305158-1.0-05/2024 347943

sanofi