

# EVALUACIÓN DEL ASMD PARA DERIVACIÓN<sup>1</sup>

## ESPLENOMEGALIA ± HEPATOMEGALIA



### UNA O MÁS CARACTERÍSTICAS INDICATIVAS DE ASMD:

#### Lactantes y niños

- Enfermedad pulmonar intersticial
- Trombocitopenia
- Manchas rojo cereza en la mácula
- Retraso del desarrollo
- Hipotonía
- C-HDL bajo

#### Después de la infancia

- Enfermedad pulmonar intersticial
- Trombocitopenia
- C-HDL bajo
- Fracturas patológicas

— NO →

### DESCARTAR OTRAS CAUSAS:

- Infección
- Neoplasia maligna
- Otras enfermedades de almacenamiento lisosómico
- Hepatopatía
- Insuficiencia cardíaca congestiva
- Enfermedad hematológica

— SÍ →

**REALIZAR ENVÍO DE MUESTRA DE SANGRE EN GOTTA SECA (DBS) PARA EL ANÁLISIS ENZIMÁTICO**

← SÍ



**Las guías de expertos recomiendan realizar el test enzimático en paralelo para la enfermedad de Gaucher y ASMD<sup>1</sup>**

**C-HDL:** colesterol de lipoproteínas de alta densidad. **Referencias:** 1. McGovern MM, Dionisi-Vici C, Giugliani R, *et al.* Consensus recommendation for a diagnostic guideline for acid sphingomyelinase deficiency. *Genet Med.* 2017;19(9):967-974.