

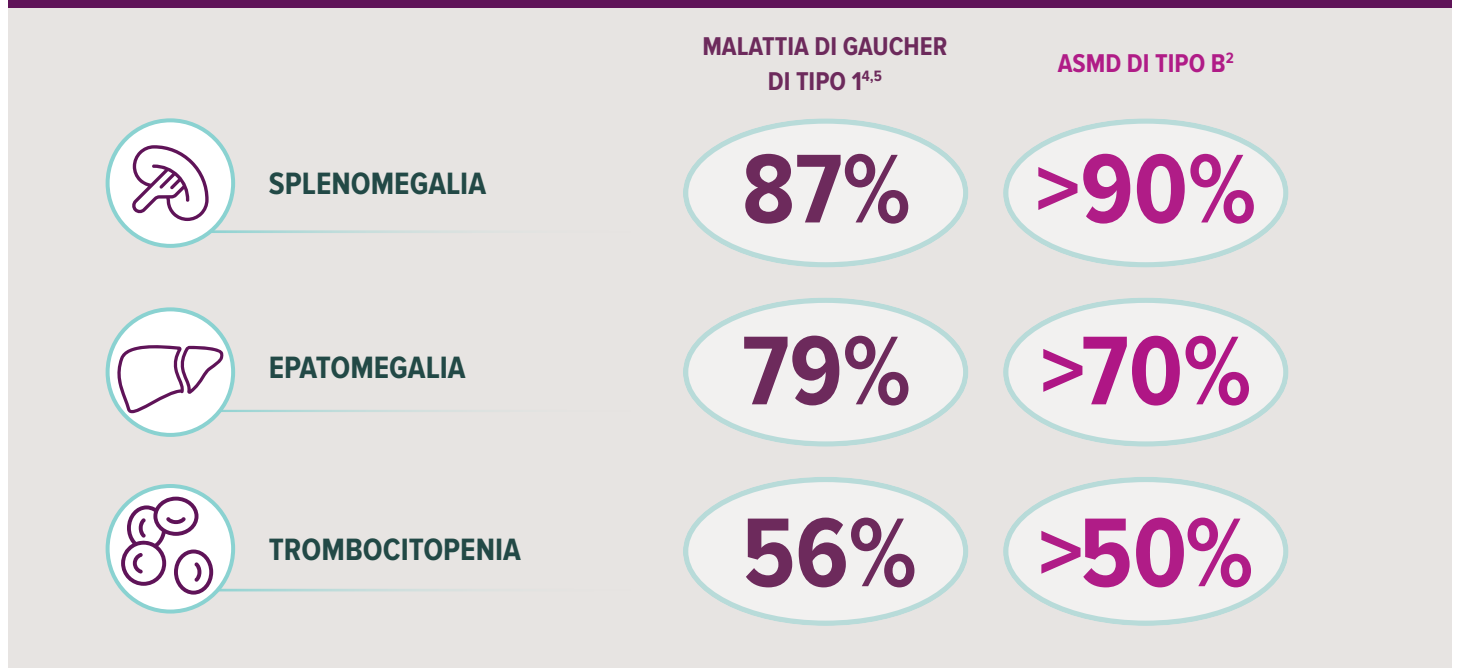
# LA TUA DIAGNOSI PUÒ FARE LA DIFFERENZA

## GLI ESPERTI RACCOMANDANO DI ESEGUIRE IL TEST PARALLELO PER LA MALATTIA DI GAUCHER E PER IL DEFICIT DI SFINGOMIELINASI ACIDA (ASMD)<sup>1</sup>

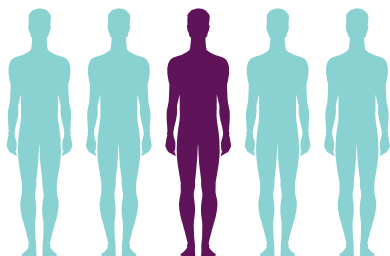
### Identificare i pazienti affetti da ASMD può essere difficile

Riconoscere la ASMD (nota storicamente come malattia di Niemann-Pick di tipo A, A/B, e B) rappresenta il primo passo cruciale verso la gestione della malattia. Tuttavia, questa rara e progressiva malattia da accumulo lisosomiale presenta similitudini con altre malattie, in particolare con la malattia di Gaucher, che ne rendono più difficile la diagnosi precoce.<sup>1,2</sup> La ASMD può essere debilitante, soprattutto se non diagnosticata o non trattata.<sup>2</sup> Ogni qualvolta si sospetti la malattia di Gaucher è importante eseguire il test anche per la ASMD.<sup>1</sup>

### I SINTOMI DELLA MALATTIA DI GAUCHER DI TIPO 1 E DELLA ASMD DI TIPO B SPESSO SI SOVRAPPONGONO<sup>3</sup>



Tra i pazienti con sospetta malattia di Gaucher, la diagnosi di ASMD può essere più comune di quanto si creda.<sup>3</sup>



**IN MEDIA, SU 5 PERSONE  
CON SOSPETTA MALATTIA  
DI GAUCHER,  
~1 È AFFETTA DA ASMD<sup>6</sup>**

**Malattia di Gaucher o ASMD? Esegui il test  
parallelo per la conferma diagnostica**



**Per i pazienti affetti da ASMD, la diagnosi precoce è fondamentale per la corretta gestione dei sintomi<sup>1</sup>**

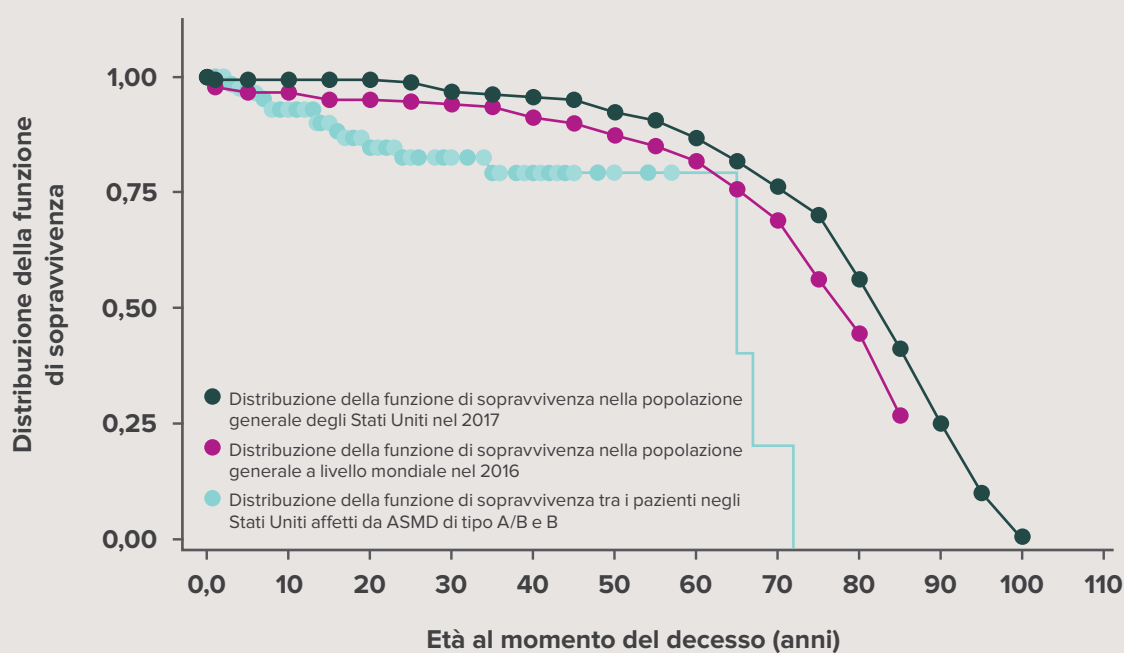
# LA ASMD PUÒ PORTARE A UNA RIDOTTA ASPETTATIVA DI VITA, SOPRATTUTTO SE NON DIAGNOSTICATA<sup>2</sup>

## ENTRO I 35 ANNI DI ETÀ, I PAZIENTI AFFETTI DA ASMD DI TIPO B HANNO UNA PROBABILITÀ DI SOPRAVVIVENZA RIDOTTA DI CIRCA IL 30%<sup>7\*</sup>

La ASMD è associata a complicanze potenzialmente fatali, quali splenomegalia, epatomegalia, disfunzione polmonare e sintomi ematologici<sup>2</sup>

- La ASMD è causata da varianti patogene del gene *SMPD1* che codifica la produzione dell'enzima sfingomielinasi acida (ASM)<sup>2</sup>
- Quando l'attività dell'ASM è carente, la sfingomielina non può essere metabolizzata a sufficienza e si accumula nei lisosomi. Questo accumulo può danneggiare le cellule di vari organi, portando a complicanze potenzialmente fatali<sup>2</sup>

### DISTRIBUZIONE DELLA FUNZIONE DI SOPRAVVIVENZA IN PAZIENTI AFFETTI DA ASMD DI TIPO A/B E B (N=103)<sup>2,8-10</sup>



McGovern MM, et al. *Genet Med.* 2013;15(8):618-623.  
United States Life Tables, 2017.  
World Health Organization Life Tables, April 2018.

Uno studio sulla storia naturale della patologia, della durata di 20 anni, ha valutato la morbilità e la mortalità in 103 pazienti affetti da ASMD di tipo A/B e B. All'inizio dello studio, 61 pazienti erano in età pediatrica ( $\leq 21$  anni di età) e 42 pazienti erano adulti ( $> 21$  anni di età). Sono stati registrati 18 decessi durante il periodo di follow-up.<sup>8</sup>

\*Rispetto alla popolazione americana. Dati estratti dalla curva di Kaplan-Meier generata in uno studio di storia naturale di 11 anni che ha valutato la morbilità e la mortalità in 59 pazienti affetti da ASMD di tipo B. All'ingresso, 30 pazienti erano in età pediatrica ( $< 18$  anni di età) e 29 pazienti erano adulti ( $\geq 18$  anni di età). Sono stati registrati 9 decessi durante il periodo di follow-up. La riduzione della probabilità di sopravvivenza è assoluta, non relativa. Popolazione generale negli Stati Uniti nel 2017.<sup>7</sup>

# LE LINEE GUIDA RACCOMANDANO IL TEST PARALLELO PER LA MALATTIA DI GAUCHER E LA ASMD<sup>1</sup>

Poiché i sintomi comuni della malattia di Gaucher e della ASMD si sovrappongono, le linee guida raccomandano il dosaggio simultaneo degli enzimi per la glucocerebrosidasi e l'ASM<sup>1</sup>



## IL TEST DIAGNOSTICO PER LA ASMD È IMMEDIATO

### 4 SEMPLICI PASSAGGI per la diagnosi

1

I pazienti affetti da ASMD hanno una bassa attività dell'enzima ASM<sup>1</sup>

2

Esegui il test enzimatico per ASM su leucociti isolati di sangue periferico, campioni di sangue secco (DBS\*) o fibroblasti cutanei<sup>1</sup>

3

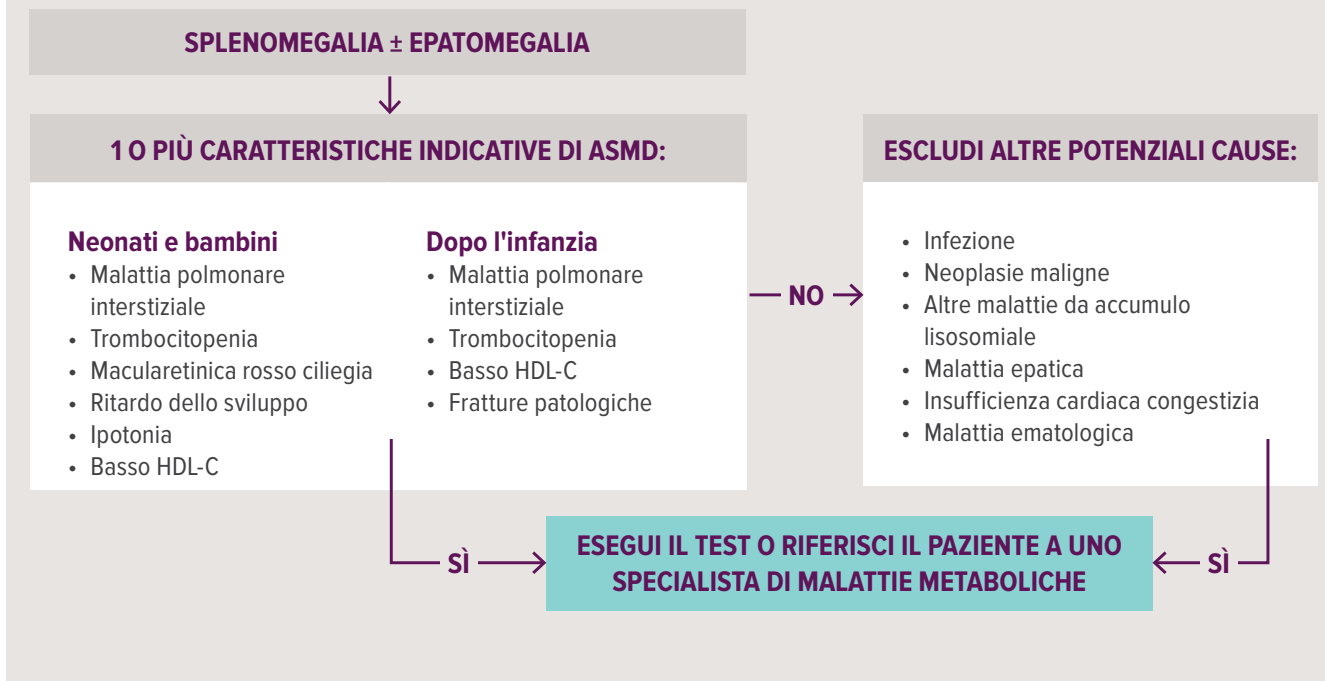
Bassa attività residua di ASM = sospetta diagnosi di ASMD<sup>1</sup>

4

Si può ottenere un'ulteriore conferma diagnostica attraverso un test di genetica molecolare<sup>1</sup>

# LA GESTIONE DEI SINTOMI DELLA ASMD INIZIA CON LA DIAGNOSI PRECOCE

## VALUTAZIONE DELLA ASMD PER L'INVIO ALLO SPECIALISTA<sup>1</sup>



**Le linee guida raccomandano di eseguire il test parallelo per la malattia di Gaucher e la ASMD<sup>1</sup>**

**Bibliografia:** **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. **2.** McGovern MM, Avetisyan R, Sanson B-J, Lidove O. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):41. **3.** Lukacs Z, Murko S, Kasper D, Wessels C. Multiplexed testing for Gaucher disease, Niemann Pick disease types A and B and lysosomal acid lipase deficiency. *Mol Genet Metab.* 2018;123:S15-S153. Abstract 221. **4.** Mistry PK, Cappellini MD, Lukina E, et al. A reappraisal of Gaucher disease—diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol.* 2011;86(1):110-115. **5.** Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, et al. The Gaucher Registry: demographics and disease characteristics of 1698 patients with Gaucher disease. *Arch Intern Med.* 2000;160(18):2835-2843. **6.** Oliva P, Mechtler TP, Schwarz M, et al. Differential diagnosis of Niemann-Pick A/B disease (ASMD) in cases of suspected Gaucher disease. Poster presented at: 17th Annual WORLDSymposium; February 8-12 2021; San Diego, CA; Poster 305. **7.** Data on file. Sanofi. **8.** McGovern MM, Lippa N, Bagiella E, Schuchman EH, Desnick RJ, Wasserstein MP. Morbidity and mortality in type B Niemann-Pick disease. *Genet Med.* 2013;15(8):618-623. **9.** Arias E, Xu J. United States Life Tables, 2017. *Natl Vital Stat Rep.* 2019;68(7):1-66. **10.** World Health Organization. Life tables by WHO region: global. Updated April 20, 2018. Accessed February 18, 2020. <https://apps.who.int/gho/data/view.main.LIFEREGIONGLOBAL>

**sanofi**

Tutti i diritti riservati. Sanofi è un marchio registrato di Sanofi o associate. Codice aziendale: MAT-IT-2302442  
Codice Magazzino: 10047746