

# RECOMMANDATIONS NATIONALES DE SUIVI ASMD DE TYPES B ET A/B <sup>1</sup>













## ASMD

ACID SPHYNGOMYELINASE DEFICIENCY

Un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée des patients sont essentiels afin de réduire les risques associés de complications et de mortalité. <sup>1,2</sup>

**Références :** 1. Mauhin W, et al. Acid Sphingomyelinase Deficiency: Sharing Experience of Disease Monitoring and Severity in France. *Journal of Clinical Medicine*.2022;11(4):920. 2. McGovern MM, et al. Prospective study of the natural history of chronic acid sphingomyelinase deficiency in children and adults: eleven years of observation. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 ;16:212.









# RECOMMANDATIONS DE SUIVI DE L'ASMD DE TYPES B et A/B<sup>1</sup>

Examens	Bilan initial	Suivi la 1 <sup>ère</sup> année				Suivi après la 1 <sup>ère</sup> année	Informations supplémentaires
		À 3 mois	À 6 mois	À 9 mois	À 12 mois		
 <b>Pulmonaires*</b>	✓		✓		✓	1 fois par an	
Exploration fonctionnelle respiratoire (EFR)	●		●		●	●	- EFR possible chez les enfants dès 5-6 ans.
Scanner thoracique (CT)	●					Si normal, tous les 5 ans Sinon, 1 fois par an	- Examen radiologique chez une population à risque de cancer - Chez les patients pédiatriques < 4-5 ans : une sédation ou une anesthésie générale est requise (en fonction du comportement de l'enfant).
 <b>Spléniques et hépatiques**</b>	✓		✓		✓	1 fois par an	
Bilan hépatique	●		●		●	●	Dosage : transaminases, bilirubine, PAL, GGT, CRP, TP, facteur V
Echographie	●		●		●	●	Évaluation du volume splénique et hépatique
IRM abdominale (adultes)	●					Tous les 2 ans	- Meilleure sensibilité pour la détection des nodules - Possible chez les enfants > 5 ans
Echographie abdominale Doppler	●		●		●	●	- Détection précoce de stéatose, d'hypertension portale, de cirrhose ou de nodules - Possible chez les enfants > 5 ans
Biopsie hépatique							- A envisager en cas de suspicion d'hépatocarcinome - Pas de corrélation avec les tests biologiques (transaminases généralement < 5 fois la normale). La caractérisation du nodule peut nécessiter un dosage de l'AFP, une échographie hépatique et un IRM.
 <b>Hématologiques</b>	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an	
NFS, plaquettes, test d'hémostase (TP, facteur V, fibrine, TCA), ferritine	●	●	●	●	●	●	
Électrophorèse des protéines sériques	●				●	●	Évaluation d'hyper ou d'hypogammaglobulinémie et de MGUS. Il n'est pas nécessaire de réaliser une immunoelectrophorèse
Albumine sérique	●					Si normal, tous les 2-3 ans	
 <b>Cardiovasculaires</b>	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an	
Echographie	●					Tous les 2 ans	
Profil lipidique	●	●	●	●	●	●	Bénéfice non prouvé de l'utilisation des statines en prévention primaire
Angiodensitométrie informatisée (angioscanner)							À envisager en fonction du profil lipidique et des autres facteurs de risque cardiovasculaire. Aucune donnée de surveillance dans l'ASMD de type B.
 <b>Osseux et évaluation de la croissance</b>	✓		✓		✓	Tous les 6 mois	
Courbe de croissance	●		●		●	Tous les 6 mois	
Bilan phospho-calcique	●		●		●	Tous les 6 mois	- Dosage : calcium et phosphore sanguins, vitamine D, créatine, protéinurie, calcium et sodium urinaires, créatinurie. - Les patients présentent un risque de cholestase.
Absorptiométrie	●					Si normal, tous les 5 ans Sinon, tous les 3 ans	Possible chez les enfants dès 5-6 ans
Marqueur de résorption osseuse							Optionnel. À réaliser en cas d'ostéoporose connue.
 <b>Neurologiques</b>	✓				✓	1 fois par an	
SNP : examen clinique	●				●	●	Électromyogramme à envisager en cas de signes d'appel cliniques
SNC : IRM cérébrale							- Chez l'adulte : à envisager lors du bilan initial en fonction du contexte clinique et des tests neuropsychologiques. - Chez le patient pédiatrique : à réaliser lors du bilan initial si le diagnostic est posé à un stade très précoce de l'enfance.
 <b>Ophtalmologiques</b>	✓						
Fond d'œil	●						La tache maculaire rouge cerise est présente chez tous les patients atteints de la forme A et a été rapportée chez 1/3 des patients atteints de la forme B
Acuité visuelle	●						Perte de l'acuité visuelle dans l'ASMD de type A (pas d'effet dans l'ASMD de type B)
 <b>Biomarqueurs</b>	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an	
Chitotriosidase	●	●	●	●	●	●	- L'activité de la chitotriosidase est absente chez 6 à 8% des individus de la population générale. - Dosage spécialisé → contacter les laboratoires de référence
Lyso-sphingomyéline Lyso-sphingomyéline-509	●	●	●	●	●	●	Dosage spécialisé → contacter les laboratoires de référence
<b>Autres</b>	✓				✓		
 Dermatologique	●				●	●	Nécessaire pour évaluer la présence d'un lymphoedème (infiltration des paupières)
 TSH (en combinaison avec des anticorps anti-TPO)	●				●	●	Nécessaire pour la recherche de l'auto-immunité thyroïdienne

\* L'analyse des gaz du sang est non prédictive et non recommandée de manière systématique, en particulier chez les enfants. Sa réalisation chez les adultes dépend de la symptomatologie.

\*\* Le fibroscan n'est pas recommandé car non validé pour l'ASMD. Aucune recommandation pour l'évaluation systématique de l'alpha-fœtoprotéine (AFP).

# PRINCIPAUX BILANS PRÉCONISÉS

Examens	Bilan initial	Suivi la 1 <sup>ère</sup> année				Suivi après la 1 <sup>ère</sup> année
		À 3 mois	À 6 mois	À 9 mois	À 12 mois	
 Pulmonaires*	✓		✓		✓	1 fois par an
 Hépatiques**	✓		✓		✓	1 fois par an
 Spléniques (volume)	✓		✓		✓	1 fois par an
 Hématologiques	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an
 Cardiovasculaires	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an
 Osseux et évaluation de la croissance	✓		✓		✓	Tous les 6 mois
 Neurologiques	✓				✓	1 fois par an
 Ophtalmologiques	✓					
 Biomarqueurs	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an
 Dermatologique	✓				✓	1 fois par an
 TSH (en combinaison avec des anticorps anti-TPO)	✓				✓	1 fois par an

Veillez prendre connaissance des recommandations nationales de suivi complètes à l'intérieur de cette brochure.

**sanofi**

Sanofi-Aventis France  
82 Avenue Raspail - 94250 Gentilly  
www.sanofi.com

Information médicale et pharmaceutique :

**0 800 394 000** Service & appel gratuits (métropole)

**0 800 626 626** Service & appel gratuits (DROM-COM)

+33 1 57 632 323 (appel depuis l'étranger)

Formulaire de contact : <https://www.sanofimedicalinformation.com>