

PRINCIPAUX SIGNES D'APPEL DES FORMES CHRONIQUES D'ASMD (TYPES B ET A/B) ¹⁻³

• Atteintes pulmonaires

9/10 des cas : **Pneumopathie Interstitielle Diffuse (PID)** ¹
sévère dans 42 % des cas ²
Trouble des échanges gazeux
Infections pulmonaires

• Atteintes hépatiques

> 3/4 des cas : **hépatomégalie** ²
modérée à sévère dans 96 % des cas
~ 1/2 des cas : transaminases augmentées ²

• Troubles de la croissance et/ou atteintes osseuses

9/10 des cas : **retard de croissance** staturo-pondérale ², retard pubertaire
Douleurs osseuses et articulaires
Ostéopénie, ostéoporose, fractures osseuses

• Atteintes neurologiques (type A/B)

Troubles neurocognitifs
Hypotonie, hyporéflexie
1/4 des cas : tâche maculaire rouge-cerise ²

• Atteintes cardiovasculaires

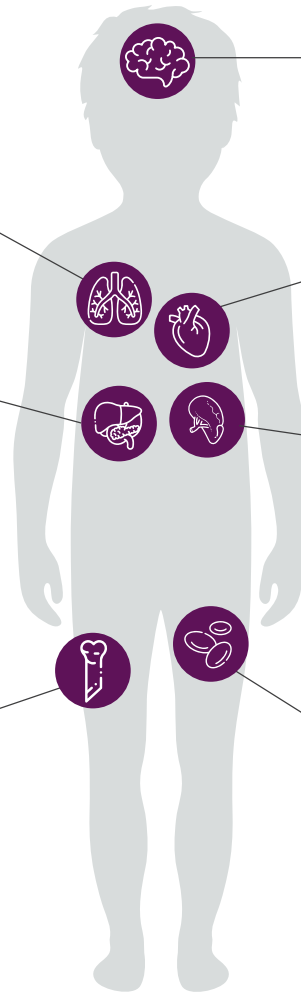
Profil lipidique athérogène

• Atteintes spléniques

~ 3/4 des cas : **splénomégalie** ¹
modérée à sévère dans 86 % des cas

• Anomalies hématologiques : cytopénies

> 1/2 des cas : **thrombopénie légère** ³
> 1/4 des cas : anémie ²
~ 1/4 des cas : leucopénie ²



ASMD

ACID SPHINGOMYELINASE DEFICIENCY

Références bibliographiques :

1. McGovern MM, et al. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2017; 12:41. 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. 3. Cappellini, et al. Similarities and differences between Gaucher disease and acid sphingomyelinase deficiency: An algorithm to support the diagnosis. *European Journal of Internal Medicine*. 2023 ;108:81-84.