

RECOMMANDATIONS NATIONALES DE SUIVI ASMD DE TYPES A, A/B ET B¹














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.^{1,2}











RECOMMANDATIONS DE SUIVI DE L'ASMD DE TYPES A, A/B et B¹

Examens	Bilan initial	Suivi la 1 ^{ère} année				Suivi après la 1 ^{ère} année	Informations supplémentaires
		À 3 mois	À 6 mois	À 9 mois	À 12 mois		
 Pulmonaires*	✓		✓		✓	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).
Score de dyspnée MMRC	●		●		●	●	- Évaluer les infections pulmonaires récurrentes. - Évaluer la dyspnée.
 Spléniques et hépatiques**	✓		✓		✓	1 fois par an	
Bilan hépatique	●		●		●	●	Dosage : transaminases, bilirubine, PAL, GGT, CRP, TP, facteur V.
Echographie	●		●		●	●	Évaluation du volume splénique et hépatique.
IRM abdominale (grands enfants et 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.
 Hématologiques	✓	✓	✓	✓	✓	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	
 Cardiovasculaires	✓	✓	✓	✓	✓	1 fois par an	
Echographie	●					Tous les 2 ans	
Profil lipidique	●	●	●	●	●	●	Bénéfice non prouvé de l'utilisation des statines en prévention primaire.
 Osseux et évaluation de la croissance	✓		✓		✓	Tous les 6 mois	
Courbe de croissance (enfants)	●		●		●	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.
Ostéodensitométrie	●					Tous les 3-4 ans	Possible chez les enfants dès 5-6 ans.
 Neurologiques	✓				✓	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.
 Ophtalmologiques	✓						
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
 Biomarqueurs	✓	✓	✓	✓	✓	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.
Autres	✓				✓		
Glycémie à jeun	●				●	●	
 TSH, sérologies VIH, VHB, VHC	●				●	●	Nécessaire pour la recherche de l'auto-immunité thyroïdienne et des comorbidités.
 Évaluation de la consommation d'alcool, de soda, de tabac, calcul de l'IMC	●		●		●	●	Recherche d'une hépatotoxicité, limitation des facteurs de risque cardiovasculaire et de cancers.
 Échelle de qualité de vie : EQ-5D (adulte) / PedsQL (enfant)	●				●	●	Guide la prise en charge thérapeutique.

* 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 ^{ère} année				Suivi après la 1 ^{ère} 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
 TSH, sérologies VIH, VHB, VHC	✓				✓	1 fois par an

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

* 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-foetoprotéine (AFP).

sanofi

Sanofi Winthrop Industrie
S.A. au capital de 463.631.520 euros
RCS Créteil 775 662 257
82 Avenue Raspail - 94250 Gentilly
www.sanofi.fr

Pour contacter l'information médicale :
Par internet : <https://www.sanofimedicalinformation.com>
Par téléphone du lundi au vendredi, de 9h à 18h aux numéros suivants :

Depuis la métropole : **0 800 394 000** Service & appel gratuits
Depuis les DROM-COM : **0 800 626 626** Service & appel gratuits