

L'ASMD EST UNE MALADIE :

IMPACTANT LA QUALITÉ DE VIE ^{1,2}

Les patients adultes rapportent un impact négatif de la maladie sur leur vie, au niveau :

- ↳ De la **fonction physique** (78 % des patients)
- ↳ De l'**estime de soi** (65 % des patients)
- ↳ Des **émotions**, incluant anxiété, dépression, tristesse, frustration, inquiétude et peur (59 % des patients)
- ↳ De la **fonction et les relations sociales** (65 % des patients)
- ↳ Des **soins personnels**, tels que l'hygiène personnelle et la toilette, la capacité à s'habiller soi-même et à maintenir un régime alimentaire sain (41 % des patients)

« Je ne peux pas pratiquer certains sports. J'ai dû arrêter de jouer au softball parce que la balle est lancée directement vers l'abdomen, et je ne pouvais pas le supporter »



[Patient D]**

« J'ai remarqué qu'au cours des deux dernières années, ma respiration s'est beaucoup détériorée au point où je peux marcher un minimum, comme d'ici au couloir d'entrée, et je suis déjà essoufflé... Mon pneumologue me dit maintenant que je dois être sous oxygène si je marche »



[Patient B]**

* La qualité de vie a été évaluée dans une cohorte américaine et anglaise.

** Issu de l'étude « Impact and burden of acid sphingomyelinase deficiency from a patient and caregiver perspective. R. Pokrzywinski. 2021 »

AVEC DES COMPLICATIONS SÉVÈRES IRREVERSIBLES ^{3,4,5}



▶ Complication de l'organomégalie

- ↳ Risque d'**hémorragie** et de **rupture splénique**
- ↳ Risque d'**hypertension portale**, de **fibrose hépatique**, de **cirrhose** et de **rupture de varices oesophagiennes**



▶ Complications pulmonaires

- ↳ La PID, sévère dans 42% des cas, peut évoluer vers une **fibrose** et une **hypertension pulmonaire**
- ↳ Risque de **dégradation des échanges pulmonaires** et d'**infections récurrentes** aussi bien chez les patients adultes que pédiatriques
- ↳ Les complications peuvent évoluer de manière irréversible et peuvent entraîner une **insuffisance respiratoire**, voire le **décès**

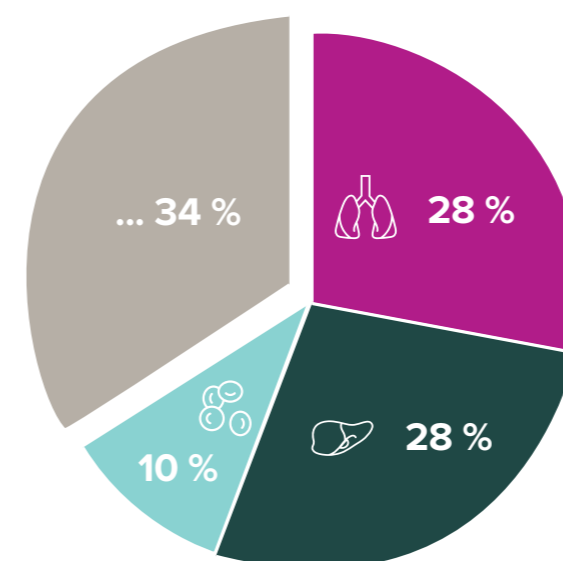


▶ Complications cardiovasculaires

- ↳ Risque d'**athérosclérose** et de **maladies valvulaires ou coronariennes**

Le risque de cancer est plus élevé chez les adultes atteints d'ASMD sévère ⁶

VOIRE MORTELLES : LES 3 CAUSES MAJEURES DE DÉCÈS ^{1,4,7}



- Atteintes pulmonaires
- Atteintes hépatiques
- Complications hémorragiques
- Autres causes : insuffisance cardiaque (7 %), maladie neurodégénérative (7 %), cancer (6 %), complications liées à une transplantation (6 %), défaillance multiviscérale (4 %), autres (5 %).

Les patients pédiatriques sont particulièrement à risque d'un décès précoce (taux de mortalité plus élevé chez les patients âgés de moins de 5 ans) ⁷

L'ASMD est une maladie sous-diagnostiquée pour laquelle une prise en charge spécifique est possible.

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. Pokrzywinski R, et al. Impact and burden of acid sphingomyelinase deficiency from a patient and caregiver perspective. *Sci Rep*. 2021;11(1):20972.
3. 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
4. McGovern MM, et al. Morbidity and mortality in type B Niemann-Pick disease. *Genetics in Medicine*. 2013; 15(8):618-623.
5. Wasserstein M, et al. Recommendations for clinical monitoring of patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). *Molecular Genetics and Metabolism*. 2019; 126(2):98-105.
6. Mauhin W, et al. Prevalence of Cancer in Acid Sphingomyelinase Deficiency. *J Clin Med*. 2021;10(21):5029.
7. Cassiman D, et al. Cause of death in patients with chronic visceral and chronic neurovisceral acid sphingomyelinase deficiency (Niemann-Pick disease type B and B variant): Literature review and report of new cases. *Molecular Genetics and metabolism*. 2016; 118:206-213.