

# ASMD

ACID SPHYNGOMYELINASE DEFICIENCY

## UNE MALADIE GRAVE ET INVALIDANTE

### DES COMPLICATIONS SÉVÈRES IRREVERSIBLES VOIRE MORTELLES <sup>1,2,3</sup>



#### ► Complication de l'organomégalie

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



#### ► Complications pulmonaires

- ↳ Risque de dégradation des échanges gazeux, aussi bien chez les patients adultes que pédiatriques
- ↳ Risque d'infections pouvant entraîner une insuffisance respiratoire

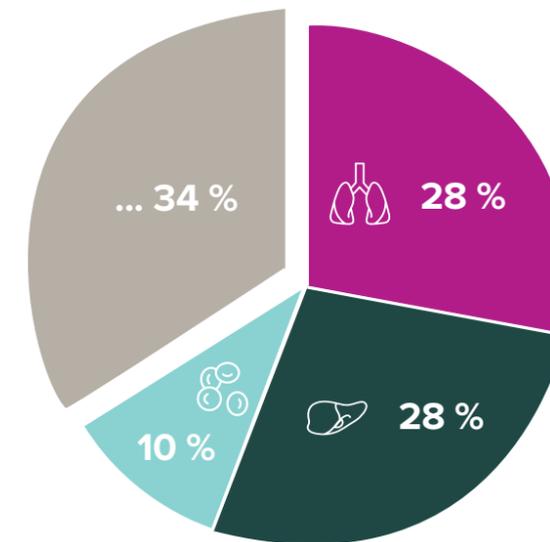


#### ► Complications cardiovasculaires

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

Le risque de cancer est plus élevé chez les adultes atteints d'ASMD sévère <sup>4</sup>

### LES 3 CAUSES MAJEURES DE DÉCÈS CHEZ LES PATIENTS PÉDIATRIQUES ET ADULTES <sup>2,5,6</sup>



- 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 (plus élevé avant l'âge de 5 ans) <sup>6</sup>

### UNE QUALITÉ DE VIE DU PATIENT IMPACTÉE <sup>5,7</sup>

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

- ↳ De la **fonction physique** (79 % des patients)
- ↳ De l'**estime de soi** (62 % des patients)
- ↳ Des **émotions**, incluant anxiété, dépression, tristesse, frustration, inquiétude et peur (55 % des patients)
- ↳ De la **fonction et les relations sociales** (55 % 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 (31 % des patients)

# RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

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