



RARE DISEASE DAY®

L'ASMD* (déficit en sphingomyélinase acide) est une maladie de surcharge lysosomale due à un déficit enzymatique. Elle est rare, génétique et sous-diagnostiquée.¹

Il en existe 3 types¹⁻²

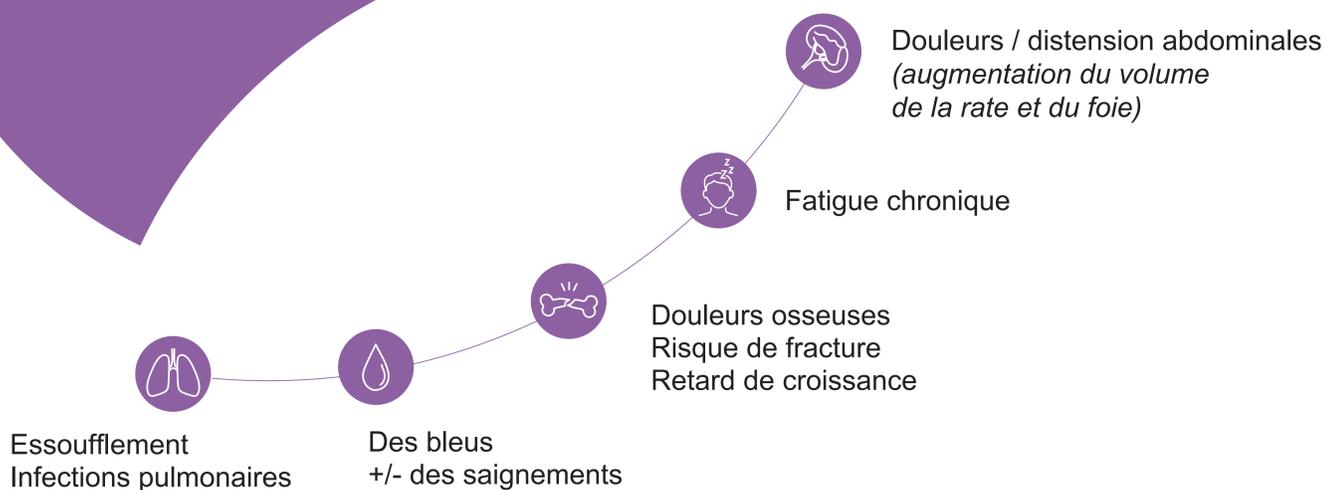
- **Type A :**
Forme infantile associée à une atteinte neuroviscérale sévère
- **Type A/B :**
Forme intermédiaire chronique avec une atteinte neuroviscérale
- **Type B :**
Forme chronique plus atténuée avec peu ou pas d'atteinte neurologique.
Incidence :
0,4 cas / 100 000 naissances

Chaque patient est unique en termes d'âge d'apparition et de sévérité des symptômes.¹

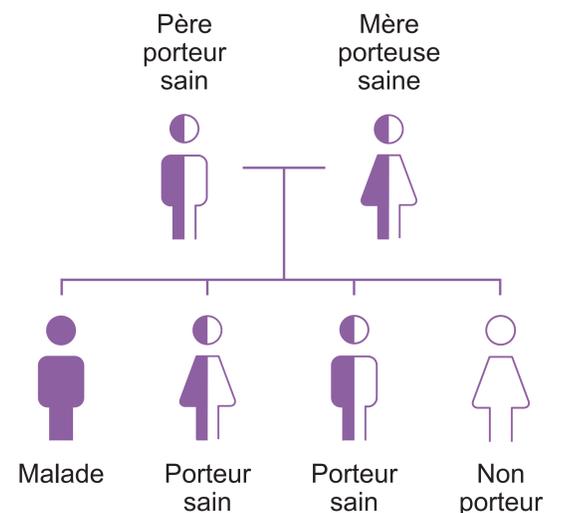
L'ASMD*

Également connu sous le nom de maladie de Niemann-Pick de type A & B

Les principaux symptômes¹⁻² (type B)



C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive¹ :



* ASMD : Acid SphingoMyelinase Deficiency

Sources :

1. Lidove et al. Déficit en sphingomyélinase acide (maladie de Niemann-Pick B) : une étude rétrospective multicentrique de 28 patients adultes. La Revue de Médecine Interne, Vol 38, Issue 5 (2017) p. 291-299
2. McGovern et al. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Orphanet Journal of Rare Diseases (2017), 12:41

Coordonnées de l'information médicale :

Sanofi-Aventis France
82 Avenue Raspail
94250 Gentilly
Formulaire de contact : www.sanofimedicalinformation.com/s/?language=fr

SANOFI GENZYME