

OS SINAIS E SINTOMAS DA ASMD ASSEMELHAM-SE AOS DE OUTRAS DOENÇAS QUE PODE VER NA SUA PRÁTICA CLÍNICA^{1,2}

Os sinais e sintomas da ASMD frequentemente mimetizam os de outras doenças lisossomais de sobrecarga, doenças hematológicas oncológicas e doenças cardíacas e pulmonares¹⁻¹⁰

Principais manifestações da ASMD ¹	ASMD ^{1,2}	Doença de Gaucher ^{2,3}	Leucemia linfoblástica aguda ^{2,4}	Linfoma não-Hodgkin ^{2,5,6}	Hepatite B crónica ^{2,7}	Falência cardíaca congestiva ^{2,8}	Fibrose quística ^{2,9,10}
Esplenomegalia	✓	✓	✓	✓	✓		
Hepatomegalia	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Trombocitopenia	✓	✓	✓	✓	✓		
Disfunção pulmonar	✓	✓		✓		✓	✓



O diagnóstico paralelo para a ASMD e a doença de Gaucher pode ajudar a reduzir o atraso no diagnóstico em doentes com ASMD²

ASMD

Referências: 1. McGovern MM, Avetisyan R, Sanson B-J, Lidove O. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:41. doi:10.1186/s13023-017-0572-x. 2. Cassiman D, Packman S, Bembi B, 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. *Mol Genet Metab.* 2016;118(3):206-213. doi:10.1016/j.ymgme.2016.05.001. 3. Henderson SL, Packman W, Packman S. Psychosocial aspects of patients with Niemann-Pick disease, type B. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(11):2430-2436. doi:10.1002/ajmg.a.33077. 4. McGovern MM, Dionisi-Vici C, Giugliani R, et al. Consensus recommendation for a diagnostic guideline for acid sphingomyelinase deficiency. *Genet Med.* 2017;19(9):967-974. doi:10.1038/gim.2017.7. 5. McGovern MM, Lipka N, Bagiella E, Schuchman EH, Desnick RJ, Wasserstein MP. Morbidity and mortality in type B Niemann-Pick disease. *Genet Med.* 2013;15(8):618-623. doi:10.1038/gim.2013.4. 6. Schuchman EH, Desnick RJ. Types A and B Niemann-Pick disease. *Mol Genet Metab.* 2017;120(1-2):27-33. doi:10.1016/j.ymgme.2016.12.008. 7. Wasserstein M, Dionisi-Vici C, Giugliani R, et al. Recommendations for clinical monitoring of patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). *Mol Genet Metab.* 2019;126(2):98-105. doi:10.1016/j.ymgme.2018.11.014. 8. McGovern MM, Aron A, Brodie SE, Desnick RJ, Wasserstein MP. Natural history of type A Niemann-Pick disease: possible endpoints for therapeutic trials. *Neurology.* 2006;66(2):228-232. 9. Grabowski GA, Andria G, Baldellou A, et al. Pediatric non-neuronopathic Gaucher disease: presentation, diagnosis and assessment: consensus statements. *Eur J Pediatr.* 2004;163(2):58-66. doi:10.1007/s00431-003-1362-0. 10. Larson RA, Anastasi J. Acute lymphoblastic leukemia: clinical presentation, diagnosis, and classification. In: Estey EH, Faderl SH, Kantarjian HM, eds. *Hematologic Malignancies: Acute Leukemias.* Heidelberg, Germany: Springer-Verlag; 2008:109-118. Diptico ASMD_PT.pdf

ASMD
DEFICIÊNCIA DA ESFINGOMIELINASE ÁCIDA

sanofi

SANOFI - Produtos Farmaceuticos, Lda.

Sede Social e Morada: Empreendimento Lagoas Park, Edifício 7 - 3o Piso; 2740-244 Porto Salvo - Portugal. C.R.C. Cascais
Tel.: +351 213 589 400 - Fax: +351 214 220 110 - Pessoa Colectiva no 500 134 960; Capital Social €26.815.015,00 -

www.campus.sanofi/pt | MAT-PT-2100427-3.0 - Maio de 2023