

ASMD

ACID
SPHINGO-
MYELINASE
DEFICIENCY
ESPAÑA

¿QUÉ ES ASMD?

El déficit de esfingomielinasa ácida o ASMD (antiguamente conocida como Niemann-Pick), es una enfermedad genética muy poco común que causa problemas en varios órganos del cuerpo debido a la acumulación de una sustancia llamada esfingomielina.

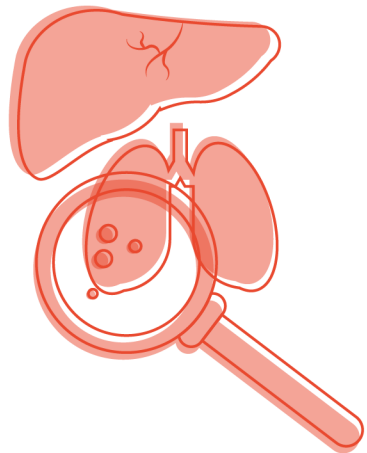


ASMD afecta a aproximadamente 1 de cada 250,000 personas y es hereditaria, lo que significa que se puede transmitir de padres a hijos.

Existen tres tipos de ASMD: Tipo A (neurovisceral infantil), de gran gravedad en los primeros años de vida; Tipo B (visceral crónica), que puede diagnosticarse en la infancia o en la edad adulta; y Tipo A/B (neurovisceral crónica), con progresión lenta y síntomas neurológicos de diversa magnitud. Todos son causados por mutaciones en el gen *SMPD1*, que provoca la falta de la enzima ASM y la acumulación de esfingomielina en las células, afectando el funcionamiento de los órganos.

SÍNTOMAS

ASMD presenta síntomas variados según el tipo. En el Tipo B, es común el aumento del tamaño de bazo e hígado, riesgo de ruptura del bazo, afectaciones hepáticas (cirrosis, hipertensión portal...), aumento del colesterol, disminución del número de plaquetas y riesgo cardiovascular. Son frecuentes los problemas respiratorios con falta de oxígeno e infecciones recurrentes. El tipo A, más grave, cursa con afectación neurológica y puede ser fatal en edades tempranas. El Tipo A/B es intermedio, con síntomas viscerales y neurológicos variables de diversa magnitud.



DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de ASMD puede ser complicado y tardío debido a la variedad de síntomas y la falta de especialización médica. En el Tipo B, la progresión más lenta puede retrasar aún más el diagnóstico. La observación de una hepatoesplenomegalia junto con otros síntomas puede indicar la presencia de ASMD.

El diagnóstico inicial se realiza midiendo la actividad de la enzima esfingomielinasa ácida (ASM) en laboratorios especializados. Si los niveles de ASM son bajos, se procede al diagnóstico genético para confirmar la afectación del gen. También se puede realizar un aspirado de médula ósea para observar células características de esta enfermedad.



TRATAMIENTO

Existen distintos tratamientos sintomáticos y paliativos para ASMD, según el grado de afectación. En el año 2022 se autorizó la comercialización en Europa de la terapia de sustitución enzimática.

El tratamiento consiste en una perfusión intravenosa de administración hospitalaria. En casos graves y avanzados, se pueden considerar trasplantes de células hematopoyéticas, pulmón o hígado. Muchos pacientes necesitan terapias de apoyo como fisioterapia, logopedia y atención psicológica.

*El contenido de esta infografía es solo para fines informativos generales. La información es proporcionada por ASMD España.

ASMD

ACID
SPHINGO-
MYELINASE
DEFICIENCY
ESPAÑA

Asociación de Pacientes
ASMD España
Déficit de Esfingomielinasa Ácida

 www.asmd.es
 info@asmd.es
 644.677.927

@Asmdspain



sanofi