

Guía para niños con ASMD

1 ¿Qué es el ASMD?

El ASMD (Enfermedad por depósito de esfingomielina) es una enfermedad genética ultra rara que afecta aproximadamente a 1 de cada 250.000 nacidos vivos. Se produce por el déficit de una enzima llamada esfingomielinasa ácida (ASM), lo que provoca la acumulación de esfingolípidos en diferentes tejidos del cuerpo, principalmente el hígado, el bazo, la médula ósea y, en algunos casos, el cerebro.



2 Diferentes Tipos, Diferentes Síntomas

Tipo A: La forma más grave, con aparición temprana en la infancia y afectación neurológica significativa.

Tipo B: Generalmente no presenta afectación neurológica.

Tipo AB: Forma intermedia con posible afectación neurológica de aparición tardía.



3 Señales de Alerta

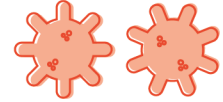
Aumento del tamaño del hígado y el bazo (hepatosplenomegalia).



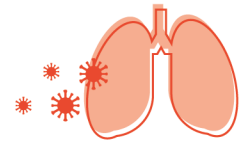
Alteraciones en los niveles de colesterol y enzimas hepáticas.



Bajo recuento de plaquetas, lo que aumenta el riesgo de sangrado y hematomas.



Dificultad respiratoria, fatiga y mayor susceptibilidad a infecciones respiratorias.



Retraso en el crecimiento y talla baja.



Afectación ocular, incluyendo la característica "mancha rojo cereza" en la retina.

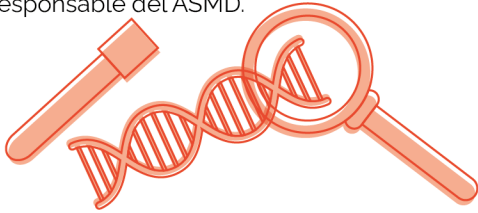


4 Detectando el ASMD

Examen físico para detectar el aumento del tamaño del hígado y el bazo.

Análisis de sangre para medir los niveles de la enzima ASM y otros biomarcadores.

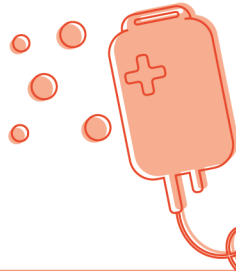
Prueba genética para confirmar la presencia de mutaciones en el gen responsable del ASMD.



5 El futuro más próximo

Hasta hace poco, el tratamiento se enfocaba en controlar los síntomas (tratamiento sintomático).

Actualmente, existe un tratamiento con enzima sustitutiva para pacientes de tipo B o A/B.

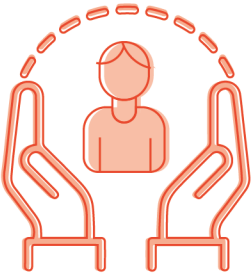


6 El impacto familiar

El diagnóstico de ASMD puede ser abrumador para las familias.

Es fundamental el apoyo emocional y psicológico para los padres y los niños.

Las asociaciones de pacientes juegan un papel crucial en brindar información, apoyo y recursos.



7 Hablando con los Niños sobre el ASMD

Es importante hablar con los niños sobre su condición de salud de manera honesta y comprensible para su edad.

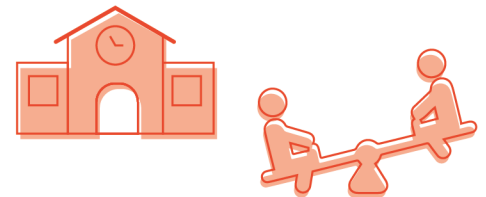
Fomentar la comunicación abierta y responder a sus preguntas.

Se debe normalizar la enfermedad y evitar estigmatizar al niño.



8 Viviendo Plenamente con ASMD

Fomentar la actividad física y la participación en deportes, adaptándolos a las necesidades y condición física del niño. Promover la socialización y la integración en la escuela y la comunidad. Brindar apoyo psicológico y emocional para ayudar al niño a afrontar los desafíos de la enfermedad.



9 Avances y Esperanzas

La investigación en tratamientos genéticos ofrece esperanza para una cura definitiva en el futuro.

La participación en ensayos clínicos es crucial para avanzar en la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos.

Las asociaciones de pacientes y los profesionales médicos trabajan juntos para mejorar la calidad de vida de las personas con ASMD.



Contacta con la Asociación ASMD España para más información y apoyo: www.asmd.es



ESCANÉAME PARA VISITAR LA WEB DE ASMD



ESCANÉAME PARA VISITAR EL PODCAST DE ASMD

Con el patrocinio de **sanofi**

ASMD

ACID SPHINGOMYELINASE DEFICIENCY ESPAÑA

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