

# Guía para Pacientes adultos con ASMD

## 1 ¿Qué es el ASMD?

El ASMD (Enfermedad por depósito de esfingomielina) es una enfermedad ultra rara causada por el déficit de una enzima llamada esfingomielinasa ácida. La falta de esta enzima provoca la acumulación de esfingomielina en diferentes órganos del cuerpo.



## 2 ¿Cuándo debería visitar al médico/especialista?

La frecuencia de las consultas médicas depende de la gravedad de la enfermedad y si estás recibiendo tratamiento.

**Fase inicial:** Al principio, las consultas son más frecuentes para el diagnóstico y la evaluación de la gravedad. Si se necesita tratamiento, las visitas pueden ser cada 15 días o mensuales.

**Fase estable:** Una vez estabilizado el tratamiento, las revisiones pueden ser cada 6 meses o incluso anuales.



## 3 El equipo multidisciplinario

Diversos especialistas pueden estar involucrados en tu cuidado, como medicina interna, pediatría, hematólogos, neumólogos, gastroenterólogos, cardiólogos y otros, dependiendo de los órganos afectados. Generalmente, el hematólogo juega un papel importante en la coordinación.



## 4 ¿Qué pruebas me harán?

Las pruebas diagnósticas permiten evaluar la afectación de los diferentes órganos.



### Ecografía

Para medir el tamaño del bazo e hígado.



### Análisis de sangre

Para evaluar el perfil lipídico, las plaquetas y la ferritina.



### TAC de alta resolución

Para evaluar la fibrosis pulmonar.



### Electrocardiograma y ecocardiograma

Para evaluar la función cardíaca.



### Densitometría ósea

Para detectar osteoporosis.

## 5 ¡Atención a estos síntomas!

**Rotura esplénica** (rotura del bazo): Mareos, dolor abdominal intenso, especialmente tras un golpe.

**Infecciones respiratorias:** Fiebre, tos, malestar general.



Ante estos síntomas, ¡acude a urgencias inmediatamente!

## 6 Claves para una mejor calidad de vida



### No fumes ni vapees

El tabaco agrava los problemas pulmonares. Ayuda a tus pulmones a respirar mejor.



### Dieta saludable

Limita las grasas y los alimentos procesados.



### Evita el alcohol

Protege tu hígado.



### Haz Ejercicio regular

Siempre adaptado a tu condición física. Mejora tu salud general.



### Vacunación

Protégete de infecciones, especialmente gripe y COVID-19.

## 7 Prepara tu visita

Anota tus preguntas clave. Reflexiona sobre cambios en tu salud desde la última consulta. Reporta efectos adversos o reacciones a medicamentos (farmacovigilancia). Comparte información relevante con tus profesionales sanitarios.



## 8 Avances en el tratamiento

**Terapia de reemplazo enzimático (TRE):** Aprobada en Europa desde 2022, para pacientes de ASMD tipo B o A/B.

**Terapia génica:** En investigación, busca corregir directamente el defecto genético.

**Otras opciones:** En casos avanzados, se pueden considerar trasplantes de células hematopoyéticas, pulmón o hígado.

**Terapias de reducción de sustrato:** En desarrollo, se administran por vía oral para reducir la acumulación de esfingomielina.

**Terapias de apoyo:** Fisioterapia, logopedia y atención psicológica ayudan a mejorar la calidad de vida.



## 9 Tu participación es importante

**Adherencia al tratamiento:** Es fundamental para obtener los mejores resultados.

**Comunicación con tu médico:** Comparte tus experiencias y progresos para mejorar la atención médica.

**Apoyo a la investigación:** Participa en estudios clínicos y colabora con la Asociación ASMD España.



El ASMD es una enfermedad desafiante, pero la información, el seguimiento médico adecuado y un estilo de vida saludable pueden mejorar significativamente tu calidad de vida. La investigación avanza y ofrece nuevas esperanzas para el futuro.

Contacta con la Asociación ASMD España para más información y apoyo: [www.asmd.es](http://www.asmd.es)



ESCANÉAME PARA VISITAR LA WEB DE ASMD



ESCANÉAME PARA VISITAR EL PODCAST DE ASMD

MAT-ES-2500382 V1 marzo 2025

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