

O que é a ASMD?

Historicamente conhecida como doença de Niemann-Pick tipos A, B ou A/B, a deficiência da esfingomielinase ácida (ASMD) é uma doença rara genética, causada pela diminuição da atividade enzimática. A ASMD afeta tanto crianças como adultos de todo o mundo, potencialmente causando sintomas graves, persistentes e que podem piorar ao longo do tempo.



A ASMD pode afetar as pessoas de maneiras diferentes e pode ser difícil de reconhecer

1 EM
200,000

RARA

Visto que a ASMD afeta apenas cerca de 1 em cada 200.000 recém nascidos, nem todos os médicos podem estar familiarizados com a doença



DEFICIÊNCIA ENZIMÁTICA

Quando a enzima esfingomielinase ácida (ASM) está menos ativa que o normal, a esfingomielina acumula-se e causa danos celulares em todo o organismo.



GENÉTICA

A ASMD ocorre quando ambos os progenitores transmitem ao seu filho uma cópia do gene mutado, responsável pela ASMD. Quando o pai e a mãe são portadores do gene mutado, existe uma probabilidade de 25% de cada filho vir a desenvolver ASMD.



DIFÍCIL DE RECONHECER

A ASMD pode ser confundida com outras doenças mais prevalentes. As pessoas podem viver com sintomas durante anos, antes de receberem um diagnóstico correcto.



Espectro da doença: a ASMD divide-se em 3 tipos



TIPO A

Tem início na infância. Múltiplos órgãos estão afetados. O cérebro e o sistema nervoso estão gravemente afetados e a doença progride rapidamente ao longo do tempo.



TIPO A/B

Pode ter início na infância. Afeta múltiplos órgãos, incluindo o cérebro e o sistema nervoso, mas progride de forma mais lenta que o tipo A.



TIPO B

Pode ter início em qualquer idade. Afeta múltiplos órgãos - mas não o cérebro - e progride de forma mais lenta que o tipo A. Em alguns casos, pode estar presente um envolvimento residual do sistema nervoso central.



Se você, ou o seu filho, tiver sido diagnosticado com ASMD, trabalhe em conjunto com o seu médico para encontrar formas de gerir os sintomas da ASMD e para obter o suporte adequado.

ASMD

DEFICIÊNCIA DA ESFINGOMIELINASE ÁCIDA

De que forma a ASMD afeta o organismo?

A ASMD afeta várias partes do organismo e causa uma variedade de sintomas que progridem progressivamente e que podem ser imprevisíveis, dolorosos e arrebatadores.

Os sintomas mais comuns da ASMD envolvem o baço, o fígado e os pulmões

Para os que têm ASMD do tipo A, os sintomas cerebrais e do sistema nervoso podem ser os mais graves.



Gerir a ASMD

Lidar com a ASMD pode ser um desafio

- Partilhar o que sente e quais as suas dificuldades pode ajudá-lo a lidar com a doença
- Família, amigos, cuidadores e médicos podem ser uma fonte de apoio
- Atente nos seus sintomas, ou nos do seu filho, de forma a perceber como variam ao longo do tempo
- Comunicação contínua com a sua equipa médica é chave na gestão da ASMD
- Para mais informação, visite www.raraseespeciais.pt



Junte-se ao Registo Internacional da Doença de Niemann-Pick em inpdr.org para ajudar a comunidade de ASMD a compreender melhor esta doença e a melhorar a vida dos doentes

sanofi

SANOFI - Produtos Farmacêuticos, Lda.
Sede Social e Morada: Empreendimento Lagoas Park, Edifício 7 - 3º Piso
2740-244 Porto Salvo - Portugal. C.R.C. Cascais
Tel.: +351 214 220 100 - Fax: +351 214 220 110 - Pessoa Colectiva nº 500 134 960
Capital Social €26,815,015,00 - www.sanofi.pt
MAT-PT-2000901-2.0 - Abril de 2023

ASMD
DEFICIÊNCIA DA ESFINGOMIELINASE ÁCIDA