

ABDÔMEN DISTENDIDO
AUMENTO DO
VOLUME DO FÍGADO
AUMENTO DO
VOLUME DO BAÇO
SANGRAMENTO
DO NARIZ
FALTA DE AR
INFEÇÕES
RESPIRATÓRIAS
FADIGA
DORES NOS MEMBROS
E NAS ARTICULAÇÕES
NÓDOAS NEGRAS
FREQUENTES
DIARREIA

GARRETT
VIVER COM ASMD

Fui diagnosticado com ASMD.

Pode o meu diagnóstico ser o seu?

ASMD

DEFICIÊNCIA DA ESFINGOMIELINASE ÁCIDA

ASMD significa deficiência da esfingomielinase ácida. Afeta tanto crianças como adultos, causando sintomas graves e crônicos, que normalmente progridem ao longo do tempo. Saiba mais sobre a ASMD e informe-se com o seu médico se pode ser esta a causa dos seus sintomas.

A ASMD é uma doença rara genética causada por uma atividade enzimática deficitária

A deficiência de esfingomielinase ácida (ASMD) afeta as pessoas de formas diferentes e pode ser difícil de reconhecer

A ASMD é também conhecida como doença de Niemann-Pick tipos A, B ou A/B. Afeta cada pessoa de forma diferente, potencialmente causando combinações variadas de sintomas. Quer uma pessoa tenha inicialmente sintomas ligeiros ou graves, a ASMD progride ao longo do tempo, tendo consequências que potencialmente alteram a sua vida.



RARA

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



GENÉTICA

O gene mutado que causa a ASMD passa de pais para filhos. A ASMD é uma doença autossômica recessiva, o que significa que são necessárias 2 cópias do gene mutado para que a doença se desenvolva - 1 cópia de cada progenitor. Normalmente, os pais de alguém que tem ASMD não têm eles próprios a doença, mas ambos são portadores (e podem transmitir aos seus filhos) uma cópia do gene mutado.



DEFICIÊNCIA ENZIMÁTICA

Nas pessoas com ASMD, a enzima esfingomielinase ácida (ASM) está menos ativa que o normal, o que leva à acumulação de uma substância (esfingomielina) nas células do organismo. Este processo resulta em lesões contínuas e nos vários sintomas da 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

Conhecer os diferentes tipos pode ajudá-lo a si e ao seu médico a falar e a compreender melhor os sintomas.



TIPO A

Tem início na infância. Afeta o cérebro e o sistema nervoso, bem como outros órgãos, e progride muito rapidamente.



TIPO A/B

Pode ter início na infância. Este tipo encontra-se entre os tipos A e B - tal como o tipo B, afeta múltiplos órgãos, progredindo de forma mais lenta que o tipo A. No tipo A/B o cérebro e o sistema nervoso podem também estar afetados.



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.



FALE COM O SEU MÉDICO SE IDENTIFICA SINAIS E SINTOMAS DA ASMD

ASMD

A ASMD afeta diversos órgãos no organismo

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

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

PULMÕES

- Dificuldade em respirar que o faz sentir com falta de ar ou cansado, apenas por fazer exercício ligeiro ou por subir uns degraus
- Infecções pulmonares, como pneumonia, que podem causar tosse, febre, agravamento da dificuldade em respirar ou dor torácica

SANGUE

- Sangramento involuntar, tal como múltiplos sangramentos do nariz
- Facilidade em desenvolver nódoas negras

BAÇO E FÍGADO

- O aumento do volume do baço (esplenomegalia) ou do fígado (hepatomegalia) pode causar dores abdominais ou de estômago, sensação de saciedade sem se ter comido demasiado ou fadiga
 - » Em alguns casos, o fígado e o baço podem aumentar de volume várias vezes, relativamente ao normal, fazendo com que a barriga pareça maior que o habitual

Fadiga crónica

- Anémia, esplenomegalia e hepatomegalia podem causar fadiga
- Muitos dos outros sintomas associados a ASMD podem também contribuir para a fadiga

Cérebro e sistema nervoso

- Dificuldades de aprendizagem e/ou alterações do comportamento^a
- Redução do tónus e da força musculares (hipotonia)^a
- Diminuição dos reflexos (hiporeflexia)^a
- Dormência e formigamento, nomeadamente nas mãos ou nos pés (neuropatia)^a
- Falta de equilíbrio ou de coordenação (ataxia)^a

Coração e vasos sanguíneos

- Níveis anormalmente elevados de colesterol (dislipidemia), que também pode incluir níveis reduzidos do “bom” colesterol (HDL)
- Problemas e anomalias cardíacos desde tenra idade^b

Estômago e sistema digestivo

- Dor e desconforto abdominais^b
- Diarreia^b

Ossos e articulações

- Dores nas costas, pernas, braços ou articulações^b
- Fraturas ósseas^b

Crescimento e desenvolvimento

- Estatura mais baixa que a média durante a infância e a adolescência^b
- Atrasos no atingimento de marcos de desenvolvimento na infância^b
- Atraso no início da puberdade^b
- Perda de mobilidade e coordenação^b

^aMais prevalente nos tipos A e A/B.

^bEspecífico dos tipos A/B e B.

A ASMD pode também impactar a vida pessoal, social e o quotidiano

O que cada pessoa com ASMD experiencia é único e depende do seu tipo, da idade, dos sintomas e da velocidade de progressão da doença.

Lidar com os sintomas da ASMD pode ser desafiante

- Os sintomas imprevisíveis da ASMD podem ser dolorosos, bem como arrebatadores
- Os sintomas da ASMD podem retirá-lo - ou ao seu filho - de participar em certas atividades
- Os desafios diários que as crianças que vivem com ASMD enfrentam são, por vezes, difíceis de compreender para os cuidadores
- Lidar com a ASMD não é fácil e frequentemente resulta em sentimentos de frustração, solidão, tristeza ou medo
- Partilhar como se sente e quais os seus desafios pode ajudá-lo a lidar com a doença. Família, amigos, cuidadores e médicos podem oferecer ajuda e apoio



**SE TEM ALGUM DESTES SINTOMAS,
DESCUBRA ATEMPADAMENTE SE A
ASMD É A CAUSA**

ASMD

Fale com o seu médico para descobrir se a ASMD é a causa

As suas respostas às questões abaixo podem ajudá-lo a falar com o médico sobre como os sintomas estão a afetá-lo - ou ao seu filho. O médico irá decidir se devem fazer testes para a ASMD

- 1. Quais dos sintomas que apresenta é que o levaram a suspeitar de ASMD?
- 2. Há quanto tempo é que esses sintomas se têm manifestado?
- 3. Os seus sintomas alteraram-se ou pioraram ao longo do tempo?
- 4. Algum dos seus pais ou irmãos têm sintomas semelhantes ou foram diagnosticados com ASMD?
- 5. De que forma controla os seus sintomas (ex.: medicamentos de venda livre, fisioterapia, etc)?
- 6. Desde que tiveram início, os seus sintomas têm-no impedido de participar em atividades ou impactaram a sua vida pessoal ou profissional?
- 7. Tem sentido algumas emoções negativas (ansiedade, tristeza, frustração, etc) como resultado dos seus sintomas?

Testar para a ASMD é um processo de 2 passos

1. Se se suspeita de ASMD, pode-se medir a atividade da enzima, através de uma análise sanguínea simples
2. Se os níveis da atividade da enzima ASM estiverem abaixo dos valores normais, é necessário fazer uma avaliação genética para confirmar um diagnóstico de ASMD

APRIL

VIVER COM ASMD



**UTILIZE ESTAS QUESTÕES COMO
UM GUIA PARA FALAR COM O
SEU MÉDICO SOBRE ASMD**

ASMD



Pode ajudar a controlar a ASMD

Se você ou o seu filho tiver sido diagnosticado com ASMD, trabalhe com o seu médico para encontrar formas de controlar os sintomas da ASMD e para obter o apoio adequado

A SUA EQUIPA MÉDICA

- Dependendo da necessidade, vários especialistas podem-se juntar à sua equipa médica, de forma a ajudar a tratar e a gerir diferentes sintomas da ASMD
- O seu médico pode fazer uma coordenação com a equipa médica multidisciplinar, de forma a ajudá-lo a saber quando deve ser consultado por que especialista
- Siga cuidadosamente as instruções da equipa médica sobre que tratamentos deve fazer e que atividades deve evitar

REGISTE OS SEUS SINTOMAS

- Crie um diário dos seus sintomas, assim poderá ver como eles variam ao longo do tempo e de que forma impactam a sua vida em casa, no trabalho ou na escola

REGISTE AS TERAPÊUTICAS

- Podem ser prescritos tratamentos para sintomas individuais de ASMD. Registe eventuais efeitos secundários ou alterações nos sintomas, para que a sua equipa médica possa determinar o melhor tratamento para si

PARCERIA COM A EQUIPA MÉDICA

- Fale com a sua equipa médica sobre como a ASMD impacta as suas atividades diárias, incluindo o impacto
- Tire partido da experiência da sua equipa médica para desenvolver estratégias para lidar com os sintomas e com o seu impacto



GARRETT
VIVER COM ASMD



**A COMUNICAÇÃO CONTÍNUA COM A
SUA EQUIPA MÉDICA É UM ASPECTO
CHAVE NA GESTÃO DA ASMD**

ASMD

Encontre apoio quando precisar

A sua equipa médica é o melhor recurso de ajuda e de informação sobre a ASMD. Ainda assim, os recursos abaixo podem providenciar apoio suplementar e ajudá-lo a conectar-se com outras pessoas que vivem com ASMD



APL - Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma

Uma organização cuja missão é “apoiar e informar as famílias afetadas com doenças do lisossoma”, estando empenhada na “ajuda em todas as vertentes: moral, social, cultural, administrativa, médica, técnica e financeira”.



International Niemann-Pick Disease Alliance (INPDA)

Uma rede global de organizações sem fins lucrativos, que apoia centenas de pessoas e familiares afetados pela doença de Niemann-Pick



National Niemann-Pick Disease Foundation (NNPDF)

Um grupo sem fins lucrativos dedicado a apoiar e capacitar os doentes e familiares afetados pela doença de Niemann-Pick através de educação, colaboração e investigação

Esta não pretende ser uma lista abrangente das organizações de apoio à doença. A Sanofi Genzyme não revê nem controla o conteúdo de websites não pertencentes à Sanofi Genzyme. Estas listas não constituem um aval por parte da Sanofi Genzyme das informações fornecidas por quaisquer outras organizações.

ASMD: Termos a conhecer

ESFINGOMIELINASE ÁCIDA (ASM)

Enzima importante, responsável pela degradação da esfingomielina nas células do organismo

AUTOSSÓMICO RECESSIVO

Uma de várias formas em que uma característica ou doença pode ser transmitida numa família. Uma doença autossômica recessiva significa que 2 cópias de um gene mutado (uma de cada um dos progenitores) têm de estar presentes para que a doença se manifeste.

ENZIMA

Um tipo de ferramenta que fabricamos. O nosso organismo utiliza algumas destas ferramentas para degradar e reciclar diferentes substâncias nas células

GENE

Porção do ADN que contém instruções para o desenvolvimento de uma ou mais características ou traços pessoais. Os genes são transmitidos de pais para filhos

NEUROPATIA

Doença que afeta os nervos periféricos, nomeadamente nas mãos ou nos pés, podendo resultar em vários sintomas, como dormência, fraqueza muscular e sensação repentina de formigamento ou queimadura

ESFINGOMIELINA

Uma substância lipídica que é encontrada nas células de todo o corpo. A esfingomielina desempenha um papel fundamental em várias funções do organismo



Poderá estar a viver com ASMD

- ASMD é uma doença genética rara que potencialmente progride ao longo do tempo
- Sinais e sintomas comuns de ASMD incluem um abdómen distendido - causado pelos volumes aumentados do baço ou do fígado -, dificuldade em respirar, infeções respiratórias frequentes e hematomas ou hemorragias frequentes
- A ASMD pode ser difícil de reconhecer e pode ser confundida com outras doenças mais comuns
- Os testes que despistam a ASMD consistem numa simples análise sanguínea



**DÊ O PRIMEIRO PASSO - SAIBA MAIS
SOBRE OS SINAIS E SINTOMAS E FALE
COM O SEU MÉDICO SOBRE ASMD**

ASMD

DEFICIÊNCIA DA ESFINGOMIELINASE ÁCIDA

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-2000900-2.0 - Abril de 2023