



ASMD

Melissa from USA with her two sons, ASMD Patient



*ASMD to jedna z niewielu chorób rzadkich, którą można skutecznie leczyć za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej.*

## ASMD (niedobór kwaśnej sfingomielinazy)

ASMD, czyli niedobór kwaśnej sfingomielinazy, (ang. acid sphingomyelinase deficiency) to rzadka choroba genetyczna, zaliczana do grupy lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Ta postępująca przypadłość może dotyczyć dorosłych, jak i dzieci. Istotą choroby jest niedobór lub brak enzymu odpowiedzialnego za rozkład sfingomieliny, kluczowego składnika osłonki mielinowej i błon komórkowych.

Choroba ta wykazuje trzy różne typy, zwane postaciami klinicznymi ASMD.

- **Typ A** charakteryzuje się początkiem objawów w niemowlęctwie i manifestuje się głównie poprzez problemy neurologiczne oraz trzewne.
- **Typ B**, natomiast występuje w różnym wieku od niemowlęctwa do dorosłości i ma postać przewlekłą, również skupiającą się na aspektach trzewnych.
- **Typ A/B**, będący fenotypem pośrednim, cechującym się późniejszym pojawieniem się objawów oraz wolniejszym postępowaniem zajęcia ośrodkowego układu nerwowego w porównaniu z typem niemowlęcym.

# DIAGNOSTYKA

Proces diagnostyczny wymaga holistycznego podejścia, łączącego analizę klinicznego obrazu pacjenta z wynikami badań dodatkowych. Skierowanie pacjenta do specjalistów, takich jak gastrolog lub hepatolog, oraz przeprowadzenie badań laboratoryjnych, takich jak morfologia krwi obwodowej, stanowią kluczowe etapy identyfikacji ASMD.

# LECZENIE

ASMD to jedna z niewielu chorób rzadkich, którą można skutecznie leczyć za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej.

Olipudaza alfa, jako pierwsza celowana terapia stworzona w celu leczenia niedoboru kwaśnej sfingomielinazy, odgrywa kluczową rolę w uzupełnianiu brakującego enzymu u chorych. Skuteczność terapii enzymatycznej potwierdzają wyniki badań klinicznych, które wykazały istotny wpływ na kluczowe objawy ASMD.