

PASMO

Rejestr pacjentów z niedoborem
kwaśnej sfingomielinazy (ASMD)

Informacja dla lekarzy o ASMD

Cel projektu

Stworzenie rejestru umożliwiającego analizę ścieżek
diagnostyczno-terapeutycznych pacjentów z ASMD
oraz opracowanie algorytmów AI dla efektywniejszej
diagnostyki choroby

Sposób działania rejestru

Rejestr prowadzony jest przez **Fundację Podaruj Dane**.

Fundacja Podaruj Dane wspiera rozwój nowoczesnej
medycyny. Głównym celem Fundacji jest zwiększenie
dostępności do danych medycznych na cele badawczo-
rozwojowe. W ramach Fundacji działa Rada Naukowa,
składająca się z konsultantów krajowych, przedstawicieli
organizacji pacjenckich oraz lekarzy.



WSPIERAJĄ NAS



O ASMD

Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ang. acid sphingomyelinase deficiency, ASMD), do niedawna nazywany chorobą
Niemanna-Picka, należy do grupy chorób metabolicznych – jest lizosomalną chorobą spichrzeniową (chorobą
spichrzania lipidów), spowodowaną niedoborem enzymu odpowiedzialnego za rozkład lipidu – sfingomieliny,
prowadzącą do akumulacji tego substratu wewnątrz lizosomów.

Objawy ASMD mogą się różnić w zależności od typu choroby i stopnia niedoboru enzymu. Wyróżnia się dwie główne
postaci: cięższą, niemowlęcą (choroba Niemanna-Picka typu A) i łagodniejszą, głównie dziecięcą lub dorosłą (choroba
Niemanna-Picka typu B).

Objawy ASMD typu A (postać niemowlęca)

- **Powiększenie wątroby i śledziony (hepatosplenomegalia)** – pojawia się już w pierwszych miesiącach życia.
- **Opóźnienie rozwoju** – dziecko osiąga kamienie milowe (np. siadanie, chodzenie) znacznie wolniej lub wcale.
- **Hipotonía mięśniowa** – zmniejszone napięcie mięśniowe.
- **Trudności z karmieniem i przyrostem masy ciała** – dziecko często ma problem z przyjmowaniem pokarmów.
- **Objawy neurologiczne** – poważne uszkodzenie układu nerwowego prowadzi do regresji umiejętności oraz zaburzeń ruchowych i poznawczych.
- **Postępująca utrata funkcji motorycznych** – dzieci tracą kontrolę nad ruchem i mogą rozwijać objawy podobne do parkinsonizmu.
- **Przewidywana długość życia** – dzieci z tym typem zazwyczaj nie

Objawy ASMD typu B (postać dziecięca)

- **Powiększenie wątroby i śledziony** – występuje u większości pacjentów, ale przebiega łagodniej niż w typie A.
- **Problemy z oddychaniem** – na skutek odkładania się lipidów w płucach pojawiają się częste infekcje i trudności z oddychaniem, co może prowadzić do przewlekłej niewydolności oddechowej.
- **Zmęczenie i nietolerancja wysiłku** – ograniczona wydolność organizmu.
- **Nawracające infekcje dróg oddechowych** – zwiększona podatność na infekcje z powodu osłabienia układu oddechowego.
- **Mogą wystąpić deformacje kostne** – np. zniekształcenia klatki piersiowej, problemy z kośćmi nóg.
- **Krwawienia i łatwe siniaczenie się** – ze względu na splenomegalię (powiększenie śledziony) zmniejsza się liczba płytek krwi, co prowadzi

W typie B zwykle nie dochodzi do uszkodzenia układu nerwowego, dlatego pacjenci mogą żyć dłużej, osiągając dorosłość, choć mają znacznie obniżoną jakość życia z powodu przewlekłych problemów zdrowotnych.

Sponsor Główny

sanofi

Rejestr prowadzony przez

DATA LAKE™

Pod patronatem

Podaruj dane

Masz pytania? Skontaktuj się z nami! office@data-lake.co +48783820536

Diagnostyka ASMD obejmuje kilka etapów, od badań laboratoryjnych po zaawansowane testy genetyczne, które potwierdzają diagnozę.

Oto kluczowe kroki diagnostyczne:

1. Wywiad i badanie fizykalne

- **Wywiad rodzinny i objawowy** – lekarz analizuje historię rodzinną w kierunku chorób genetycznych oraz objawów takich jak powiększenie wątroby i śledziony, problemy z oddychaniem, opóźnienie rozwoju.
- **Badanie fizykalne** – może wykazać objawy charakterystyczne dla choroby, jak hepatosplenomegalię (powiększenie wątroby i śledziony).



2. Badania laboratoryjne

- **Aktywność enzymatyczna kwaśnej sfingomielinazy** – badanie aktywności enzymu w leukocytach lub fibroblastach pacjenta jest podstawowym testem diagnostycznym. Obniżony poziom aktywności kwaśnej sfingomielinazy potwierdza ASMD.
- **Profil lipidowy** – u pacjentów z ASMD często występuje podwyższony poziom lipidów, w tym cholesterolu i trójglicerydów.



3. Badania obrazowe

- **Ultrasonografia jamy brzusznej** – umożliwia ocenę wielkości wątroby i śledziony, które są powiększone w przypadku ASMD.
- **Tomografia komputerowa (TK) lub rezonans magnetyczny (MRI)** – w niektórych przypadkach mogą być stosowane do oceny narządów wewnętrznych, takich jak wątroba, śledziona i płuca, a także do oceny ewentualnych zmian w mózgu (w typie A).



4. Badania genetyczne

- **Testy genetyczne w celu wykrycia mutacji w genie SMPD1** – potwierdzają diagnozę poprzez identyfikację mutacji odpowiedzialnych za ASMD. Analiza genetyczna jest szczególnie ważna w celu potwierdzenia rozpoznania i ustalenia typu choroby (A lub B).



5. Inne badania pomocnicze

- **Biopsja wątroby lub śledziony** – rzadko stosowana, ale może być wykonywana w przypadkach wątpliwych, aby zidentyfikować obecność sfingomieliny w komórkach narządów.
- **Testy oddechowe** – ocena funkcji płuc może być konieczna u pacjentów z typem B, którzy mogą mieć problemy z układem oddechowym.



Dlaczego historia pacjentów jest dla nas ważna

Historia leczenia zawiera informacje o wynikach badań, przyjmowanych lekach i wykonanych procedurach. Na ich podstawie zbadane zostaną korelacje, które pozwolą na efektywniejsze leczenie i diagnozowanie niedoboru kwaśnej sfingomielinazy.

Jak to działa

Podobnie jak w przypadku dawstwa krwi czy szpiku kostnego, informacji o przebiegu choroby poprzez włączenie do rejestru pacjentów w niedoborem kwaśnej sfingomielinazy odbywa się tylko za zgodą pacjenta.

Po wyrażeniu przez pacjenta lub opiekuna prawnego zgody, my pobierzemy historię leczenia ze wskazanych placówek. Po pobraniu dokumentacji ustrukturyzujemy ją i prześlemy członkom Rady Naukowej do analizy.

W każdej chwili jest możliwość wycofania swojej zgody. W takim przypadku dane nie będą dalej udostępniane.

Jakie dane zbieramy

Wyniki badań krwi, karty informacyjne ze szpitala i poradni i inne dane medyczne, które mogą pomóc nam lepiej zrozumieć, jak skuteczniej leczyć podobnych pacjentów w przyszłości.

Dołącz swojego pacjenta do Rejestru

osoby
pełnoletnie



osoby
małoletnie



Sponsor Główny

sanofi

Rejestr prowadzony przez

DATA LAKE™

Pod patronatem

Podaruj dane

Masz pytania? Skontaktuj się z nami! office@data-lake.co +48783820536