

# Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD)

Ex-Maladie de Niemann-Pick A, A/B, B

Internist Academy

2023

par François Barde

## Déficit en sphingomyélinase acide

= ASMD

Ex-maladie de Niemann-Pick A, A/B et B

Transmission autosomique récessive

## Physiopathologie

Maladie de surcharge lysosomale  
Accumulation de sphingomyéline dans  
les macrophages  
« macrophage spumeux »  
Toxicité directe du substrat

## Diagnostic positif

Dosage sphingomyéline   
Activité sphingomyélinase acide <10%  
Mutation gène *SMPD1*

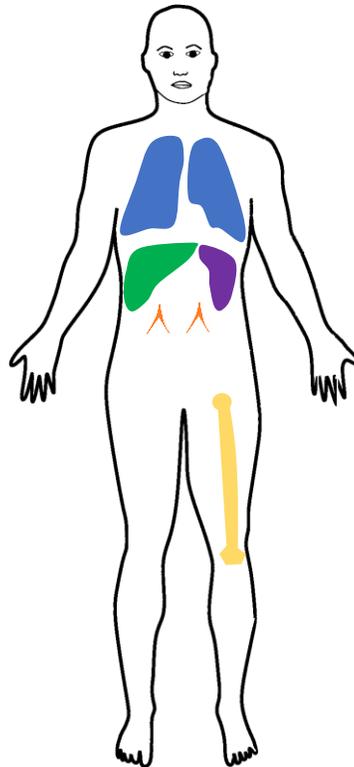
## Diagnostic différentiel

Gaucher :  glucocérébrosidase

## Manifestations cliniques (type B)

**Prévalence** 1:250 000 (type A et B cumulée)  
1:80 porteurs d'une mutation  
(juifs ashkénazes)

**Révélation** Âge adulte  
**Errance diagnostic** 5 ans



## Pneumopathie interstitielle

>80%

Gradient cranio-caudal,  
bilatéral, épaissement des  
septas interlobulaires, verre  
dépoli « crazy paving »,  
DLCO  +++

Hépatomégalie 70%

Splénomégalie 90%

Hypertrophie surrénale

Ostéopénie, retard statural

## Biologie

Cytolyse hépatique et cholestase	75%
Anomalie du bilan lipidique: <input checked="" type="checkbox"/> HDL-c	50-75%
Thrombopénie	>50%
Anémie et leucopénie	30%

## Complications

Saignements, ecchymoses (50%)  
Insuffisance respiratoire  
Fibrose hépatique et cirrhose  
Associations aux MGUS

## Traitement

Enzymothérapie substitutive  
OLIPUDASE ALFA 3 mg/kg toutes les 2 semaines IV  
Non systématique

## Niemann-Pick type A

Début pédiatrique, forme neurologique aiguë  
Décès à 2-3 ans,  
Pas d'enzymothérapie

## Niemann-Pick type A/B

Débute dans l'enfance, 1/3 avec signes neurologiques  
(neuropathie périphérique, troubles cognitifs)  
Enzymothérapie non systématique

## Niemann-Pick C ≠ ASMD

Mutation gène *NPC1* ou *NPC2*  
Atteinte neuropsychiatrique au 1<sup>er</sup> plan +++ : ataxie,  
paralysie supra nucléaire verticale, cataplexie,  
schizophrénie, trouble cognitif

