

ДКСМ

Дефицит кислой сфингомиелиназы

Ультраредкое, прогрессирующее, а также потенциально жизнеугрожающее генетическое заболевание, которое **может развиваться у детей и подростков** по всему миру.¹⁻⁴

Заболевание вызвано дефицитом активности кислой сфингомиелиназы — фермента, который необходим для распада такого липида как сфингомиелин. У людей с диагнозом ДКСМ, патогенная мутация в гене SMPD1 приводит к снижению активности фермента, что может приводить к прогрессирующему накоплению сфингомиелина и повреждению различных органов.^{2,3,4}



Исторически данное заболевание известно как «болезнь Ниманна-Пика типа А, А/В и В».^{1,2,3}

При этом клинически ДКСМ — это целый спектр заболеваний с двумя крайними формами и проявлениями, известными как болезнь Ниманна-Пика тип А и болезнь Ниманна-Пика тип В. Болезнь Ниманна-Пика тип А/В — это промежуточная форма заболевания, включающая различную степень поражения центральной нервной системы.³

Болезнь Ниманна-Пика тип А, А/В и В ассоциирована со значительной смертностью в результате развития заболевания у младенцев и маленьких детей.

Многие из них не доживают до взрослого возраста.^{7,8}



Тип А

Развивается в младенческом возрасте

Приводит к серьезному повреждению множества органов, головного мозга, нервной системы; состояние ребенка стремительно ухудшается.⁵



Тип А/В

Может развиваться в детском возрасте

Приводит к поражению множества органов, а также в различной степени поражает нервную систему.⁶



Тип В

Может развиваться в любом возрасте

Поражает многие органы, в некоторых случаях может не вызывать поражения нервной системы или оказывать только минимальное влияние. Медленно прогрессирует.^{2,6,7}

ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ОДИССЕЯ

Болезнь Ниманна-Пика трудно поддается диагностике из-за того, что каждый тип заболевания может проявляться разными симптомами, схожими с другими генетическими болезнями.³ Многие люди, живущие с диагнозом болезнь Ниманна-Пика тип А/В или тип В, могут проделать долгий путь, прежде чем узнают свой настоящий диагноз.⁹



Признаки и симптомы болезни Ниманна-Пика, помимо прочих, могут включать увеличение печени или селезенки, затруднение дыхания, инфекции в легких, внезапное появление синяков или кровотечений.³

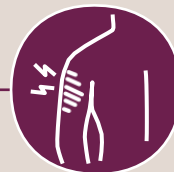
ВЫПИРАЮЩИЙ ЖИВОТ^{3,8}

из-за увеличенной печени и/или селезенки



КАШЕЛЬ И/ИЛИ ЗАТРУДНЕННОЕ ДЫХАНИЕ^{3,8}

ПОЯВЛЕНИЕ СИНЯКОВ И/ИЛИ КРОВОТЕЧЕНИЙ^{3,8}



БОЛЬ В ЖИВОТЕ И/ИЛИ ДИАРЕЯ⁸

**В мире
~1,000**

имеют диагноз болезнь Ниманна-Пика тип А, А/В и В¹⁰



Примечания

- Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases: bibliographic data. Number 1/March 2016. Available at https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf. Accessed September 20, 2023. [Неофициальный перевод, Отчет Орфанет. Распространенность и случаи возникновения Редких заболеваний: библиографические данные. № 1/Март 2016. Доступен по адресу: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf. Доступ: 20 сентября 2023].
- Schuchman EN. The pathogenesis and treatment of acid sphingomyelinase-deficient Niemann-Pick disease. J Inherit Metab Dis. 2007;30(5):654-663. [Неофициальный перевод, Шуман ИГ. Патогенез и лечение дефицита кислой сфингомиелиназы - болезни Ниманна-Пика. Журнал Наследственный метаболических заболеваний. 2007;30(5): 654-663.]
- Wasserstein MP, Schuchman EN. Acid sphingomyelinase deficiency. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD, et al, eds. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2013. 2006 Dec 07 [updated 2009 Jun 25]. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1370/>. Accessed September 20, 2023. [Неофициальный перевод. Вассерштейн МП, Шуман ЕН. Дефицит кислой сфингомиелиназы. В: Пагон РА, Адам МП, Бирд ТД, и др., ред. ГенРевьюз™ [Интернет]. Сиэтл (ВА): Университет Вашингтона, Сиэтл; 1993-2013. 2006 декабрь 07 [обновлено 2009 июня 25]. Доступно по адресу: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1370/>. Доступ: 20 сентября 2023].
- Denick JP, Kim J, He X, et al. Identification and characterization of eight novel SMPD1 mutations causing types A and B Niemann-Pick disease. Mol Med. 2010;16(7-8):316-321. [Неофициальный перевод. Деник Дж, Ким Дж, Хе Х, и др. Идентификация и характеристика восьми новых мутаций SMPD1, вызывающих типы А и В болезни Ниманна-Пика. Молекулярная медицина. 2010;16(7-8): 316-321.]
- McGovern MM, Aron A, Bradie SE, et al. Natural history of Type A Niemann-Pick disease. Possible endpoints for therapeutic trials. Neurology. 2006;66(2):228-232. [Неофициальный перевод. МакГоверн ММ, Арон А, Брайди СЕ, и др. Естественная история типа А болезни Ниманна-Пика. Возможные конечные точки для терапевтических испытаний. Неврология. 2006;66(2):228-232.]
- McGovern MM, Wasserstein MP, Giugliani R, et al. A prospective, cross-sectional survey study of the natural history of Niemann-Pick disease type B. Pediatrics. 2008;122(2):e341-e349. [Неофициальный перевод. МакГоверн ММ, Вассерштейн МП, Джулиани Р, и др. Проспективное, поперечное исследование естественной истории болезни Ниманна-Пика типа В. Педиатрия. 2008;122(2):e341-e349.]
- McGovern MM, Uppa N, Bagliola E, et al. Morbidity and mortality in type B Niemann-Pick disease. Genet Med. 2013;15(8):618-623. [Неофициальный перевод. МакГоверн ММ, Уппа Н, Багиола Е, и др. Заболеваемость и смертность при болезни Ниманна-Пика типа В. Медицинская генетика. 2013;15(8):618-623.]
- McGovern MM, Avetisyan R, Sanson, B, et al. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Orphanet J Rare Dis. 2013;15(8):618-623. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0572-x> [Неофициальный перевод. МакГоверн ММ, Аветисян Р, Сансон Б, и др. Проявления болезни и тяжесть заболевания у пациентов с дефицитом кислой сфингомиелиназы (АСМД). Орфанет Журнал Редких Заболеваний. 2013;15(8):618-623. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0572-x>]
- Wasserstein MP, Dionisi-Vici C, Giugliani R, et al. Recommendations for clinical monitoring of patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Mol Genet Metab. 2019;126(2):98-105. doi:10.1016/j.ymgme.2018.11.014 [Неофициальный перевод. Вассерштейн МП, Диониси-Вичи С, Джулиани Р, и др. Рекомендации для клинического мониторинга пациентов с дефицитом кислой сфингомиелиназы (АСМД). Молекулярная медицина. 2019;126(2):98-105. doi:10.1016/j.ymgme.2018.11.014]
- National Niemann-Pick Disease Foundation Inc. Niemann-Pick Disease Overview. Available at: <https://nnpdf.org/diseases/>. Accessed September 30, 2023. [Неофициальный перевод. Национальный фонд Дефицита Кислой Сфингомиелиназы. Обзор Дефицита Кислой Сфингомиелиназы. Доступно по адресу: <https://nnpdf.org/diseases/>. Доступ: 30 сентября 2023.]

ПО ВОПРОСАМ МАТЕРИАЛА ОБРАЩАТЬСЯ К:
АО «Санофи Россия»
Адрес: 125375, Москва, ул. Тверская, д.22
Тел.: +7 (495) 721-14-00
Факс: +7 (495) 721-14-11
www.sanofi.ru
MAT-RU-2303205-1.0-10/23

“МАТЕРИАЛ НЕ ЗАМЕНЯЕТ КОНСУЛЬТАЦИЮ СПЕЦИАЛИСТА”.
“МАТЕРИАЛ ПОДГОТОВЛЕН ПРИ ПОДДЕРЖКЕ КОМПАНИИ АО «САНОФИ РОССИЯ» И
ПРЕДНАЗНАЧЕН ДЛЯ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ПАЦИЕНТСКИМИ ОРГАНИЗАЦИЯМИ В РАМКАХ
ИНФОРМАЦИОННОЙ ДЕЯТЕЛЬНОСТИ”