

ДЕФИЦИТ КИСЛОЙ СФИНГОМИЕЛИНАЗЫ, известный как болезнь Ниманна-Пика тип А, А/В и В

1

Редкое наследственное заболевание обмена веществ – распространённость 1:250 000 новорожденных¹

2

~1200 пациентов по всему миру имеют диагноз болезни Ниманна-Пика тип А, А/В и В²

i

3

Заболевание наиболее часто влияет на селезенку, печень, легкие, кровь и пищеварительную систему³

4

Многие симптомы могут напоминать как другие редкие наследственные заболевания – например, болезнь Гоше, так и более распространенные состояния – например, вирусные гепатиты или рак крови. Часто это приводит к тому, что пациенты узнают свой истинный диагноз через много лет после первых симптомов³

ДЕФИЦИТ КИСЛОЙ СФИНГОМИЕЛИНАЗЫ



ТИП А

Поражает головной мозг и нервную систему, а также многие органы. Очень быстро прогрессирует.



ТИП А/В

Наблюдается поражение многих органов и более медленное прогрессирование, в том числе нарушения работы головного мозга и нервной системы.



ТИП В

Поражает многие органы, однако не затрагивает головной мозг. Прогрессирует медленнее, чем тип А.

КОГДА ВРАЧ МОЖЕТ ЗАПОДОЗРИТЬ У ПАЦИЕНТА БОЛЕЗНЬ НИМАННА-ПИКА И ПРЕДЛОЖИТЬ ПРОЙТИ ДИАГНОСТИКУ?

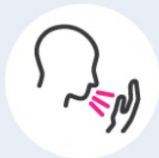


ЕСЛИ У ПАЦИЕНТА НАБЛЮДАЮТСЯ ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРОЯВЛЕНИЯ

**ВЫПИРАЮЩИЙ ЖИВОТ
ИЗ-ЗА УВЕЛИЧЕННОЙ
ПЕЧЕНИ И/ИЛИ
СЕЛЕЗЕНКИ**



**КАШЕЛЬ И/ИЛИ
ЗАТРУДНЕННОЕ
ДЫХАНИЕ**

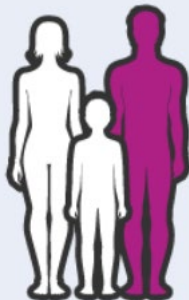


**ПОЯВЛЕНИЕ СИНЯКОВ
И/ИЛИ КРОВОТЕЧЕНИЙ**



**БОЛЬ В ЖИВОТЕ И/ИЛИ
ДИАРЕЯ**





**ИЛИ ЕСЛИ У КОГО-ТО ИЗ БЛИЗКИХ
РОДСТВЕННИКОВ ПОДТВЕРЖДЕН
ДИАГНОЗ БОЛЕЗНЬ НИМАННА-ПИКА ТИП
А, А/В ИЛИ В**



СУЩЕСТВУЕТ ПРОСТОЙ И ДОСТАТОЧНО ТОЧНЫЙ СПОСОБ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ИЛИ ИСКЛЮЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА – ЭТО ИССЛЕДОВАНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА КИСЛОЙ СФИНГОМИЕЛИНАЗЫ.

СНИЖЕНИЕ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О НАЛИЧИИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП А/В и В, И ДАЛЕЕ ДИАГНОЗ ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИМ АНАЛИЗОМ.



РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ НИМАННА- ПИКА ИМЕЕТ ВАЖНОЕ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ УЛУЧШЕНИЯ КАЧЕСТВА ЖИЗНИ ПАЦИЕНТОВ.

McGovern MM et al. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). Orphanet J Rare Dis 12, 41 (2017).

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

ПО ВОПРОСАМ МАТЕРИАЛА ОБРАЩАТЬСЯ К:

Адрес: 125375, Москва, ул. Тверская, д.22.

Тел.: +7 (495) 721-14-00.

Факс: +7 (495) 721-14-11. www.sanofi.ru

MAT-RU-2303024-1.0-09/23