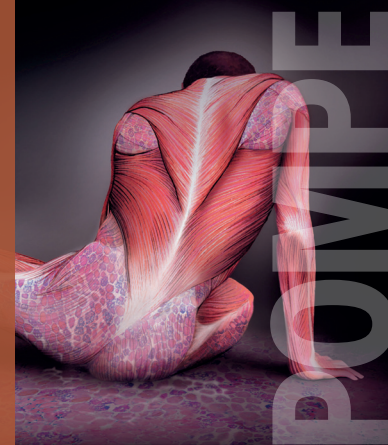


VOTRE RÔLE EST  
**ESSENTIEL**  
POUR LEUR  
**DIAGNOSTIC**



**Liste des laboratoires spécialisés référents sur :**

<http://www.cetl.net/comites-et-centres/crml/documents-136/article/diagnostic-biologique-et-genetique>

**Retrouvez la liste des centres de compétences et de référence des maladies neuromusculaires sur :**

<http://www.filnemus.fr/menu-filiere/carte-interactive/>

**Et des maladies héréditaires du métabolisme sur :**

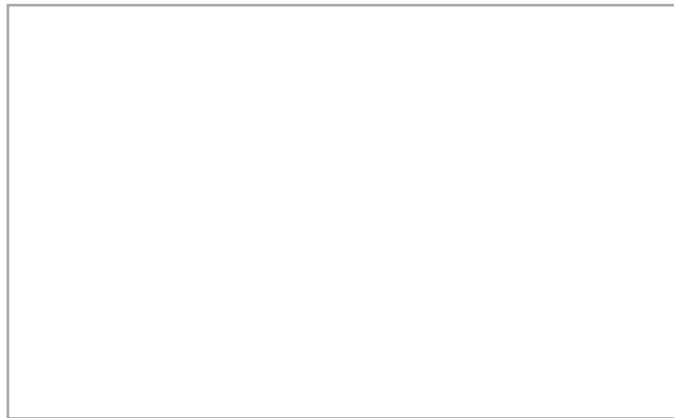
<http://www.filiere-g2m.fr/>

Le **diagnostic de certitude de la maladie de Pompe** repose sur la mise en évidence d'un déficit d'activité enzymatique de maltase acide (GAA).

Le dosage est réalisé par un laboratoire spécialisé, à partir d'un prélèvement sanguin ou de gouttes de sang séché sur buvard (Guthrie).

**Pour plus d'informations :**

[maladie-de-pompe.fr](http://maladie-de-pompe.fr)



7000024531 - 07/2019

GUIDE PRATIQUE POUR RÉALISER  
LE TEST SPÉCIFIQUE DE  
**LA MALADIE DE POMPE**



**> UN TEST SIMPLE, EFFICACE ET RAPIDE**

\*A l'hôpital, les frais d'analyses et d'examen de laboratoire sont pris en charge dans les frais d'hospitalisation.

En ville, le taux de remboursement des analyses et examens de laboratoire (actes de biologie côtés B) est de 60%. Le restant dû est à la charge du patient et peut aussi être pris en charge par une complémentaire santé si le patient en dispose. - <https://www.ameli.fr>

1. Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Pompe, HAS 2016 - PNDS 2016 - <http://www.has-sante.fr/juillet2016>

# DIAGNOSTIQUER UNE MALADIE DE POMPE

Demande de mesure de l'activité enzymatique de la maltase acide



**Médecin hospitalier**



**Médecin de ville**

**En hospitalisation**

**En consultation**

Demande au laboratoire de l'hôpital de  
« **Recherche de MALADIE DE POMPE** » :

- › Mesure de l'activité de la maltase acide (GAA)
- › Âge et sexe du patient
- › Résumé du tableau clinique

**Demande  
de dosage  
au laboratoire  
de l'hôpital**

ou

**Ordonnance  
remise au  
patient**

Ordonnance remise au patient  
mentionnant « **Recherche de  
MALADIE DE POMPE** » :

- › *Mesure de l'activité de la  
maltase acide (GAA)*
- › *Âge et sexe du patient*
- › *Résumé du tableau clinique*



**Prélèvement réalisé par une IDE**

**Prise de rendez-vous par le patient  
auprès du laboratoire**

**Prélèvement transmis au laboratoire  
de l'hôpital**

**Adressage du prélèvement à  
un laboratoire spécialisé référent**

**Prélèvement par  
un laboratoire  
hospitalier**

ou

**Prélèvement par  
un laboratoire  
de biologie  
médicale de ville**

\*Quelle que soit l'origine de la demande de prélèvement, le patient bénéficiera d'une prise en charge de la Sécurité Sociale, complétée par sa complémentaire santé s'il en dispose

En cas de déficit de l'activité enzymatique de la maltase acide, ce résultat devra être confirmé par un second dosage et/ou un test génétique<sup>1</sup>