

# LA FORME INFANTILE DE LA MALADIE DE POMPE : une urgence diagnostique<sup>1-3</sup>

Caractérisée par l'apparition des symptômes dès les premières semaines de la vie, la forme infantile de la maladie de Pompe a une progression rapide. En l'absence de traitement, le **pronostic vital du nourrisson est engagé**, avec un décès avant l'âge de 1 à 2 ans dans la majorité des cas.

## Signes d'appel<sup>1-5</sup>

### HYPOTONIE MAJEURE

Difficultés à maintenir la tête, à se retourner, à ramper puis à s'asseoir

ET/OU

ET/OU

### CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE

ET/OU

### FAIBLESSE PROGRESSIVE DES MUSCLES RESPIRATOIRES

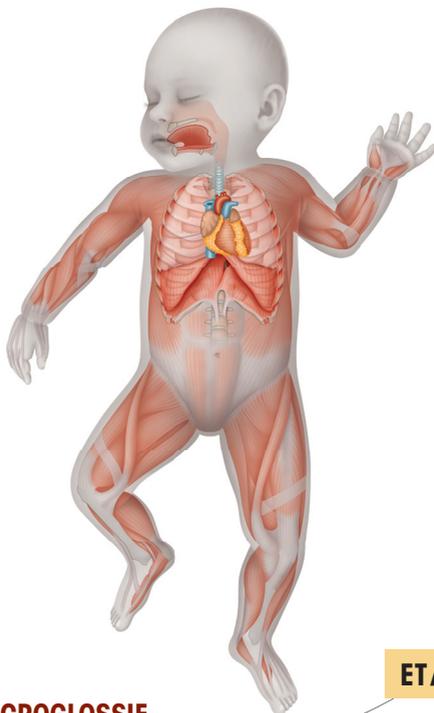
Insuffisance respiratoire

### INFECTIONS

respiratoires récurrentes

### MACROGLOSSIE

ET/OU



→ Un pronostic vital engagé

→ Une urgence diagnostique

→ Un traitement spécifique disponible

→ Un test diagnostique simple et rapide

# Sans traitement le pronostic vital de l'enfant est rapidement engagé<sup>1-3</sup>



**VOTRE RÔLE EST ESSENTIEL FACE À CETTE URGENCE AU DIAGNOSTIC**

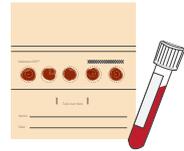
## UNE FORME INFANTILE NON CLASSIQUE EXISTE<sup>2,6</sup>

- **Hypotonie** mise en évidence plus tardivement
- **Décès** plus tardif (âge moyen: 4,7 ans)
- **Cardiomégalie** non systématique

## Un test diagnostic simple, efficace et rapide<sup>1</sup>

Le diagnostic de certitude de la maladie repose sur la mise en évidence d'un déficit de l'activité enzymatique de la maltase acide ( $\alpha$ -glucosidase acide).

- Réalisé à partir d'un **prélèvement sanguin** (tube de sang) ou de gouttes de sang séché sur papier buvard (Guthrie).
- **Confirmation du test** sur un deuxième prélèvement en cas de déficit enzymatique détecté.



Votre contact de proximité :

---

---



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

**SANOFI GENZYME** 

1 : Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Pompe, HAS 2016 – PNDS 2016 : <http://www.has-sante.fr/juillet2016-actualisationaoût2016-consultéle01/12/2021> - 2 : Kishnani *et al.* A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease. *J Pediatr* 2006; 148:671-6 - 3 : Kishnani *et al.* Pompe disease diagnosis and management guideline. 2006. *Genet Med*. 2006; 8:267-88 - 4 : Van den Hout *et al.* The Natural Course of Infantile Pompe's Disease: 20 Original Cases Compared With 133 Cases From the Literature. *Pediatrics*. 2003; 112:332-40 - 5 : Hirschhorn R *et al.* Glycogen storage disease type II: acid  $\alpha$ -glucosidase (acid maltase) deficiency. In: Scriver CR *et al.* eds. *The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3389-3420. - 6 : Slonim *et al.* Identification of two subtypes of infantile acid maltase deficiency. *J Pediatr* 2000; 137:283-5.

Sanofi-Aventis France  
82 avenue Raspail - 94250 Gentilly  
fax : 01 57 62 06 62 - [www.sanofi.fr](http://www.sanofi.fr)

Formulaire de contact :  
[www.sanofimedicalinformation.com](http://www.sanofimedicalinformation.com)

Métropole  
DOM TOM

**0 800 394 000**  
**0 800 626 626**

Service & appel gratuits

Appel depuis l'étranger : +33 1 57 63 23 23