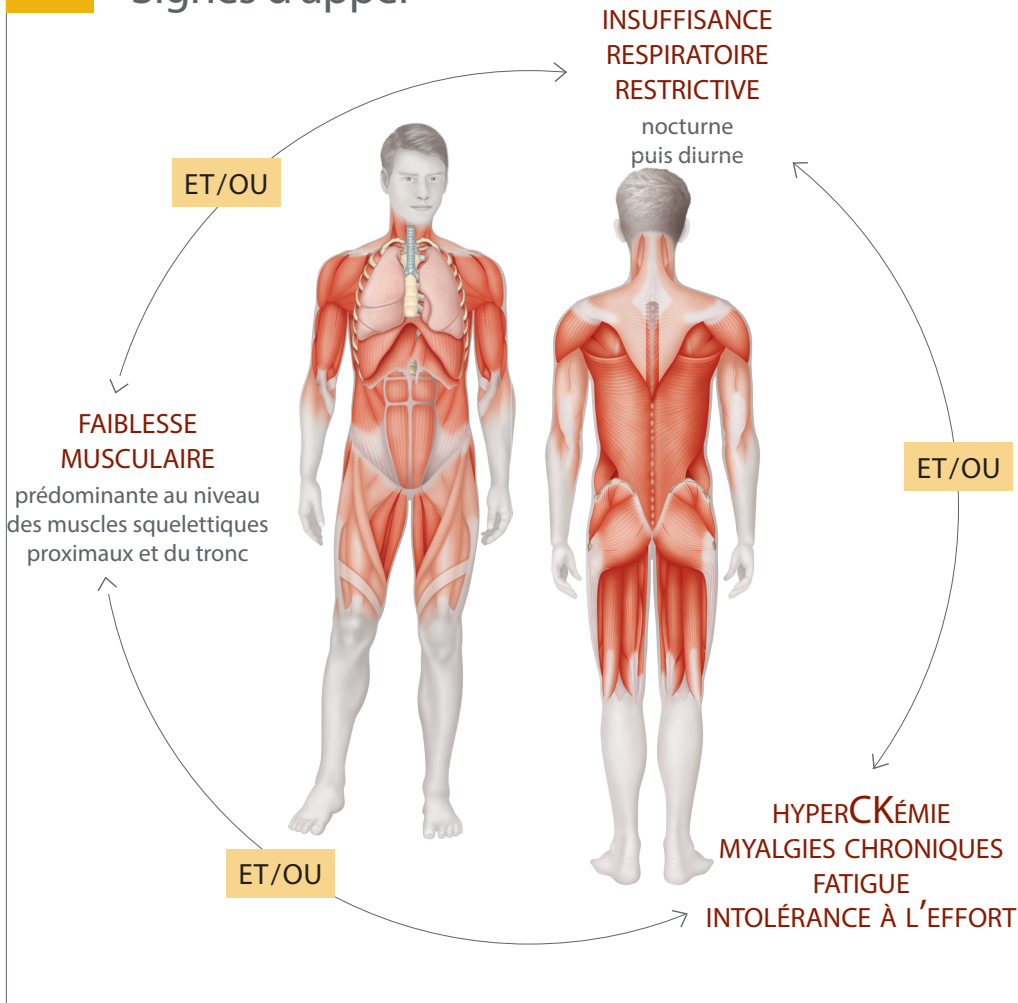


# Et si c'était une MALADIE DE POMPE? <sup>1-2</sup>

Une myopathie d'évolution hétérogène entraînant une dégradation de la qualité de vie, une perte progressive de l'autonomie motrice et respiratoire à l'origine d'une réduction de l'espérance de vie.

## Signes d'appel <sup>3-4</sup>



→ Une myopathie sous diagnostiquée

→ Un traitement spécifique disponible

→ Une errance diagnostique  
de plus de 8 ans<sup>5</sup>

→ Un test diagnostic  
simple et rapide

# Un bilan biologique perturbé dans 80% des cas

CK

Elévation persistante même modérée  
( $>1,5N$ )

ASAT  
>  
ALAT

Transaminases  
élevées

LDH

Elevée

- 2,4% des patients présentant une hyperCKémie, asymptomatique ou associée à une faiblesse des muscles des ceintures, sont atteints de la maladie de Pompe<sup>6</sup>

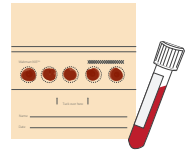
**Une élévation persistante, même modérée du taux de CK, associée à des signes cliniques doit vous alerter**

CK: créatine kinase - ASAT: aspartate aminotransférase - ALAT: alanine aminotransférase - LDH: lactate déshydrogénase

# Un test diagnostic simple, efficace et rapide<sup>7</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**

1: Van der Beek *et al.* Clinical features and predictors for disease natural progression in adults with Pompe disease: a nationwide prospective observational study. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:88-2; Chan J *et al.* The emerging phenotype of late-onset Pompe disease: a systematic literature review. *Mol Genet Metab* 2017;120:163-172; 3: Toscano A, Rodolico C, Musumeci O. Multisystem late-onset Pompe disease (LOPD): an update on clinical aspects. *Ann Transl Med* 2019;7(13):284-4; Mellies U *et al.* Pompe disease: a neuromuscular disease with respiratory muscle involvement. *Respir Med* 2009;103(4):477-484-5; Semplicini C *et al.* Late-onset Pompe disease in France: molecular features and epidemiology from a nationwide study. *J Inher Metab Dis* (2018) 41:937-6; Lukacs Z *et al.* Prevalence of Pompe disease in 3,076 patients with hyperCKemia and limb-girdle muscular weakness. *Neurology* 2016;87:295-298-7; Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Pompe, HAS 2016-PND52016: <http://www.has-sante.fr/juliet/2016> - actualisation août 2016 - consulté le 02.10.2020.

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

Métropole **0 800 394 000** Appel depuis l'étranger : +33 1 57 63 23 23  
DOM TOM **0 800 626 626** Formulaire de contact :  
[www.sanofimedicalinformation.com](http://www.sanofimedicalinformation.com)

Service & appel gratuits