



**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 compétence 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/>

\*A l'hôpital, les frais d'analyses et d'examens 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/juillet 2016>



## VOTRE RÔLE EST ESSENTIEL POUR LEUR DIAGNOSTIC

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

「**DIAGNOSTIQUER UNE  
MALADIE DE POMPE**」

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

Un test **SIMPLE, EFFICACE** et **RAPIDE**

Pour contacter l'information médicale :  
Par internet : [www.sanofimedicalinformation.com](http://www.sanofimedicalinformation.com)  
Par téléphone du lundi au vendredi de 9h à 18h  
aux numéros suivants :

**0 800 394 000** Service & appel gratuits (métropole)

**0 800 626 626** Service & appel gratuits (DROM-COM)

**sanofi**

Sanofi Winthrop Industrie  
82 Avenue Raspail  
94250 Gentilly  
[www.sanofi.com](http://www.sanofi.com)

**sanofi**

# DIAGNOSTIQUER UNE MALADIE DE POMPE

## Demande de mesure de l'activité enzymatique 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 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

Prise de rendez-vous par le patient auprès du laboratoire

Prélèvement réalisé par une IDE

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 maltase acide, ce résultat devra être confirmé par un second dosage et/ou un test génétique<sup>1</sup>