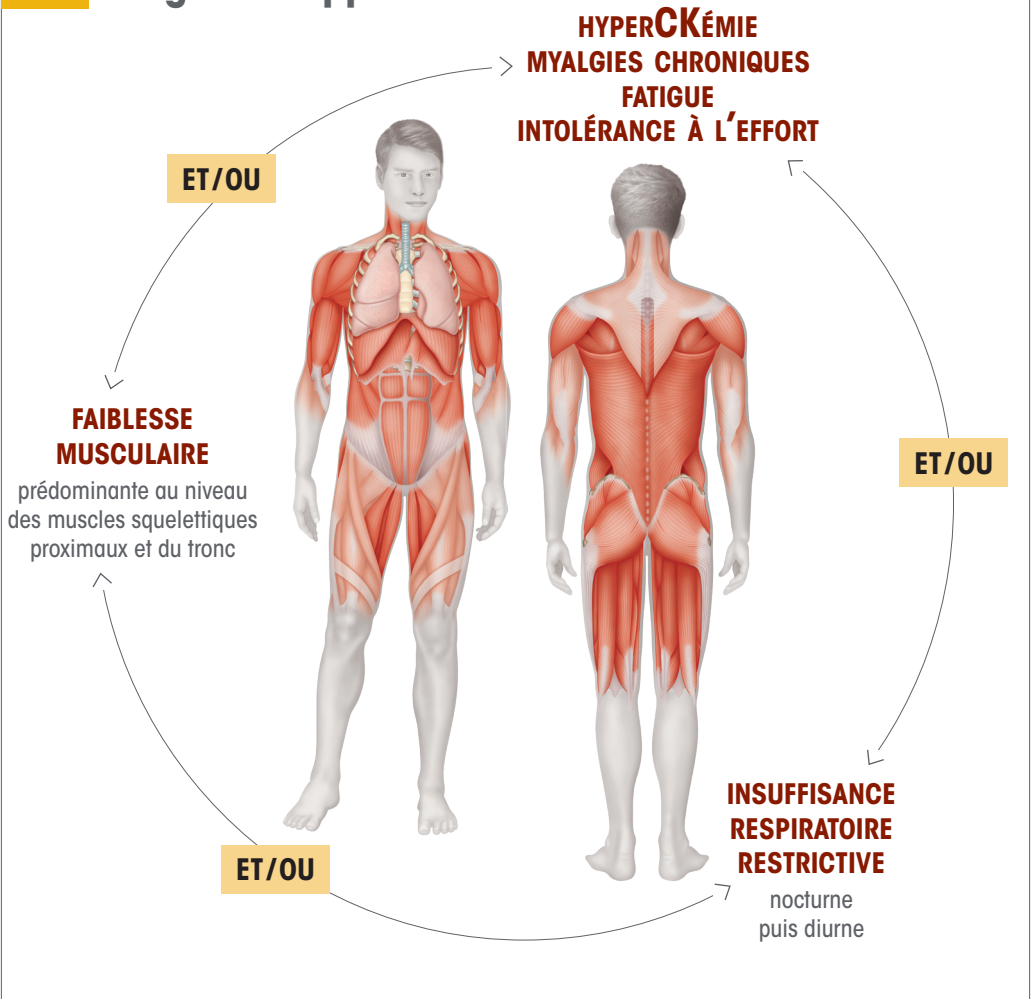


Et si c'était une **MALADIE DE POMPE**?¹⁻²

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'appel³⁻⁴



→ Une myopathie **sous diagnostiquée**

→ Un **traitement spécifique disponible**

→ Une **errance diagnostique** de plus de 8 ans⁵

→ 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 Pompe⁶

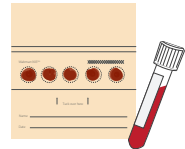
Une élévation persistante, même modérée du taux de CK, associée à des signes cliniques doit vous alerter

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

Un test diagnostic **simple, efficace et rapide**⁷

Le diagnostic de certitude de la maladie repose sur la mise en évidence d'un déficit de l'activité enzymatique de la maltase acide (α -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

SANOFI GENZYME 

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 – PND 2016 : <http://www.has-sante.fr/juillet/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

Métropole **0 800 394 000**
DOM TOM **0 800 626 626**
Service & appel gratuits

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