

DIAGNOSTIQUER UNE MALADIE DE POMPE

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



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).
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.¹



Médecin hospitalier

EN HOSPITALISATION

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



Prélèvement réalisé par une IDE



Prélèvement transmis
au laboratoire de l'hôpital

EN CONSULTATION

Demande de
dosage au
laboratoire
de l'hôpital

ou

Ordonnance
remise au
patient



Médecin de ville

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 par
un laboratoire
hospitalier

ou

Prélèvement par un
laboratoire de biologie
médicale de ville

Adressage du prélèvement à
un laboratoire spécialisé référent

Liste des laboratoires spécialisés référents sur : <http://www.cetl.net/comites-et-centres/crml/documents-136/article/diagnostic-biologique-et-genetique>

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

*À l'hôpital, les frais d'analyses et d'exams de laboratoire sont pris en charge dans les frais d'hospitalisation. En ville, le taux de remboursement des analyses et exams de laboratoire (actes de biologie cotés 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>