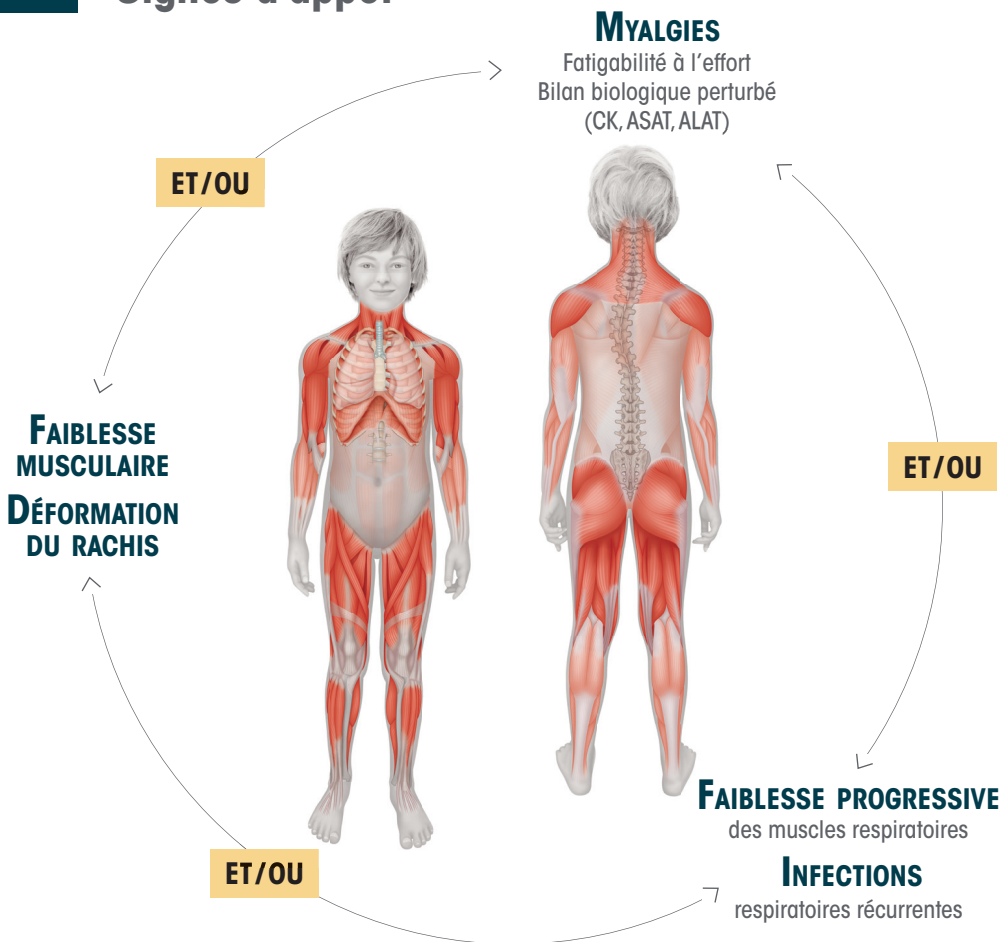


Et si c'était une **MALADIE DE POMPE**?¹⁻²

Une myopathie génétique rare sous-diagnostiquée, 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'appel¹⁻⁵



→ Une myopathie **sous diagnostiquée**

→ Un **traitement spécifique** disponible

→ Un **test diagnostique** simple et rapide

Un bilan biologique perturbé dans **80% des cas**¹⁻²

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 Pompe⁵

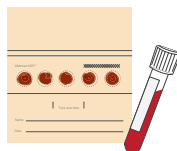
Une élévation persistante, même modérée du taux de CK, associée à des signes cliniques doit vous alerter

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

Un test diagnostic **simple, efficace et rapide**¹

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 : Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Pompe, HAS 2016 – PNDS 2016 - <http://www.has-sante.fr/juillet2016> – actualisation août 2016 – consulté le 25.10.21 - 2 : Van Capelle *et al.* Childhood Pompe disease: clinical spectrum and genotype in 31 patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2016; 11:65 - 3 : Hirschhorn R *et al.* Glycogen storage disease type II: acid α -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 - 4 : Mellies *et al.* Pompe disease: A neuromuscular disease with respiratory muscle involvement. *Respir Med.* 2009; 103:477-84 - 5 : Lukacs Z. *et al.* Prevalence of Pompe disease in 3,076 patients with hyperCKemia and limb-girdle muscular weakness. *Neurology* 2016; 87:295-298.

Sanofi-Aventis France
82 avenue Raspail - 94250 Gentilly
fax : 01 57 62 06 62 - www.sanofi.fr

Formulaire de contact :
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