

LA FORME INFANTILE DE LA MALADIE DE POMPE : une urgence diagnostique¹⁻³

Caractérisée par l'apparition des symptômes dès les premières semaines de la vie, la forme infantile de la maladie de Pompe a une progression rapide. En l'absence de traitement, le **pronostic vital du nourrisson est engagé**, avec un décès avant l'âge de 1 à 2 ans dans la majorité des cas.

Signes d'appel¹⁻⁵

HYPOTONIE MAJEURE

Difficultés à maintenir la tête, à se retourner, à ramper puis à s'asseoir

ET/OU

ET/OU

CARDIOMYOPATHIE HYPERTROPHIQUE

FAIBLESSE PROGRESSIVE DES MUSCLES RESPIRATOIRES

Insuffisance respiratoire

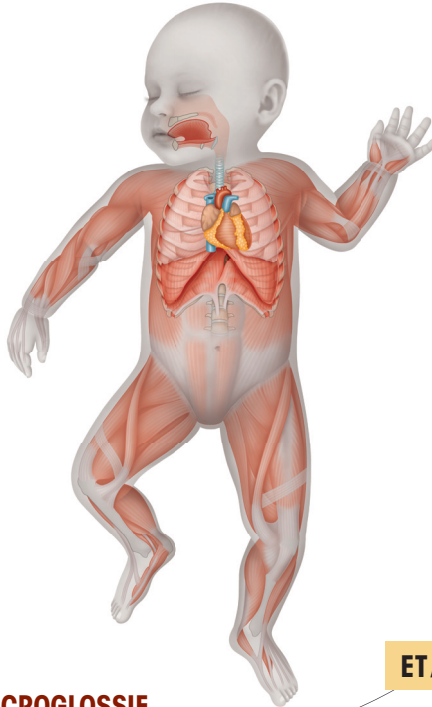
INFECTIONS

respiratoires récurrentes

ET/OU

ET/OU

MACROGLOSSIE



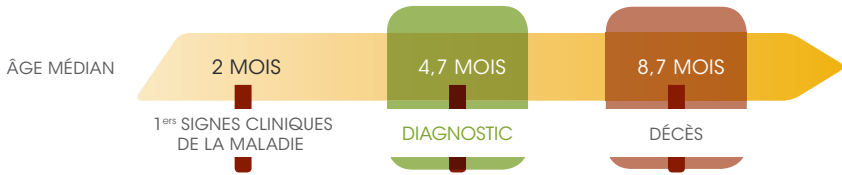
→ Un pronostic vital engagé

→ Une urgence diagnostique

→ Un traitement spécifique disponible

→ Un test diagnostique simple et rapide

Sans traitement le pronostic vital de l'enfant est rapidement engagé¹⁻³



VOTRE RÔLE EST ESSENTIEL FACE À CETTE URGENCE AU DIAGNOSTIC

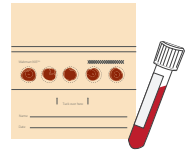
UNE FORME INFANTILE NON CLASSIQUE EXISTE^{2,6}

- Hypotonie mise en évidence plus tardivement
- Décès plus tardif (âge moyen: 4,7 ans)
- Cardiomégalie non systématique

Un test diagnostic simple, efficace et rapide¹

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/juillet/2016> – actualisation août 2016 – consulté le 01/12/2021 - 2 : Kishnani *et al.* A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease. *J Pediatr* 2006; 148:671-6 - 3 : Kishnani *et al.* Pompe disease diagnosis and management guideline. 2006. *Genet Med*. 2006; 8:267-88 - 4 : Van den Hout *et al.* The Natural Course of Infantile Pompe's Disease: 20 Original Cases Compared With 133 Cases From the Literature. *Pediatrics*. 2003; 112:332-40 - 5 : 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. - 6 : Slonim *et al.* Identification of two subtypes of infantile acid maltase deficiency. *J Pediatr* 2000; 137:283-5.

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