

QUAND ÉVOQUER UNE MALADIE DE POMPE (DÉFICIT EN MALTASE ACIDE) ¹ ?

Spectre clinique large, continuum de formes plus ou moins sévères ²

Forme infantile : début précoce dans les premiers mois, forme juvénile : début > 1 an et jusqu'à la fin de l'adolescence et forme adulte

ATTEINTE NEURO-MUSCULAIRE PROGRESSIVE



Forme infantile

Hypotonie majeure
Hypomobilité
Hypomimie
Fasciculations linguales
Aréflexie ou Hyporéflexie
Éveil correct



Formes juvéniles et de l'adulte

Décalage des acquisitions motrices
Hyporéflexie possible (forme juvénile)
Atteinte à prédominance proximale : **myopathie progressive** des ceintures surtout pelvienne, mais aussi scapulaire
Atteinte axiale : **hyperlordose, camptocormie**
Intolérance à l'effort et/ou **myalgies** possibles mais rarement au 1^{er} plan



Toutes formes

Insuffisance respiratoire restrictive (majeure dans la forme infantile, possible atteinte diaphragmatique isolée et révélatrice chez l'adulte, parfois aiguë) : dyspnée, orthopnée, infections récidivantes, somnolence diurne, apnées du sommeil
Troubles de la déglutition
Dysphagie oropharyngée



ATTEINTE CARDIAQUE



Forme infantile

Cardiomyopathie hypertrophique (CMH) sévère, pouvant être obstructive (mise en jeu pronostic vital)



Formes juvéniles et de l'adulte

Atteinte cardiaque rare
CMH modérée ou troubles du rythme



Forme infantile et parfois juvénile

Hépatomégalie
Difficultés alimentaires, retard de croissance
Retard de langage, troubles articulaires
Surdité



Toutes formes

Macroglossie
Fatigabilité, asthénie
Possibles troubles cognitifs

Bilan sanguin

CPK élevées ³ (<5N) le plus souvent
Augmentation possible des transaminases d'origine musculaire

Radio du thorax : cardiomégalie
ECG : PR court, QRS hypervoltés, anomalies de la repolarisation

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

Maladie de Pompe ?

Avis spécialisé neuro-métabolique ★

Bilan spécialisé d'orientation

En lien avec Centre expert, et en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels ⁴ ★

Dosage activité alpha-glucosidase acide (= maltase acide) lysosomale (tache de sang sur buvard ou sang veineux) : **déficit évocateur de la maladie** ⁵ ★

Analyse génétique de confirmation (gène GAA) ★

Avis spécialisé auprès d'un Centre expert :

Centre de Référence/Compétence Maladies Rares
Filière G2M : <https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>
et **Filière Filnemus** : <https://www.filnemus.fr/> ★

Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indications/mise en place) coordonnés par Centre expert.
Intérêt d'un début précoce du traitement dans la forme infantile.

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos :

PNDS Haute Autorité de Santé - Maladie de Pompe ([has-sante.fr](https://www.has-sante.fr/)),
site CETL (Comité d'Évaluation du Traitement des Maladies Lysosomales) : www.cetl.net,
protocole pour les patients suivis (<https://www.filiere-g2m.fr/urgences>)

¹ = Glycogénose type II ou déficit en alpha-glucosidase acide (GAA).

² L'âge d'apparition des symptômes et le pronostic sont liés à l'activité enzymatique résiduelle; une activité très basse est corrélée à un âge de début plus précoce et à une évolutivité plus rapide.

³ Dans la forme infantile, en l'absence de traitement, décès en général pendant la première année.

⁴ Parfois de découverte fortuite et pouvant être le mode de révélation pour les formes juvénile et adulte. CPK parfois normales chez les adultes.

⁵ Autres causes d'atteinte musculaire et/ou de la corne antérieure de la moelle.

⁶ L'activité enzymatique peut être diminuée chez les hétérozygotes