

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Maladie de Pompe

Synthèse à destination du médecin traitant

La maladie de Pompe (MP), également appelée glycosidase de type II, est une maladie de surcharge lysosomale à transmission autosomique récessive due à un déficit en alpha-glucosidase acide (GAA) ou maltase acide. Cette enzyme permet d'hydrolyser le glycogène lysosomal. Son déficit conduit à une accumulation intra-lysosomale de glycogène dans la plupart des tissus, mais les symptômes sont principalement dus à l'altération des muscles squelettiques et cardiaque.

La MP comporte un large spectre clinique allant de la forme pédiatrique débutant dans les premiers mois de la vie (dite infantile) caractérisée par une atteinte musculaire et cardiaque sévère jusqu'à des formes de l'adulte pouvant débuter à tout âge habituellement sans atteinte cardiaque. La prévalence de la maladie est estimée à 1 pour 40000. En France en 2016, moins de 200 patients sont concernés par cette pathologie.

Depuis 2004 il existe un traitement spécifique, un traitement enzymatique substitutif (TES), l'Alglucosidase alfa (Myozyme*).

FORME PEDIATRIQUE

La maladie de Pompe pédiatrique présente deux entités, la forme infantile avec un début très précoce avant l'âge de 6 mois (voire dès la période anténatale) associant une hypotonie majeure, une cardiomyopathie sévère, une hyporéflexie, une macroglossie et fréquemment une hépatomégalie. L'électrocardiogramme met en évidence classiquement un raccourcissement de l'espace PR et des complexes QRS hypervoltés. En l'absence de traitement le décès est rapide, en général au cours de la première année. L'efficacité du traitement enzymatique semble avant tout liée à la précocité du diagnostic et de sa mise en place. Certains enfants ont ainsi une disparition quasi complète des signes cardiaques et musculaires avec développement psychomoteur normal et acquisition de la marche. Le suivi à plus long terme peut mettre en évidence l'apparition d'une dégradation motrice et respiratoire entraînant un handicap certain. Le décès peut survenir ainsi de façon décalée plus ou moins tôt chez des enfants traités.

D'autres facteurs décrits plus récemment jouent un rôle dans la réponse au traitement, notamment le statut CRIM qui dépend de la présence ou non de l'enzyme native produite.

La forme juvénile débute dans l'enfance ou à l'adolescence, avec retard des acquisitions motrices, atteinte musculaire à prédominance proximale (myopathie des ceintures) et surtout axiale, et atteinte des muscles respiratoires rapidement possible. L'atteinte cardiaque est souvent absente. Dans certains cas une asthénie avec bilan hépatique perturbé et hépatomégalie modérée est le mode d'entrée dans la maladie. Une élévation isolée des CPK peut également révéler la maladie.