

Maladie de Pompe

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/maladie-pompe-doses-plus-fortes-myozyme-chez-enfant-140394>

Maladie de Pompe : des doses plus fortes de Myozyme® chez l'enfant ?

Les résultats d'une étude néerlandaise sont favorables à une enzymothérapie plus soutenue dans la forme infantile de glycogénose de type II.

Recevoir 40 mg par kilo de poids et par semaine d'[alglucosidase alfa \(Myozyme®\)](#) dès le début du traitement serait plus efficace qu'en recevoir 20 mg/kg toutes les 2 semaines, dans la forme infantile classique de la [maladie de Pompe ou glycogénose de type II](#). Cette conclusion émane du Centre des maladies lysosomales et métaboliques de Rotterdam, soit l'unique site de traitement des personnes atteintes de maladie de Pompe aux Pays-Bas.

Des bénéfices sur plusieurs plans

Son équipe a mené une étude prospective de suivi de l'ensemble des 18 enfants néerlandais atteints d'une forme infantile classique de la maladie et traités par Myozyme®. Entre 2003 et 2009, ils recevaient tous la dose, toujours recommandée aujourd'hui, de 20 mg/kg/2 semaines, mais certains d'entre eux ont été traités dans un second temps par une dose supérieure (40 mg/kg/semaine) en raison d'une détérioration de leur état. À partir de 2009, tous les enfants nouvellement diagnostiqués aux Pays-Bas ont reçu dans ce centre 40 mg/kg/semaine d'alglucosidase alfa. L'analyse des données de suivi jusqu'à décembre 2016 montre que les 12 enfants traités dès le début par la dose la plus forte sont plus souvent en vie (survie de 92% *versus* 66%), ont moins souvent besoin d'assistance ventilatoire (survie sans ventilateur de 92% *versus* 50%) et sont plus souvent capables de marcher à l'âge de 3 ans (92% vs 33%).

Source

[*Effects of higher and more frequent dosing of alglucosidase alfa and immunomodulation on long-term clinical outcome of classic infantile Pompe patients.*](#)

Poelman E, van den Dorpel J, Hoogeveen-Westerveld M et al.
J Inher Metab Dis. 2020 (Juin).

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/07/07/une-nouvelle-etude-plaide-en-faveur-dune-dose-denzymotherapie-4-fois-superieure-dans-la-forme-infantile-de-la-maladie-de-pompe/>

Une nouvelle étude plaide en faveur d'une dose d'enzymothérapie 4 fois supérieure dans la forme infantile de la maladie de Pompe

Maladie métabolique rare, [la glycogénose de type II ou maladie de Pompe](#) résulte d'anomalies du gène GAA, lequel code l'alpha-glucosidase acide, aussi appelée maltase acide. La forme infantile de la maladie entraîne un décès précoce en l'absence d'enzymothérapie substitutive par alglucosidase alfa (Myozyme®), administrée par voie intraveineuse à la posologie habituelle de 20 mg/kg /14 jours.

Ces dernières années, plusieurs équipes ont publié les résultats positifs d'un traitement à des doses supérieures chez l'enfant. Une étude néerlandaise, aux résultats parus en juin 2020, conforte cette option thérapeutique. Elle émane du Centre des maladies lysosomales et métaboliques de Rotterdam, l'unique site néerlandais de traitement des patients atteints de maladie de Pompe. Son équipe a mené une étude prospective auprès de tous les enfants néerlandais atteints d'une forme infantile classique de la maladie et traités par Myozyme® (n =18).

Six de ces enfants ont débuté leur traitement à la dose de 20 mg/kg/2 semaines, les 12 autres à la dose de 40 mg/kg/semaine.

Des bénéfices respiratoires, moteurs et en termes de survie

L'analyse des données acquises entre 2003 et fin 2016 montre une tendance à de meilleurs résultats pour les enfants traités dès le début à une dose de 40 mg/kg par semaine, avec :

- un taux de survie de 92%, *versus* 66% pour les enfants dont le traitement a commencé à 20 mg/kg/2 semaines,
- une survie sans ventilateur de 92%, *vs* 50%,
- une évolution motrice plus favorable puisque 92% des enfants du groupe 40 mg ont acquis la marche (*vs* 67%) et que 83% (*vs* 17%) étaient encore en capacité de marcher à la fin de l'étude soit à l'âge moyen de 4,4 ans.

Dans le groupe 40 mg, les 3 enfants *cross-reactive immunological material* (CRIM) négatifs (ce qui correspond à l'absence d'activité résiduelle de l'enzyme GAA native) étaient vivants et capables de marcher à la fin de l'étude, qu'ils aient reçu (n=2) ou non une immuno-modulation (rituximab, méthotrexate, immunoglobulines IV). En revanche, les 2 enfants CRIM- du groupe 20 mg étaient décédés. Dernier résultat, l'immunomodulation n'a pas empêché la formation d'anticorps anti-GAA recombinante dans cette étude.

Source :

[Effects of higher and more frequent dosing of alglucosidase alfa and immunomodulation on long-term clinical outcome of classic infantile Pompe patients.](#)

Poelman E, van den Dorpel J, Hoogeveen-Westerveld M et al.
J Inherit Metab Dis. 2020 Jun 7.