Maladie de Pompe

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/28/une-immunosuppression-transitoire-ameliore-le-resultat-de-lenzymotherapie-substitutive-dans-les-formes-infantiles-de-maladie-de-pompe/>

Une immunosuppression transitoire améliore le résultat de l'enzymothérapie substitutive dans les formes infantiles de maladie de Pompe.

La maladie de Pompe est une maladie lysosomale due à l'absence d'une enzyme intervenant dans la dégradation du glycogène. Transmise selon un mode autosomique récessif, elle se traduit par une myopathie de surcharge et presque constamment une insuffisance respiratoire restrictive. On distingue la forme du nourrisson (IOPD pour *Infantile Onset Pompe Disease*) d'une forme d'apparition plus tardive (LOPD pour *Late Onset Pompe Disease*). Une enzymothérapie substitutive (ERT), prescrite à raison de 20 mg/kg tous les quinze jours, est commercialisée depuis 2006 et a très grandement modifié l'histoire naturelle de cette maladie chez l'enfant. L'ERT connaît toutefois des limites quant à son efficacité surtout chez les enfants développant une réaction de rejet vis-à-vis de cette protéine reconnue comme étrangère.

Dans un article paru en août 2020, des cliniciens américains rapportent la mise au point d'un nouveau protocole de tolérance immunitaire induite (ITI pour *immune tolerance induction*) basé sur un cocktail associant rituximab, méthotrexate et immunoglobulines intraveineuses, et destiné aux enfants dont le type de mutation du gène *GAA* et/ou le statut CRIM prédisposent *a priori* à une moindre efficacité de l'ERT. Les résultats de cette étude réalisée chez 34 enfants atteints d'IOPD dont 9 avaient un statut CRIM-positif se sont avérés satisfaisants tant pour le retour à la normale des défenses immunitaires au-delà des cinq semaines d'administration de l'ITI, que pour son innocuité. L'efficacité de l'ERT s'en est trouvée améliorée à moyen terme.

Source

[Benefits of Prophylactic Short-Course Immune Tolerance Induction in Patients With Infantile Pompe Disease: Demonstration of Long-Term Safety and Efficacy in an Expanded Cohort](#)

A K Desai, C H Baloh, J W Sleasman et al.

Front Immunol. 2020 (Août).