

Maladie de Pompe

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/01/11/le-dosage-de-lactivite-alpha-glucosidase-sur-fibroblastes-apporte-le-plus-de-renseignements-dans-le-diagnostic-biochimique-de-la-maladie-de-pompe/>

Le dosage de l'activité alpha-glucosidase sur fibroblastes apporte le plus de renseignements dans le diagnostic biochimique de la maladie de Pompe

La maladie de Pompe est une pathologie lysosomale due à l'absence d'une protéine enzymatique 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, d'apparition très précoce et de sombre pronostic (IOPD pour *Infantile Onset Pompe Disease*) de la forme d'apparition plus tardive (LOPD pour *Late Onset Pompe Disease*). Une enzymothérapie substitutive (ERT) est disponible depuis 2006 et a très sensiblement modifié l'histoire naturelle de cette maladie, notamment chez l'enfant. Le diagnostic est affirmé sur la base de tests biochimiques (sur papier buvard, sur lymphocytes ou sur fibroblastes) puis confirmé par la présence d'anomalies dans le gène GAA.

Dans un article publié en novembre 2020, des spécialistes néerlandais reviennent sur 28 ans de pratique dans le domaine du diagnostic enzymatique dont ont bénéficié, dans leur laboratoire, 1 709 personnes. Environ 10% d'entre elles se sont avérées avoir *in fine* une authentique maladie de Pompe. La technique la plus prédictive de la sévérité du phénotype est le dosage sur fibroblastes (avec le 4MUG comme substrat). Cette technique reste aussi la plus appropriée pour éliminer une pseudo-déficience en alpha-glucosidase, un cas de figure fréquent dans la population d'origine asiatique. Pour autant, ce dosage n'est pas réalisé en routine partout et requiert plusieurs semaines d'attente liée à la mise en culture des fibroblastes.

Source

[Enzymatic diagnosis of Pompe disease: lessons from 28 years of experience](#)

M Y Niño, M Wijgerde, D Oliveira Soares de Faria et al.

Eur J Hum Genet. 2020 (Nov).