

## Maladie de Pompe

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

<https://www.institut-myologie.org/2021/07/01/maladie-de-pompe-une-meta-analyse-confirme-linteret-de-lenzymotherapie-dans-les-formes-a-debut-tardif-mais-davantage-sur-la-marche-que-sur-la-respiration-ou-la-force/>

### **Maladie de Pompe : une méta-analyse confirme l'intérêt de l'enzymothérapie dans les formes à début tardif mais davantage sur la marche que sur la respiration ou la force**

La maladie de Pompe (ou glycogénose musculaire de type II) est une myopathie métabolique caractérisée par un déficit en maltase acide ou alpha-glucosidase acide, une enzyme nécessaire à la dégradation du glycogène. La forme à début tardif de la maladie (LOPD pour *late-onset Pompe Disease*), malgré un meilleur pronostic que la forme du nourrisson, peut entraîner un déficit musculaire et une atteinte respiratoire très invalidants. Une enzymothérapie substitutive (ERT) est disponible depuis quinze ans et s'est avérée bénéfique, surtout dans la forme du nourrisson où l'effet est parfois spectaculaire. Son intérêt reste néanmoins discuté dans la forme à début tardif.

Dans un article publié en avril 2021, des cliniciens suisses ont réalisé une méta-analyse des données de la littérature concernant précisément l'efficacité clinique de l'ERT dans la LOPD. Seize études ou articles ont été sélectionnés parmi 619 initialement retenus, le tout correspondant à 589 patients. En compilant les résultats de ces patients, les auteurs concluent que le bénéfice sur la marche est réel et statistiquement significatif. À durée égale d'observation, ils estiment le gain sur la capacité de marche à 32 mètres. En revanche, l'effet sur la fonction respiratoire reste modeste et non statistiquement significatif, tandis qu'il n'est pas observé de changement au niveau de la force musculaire proprement dite.

#### **Source**

[Clinical efficacy of the enzyme replacement therapy in patients with late-onset Pompe disease: a systematic review and a meta-analysis](#)

*B Sarah, B Giovanna, K Emanuela et al.*

*J Neurol.* 2021 (Avr).