

Maladie de Pompe

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/arret-nefaste-myozyme-dans-maladie-pompe-lecons-covid-19-141121>

L'arrêt néfaste du Myozyme dans la maladie de Pompe : les leçons du Covid-19

Une étude française montre qu'une interruption, même courte, de l'enzymothérapie de substitution provoque un déclin de la marche et de la capacité respiratoire.

La maladie de Pompe ou [glycogénose de type II](#) dispose depuis plus de 10 ans d'un traitement par enzymothérapie substitutive (l'[alglucosidase alfa – Myozyme®](#)). Son administration, une fois toutes les deux semaines, nécessite une hospitalisation de jour, en général dans un Centre de référence neuromusculaire. En raison de la crise du Covid-19, huit de ces centres ont été contraints d'arrêter temporairement l'administration de ce traitement.

Une étude effectuée chez 31 personnes issues du registre français de la maladie de Pompe a évalué l'impact de cet arrêt forcé sur la marche et la respiration.

Les fonctions respiratoire et motrice touchées

Grâce aux données du registre, l'étude a comparé la capacité vitale forcée (CVF), un indicateur de la santé respiratoire, et la capacité à la marche (test de marche de 6 minutes), avant et après l'arrêt du traitement.

Les résultats montrent que deux mois sans enzymothérapie substitutive ont entraîné une détérioration significative (37 mètres en moyenne) de la distance parcourue au test de marche de 6 minutes et une baisse de près de 8% (- 210 ml en moyenne) de la CVF. Selon les données de l'étude, l'aggravation est rapide et irréversible à court terme. La reprise du traitement (pendant une durée pouvant aller jusqu'à trois mois) n'est parvenue qu'à stopper la dégradation motrice et respiratoire, sans réussir à restaurer l'état de santé initial, avant interruption du traitement.

Ces résultats rejoignent ceux d'autres études, suisse et allemande. Cette dernière évoque une augmentation de la fatigue, de l'essoufflement, des chutes et une diminution de la CVF d'environ 3%.

Des préconisations d'experts ont limité les risques

La Filière de santé des maladies rares neuromusculaires [Filnemus](#) a, dès le début de la pandémie de Covid-19, émis des recommandations pour maintenir la continuité des prises en charge neuromusculaires. Dans la maladie de Pompe, l'enzymothérapie de substitution a été réalisée à domicile lorsque cela était possible. D'autre part, les malades ont été encouragés à rester actifs physiquement en pratiquant les exercices d'auto-rééducation proposés en ligne sur le site de [Filnemus](#), [pour les enfants](#) comme [pour les adultes](#). La décision a également été prise de reprendre la thérapie dès que possible, voire plus tôt que prévu si l'état du patient s'était particulièrement aggravé.

Source

[Motor and respiratory decline in patients with Late-onset Pompe disease after cessation of enzyme replacement therapy during COVID-19 pandemic](#)

Tard C, Salort-Campana E, Michaud M et al.

Eur J Neurol. 2021 Dec 20.

Brève AIM

Les conséquences irréversibles d'un arrêt provisoire de l'enzymothérapie substitutive dans la maladie de Pompe

En raison de l'épidémie du Covid-19, 31 patients atteints de maladie de Pompe ont subi un arrêt de leur traitement par enzymothérapie substitutive, l'[alglucosidase alfa](#) ou [Myozyme®](#), dans huit Centres de référence neuromusculaires en France.

L'analyse des données de suivi de ces patients, compilé dans le registre français de la maladie de Pompe, montrent que :

- une interruption de l'enzymothérapie, même de deux mois seulement, aggrave les troubles respiratoires avec une diminution de près de 8% (-210 ml de capacité vitale forcée), et moteurs avec

une détérioration de 37 mètres des résultats au test de 6 minutes de marche par rapport aux mesures réalisées avant l'arrêt du traitement ;

- l'aggravation de ces paramètres est rapide ;

- elle est irréversible à court terme, une reprise de la thérapie étant uniquement capable de stopper la dégradation des fonctions touchées, sans pour autant réussir à les restaurer au bout de trois mois.

Ces données rejoignent celles de deux études, suisse et allemande. Elles concluent également au caractère significatif et rapide de la détérioration qui suit l'arrêt du traitement, et à la stabilisation de la dégradation à la reprise de l'enzymothérapie.

Voir aussi « [L'arrêt néfaste du Myozyme dans la maladie de Pompe : les leçons de la crise du Covid-19](#) »

Source

[*Motor and respiratory decline in patients with Late-onset Pompe disease after cessation of enzyme replacement therapy during COVID-19 pandemic*](#)

Tard C, Salort-Campana E, Michaud M et al.

Eur J Neurol. 2021 Dec 20.