

Maladie de Pompe

Actualité AFM

[Maladie de Pompe : la plus grande et longue étude de dépistage néonatal en Europe | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](https://afm-telethon.fr/maladie-de-pompe-la-plus-grande-et-longue-etude-de-depistage-neonatal-en-europe)

Maladie de Pompe : la plus grande et longue étude de dépistage néonatal en Europe
Cette étude a permis d'évaluer l'incidence de la maladie au Nord-Est de l'Italie et de mettre sous traitement tous les bébés avec une forme à début précoce de la maladie. Sept ans plus tard, tous sont en vie !

La [maladie de Pompe](#) dispose depuis 2006 d'un traitement par enzymothérapie substitutive, le Myozyme®, qui vient compenser le manque en alpha-glucosidase acide, à l'origine de la maladie. Pour que ce traitement soit efficace, il doit être initié précocement ce qui deviendrait possible si la maladie, quelle qu'en soit la forme (à début précoce ou tardif), était diagnostiquée dès la naissance. Ces dernières années, plusieurs programmes de dépistage néonatal de la maladie de Pompe ont été menés à travers le monde, mais peu d'entre eux en Europe.

Une incidence à la hausse

Pour pallier ce manque, un programme de dépistage néonatal de la maladie de Pompe a été instauré en 2015 dans le Nord-Est de l'Italie. Sur une période de 7 ans, 206 741 nouveau-nés ont pu être testés parmi lesquels 39 ont été diagnostiqués avec une maladie de Pompe, correspondant à une incidence de 1 sur 18 795 naissances. Cette incidence, plus élevée que prévue, s'explique principalement par l'identification plus précoce – via ce dépistage – de bébés qui seront plus tard atteints d'une forme tardive de la maladie.

Différencier les formes à début précoce de celles à début tardif

Une fois le diagnostic de maladie de Pompe posé, un nouvel enjeu consiste à évaluer si le malade est atteint d'une forme à début précoce, auquel cas le traitement doit être débuté rapidement, ou d'une forme à début tardif, qui évolue plus lentement et peut rester asymptomatique. Cette étude a montré que les formes précoces sont toujours associées à une atteinte cardiaque et un taux anormal de tétraglucose, alors que ce n'est jamais le cas dans les formes tardives.

Traiter au bon moment

Ainsi tous les bébés atteints d'une forme de maladie de Pompe à début précoce ont pu recevoir le traitement 5 à 19 jours après la naissance. Sept ans plus tard, ils sont tous en vie, capables de marcher et sans problème respiratoire ou pour s'alimenter.

Aucun des malades avec une forme à début tardif n'a développé de symptômes liés à la maladie sur la même période et n'a reçu le traitement.

Le saviez-vous ?

C'est à Taïwan, en 2005, que s'est déroulé le premier programme de dépistage néonatal de la maladie de Pompe. Près d'un million de nouveau-nés ont pu être ainsi testés entre 2005 et 2018. Aux États-Unis, plusieurs États ont initié des programmes pilote de dépistage néonatal de la maladie à partir de 2013, ce qui a permis de mettre en évidence la faisabilité et les avantages d'un diagnostic précoce de cette maladie qui bénéficie d'un traitement. La maladie de Pompe a alors été ajoutée en 2015 au panel de dépistage néonatal recommandé (RUSP pour *recommended uniform screening panel*).

En France, [l'AFM-Téléthon demande au système français d'être plus réactif](#) pour pouvoir notamment dépister plus rapidement de nouvelles maladies rares, graves, disposant de traitements.

Source

[Newborn screening for Pompe disease in Italy: Long-term results and future challenges.](#)

Gragnaniello V, Pijnappel PWWM, Burlina AP et al.

Mol Genet Metab Rep. 2022 Oct 22;33:100929.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/12/05/une-incidence-augmentee-de-la-maladie-de-pompe-mise-en-evidence-en-italie-grace-au-depistage-neonatal/>

Une incidence augmentée de la maladie de Pompe mise en évidence en Italie grâce au dépistage néonatal

La plus grande étude européenne portant sur le dépistage néonatal de la maladie de Pompe a été menée dans le Nord-Est de l'Italie sur une durée de sept ans et a permis de mettre en évidence :

- une incidence de 1 sur 18 795 (soit 39 nouveau-nés atteints de maladie de Pompe sur 206 741 testés). Comme dans d'autres pays (Taïwan, Japon, États-Unis...), le dépistage néonatal a mis en lumière une incidence en hausse de la maladie avec l'identification précoce des malades avec une forme à début tardif.
- des paramètres pour distinguer les formes précoces- l'atteinte cardiaque et un taux anormal de tétraglucose (Glc4) - qui n'ont pas été retrouvés chez les formes à début tardif.
- une grande efficacité d'un traitement précoce par enzymothérapie substitutive pour les bébés avec une forme à début précoce puisque tous les nouveau-nés, traités entre 5 et 19 jours de vie sont, sept ans plus tard, toujours vivants, ambulants et sans problème respiratoire ou pour s'alimenter.
- une absence de symptôme pour les malades avec une forme à début tardif qui n'ont pas reçu le traitement.

Voir aussi « [Maladie de Pompe : la plus grande et longue étude de dépistage néonatal en Europe](#) »

Source

[*Newborn screening for Pompe disease in Italy: Long-term results and future challenges.*](#)

Gragnaniello V, Pijnappel PWWM, Burlina AP et al.

Mol Genet Metab Rep. 2022 Oct 22;33:100929.