

La Maladie de Pompe

La maladie de Pompe est une maladie neuromusculaire rare (myopathie), chronique, évolutive et handicapante, qui va compromettre la capacité d'une personne à bouger et à respirer. Elle est liée au dysfonctionnement d'une enzyme (déficit en α -glucosidase acide, ou déficit en maltase acide) naturellement présente dans les lysosomes cellulaires et entraîne l'accumulation d'un sucre complexe, le glycogène, dans les cellules musculaires de l'organisme. Cette accumulation provoque des lésions musculaires progressives et irréversibles, y compris au niveau du diaphragme, d'où une perte de la fonction musculaire et respiratoire.¹

Symptômes¹

Forme infantile

Les nourrissons nés avec la maladie de Pompe présentent dans la plupart des cas des symptômes dans les premiers mois de vie. La forme infantile se caractérise par une cardiomyopathie, une faiblesse musculaire, et un retard de motricité qui se manifeste à l'âge médian de deux mois. Faute de traitement, le nourrisson atteint de la maladie de Pompe meurt de complications cardiaques ou pulmonaires avant l'âge d'un an.



Élargissement du cœur à l'origine de problèmes cardiaques



Retard des acquisitions sur le plan du développement



Troubles alimentaires qui retardent la prise de poids



Difficulté à respirer et infections fréquentes des poumons



Aspect physique "mou" dû à une faiblesse musculaire sévère

Forme tardive

Les patients enfants, adolescents ou adultes présentent une faiblesse musculaire et/ou respiratoire pouvant se déclarer à n'importe quel moment de la vie. Les symptômes caractéristiques de la forme tardive sont des troubles respiratoires, une faiblesse musculaire progressive au niveau des cuisses et des hanches, une perte graduelle de l'aptitude à marcher, courir ou sauter, une déformation de la colonne vertébrale et des céphalées matinales.



Insuffisance respiratoire sous la forme d'un essoufflement en position couchée, d'un souffle court, d'une faiblesse du diaphragme ou d'une apnée du sommeil.³



Faiblesse des muscles proximaux



Niveaux élevés de la créatine kinase et d'enzymes hépatiques

Chiffres clés



La maladie de Pompe toucherait 1 personne sur 40 000 dans le monde, aussi bien les hommes que les femmes sont concernés.^{1,2}



Les bébés nés avec la maladie de Pompe présentent dans la plupart des cas des symptômes apparaissant dans les premiers mois de vie.



L'insuffisance respiratoire est la première cause de décès chez les personnes atteintes de cette maladie.³

Diagnostic

- La maladie de Pompe est une maladie génétique transmise des parents à l'enfant. Elle est dite récessive, ce qui signifie que pour être atteint de la maladie, l'enfant doit recevoir de chacun de ses parents, un gène défectueux. Si le père et la mère sont tous deux porteurs du gène défectueux, le risque que l'enfant soit atteint de la maladie de Pompe est de 25 %.¹
- Le diagnostic de la maladie de Pompe est souvent retardé à cause de sa rareté et de sa similarité avec d'autres maladies neuromusculaires :²
 - L'errance diagnostique pour les patients atteints de la forme infantile est en moyenne de 3 mois après l'apparition des premiers symptômes.⁴
 - Chez les patients souffrant de la forme tardive, les délais sont d'environ 7 ans.⁴

Références :

1. National Organization for Rare Disorders. Pompe Disease. 2017. Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/pompe-disease/>. Accessed July 1, 2018. 2. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med*. 2006;8(5):267-288. 3. Morales JA, Anilkumar AC. Glycogen Storage Disease Type II. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470558/>. Accessed June 15, 2021. 4. Kishnani, P.S.; Amartino, H.M.; Lindberg, C.; Miller, T.M.; Wilson, A.; Keutzer, J. Timing of diagnosis of patients with Pompe disease: Data from the Pompe registry. *Am. J. Med. Genet. A* 2013, 161, 2431-2443.