

PLATEFORME BANQUES DE DONNÉES, REGISTRES & COHORTES

# Registre français de la maladie de Pompe

## CONTACT

**GNMH – CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIE NEUROMUSCULAIRES PARIS**  
**Coordinateur : Dr P. LAFORET**

**Institut de Myologie, CHU Pitié-Salpêtrière**  
Bâtiment Babinski – 47 bd de l'Hôpital – 75651 Paris cedex 13



La vocation initiale du registre pompe est de recenser l'ensemble des cas français atteints de la maladie de Pompe : maladie génétique autosomale récessive, due à des mutations du gène de l'alpha-glucosidase acide.

C'est un registre national dont l'utilité a été reconnue par la DGS (direction générale de la santé) qui recommande de recueillir toutes les données des patients Français qui reçoivent un traitement par Myozyme.

Le traitement par enzymothérapie substitutive (Myozyme) a fait l'objet de plusieurs essais ces dernières années, montrant une efficacité parfois spectaculaire dans les formes pédiatriques, environ 113 des nourrissons traités pouvant guérir de leur cardiomyopathie et acquérir une marche normale. Les premiers résultats d'un essai contrôlé mené en double-aveugle contre placebo dans la forme de l'adulte montrent une amélioration de la capacité vitale et du test de marche de 6 minutes. La maladie de Pompe se présente avec un large spectre clinique et peut se manifester à tous les âges.

# Objectifs

Parmi les dix axes stratégiques définis dans le plan maladies rares, le premier est intitulé « mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ».

Cet axe a pour objectif d'établir une surveillance épidémiologique, permettant de mieux appréhender l'histoire naturelle des maladies neuromusculaires, et notamment celui de la maladie de POMPE, d'évaluer les besoins et les parcours des malades au sein du système de soins et de suivre l'évolution des indicateurs relatifs à la qualité de vie des patients.

Afin de répondre à ces objectifs, ce Registre National de la maladie de Pompe, intitulé « Registre National de la maladie de Pompe », est basé sur une évaluation clinique standardisée effectuée par les centres de référence des pathologies neuromusculaires ou de maladies métaboliques.

Ce registre permet de collecter d'une part, l'ensemble des données épidémiologiques sur la maladie de Pompe en France et d'autre part permet d'étudier la tolérance et l'efficacité du Myozyme : seul traitement ayant actuellement une efficacité démontrée dans la maladie de Pompe, mais dont le coût exceptionnel pour le système de santé (entre 300 000 et 500 000 euros par an pour un adulte) rend impératif un suivi standardisé des patients au long cours. Grâce à ce registre des informations homogènes et standardisées concernant les patients atteints de la maladie de Pompe et traités par Myozyme sont recueillies suivant un protocole établi (recommandations du Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Pompe, CETP).

## Publications

- > Lefeuvre C, Antonio M, Bouhour F, Tard C, Salort-Campana E, Lagrange E, Behin A, Solé G, Noury JB, Sacconi S, Magot A, Nadaj-Pakleza A, Lacour A, Beltran S, Spinazzi M, Cintas P, Renard D, Michaud M, Bedat-Millet AL, Prigent H, Taouagh N, Arrassi A, **Hamroun D**, Attarian S, Laforêt P; for Pompe Study Group. [Characteristics of Patients With Late Onset Pompe Disease in France: Insights From the French Pompe Registry in 2022](#). *Neurology*. **2023** Jul 7;10.1212/WNL.0000000000207547. doi: 10.1212/WNL.0000000000207547. Online ahead of print. PMID: 37419682
- > Dupé C, Lefeuvre C, Solé G, Behin A, Pottier C, Duval F, Carlier RY, Prigent H, Lacau St Guily J, Arrassi A, Taouagh N, **Hamroun D**, Nicolas G, Laforêt P. [Macroglossia: A potentially severe complication of late-onset Pompe disease](#). *Eur J Neurol*. **2022** Mar 18. doi: 10.1111/ene.15330. Online ahead of print. PMID: 35302691
- > Semplicini C, De Antonio M, Taouagh N, Béhin A, Bouhour F, Echaniz-Laguna A, Magot A, Nadaj-Pakleza A, Orlikowski D, Sacconi S, Salort-Campana E, Solé G, Tard C, Zagnoli F, Hogrel JY, **Hamroun D**, Laforêt P; French Pompe Study Group. [Long-term benefit of enzyme replacement therapy with alglucosidase alfa in adults with Pompe disease: Prospective analysis from the French Pompe Registry](#). *J Inher Metab Dis*. **2020** Jun 9. doi: 10.1002/jimd.12272. Online ahead of print. PMID: 32515844
- > Semplicini C, Letard P, De Antonio M, Taouagh N, Perniconi B, Bouhour F, Echaniz-Laguna A, Orlikowski D, Sacconi S, Salort-Campana E, Solé G, Zagnoli F, **Hamroun D**, Froissart R, Caillaud C, Laforêt P. French Pompe Study Group. [Late-onset Pompe disease in France: molecular features and epidemiology from a nationwide study](#). *J Inher Metab Dis*. **2018** Aug 28. doi: 10.1007/s10545-018-0243-7. PubMed PMID: 30155607.
- > Papadopoulos C, Orlikowski D, Prigent H, Lacour A, Tard C, Furby A, Praline J, Solé G, Hogrel JY, De Antonio M, Semplicini C, Deibener-Kaminsky J, Kaminsky P, Eymard B, Taouagh N, Perniconi B, **Hamroun D**, Laforêt P; French Pompe Study Group. [Effect of enzyme replacement therapy with alglucosidase alfa \(Myozyme®\) in 12 patients with advanced late-onset Pompe disease](#). *Mol Genet Metab*. 2017. Sep;122(1-2):80-85. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.06.007. Epub **2017** Jun 20. PubMed. PMID: 28648663.
- > Masat E, Laforêt P, De Antonio M, Corre G, Perniconi B, Taouagh N, Mariampillai K, Amelin D, Mauhin W, Hogrel JY, Caillaud C, Ronzitti G, Puzzo F, Kuranda K, Colella P, Mallone R, Benveniste O, Mingozzi F; French Pompe Registry Study Group. [Long-term exposure to Myozyme results in a decrease of anti-drug antibodies in late-onset Pompe disease patients](#). *Sci Rep*. **2016** Nov 4;6:36182. doi: 10.1038/srep36182. PubMed PMID: 27812025; PubMed Central PMCID: PMC5096052.
- > Laforêt P, Laloui K, Granger B, **Hamroun D**, Taouagh N, Hogrel JY, Orlikowski D, Bouhour F, Lacour A, Salort-Campana E, Penisson-Besnier I, Sacconi S, Zagnoli F, Chapon F, Eymard B, Desnuelle C, Pouget J; French Pompe Registry Study Group. [The French Pompe registry. Baseline characteristics of a cohort of 126 patients with adult Pompe disease](#). *Rev Neurol (Paris)*. **2013** Aug-Sep;169(8-9):595-602. doi: 10.1016/j.neurol.2013.07.002. Epub 2013 Sep 3. PubMed PMID: 24008051.

191 av. du Doyen Giraud  
34295 MONTPELLIER cedex 5