DÉFINITION DE CAS DE LA MALADIE DE POMPE (MP)

Déclarer tout patient (**nouvellement ou déjà diagnostiqué**) de moins de 18 ans qui respecte les critères suivants :

1. **Critères génétiques :** Mutations pathogènes touchant les deux gènes *GAA* (codant la protéine alpha-glucosidase acide) déterminées par analyse séquentielle ou par analyse de délétion ou de duplication

   AVEC OU SANS

2. **Critères biochimiques :** Mesure de l'activité de l'enzyme alpha-glucosidase acide (GAA) dans un ou plusieurs des tests suivants :
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA sur tache de sang séché
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA dans le sang total
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA par biopsie cutanée (culture des fibroblastes)
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA par biopsie musculaire

Critères d'exclusion

Manifestations cliniques de faiblesse des muscles proximaux sans confirmation génétique ou biochimique de la maladie