



DÉTERMINATION DU TRAITEMENT ADAPTÉ À LA MALADIE DE POMPE

À mesure que la maladie progresse, plusieurs médecins et professionnels de santé sont nécessaires afin de traiter tous les aspects de la maladie de Pompe. Chacun des membres de votre équipe soignante possède une spécialisation. Il se peut qu'un seul médecin endosse la fonction de chef d'équipe et coordonne les soins qui vous sont dispensés par tous les professionnels de santé. Étant donné que la maladie de Pompe est très rare, il est fréquent de voir des professionnels de santé qui n'ont encore jamais soigné une personne



souffrant de cette maladie neuromusculaire. Il peut être bon de coopérer étroitement avec l'équipe médicale afin de bénéficier du traitement et des services dont vous ou votre enfant avez besoin. Tout savoir sur la maladie de Pompe peut vous aider à garder le contrôle de votre traitement. Cette brochure est un début.

Q : Je sais qu'il est important d'en savoir le plus possible sur la maladie de Pompe, mais par où commencer ?

R : Vous pouvez trouver de nombreuses informations sur Internet. Une grande partie provient de groupes créés par des patients ou des parents d'enfants atteints de la maladie de Pompe. Vous pouvez également apprendre beaucoup de choses auprès de groupes de soutien à la recherche sur d'autres troubles neuromusculaires, ainsi qu'auprès d'agences gouvernementales ou de centres médicaux majeurs dans le monde entier. (La liste des ressources indiquée sous Sources d'information supplémentaires à la dernière page peut vous être utile).

Q : Comment la maladie de Pompe est-elle traitée ?

R : Un certain nombre de traitements enzymatiques substitutifs (TES) efficaces sont disponibles dans le monde entier et des essais sur des traitements de thérapie génique sont également prévus et en cours. Pour plus d'informations sur ces traitements directs, veuillez consulter Pompe Connections : Treatment Edition.

Outre les traitements interventionnels directs tels que les TES, des traitements de soutien aident les personnes souffrant de la maladie de Pompe à conserver au maximum leurs

DÉTERMINATION DU TRAITEMENT ADAPTÉ À LA MALADIE DE POMPE

forces et à prévenir les problèmes de santé causés par la faiblesse musculaire. Les traitements de soutien sont adaptés aux besoins précis du patient. La thérapie respiratoire peut apporter le soutien nécessaire à la respiration. La physiothérapie peut contribuer à faciliter les mouvements, atténuer la raideur, renforcer les muscles et soulager la douleur. Un régime contribue à assurer une prise alimentaire suffisante et à éviter la perte de poids. Toute personne atteinte de la maladie de Pompe est confrontée à de nouveaux problèmes au fur et à mesure que la mécanique de son organisme évolue. Un traitement approprié dispensé par une équipe médicale experte ainsi que le soutien et les soins de vos proches peuvent vous aider à vivre votre vie le mieux possible.

Q : Quels sont les personnages clés de mon équipe médicale ?

R : De nombreuses compétences sont nécessaires afin de répondre aux besoins d'une personne atteinte de la maladie de Pompe. En plus de votre médecin généraliste, le tableau ci-dessous répertorie les membres possibles de votre équipe médicale. Vous devez informer votre équipe médicale de toute modification de votre état de santé ainsi que de l'apparition de nouveaux symptômes. Il est conseillé de tenir chaque membre de l'équipe au courant du traitement que vous prodiguez vos autres spécialistes. Si votre enfant souffre de la maladie de Pompe, vous devez surveiller ses symptômes et ses réactions éventuelles à certains traitements et apporter votre aide lors des traitements de soutien.

| | |
|-------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Médecin généraliste : | Médecin assurant à la fois le premier contact pour une personne qui présente un problème de santé non diagnostiqué ainsi qu'une prise en charge continue pour diverses affections médicales, sans restriction de cause, de système d'organes ou de diagnostic. Traitera également les problèmes médicaux non liés à la maladie de Pompe dont pourra souffrir le patient. |
| Pédiatre : | Médecin spécialisé dans la prise en charge médicale des enfants. |
| Généticien(ne) médical : | Professionnel qui étudie des maladies et troubles d'origine au moins partiellement génétique. |
| Neurologue : | Médecin spécialement formé qui diagnostique et traite les troubles du système nerveux. Il peut s'agir de maladies affectant le cerveau, la moelle épinière, les nerfs ou les muscles. |
| Cardiologue : | Spécialiste de la structure et de la fonction ainsi que des troubles cardiaques. |
| Pneumologue ou respirologue : | Médecin spécialisé dans le traitement des dysfonctionnements du système respiratoire. Traite les |

DÉTERMINATION DU TRAITEMENT ADAPTÉ À LA MALADIE DE POMPE

| | |
|-----------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | problèmes respiratoires provoqués par la faiblesse musculaire. |
| Gastroentérologue : | Médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des troubles du tractus gastro-intestinal. Traite les problèmes en rapport avec la digestion et l'alimentation. |
| Orthopédiste : | Spécialiste du traitement et de la correction des déformations du système squelettique. Un orthopédiste traite la scoliose (déviation de la colonne vertébrale), les contractures (raidissement musculaire) et les autres problèmes articulaires et osseux liés à la faiblesse musculaire. |
| Thérapeute respiratoire : | Travaille avec le pneumologue pour traiter les patients qui présentent des difficultés à respirer. Il/Elle utilise des équipements tels que des respirateurs et des ventilateurs. |
| Diététicien(ne) : | S'occupe de promouvoir une bonne santé par un régime alimentaire approprié et par l'utilisation thérapeutique de l'alimentation dans le traitement de la maladie. |
| Conseiller/-ère génétique : | S'adresse aux personnes et aux familles atteintes d'une maladie génétique ou à risque d'une telle maladie. Les conseils génétiques visent à transmettre des informations aux patients et à leurs familles au sujet de leur affection, des risques en cas de futures grossesses ainsi que des traitements, afin de les aider à prendre des décisions éclairées. |
| Psychologue : | Personne formée et spécialisée pour réaliser une thérapie psychologique, des examens et des recherches. Aide les patients à surmonter leurs angoisses et leurs soucis ainsi que les problèmes pratiques. |
| Assistant(e) social(e) : | S'appuie sur les sciences sociales et comportementales pour répondre aux besoins des clients, notamment financiers, familiaux et concernant leurs ressources. |
| Physiothérapeute : | Aide les personnes souffrant de pathologies invalidantes en leur proposant des services qui restaurent la fonction, améliorent la mobilité, soulagent la douleur et préviennent ou limitent les handicaps physiques permanents. Il/Elle restaure, maintient et favorise la forme et la santé globales. |
| Ergothérapeute : | Aide les personnes à participer aux activités de la vie quotidienne. Il/Elle y parvient en permettant aux personnes de réaliser des choses qui amélioreront leur capacité à y participer ou en modifiant leur environnement de façon à mieux soutenir leur participation. |

DÉTERMINATION DU TRAITEMENT ADAPTÉ À LA MALADIE DE POMPE

| | |
|------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Infirmier/-ère : | Assiste des personnes malades ou bien portantes dans l'exécution d'activités favorisant leur santé ou son rétablissement, activités qu'elles effectueraient sans aide si elles avaient la force, la volonté ou les connaissances nécessaires, et de manière à aider la personne à gagner en indépendance le plus rapidement possible. |
|------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

Q : Comment trouver un centre médical possédant une expérience de la maladie de Pompe ?

R : On comprend de mieux en mieux la maladie de Pompe et un certain nombre de centres médicaux dans le monde se spécialisent dans le traitement de cette maladie. Des cliniques et des centres de revalidation traitant des troubles neuromusculaires similaires ou des maladies génétiques rares peuvent également offrir des soins adaptés aux personnes touchées par la maladie de Pompe.

Aux États-Unis, en Europe et sur d'autres continents, il existe de nombreux centres spécialisés pour les personnes souffrant de la maladie de Pompe et de troubles neuromusculaires.

Q : Comment la famille peut-elle rester impliquée ?

R : Reconnaissant que sa « famille » constitue la constante de la vie d'un patient, un programme de soins centré sur les besoins identifiés par la famille et les professionnels de santé travaillant en équipe doit être élaboré par la famille et le médecin traitant ou le professionnel. Les familles et les patients doivent former un partenariat avec l'équipe professionnelle à tous les niveaux de soins pour permettre une participation égale afin d'établir les objectifs de prise en charge. Différents besoins, tels que la séparation des membres de la famille nucléaire en raison d'une hospitalisation ou d'une thérapie, le transport, les frais d'hébergement, la perte de jours de travail, l'équipement spécialisé, y compris un véhicule adapté, l'aide au foyer, les procédures médicales régulières, la formation professionnelle et la programmation pédagogique, peuvent être pris en compte. Les informations sur les thérapies, les traitements et les ressources peuvent être constamment partagées avec la famille et/ou le patient, d'une manière appropriée et solidaire, sensible à vos relations familiales. Une orientation en temps opportun vers un organisme de proximité, tel qu'un(e) assistant(e) social(e) ou d'autres intervenants sociaux, ou la recommandation de services de proximité utiles constituent un soutien essentiel pouvant être demandé à la personne coordonnant les soins du patient. La famille et tous les professionnels de santé doivent régulièrement actualiser le programme de prise en charge ainsi que les progrès du patient. Ceci garantira des soins coordonnés complets centrés sur la famille, créant ainsi un partenariat dans la prise en charge.

DÉTERMINATION DU TRAITEMENT ADAPTÉ À LA MALADIE DE POMPE

Q : Où puis-je m'adresser pour toutes les questions pratiques auxquelles je suis confronté en plus des conseils médicaux ?

R : Les associations de soutien aux patients atteints de la maladie de Pompe constituent une ressource précieuse pour vous-même et votre famille. De nombreux pays disposent d'organisations nationales de soutien (une liste par pays est disponible sur la page Affiliés de l'IPA). Elles peuvent vous aider sur des sujets très variés, allant du soutien émotionnel aux ressources pédagogiques.

En fonction de votre lieu de résidence, vous pouvez disposer de services qui vous aideront à accéder à des ressources telles que : des groupes pouvant vous aider à examiner vos finances, à demander des prestations gouvernementales ou une aide financière, à trouver des services médicaux et sociaux, à mettre en place un programme éducatif pour votre enfant, à organiser des soins à domicile, à vous aider à connaître vos droits légaux ou à gérer vos problèmes d'emploi et d'assurance. Vos associations locales de soutien aux patients atteints de la maladie de Pompe, votre équipe médicale ainsi que d'autres sources peuvent vous aider à vous mettre en contact avec ces groupes.

Un soutien entre parents ou entre patients a également été rapporté par de nombreuses personnes comme l'une des ressources les plus précieuses. Il est également utile d'identifier l'aide proposée aux frères et sœurs, aux grands-parents ou aux autres membres de la famille. Les associations de soutien aux patients peuvent y contribuer, tout comme l'entrée en contact avec d'autres patients atteints de la maladie de Pompe par le biais des réseaux sociaux, tels que des groupes Facebook spécifiques à la maladie de Pompe.

Q : J'ai parfois l'impression d'en savoir plus sur la maladie de Pompe que certains professionnels de santé qui soignent mon enfant. Que puis-je faire ?

R : De nombreux aidants et patients souffrant d'une maladie rare telle que la maladie de Pompe s'aperçoivent que le fait d'en savoir le plus possible sur la maladie est la seule manière d'être certain de bénéficier du traitement adapté. Vos connaissances peuvent se révéler un grand avantage si vous avez affaire à de nombreux professionnels de santé. Vous devez retenir quel type de traitement donne chacun d'entre eux. Des malentendus ou des erreurs pourront ainsi être évités. Il peut même être nécessaire de donner des informations sur la maladie de Pompe au pédiatre, au généraliste ou à l'urgentiste qui ne connaissent pas bien cette affection. Vous devez considérer votre savoir comme une compétence que vous pouvez partager avec les professionnels de santé. Si vous vous faites du souci à propos d'un traitement donné, vous ne devez pas hésiter à demander pourquoi telle chose est faite de telle manière. Sachez que personne ne se préoccupe autant de vos soins ou de ceux de votre enfant que vous-même.

DÉTERMINATION DU TRAITEMENT ADAPTÉ À LA MALADIE DE POMPE

Sources d'information supplémentaires : Voir la rubrique Informations complémentaires

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales concernant le sujet traité. Elle est distribuée à titre de service par l'International Pompe Association, étant entendu que l'International Pompe Association ne propose aucun service médical ou professionnel. La science médicale évolue constamment. Les erreurs humaines ainsi que les changements apportés à la pratique ne permettent pas de garantir l'exactitude parfaite de matières aussi complexes. Ces informations doivent être confirmées par d'autres sources, principalement par votre médecin