



Apprendre à vivre avec la maladie de Pompe

Toute personne touchée par la maladie de Pompe doit apprendre à vivre avec une pathologie qui s'aggrave au fil du temps. Que vous soyez le parent d'un enfant nécessitant des soins complets, un adulte souffrant de faiblesse musculaire et de problèmes respiratoires modérés ou le conjoint d'une personne atteinte de la maladie de Pompe, vous devez apprendre à vivre avec les changements qu'implique la maladie. Cela peut être très stressant et parfois même écrasant. Mais définir des étapes afin de préparer ces changements peut vous aider à faire face aux problèmes et à relever les défis. Voici quelques renseignements sur ce que vous pouvez faire et sur ce dont vous avez besoin pour vivre le mieux possible.



Q Quel peut être l'impact de la maladie de Pompe sur ma vie quotidienne ?

R Plus les symptômes sont graves, plus la maladie aura un impact sur votre vie et vos relations avec autrui. Si vos muscles s'affaiblissent, vous pouvez éprouver des difficultés à vous lever, marcher, vous pencher en avant, vous relever d'un fauteuil, monter des escaliers, conduire une voiture ou simplement bouger. Il se peut que vous deviez adapter vos activités habituelles ou que vous deviez trouver de nouvelles façons de faire les choses au travail, à l'école ou chez vous. Peut-être avez-vous besoin d'accessoires spéciaux

ou de l'aide des autres pour pouvoir effectuer certaines tâches. Pour la plupart des gens souffrant de la maladie de Pompe et les personnes de leur entourage qui s'occupent d'eux, le principal défi consiste à trouver le bon équilibre entre un besoin d'aide de plus en plus grand et le désir d'être et de rester le plus indépendant possible. L'une des décisions les plus difficiles que vous devrez probablement prendre sera de choisir le moment où vous devrez utiliser un fauteuil roulant. Si vous utilisez toutes vos forces pour pouvoir faire quelques pas, il vous reste peu d'énergie pour vos contacts sociaux et les activités que vous aimez. Un fauteuil roulant peut vous aider à rester aussi actif que possible.



www.worldpompe.org

Avec le soutien
financier de

genzyme

Autres noms de la maladie de Pompe

Déficit en alpha-glucosidase acide, déficit en maltase acide, glycogénose de type II et déficit en alpha-glucosidase lysosomale.

Apprendre à vivre avec la maladie de Pompe (suite)

Q Mon enfant semble perdre tout intérêt pour les activités qu'il appréciait auparavant. Comment puis-je l'aider à rester le plus actif possible ?

R Essayez d'abord de découvrir pourquoi votre enfant perd son intérêt. S'il n'a simplement pas la force de pratiquer certaines activités, voyez s'il est possible de trouver d'autres moyens qui lui permettent de poursuivre les activités en question. Par exemple, s'il aime rouler à vélo, vous pouvez acheter un vélo adapté aux personnes ayant des difficultés à marcher ou atteintes d'une faiblesse des muscles du tronc. Vous pouvez aussi chercher des activités que votre enfant peut pratiquer et apprécier même s'il souffre de faiblesse musculaire, comme nager, jouer sur un ordinateur, cuisiner, jardiner, dessiner ou peindre.

Si votre enfant est solitaire, vous pouvez essayer de trouver quelqu'un qui lui servira d'exemple par l'intermédiaire d'un réseau d'entraide en ligne (voir *Sources d'information supplémentaires* à la dernière page). Vous pouvez également demander à un jeune de votre quartier ou à un ami de l'emmener quelque part une fois par semaine.

Si ces conseils ne suffisent pas ou si votre enfant commence à montrer des signes de dépression, envisagez de consulter un spécialiste de la santé mentale.

Parallèlement, essayez de le laisser être le plus indépendant possible.

Q Quels sont moyens pouvant me faciliter la vie avec la maladie de Pompe ?

R Le choix d'une aide appropriée peut vous rendre la vie plus facile et vous permettre de faire davantage de choses pour vous. La liste qui suit reprend les activités de base de la vie quotidienne et les moyens qui peuvent vous aider, vous ou votre enfant, à vivre le plus indépendamment possible. Les physiothérapeutes et les ergothérapeutes peuvent vous conseiller en la matière. Vous trouverez d'autres renseignements sur les aides sous *Sources d'information supplémentaires* à la dernière page.

Aides et adaptations qui peuvent vous faciliter la vie

Toilette, soins et utilisation des toilettes

- Siège de bain ou chaise de douche
- Douche à main
- Soulève-personne
- Lunette de toilette surélevée / W.-C. adaptés
- Coussin percé pour les dames

Ces équipements aident les personnes souffrant d'une faiblesse musculaire à utiliser un lavabo, des toilettes, une douche et une baignoire en toute sécurité. Ils offrent en outre une certaine intimité à l'utilisateur et soulagent les personnes qui le soignent.

Positions assise et debout

- Coussins d'assise spéciaux
- Orthèse de positionnement
- Fauteuil releveur

Ces équipements permettent d'alléger la pression sur les ischions, due à une station assise prolongée sur une surface dure ou dans un fauteuil roulant. Ils facilitent le passage de la position assise à la position debout pour les personnes qui ont des difficultés à se lever d'un siège normal.

Repos

- Lit médical avec matelas spécial

Une commande à distance électronique permettant de régler la hauteur du lit peut aider le patient à entrer et à sortir du lit. Un matelas spécial en mousse de caoutchouc protège le corps contre les escarres.

Déplacements

- Tabouret pliable
- Attelle de pied
- Fauteuil roulant
- Scooter électrique
- Voiture adaptée

Ces équipements aident les patients à se déplacer, apportent un soutien supplémentaire lors de la marche et réduisent la douleur causée par l'affaiblissement des muscles. Les fauteuils roulants électriques, les scooters électriques et les voitures spéciales permettent aux patients d'être plus indépendants.

Communication et autonomie

- Ordinateur
- Système d'intercom
- Télécommande universelle

Ces équipements aident les patients atteints de la maladie de Pompe (et les personnes qui les soignent) à rester en contact avec le monde extérieur. Ils peuvent par exemple commander plus facilement l'éclairage ainsi que d'autres appareils et répondre par intercom aux personnes qui sonnent à la porte, où qu'ils se trouvent dans la maison.

Les appareils d'assistance respiratoire sont décrits dans la publication *Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe*. Selon le pays où vous habitez, vous pouvez éventuellement bénéficier d'une aide des pouvoirs publics, de votre assurance maladie ou d'organisations sociales pour obtenir ce matériel. Dans certains cas, une aide financière limitée peut être accordée par des associations de patients ou des fonds pour personnes souffrant d'un handicap ou d'une maladie grave.

Apprendre à vivre avec la maladie de Pompe (suite)

Q Que puis-je faire d'autre pour me préparer à l'avenir

R Anticiper l'évolution de la situation peut vous aider à la vivre au mieux. Par exemple, si vous vous occupez d'un jeune enfant souffrant de la maladie de Pompe, vous pouvez vous arranger avec l'école pour que les moments que l'enfant y passe se déroulent le mieux possible. Si vous êtes un adulte touché par la maladie de Pompe, vous pouvez demander à votre employeur d'adapter vos activités de sorte que vous puissiez continuer à travailler. Pour en savoir plus sur vos droits et sur d'éventuelles interventions financières,

vous pouvez vous adresser aux institutions publiques et aux organismes d'aide sociale. Si vos capacités physiques changent, il se peut que vous ayez besoin de l'aide d'autres personnes. Accepter de l'aide - ou en demander si vous en avez besoin - peut vous faciliter considérablement la vie. Il peut également être utile de solliciter les conseils et le soutien d'autres personnes touchées par la maladie de Pompe. Elles pourront peut-être vous proposer des solutions créatives pour la maison, l'école ou le travail. Conserver vos centres d'intérêt et vos loisirs peut vous aider à garder une attitude positive.

Sources d'information supplémentaires

Les organisations suivantes peuvent vous prodiguer conseils, renseignements et soutien dans le cadre de votre préparation aux changements de votre vie.

- L'International Pompe Association (IPA) www.worldpompe.org propose une liste d'adresses dans le monde entier qui peuvent apporter un soutien financier aux enfants ainsi qu'une liste de personnes de contact de l'IPA. La personne de contact pour votre pays pourra probablement vous renvoyer à d'autres fonds ou vous aider à trouver quelqu'un qui servira d'exemple à votre enfant
- Vous pouvez trouver des personnes possédant expérience et connaissances grâce à des groupes d'entraide en ligne tels que GSDnet. Ce réseau de courrier électronique est accessible via l'Association for Glycogen Storage Disease (AGSD) aux États-Unis ou l'Association for Glycogen Storage Disease en Grande-Bretagne. Pour participer, vous pouvez vous inscrire sur les sites www.agsdus.org ou www.pompe.org.uk/agsdnet.html
- En Grande-Bretagne, le Pompe Group de l'AGSD organise des ateliers lors de la conférence annuelle de l'AGSD. Le groupe publie en outre le *Pompe's Bulletin* (lettre d'information destinée aux patients, à leurs parents et à leurs prestataires de soins) et le *Pompe's Update* (avec des récits d'expériences). Vous trouverez davantage d'informations à ce sujet sur www.pompe.org.uk
- Abledata (www.abledata.com) est une source d'information sur les aides et les adaptations

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales et 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 et les erreurs humaines ainsi que les changements dans 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.