



## APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE

*Toute personne touchée par la maladie de Pompe doit apprendre à vivre avec une pathologie qui est susceptible de s'aggraver au fil du temps, surtout en l'absence de traitement. 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. Les stratégies suggérées ici vous aideront à déterminer ce dont vous avez besoin pour vivre le mieux possible. Gardez à l'esprit que la maladie de Pompe affecte différemment les patients, comme indiqué dans la brochure sur les signes et symptômes de Pompe Connections. Les informations ci-dessous sont donc délivrées à titre indicatif uniquement et ne signifient pas que tous les patients vivront les mêmes expériences.*



### **Prise en charge de la maladie de Pompe**

Lorsqu'une personne a reçu un diagnostic ferme de maladie de Pompe, il faut discuter des différentes possibilités de prise en charge de ce trouble complexe avec un médecin. Bien qu'il n'existe pas de traitement curatif de cette maladie en 2022, plusieurs types de soins et de traitements peuvent contribuer à ralentir et à prendre en charge la maladie. Jusqu'en 2006, les soins administrés aux patients étaient entièrement centrés sur la prise en charge des symptômes, via divers traitements de soutien visant à soulager et compenser les effets de la maladie. Aujourd'hui, on dispose d'un traitement enzymatique substitutif (TES), destiné à remplacer l'enzyme alpha-glucosidase acide (GAA) déficiente. D'autres traitements potentiels en cours de développement sont en phase d'essais cliniques et de recherche.

La faiblesse musculaire causée par la maladie de Pompe affecte de nombreuses parties du corps. Elle peut entraîner des difficultés à marcher et à se déplacer, à respirer correctement, même à manger ou à effectuer des tâches quotidiennes de base.

### **Q : Quel sera l'impact de la maladie de Pompe sur ma vie quotidienne ?**

**R :** La maladie de Pompe affecte différemment les patients. Cependant, 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,

## APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE

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 quand utiliser un déambulateur ou un fauteuil roulant. Si vous utilisez toutes vos forces pour pouvoir faire quelques pas, il vous restera peu d'énergie pour votre vie sociale et les activités que vous aimez. Un fauteuil roulant peut vous aider à rester aussi actif/-ve que possible.

### **Q : Qu'est-ce que la technologie d'assistance ?**

**R :** On entend par technologie d'assistance tout dispositif aidant une personne dont l'invalidité augmente à améliorer ou préserver sa capacité à exécuter une fonction. Les technologies d'assistance peuvent aller d'une simple cuillère adaptée à des appareils informatiques de haute technologie. Ces dispositifs favorisent l'indépendance et peuvent aider les personnes atteintes de la maladie de Pompe à vivre plus confortablement et à rester plus actives au sein de leur environnement.

### **Q : Quels sont les moyens pouvant me faciliter la vie avec la maladie de Pompe ?**

**R :** Le choix d'un équipement adapté à vos besoins particuliers peut vous rendre la vie plus facile et vous permettre de faire davantage de choses pour vous. Les tableaux ci-dessous répertorient certaines activités de base de la vie quotidienne et les types d'équipements qui peuvent vous aider, vous ou votre enfant, à être plus indépendants. Les physiothérapeutes et les ergothérapeutes peuvent vous conseiller en la matière.

Toilette, soins et utilisation des toilettes : 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/-trice et soulagent les personnes qui le/la soignent.

Siège de bain ou chaise de douche
Douche à main
Soulève-personne
Lunette de toilette surélevée/W.-C. adaptés
Coussin percé pour les dames
Unité de contrôle environnemental pour allumer et éteindre une lampe
Barre d'appui pour baignoire

## APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE

Positions assise et debout : Ces équipements permettent d'alléger la pression due à une station assise prolongée sur une surface dure ou dans un fauteuil roulant. Ils aident également les personnes qui ont des difficultés à se lever d'un siège.

Coussins d'assise
Orthèse de positionnement
Fauteuil releveur
Accoudoirs
Tables réglables
Sièges adaptés

Repos :

<u>Lit d'hôpital avec matelas en mousse ou hybride</u> : 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 en mousse ou hybride protège le corps contre les escarres.
Attelles de pied

Déplacements : 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 cannes permettent aux patients d'être plus indépendants.

Cannes
Fauteuils roulants et scooters
Déambulateurs
Voiture adaptée

Modifications à la maison/au travail :

Rampes
Élargissement des portes pour permettre le passage d'un fauteuil roulant
Appareils de cuisine et de salle de bains accessibles en fauteuil roulant
Ascenseurs et monte-escaliers

## APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE

Communication et autonomie : Il existe de nombreux appareils et aides permettant aux personnes qui présentent des difficultés d'élocution ou qui ne peuvent pas parler de développer leurs capacités de communication.

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.

Tableau de communication simple, faisant apparaître des symboles et/ou des mots que la personne désigne
Téléphones à texte Ordinateurs
Dispositif de reconnaissance vocale <ul style="list-style-type: none"><li>• Boules de commande</li></ul>
Système d'intercom
Télécommande universelle

**Q : Je souffre de contractures. Y a-t-il quelque chose que je puisse faire ?**

**R : Oui, il existe de nombreuses approches que vous pouvez adopter pour soulager vos contractures et réduire la douleur qu'elles provoquent.**

Les principes de traitement des contractures (raccourcissement permanent d'un muscle ou d'une articulation) et des déformations dans les troubles neuromusculaires sont bien établis et doivent être suivis pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe. Il convient de prévenir les contractures et les déformations en neutralisant les forces déformantes par des forces douces au fil du temps, telles que des étirements quotidiens, une correction du positionnement, la pose d'une attelle ou une intervention orthopédique, l'apport d'un soutien adéquat dans toutes les positions, en particulier en position assise et debout avec soutien, le cas échéant, ainsi que par la formation des patients et des familles.

Les équipements adaptatifs et les orthèses peuvent s'avérer essentiels au contrôle des contractures ainsi que des déformations et peuvent permettre des changements de position et un soulagement de la pression afin de préserver l'intégrité de la peau chez les personnes qui ne peuvent pas soulever leur propre poids ou changer de position de manière indépendante.

L'intervention orthotique comprend souvent l'utilisation des équipements suivants :

## APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE

Orthèses cheville-pied (OCP) pour éviter les contractures de flexion plantaire (mouvement du pied vers le bas).

Cuissards pour prévenir les contractures de la bandelette ilio-tibiale (la bandelette ilio-tibiale est une bande épaisse de tissu conjonctif qui s'étend le long de la partie externe de la cuisse).

Attelles de genou pour éviter les contractures de flexion du genou (le genou ne se déplie pas complètement).

Les attelles pour poignet/main/doigt au repos permettent de lutter contre les contractures légères à modérées des mains et des doigts.

Les systèmes de sièges intégrés à des poussettes ou fauteuils roulants adaptés sont indispensables pour prévenir ou minimiser les contractures et les déformations, en particulier les déformations rachidiennes, et peuvent inclure :

- Un siège et un dossier solides
- Guides de hanche
- Supports latéraux du tronc
- Adducteurs de genou
- Appuie-tête si nécessaire
- Coques de siège sur mesure

La position debout avec soutien est considérée comme bénéfique car elle permet de prévenir ou minimiser l'ostéoporose (perte de masse osseuse) et peut nécessiter l'utilisation de :

- Verticalisateurs en décubitus dorsal, en décubitus ventral, verticaux et hydrauliques
- Capacités d'aide à la position debout sur les fauteuils roulants motorisés ou autres dispositifs motorisés en position debout.
- Des repose-jambes inclinables, extensibles et surélevés sur un fauteuil roulant motorisé peuvent permettre un changement de position et un déplacement de poids indépendants afin de minimiser les contractures et de préserver l'intégrité de la peau.

La chirurgie orthopédique peut être envisagée dans certains cas (tels que le traitement de la scoliose), où la progression dépasse ce qui est susceptible de faire l'objet d'une prise en charge conservatrice, bien que les résultats d'une chirurgie rachidienne puissent s'avérer décevants. Les précautions relatives à l'anesthésie doivent être respectées lors d'une intervention de chirurgie orthopédique.

## APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE

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

**R :** Essayez d'abord de découvrir pourquoi votre enfant perd son intérêt. S'il/Si elle n'a simplement pas la force de pratiquer certaines activités, voyez s'il est possible de trouver d'autres moyens qui lui permettraient de poursuivre les activités en question. Par exemple, s'il/si elle aime rouler à vélo, vous pouvez acheter un vélo adapté aux personnes utilisant un fauteuil roulant ou atteintes d'une faiblesse des muscles du bas du corps. Vous pouvez aussi lui suggérer des activités que tout enfant souffrant de faiblesse musculaire peut apprécier, comme les jeux de société, les clubs de lecture, les jeux sur ordinateur, la cuisine, le jardinage ou des projets artistiques. Si votre enfant semble solitaire, vous pouvez essayer de trouver une personne atteinte de la maladie de Pompe qui lui servira d'exemple par l'intermédiaire d'un réseau d'entraide en ligne. Vous pouvez également demander à un jeune adulte de votre quartier ou à un ami de votre famille 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 lui laisser le plus d'indépendance possible.

**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(e) 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(e) adulte touché(e) 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. Il est important de vous concentrer sur ce que vous êtes capable de faire, plutôt que sur les capacités que vous avez perdues ou que vous pourriez perdre à l'avenir.

Pour plus d'informations sur l'adaptation possible de votre environnement, rendez-vous sur le site Web de l'IPA [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).

**Sources d'information supplémentaires** Veuillez consulter la rubrique Informations supplémentaires

## **APPRENDRE À VIVRE AVEC LA MALADIE DE POMPE**

*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*