



Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe

De nombreux bébés, enfants et adultes souffrant de la maladie de Pompe montrent des signes précoces de problèmes respiratoires qui s'aggravent à mesure que les muscles s'affaiblissent. En fonction du stade de votre maladie, ces problèmes peuvent se développer lentement ou apparaître brusquement. Cette brochure décrit les problèmes respiratoires les plus courants et la meilleure façon de les traiter. Elle décrit également les mesures qui doivent être prises afin de préserver la fonction pulmonaire et explique comment se rétablir après une crise ou une intervention chirurgicale.



Q Pourquoi certaines personnes souffrant de la maladie de Pompe développent-elles des problèmes respiratoires?

R La maladie de Pompe affaiblit le diaphragme (un muscle situé juste sous les poumons et qui sépare la cage thoracique de la cavité abdominale) et les muscles respiratoires du thorax. Ces muscles jouent un rôle important dans la respiration. Lorsqu'ils s'affaiblissent, il devient plus difficile de respirer assez profondément pour inspirer suffisamment d'air et pour expirer le dioxyde de carbone (CO₂). Le CO₂ s'accumule alors dans le sang, vous ne vous sentez pas bien et cela influe sur votre état de santé général. Le terme médical utilisé pour désigner cet état

est celui d'**insuffisance respiratoire**.

L'affaiblissement progressif des muscles respiratoires peut également rendre la toux difficile. Si votre toux n'est pas suffisamment forte pour débarrasser vos voies aériennes du mucus, vous pouvez développer une infection pulmonaire ou d'autres problèmes de santé.

Les problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe peuvent apparaître alors que le patient est encore capable de marcher. Dans d'autres maladies musculaires, les problèmes respiratoires n'apparaissent généralement que chez les patients qui ne peuvent plus marcher. Si vos problèmes respiratoires ne sont décelés que lorsque vous êtes déjà en fauteuil roulant, il se peut que des symptômes plus



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.

Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe (suite)

précoces n'aient pas été détectés. C'est pourquoi vous devez être attentif aux symptômes et savoir quoi faire s'ils apparaissent.

Q Quels sont les signes indiquant des problèmes respiratoires chez une personne atteinte de la maladie de Pompe?

R Il existe différents signes et symptômes pouvant indiquer une insuffisance respiratoire:

L'impact sur les activités quotidiennes

- Difficulté à rester concentrer et attentif
- Diminution sensible des performances (par exemple : baisse des résultats scolaires, besoin de plus de temps pour terminer une tâche au travail)
- Sensation d'inspirer trop peu d'air au repos ou après une activité ou un effort physique
- Diminution de l'appétit ou de l'envie de manger

Problèmes de sommeil

- Grande fatigue ou sensation de somnolence durant la journée
- Difficultés à vous endormir ou à rester endormi
- Cauchemars fréquents

Autres problèmes

- Angoisse
- Dépression
- Maux de tête matinaux
- Éternuement et toux faibles
- Recours aux muscles de la nuque et des épaules pour pouvoir mieux

respirer (le patient effectue un mouvement de « pompage » avec son corps)

Le fait de présenter un ou plusieurs de ces symptômes ne signifie pas automatiquement que vous avez un problème respiratoire. Mais être conscient des symptômes qui vous empêchent de vivre normalement en journée ou de bien dormir la nuit peut vous inciter à avoir une discussion avec votre médecin et à traiter ces problèmes correctement et en temps utile.

Q Quels sont les problèmes de santé susceptibles d'apparaître si vous avez du mal à respirer profondément?

R Une respiration profonde permet aux poumons de se remplir d'air complètement. Au cours de ce processus important, les poumons aspirent tout l'air nécessaire à une fonction pulmonaire normale. Une respiration faible réduit la quantité d'air absorbée par les poumons, ce qui limite le volume pulmonaire.

Hypoventilation durant le sommeil

Les personnes atteintes de la maladie de Pompe et dont le volume pulmonaire est gravement limité (moins de 40 % de la normale) courent un grand risque d'hypoventilation durant leur sommeil. Cela signifie que vous ne pouvez pas respirer assez profondément pour faire entrer et sortir une quantité d'air suffisante de vos poumons. Certaines personnes souffrant d'une faiblesse des muscles de la gorge et de la langue peuvent également développer des apnées obstructives du sommeil. L'obstruction des voies respiratoires entraîne un arrêt momentané de la respiration pendant le sommeil. L'hypoventilation et les apnées du sommeil peuvent être diagnostiquées

Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe (suite)

et traitées dans un laboratoire du sommeil ayant de l'expérience dans les maladies musculaires.

Risque d'infection

En cas de rhume ou de bronchite, une toux faible peut accroître le risque d'infection pulmonaire, car le mucus ne peut pas être éliminé des poumons correctement.

Insuffisance respiratoire

Si vous ne pouvez pas respirer assez profondément pour maintenir une quantité d'oxygène normale dans votre sang et expulser suffisamment de CO₂ hors de vos poumons, il se peut que vous développiez une insuffisance respiratoire. Si celle-ci n'est pas bien traitée, elle peut provoquer une défaillance respiratoire, ce qui signifie que vous êtes trop faible pour respirer seul. La défaillance respiratoire est une urgence médicale. Un tube doit être placé dans la trachée pour rétablir la respiration.

Q Que puis-je faire pour éviter ces problèmes de santé?

R Les mesures suivantes peuvent vous aider à éviter de graves problèmes de santé:

- **Contrôlez régulièrement votre fonction pulmonaire**, en position tant assise que couchée (des tests dans les deux positions contribuent à déceler une faiblesse du diaphragme)
- **Soyez attentif aux autres signes et symptômes de défaillance respiratoire** : essoufflement, respiration rapide, maux de tête, somnolence, confusion,

transpiration, pouls rapide ou cyanose (les lèvres, la peau et les ongles deviennent bleus)

- **Faites-vous traiter rapidement afin d'améliorer votre respiration**
- **Apprenez à tousser avec l'aide d'un tiers** et utilisez éventuellement un exsufflateur mécanique si votre toux est faible
- **Faites-vous contrôler régulièrement, faites-vous vacciner contre la grippe chaque année et contre une infection pulmonaire** si vous êtes concerné, afin de réduire le risque d'infection pulmonaire
- **Prenez contact avec votre médecin traitant dès que vous sentez qu'une infection pulmonaire menace de se développer**, afin de pouvoir commencer une cure d'antibiotiques au plus vite

Q Quels sont les traitements pouvant aider les personnes souffrant de problèmes respiratoires?

R La respiration mécanique aide les personnes atteintes de la maladie de Pompe à maîtriser leurs problèmes respiratoires en insufflant de l'air dans leurs poumons. L'utilisation d'un respirateur peut améliorer énormément la qualité de vie des enfants et des adultes souffrant de problèmes respiratoires. Au début, il est possible que le traitement ne soit nécessaire que durant la nuit afin de maintenir une quantité d'air normale pendant le sommeil. Un respirateur portable fournit une quantité d'air constante au patient grâce à un masque recouvrant le nez uniquement ou le nez et la bouche. Deux types de respirateurs sont utilisés par les personnes souffrant de la maladie de Pompe:

Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe (suite)

- Un **respirateur BIPAP** (ou Bi-pap), qui peut être réglé de façon à fournir une pression d'air plus élevée à l'inspiration et une pression d'air plus faible à l'expiration
- Un **respirateur volumétrique**, qui vous permet de déterminer la quantité d'air plutôt que la pression, de sorte que vous pouvez respirer plus profondément si nécessaire

Un autre type d'appareil, appelé **CPAP** (ou C-pap), fournit de l'air à une pression constante mais n'apporte pas aux patients dont les muscles respiratoires sont faibles le type d'assistance respiratoire dont ils ont besoin. Le CPAP ne peut être utilisé chez les personnes souffrant de la maladie de Pompe que pour traiter une apnée du sommeil, mais ce cas est rare.

Une thérapie peut également contribuer à étirer les poumons et les muscles costaux, à préserver leur souplesse et à faciliter la toux. Les méthodes utilisées sont les suivantes :

- L'**air stacking** (stockage d'air) s'effectue grâce à un respirateur ou à un ballon insufflateur. Vous augmentez la quantité d'air que vous pouvez retenir dans vos poumons en prenant plusieurs insufflations successives
- La **toux assistée** peut être effectuée manuellement ou avec l'aide d'un exsufflateur. Cette méthode vous permet de respirer assez fort pour expulser le mucus de vos voies respiratoires en toussant

Si une personne développe une défaillance respiratoire aiguë ou une infection respiratoire difficile à traiter, il peut être

nécessaire de pratiquer une incision (coupure) dans la peau et de placer un tube dans la trachée afin de permettre la respiration. Cette procédure chirurgicale porte le nom de **trachéotomie**. La plupart des personnes souffrant de la maladie de Pompe peuvent bénéficier d'une assistance respiratoire grâce à une combinaison de thérapies non invasives (des thérapies faisant appel à un masque nasal, un masque bucco-nasal ou un embout buccal et ne nécessitant aucune intervention chirurgicale). Parfois, une trachéotomie pratiquée durant une maladie peut être supprimée ultérieurement. Il est très important que les personnes souffrant de problèmes respiratoires ou risquant d'en développer soient suivies par un pneumologue ou un respirologue afin de bénéficier d'une assistance respiratoire à temps et d'éviter toute urgence médicale.

Q Je dois subir une intervention chirurgicale d'ici peu et je risque d'avoir besoin d'une anesthésie générale. Je n'utilise pas encore de respirateur. Que dois-je faire pour éviter les problèmes respiratoires et les infections pulmonaires?

Q Si vous devez subir une intervention chirurgicale nécessitant une anesthésie générale et que vous risquez de développer des problèmes respiratoires, vous devez informer l'équipe médicale en temps utile du fait que vous aurez besoin d'aide pour respirer et pour tousser après votre réveil. Précisez clairement à l'avance quel type d'assistance respiratoire vous souhaitez. Certaines personnes atteintes de la maladie de Pompe préfèrent une respiration assistée non invasive (comme un appareil **BIPAP** et un exsufflateur). D'autres estiment qu'après une opération, la trachéotomie est

Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe (suite)

la méthode la plus efficace. Les membres de votre famille qui vous aideront durant votre convalescence doivent apprendre à utiliser le matériel. Un thérapeute spécialisé dans la respiration peut vous dispenser la formation nécessaire. Si vous utilisez un respirateur, vous devez en informer l'équipe chirurgicale au préalable afin de pouvoir discuter du meilleur déroulement possible de votre anesthésie. Informez l'anesthésiste de votre maladie musculaire et demandez à votre médecin traitant de prendre contact avec l'anesthésiste en ce qui concerne la médication la plus appropriée.

Q Que dois-je dire à mes prestataires de soins en ce qui concerne l'utilisation d'oxygène?

R De nombreux prestataires de soins ignorent qu'il est déconseillé de donner de l'oxygène aux personnes atteintes de la maladie de Pompe. Cela peut même leur être fatal. Comme vous le savez, dans la maladie de Pompe, les problèmes respiratoires sont provoqués par la faiblesse musculaire et non par une affection pulmonaire. La plupart des patients souffrant de la maladie de Pompe possèdent des poumons sains. Au lieu de vous aider à respirer plus profondément, l'administration d'oxygène peut bloquer votre réflexe respiratoire. Le niveau de dioxyde de carbone dans votre sang s'élèvera alors tellement que vous courrez un grand risque de défaillance respiratoire. Une ventilation (au moyen d'un BiPap ou d'un V-pap) qui rétablit la respiration profonde permet d'éviter cela. Afin de

vous protéger en cas d'urgence, vous pouvez porter un collier d'alerte médicale ou garder sur vous les instructions écrites de votre pneumologue ou de votre respirologue. De l'oxygène ne peut vous être administré à l'hôpital que si vous souffrez d'une affection pulmonaire telle qu'une infection ou pour vous procurer un certain confort au cours du stade terminal de la maladie de Pompe.

Sources d'information supplémentaires

Les organisations suivantes peuvent vous donner des conseils et des renseignements en ce qui concerne la respiration assistée chez les personnes souffrant de la maladie de Pompe:

- L'**International Pompe Association (IPA)** peut vous donner les coordonnées d'autres associations de personnes souffrant de la maladie de Pompe dans le monde entier. Pour trouver la personne de contact pour votre pays, vous pouvez visiter le site Internet de l'IPA, www.worldpompe.org. Ce site propose également une publication en anglais, « Flying with a ventilator in the USA »
- **INFORESP** est un service d'information qui tente de sensibiliser la population à l'assistance respiratoire chez les personnes souffrant d'une maladie musculaire. www.inforesp.org
- L'**International Ventilator Users Network** aide les patients à apprendre à vivre avec la ventilation artificielle et à former des réseaux avec d'autres personnes sous assistance respiratoire et leurs familles. www.post-polio.org/ivun
- Vous pouvez également trouver des informations utiles sur la respiration assistée sur le site du **Dr John Bach**, www.doctorbach.com. Le Dr Bach est un expert dans le domaine de l'assistance respiratoire chez les personnes souffrant d'une maladie musculaire et un fervent défenseur de la ventilation non invasive

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.