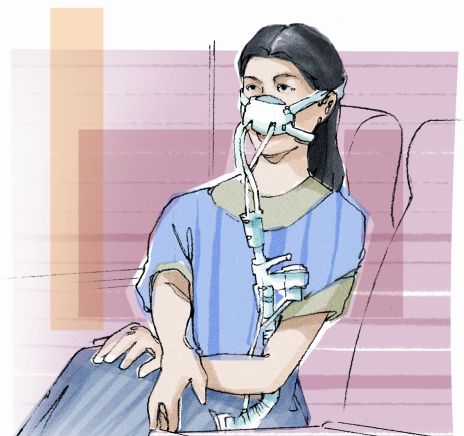




PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

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 ou de la sévérité 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. Le diaphragme est un muscle en forme de dôme qui sépare le thorax de la cavité abdominale. Quatre ensembles de muscles contrôlent le système respiratoire. Il s'agit du diaphragme, des muscles intercostaux, des muscles abdominaux et des muscles accessoires. Ces quatre ensembles de muscles jouent un rôle majeur 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**.

À mesure que la maladie de Pompe progresse, les muscles peuvent s'affaiblir, entraînant de faibles volumes pulmonaires, des anomalies gazeuses sanguines, des troubles respiratoires du sommeil et une toux inefficace. 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.

La maladie de Pompe peut entraîner une perte progressive de la fonction pulmonaire, en particulier chez les personnes non traitées. Dans une revue de 2006 ^{Réf 1}, environ 60 % des patients atteints d'une maladie de Pompe d'apparition tardive ont présenté une légère réduction de leur capacité à respirer profondément, avec une réduction du débit d'air entrant et sortant des poumons. Bien que le profil de la faiblesse musculaire soit

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

variable, un lien semble avoir été observé entre les mesures de fonction pulmonaire et la faiblesse musculaire, en particulier dans les membres inférieurs.

La faiblesse du diaphragme peut constituer une découverte précoce et majeure de la maladie de Pompe et une insuffisance respiratoire apparaît souvent alors que les patients sont toujours capables de marcher ; pour certains patients, il peut même s'agir de la première manifestation clinique de la maladie. La faiblesse du diaphragme peut se caractériser par une diminution de la capacité vitale (CV) lorsque le patient se trouve en décubitus dorsal (allongé sur le dos, visage vers le haut) par rapport à la position assise. L'évaluation objective de la fonction pulmonaire chez les nourrissons est techniquement difficile. Une évaluation pulmonaire complète peut donc nécessiter une évaluation supplémentaire de facteurs cliniques tels que le niveau d'énergie diurne ou le degré de fatigabilité (c.-à-d. la capacité à se nourrir sans nécessiter de travail respiratoire accru).

Q : Qu'est-ce que l'insuffisance respiratoire (insuffisance pulmonaire) ?

R : L'insuffisance respiratoire est l'affection caractérisée par une incapacité des poumons à absorber suffisamment d'oxygène ou à évacuer suffisamment de CO₂ pour satisfaire aux besoins des cellules de l'organisme. On l'appelle également insuffisance pulmonaire. Si elle n'est pas bien traitée, elle peut provoquer une défaillance respiratoire. La défaillance respiratoire décrit un échange gazeux inadéquat du système respiratoire, rendant impossible le maintien des taux artériels d'oxygène et/ou de dioxyde de carbone dans leurs plages normales. Si elle n'est pas traitée à temps, elle peut entraîner la mort.

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

R : Il existe de nombreux signes et symptômes d'insuffisance respiratoire, le problème respiratoire causé par une réduction du flux d'air à travers les poumons. Notamment :

L'impact sur les activités quotidiennes :

- Difficultés à rester concentré(e) et attentif/-ve
- Diminution sensible des performances (par exemple : mauvais résultats en cours de sport, besoin de plus de temps pour terminer une tâche au travail)
- Sensation d'essoufflement 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 s'endormir ou à rester endormi(e)
- Cauchemars fréquents

Autres problèmes :

- Angoisse

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

- Dépression
- Maux de tête matinaux
- Éternuement et toux faibles
- Recours aux muscles de la nuque et du dos pour pouvoir mieux respirer.

Le fait de présenter un ou plusieurs de ces symptômes ne signifie pas automatiquement que vous avez un problème respiratoire. Mais être conscient(e) des symptômes qui vous empêchent de vivre normalement en journée ou de bien dormir la nuit peut vous inciter à prendre des mesures pour les traiter.

Q : À quelle fréquence faut-il faire évaluer votre fonction respiratoire ?

R : Si un patient présente des difficultés respiratoires, une évaluation de son statut respiratoire doit avoir lieu régulièrement, selon les recommandations d'un spécialiste. Les symptômes examinés comprennent une toux, la présence d'une respiration sifflante ou d'un essoufflement, la tolérance à l'effort, le niveau d'énergie, le degré de fatigue et, chez les nourrissons, leur capacité à se nourrir. L'examen clinique peut porter sur la fréquence respiratoire, l'utilisation des muscles accessoires de la respiration, l'adéquation de l'échange d'air ou encore la qualité de la toux du patient.

La spirométrie (mesure de la respiration) est le test de fonction pulmonaire (TFP) le plus courant ; il permet de mesurer la fonction pulmonaire, en particulier la quantité (le volume) et/ou de la vitesse (le débit) d'air pouvant être inhalé et expiré.

Chez les patients dont la maladie est apparue tardivement, les tests de fonction pulmonaire peuvent comprendre la mesure de la capacité vitale (CV) ainsi que du volume expiratoire maximal en 1 seconde (VEMS). Les mesures de la pression inspiratoire maximale (PIM) et de la pression expiratoire maximale (PEM) peuvent contribuer à évaluer la faiblesse des muscles respiratoires. La faiblesse du diaphragme peut encore être évaluée par la mesure de la capacité vitale en décubitus dorsal (position allongée, visage vers le haut).

Dans la maladie infantile, il n'est pas possible d'utiliser la spirométrie et les tests de fonction pulmonaire chez le nourrisson peuvent nécessiter une sédation, ce qui n'est pas recommandé. Lorsqu'elle est possible, la mesure de la capacité vitale lors des pleurs (CVP) peut donner des mesures reproductibles de la capacité vitale du nourrisson. La mesure négative du débit inspiratoire (NIFM, negative inspiratory flow measurement), paramètre similaire à la PIM, donne une mesure de la force musculaire inspiratoire.

L'échange gazeux peut être évalué chez les personnes ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe pour évaluer l'apparition d'une insuffisance respiratoire. L'oxymétrie de pouls est une méthode non invasive permettant de surveiller l'oxygénation de l'hémoglobine d'un patient. On peut également procéder à une capnographie systématique. Elle est réalisée à l'aide d'un oxymètre de pouls digital.

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

L'hémoglobine sanguine est l'élément qui transporte l'oxygène des poumons vers le reste du corps (c.-à-d. les tissus) où elle libère l'oxygène qui sera utilisé par les cellules.

La capnographie consiste en la surveillance de la concentration ou de la pression partielle de dioxyde de carbone (CO₂) dans les gaz respiratoires. On l'utilise principalement comme outil de surveillance pendant l'anesthésie et les soins intensifs.

Q : La faiblesse des muscles abdominaux et du diaphragme peut-elle altérer la toux ?

R : La faiblesse musculaire peut altérer la toux, ce qui peut entraîner une rétention des sécrétions et une incapacité à éliminer tant le volume normal des sécrétions pulmonaires que celles associées aux infections aiguës. Cette faiblesse peut ainsi prédisposer la personne ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe à développer une atélectasie (affaissement total ou partiel d'un poumon) ou une pneumonie.

Q : Quel type de traitement peut permettre d'étirer les poumons ainsi que les muscles thoraciques et de faciliter la toux ?

R : Les traitements suivants peuvent permettre d'étirer les poumons ainsi que les muscles thoraciques et de faciliter la toux :

- **Air stacking (stockage d'air) :** L'air stacking consiste, pour une personne, à prendre une inspiration et à la retenir puis à prendre une seconde inspiration et à essayer de la retenir de façon à mettre le plus d'air possible dans ses poumons. Il est possible d'utiliser un ballon insufflateur (constitué d'un masque s'adaptant sur la bouche et le nez ainsi que d'une poche flexible forçant le passage de l'air dans les poumons lorsqu'on la presse) pour insuffler l'air dans les poumons d'une personne.
- **Toux assistée manuellement :** Cette forme de toux assistée consiste à insuffler au patient une inspiration profonde, puis à utiliser une poussée abdominale ou une pression thoracique pour augmenter sa toux. L'insufflation profonde (soufflage d'air dans les poumons) permet le recul élastique des poumons et à la paroi thoracique de faciliter l'expiration, tandis qu'une poussée abdominale ou une pression thoracique facilite la phase expulsive (et, dans une moindre mesure, la phase compressive). La toux assistée manuellement dépend de la capacité du patient à maintenir sa glotte fermée.
- **Insufflateur-exsufflateur mécanique (toux assistée) :** Un insufflateur-exsufflateur mécanique est un traitement non invasif qui élimine en toute sécurité et de manière constante les sécrétions chez les personnes dont la toux est inefficace. Un insufflateur-exsufflateur mécanique élimine les sécrétions en appliquant progressivement une pression positive sur les voies respiratoires, puis

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

en passant rapidement à une pression négative. Le changement rapide de pression produit un débit expiratoire élevé, simulant une toux naturelle.

Risque d'infection :

En cas de rhume ou de bronchite, une toux faible peut accroître le risque de pneumonie. La pneumonie est une maladie qui provoque une inflammation des poumons due à l'invasion d'un virus ou d'une bactérie et donnant lieu à une accumulation de liquide dans les poumons. Ses symptômes comprennent de la fièvre, des frissons, une toux et des difficultés respiratoires. Toute infection pulmonaire doit être traitée de manière agressive afin d'éviter d'éventuelles complications.

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 doivent pouvoir bénéficier de l'assistance respiratoire dont ils ont besoin grâce à une combinaison de thérapies non invasives (des thérapies faisant appel à un masque 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 : À quelle fréquence dois-je faire l'objet d'une évaluation systématique de ma fonction respiratoire pendant le sommeil ?

R : Tout patient atteint de la maladie de Pompe doit parler avec son spécialiste traitant de la nécessité, s'il présente des symptômes, de faire évaluer son sommeil. Il peut s'agir, dans certains cas, d'une étude du sommeil (polysomnographie). D'autres études telles que l'oxymétrie de pouls et/ou la capnographie sont insuffisantes pour évaluer les troubles respiratoires du sommeil, bien qu'on puisse s'en servir pour évaluer, respectivement, l'hypoxie nocturne ou l'hypoventilation. L'oxymétrie seule ne constitue pas une modalité de dépistage suffisante pour l'évaluation des troubles respiratoires du sommeil.

L'hypoxie est une affection pathologique dans laquelle l'ensemble de l'organisme (hypoxie généralisée) ou une région de ce dernier (hypoxie tissulaire) manque d'un apport suffisant en oxygène.

L'hypoventilation consiste en une respiration trop faible ou trop lente, ne répondant pas aux besoins de l'organisme. En cas d'hypoventilation, le taux de dioxyde de carbone augmente dans l'organisme, ce qui entraîne une trop faible oxygénation du sang.

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

L'hyperventilation (ou surrespiration) consiste en un état de respiration plus rapide et/ou plus profonde que la normale.

Q : En quoi consistent les « troubles respiratoires du sommeil » ?

R : Des troubles respiratoires du sommeil sont souvent présents chez les personnes ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe avec faiblesse des muscles respiratoires. Une diminution du tonus des voies aériennes supérieures, en particulier pendant le sommeil paradoxal (mouvement rapide des yeux), peut encore compromettre davantage la ventilation. L'hypoventilation nocturne (survenant pendant la nuit) précède généralement l'insuffisance respiratoire diurne.

Chez les personnes ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe d'apparition tardive, des troubles respiratoires du sommeil peuvent survenir alors que la capacité vitale en position verticale n'est que modérément anormale en raison d'une atteinte disproportionnée du diaphragme. Les patients atteints de la maladie de Pompe peuvent également présenter une moindre capacité à compenser toute apnée obstructive du sommeil éventuellement présente, entraînant une aggravation de l'hypercapnie (trop de CO₂ dans le sang) ainsi que de l'hypoxémie (baisse de la pression partielle d'oxygène dans le sang). Dans la maladie de Pompe infantile, des troubles respiratoires du sommeil peuvent se développer avant que les patients ne signalent de symptômes.

Q : Comment savoir si vous souffrez de problèmes d'apnée du sommeil ?

R : L'apnée du sommeil est un trouble du sommeil caractérisé par des pauses respiratoires durant le sommeil. Chaque épisode est suffisamment long pour faire manquer une ou plusieurs respirations et ces épisodes se produisent à plusieurs reprises tout au long du sommeil. La définition standard d'un événement apnéique comprend un intervalle minimum de 10 secondes entre les respirations, s'accompagnant d'un éveil neurologique (un décalage de 3 secondes ou plus de la fréquence de l'EEG), d'une baisse du taux d'oxygène sanguin (désaturation) de 3 à 4 % ou plus ou à la fois d'un éveil et d'une désaturation. L'apnée du sommeil est diagnostiquée par un test du sommeil nocturne dénommé polysomnogramme, ou « étude du sommeil ».

Q : Existe-t-il une liste de recommandations d'ordre pulmonaire que peut suivre une personne ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe et présentant des difficultés respiratoires ?

R : Voici une liste de recommandations d'ordre pulmonaire :

- Une évaluation clinique du statut respiratoire doit être effectuée régulièrement.
- Dans la mesure du possible, une évaluation de la fonction pulmonaire et des échanges gazeux doit avoir lieu au moment du diagnostic, lors de visites régulières et en cas de changements de l'état clinique des patients.

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

- Des radiographies thoraciques peuvent être demandées si cela s'avère cliniquement indiqué.
- Une optimisation de la clairance des sécrétions des voies aériennes peut avoir lieu régulièrement.
- Les patients doivent parler avec leur spécialiste de toute évolution de leur fonction respiratoire pendant le sommeil s'ils présentent des modifications de leur somnolence diurne, une fatigue inexplicée ou ont constaté des apnées durant leur sommeil.
- Toute infection pulmonaire doit être prise en charge de manière agressive.

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 de machines (connues sous le nom de respirateurs) peut améliorer énormément la qualité de vie des enfants et des adultes souffrant d'insuffisance respiratoire.

Au début, il est possible que le traitement d'assistance respiratoire non invasive ne soit nécessaire que durant la nuit afin de maintenir une quantité d'air normale pendant le sommeil. Une machine portable permet de délivrer un flux d'air constant grâce à un masque recouvrant le nez uniquement ou le nez et la bouche. Des embouts buccaux peuvent également être utilisés pour fournir une assistance respiratoire pendant la journée, le cas échéant.

Types de respirateurs le plus souvent utilisés par les personnes ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe :

- **Respirateurs BiPAP/VPAP :** BiPAP (pression positive des voies aériennes à deux niveaux). Le BiPAP facilite l'oxygénation et la ventilation en cas d'apnée du sommeil ou de fatigue musculaire ventilatoire. Il a également été utilisé pour prévenir les procédures plus invasives d'intubation ou de trachéotomie. Grâce à la ventilation à deux niveaux de pression, la machine pousse l'air dans les poumons à une pression constante. Elle descend ensuite à une pression plus basse pour permettre l'expiration.
- **Respirateurs volumétriques :** La ventilation volumétrique délivre un volume défini, plutôt qu'une pression définie, d'air aux poumons, à chaque « respiration ». Les respirateurs à volume cyclé peuvent délivrer des volumes et des pressions d'air supérieurs au maximum possible avec les respirateurs BiPAP.
- **Respirateur CPAP :** Le CPAP (Pression positive continue des voies aériennes)

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

est une méthode qui consiste à prendre la pression positive et à l'appliquer à l'intérieur de la gorge afin d'éviter qu'elle ne s'affaisse pendant le sommeil. En général, le CPAP n'apporte pas aux personnes dont les muscles respiratoires sont faibles le type d'assistance respiratoire dont elles ont vraiment 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. De façon générale, on peut dire que le CPAP ne doit pas être utilisé par les personnes ayant reçu un diagnostic de maladie de Pompe.

Q : Comment améliorer le confort d'un respirateur BiPAP/VPAP ?

R : Une humidification chauffée peut être recommandée pour réchauffer l'air dans le respirateur et apporter suffisamment d'humidité pour éviter la déshydratation du mucus.

Q : Certaines personnes peuvent rencontrer des difficultés avec les humidificateurs de respirateurs la nuit car le tuyau du respirateur se remplit d'eau de condensation. Pourquoi cela se produit-il ?

R : Cette condensation s'appelle « rainout ». Si votre chambre est froide, l'air chaud et humidifié refroidit au contact de la température ambiante plus froide. Lorsque l'air refroidit, la quantité d'humidité (vapeur d'eau) qu'il peut contenir diminue, ce qui provoque la « condensation » de l'humidité. La quantité d'eau que l'air peut transporter varie en fonction de la température : l'air chaud peut transporter plus d'eau tandis que l'air froid peut en transporter moins. À mesure que l'air chaud refroidit (au cours de la nuit), sa capacité à transporter de l'eau diminue, de sorte que l'eau se condense et forme des gouttelettes.

Plusieurs façons de gérer la condensation :

- Essayez de réduire le taux d'humidité
- Augmentez la température de la chambre la nuit pour réduire la différence entre la température ambiante et l'humidificateur. Assurez-vous que la fenêtre de la chambre est fermée.
- Faites passer le circuit respiratoire sous les couvertures pour le garder au chaud.
- Couvrez la tubulure d'une feuille d'aluminium ou d'un isolant tel qu'une enveloppe de tubulure. L'objectif est de maintenir la tubulure et l'air qu'elle contient au chaud
- Sélectionnez un autre modèle de respirateur, muni d'un flexible chauffé.

Q : Qu'est-ce que l'humidification chauffée ?

R : L'humidification chauffée dans le circuit respiratoire du respirateur chauffe l'air et apporte suffisamment d'humidité pour éviter la déshydratation du mucus.

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

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

R : Si vous devez subir une intervention chirurgicale nécessitant une anesthésie générale, vous devez informer l'équipe médicale au préalable du fait que vous aurez besoin d'aide pour respirer et pour tousser après votre réveil. Précisez clairement quel type d'assistance respiratoire vous souhaitez. Certaines personnes atteintes de la maladie de Pompe préfèrent une respiration assistée non invasive (comme un respirateur BiPAP ou un appareil d'assistance à la toux). D'autres estiment qu'une ventilation invasive (telle que l'insertion d'une tubulure respiratoire dans la gorge) est 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. Il est intéressant d'apporter votre propre respirateur à l'hôpital et d'en parler à votre médecin ainsi qu'à l'anesthésiste.

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 qui ont du mal à respirer. Cela peut être dangereux et ne doit être utilisé que sur la base de connaissances solides et avec prudence, dans un environnement contrôlé, si nécessaire. Comme vous le savez, dans la maladie de Pompe, les problèmes respiratoires sont provoqués par la faiblesse musculaire et non par une affection pulmonaire. En fait, 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 CO₂ dans votre sang s'élèvera alors tellement que vous courrez un grand risque de défaillance respiratoire. Une ventilation 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 également d'une affection pulmonaire telle qu'une pneumonie ou pour vous procurer un certain confort au cours des derniers stades de la maladie de Pompe.

Sources d'information supplémentaires : Veuillez consulter la rubrique Plus d'informations

PROBLÈMES RESPIRATOIRES DANS LA MALADIE DE LA POMPE

Réf. 1

Diagnostic et directives de prise en charge de la maladie de Pompe

La génétique en médecine

Groupe de travail ACMG sur la prise en charge de la maladie de Pompe : [Priya S. Kishnani, MD](#),¹ [Robert D. Steiner, MD](#) (Président),² [Deeksha Bali, PhD](#),¹ [Kenneth Berger, MD](#),³ [Barry J. Byrne, MD, PhD](#),⁴ [Laura Case, PT, DPT](#),¹ [John F. Crowley, JD, MBA](#),⁵ [Steven Downs, MD](#),⁶ [R. Rodney Howell, MD](#),⁷ [Richard M. Kravitz, MD](#),¹ [Joanne Mackey, CPNA](#),¹ [Deborah Marsden, MBBS](#),⁸ [Anna Maria Martins, MD](#),⁹ [David S. Millington, PhD](#),¹ [Marc Nicolino, MD, PhD](#),¹⁰ [Gwen O'Grady, MA](#),¹ [Marc C. Patterson, MD, FRACP](#),¹¹ [David M. Rapoport, MD](#),¹² [Alfred Slonim, MD](#),¹³ [Carolyn T. Spencer, MD](#),⁴ [Cynthia J. Tiffit, MD, PhD](#),¹⁴ et [Michael S. Watson, PhD](#).¹⁵

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