



Exercices et physiothérapie

Souvent, le premier signe de la maladie de Pompe est une faiblesse musculaire. Les bébés peuvent sembler « mous » et ne pas pouvoir rester assis sans aide. Il est possible que les jeunes enfants ne puissent pas commencer à marcher au même âge que les autres ou qu'ils aient une démarche vacillante. Les enfants et les adultes peuvent éprouver des problèmes à marcher, se lever d'une chaise, monter les escaliers ou garder l'équilibre. Les exercices et la physiothérapie peuvent vous aider à conserver des muscles aussi forts que possible. Ces thérapies de soutien peuvent également contribuer à réduire les douleurs musculaires et la raideur et à apprendre aux patients à effectuer autrement les activités qui sont devenues trop pénibles pour eux. Cette brochure explique quel est l'impact de la maladie de Pompe sur les muscles et quel type d'exercices et de physiothérapie sont les plus efficaces.



Q : Quel est l'impact de la maladie de Pompe sur les muscles et la capacité à marcher ?

R : Le défaut génétique qui provoque la maladie de Pompe empêche l'organisme de décomposer le glycogène, une sorte de sucre qui est stocké dans les cellules musculaires. Trop de glycogène s'accumule alors dans les cellules, ce qui affaiblit les muscles de l'ensemble du corps qui jouent un rôle dans l'équilibre, la mobilité ou la liberté de mouvement. Certaines parties du corps peuvent être plus touchées que d'autres. Dans la forme infantile de la maladie de Pompe, on constate une faiblesse musculaire profonde dans les jambes et les hanches ainsi que dans les bras, le tronc (la zone entre le cou et le bassin à laquelle les bras et les jambes sont attachés) et les muscles respiratoires (diaphragme, muscles intercostaux, abdominaux et accessoires). Ces bébés ont rarement la force de rester assis sans aide. Dans la maladie de Pompe d'apparition tardive, une faiblesse musculaire est observée dans les muscles proximaux (les plus proches du tronc) de la partie inférieure du corps (jambes, hanches, bassin et colonne vertébrale), ainsi que de la partie supérieure du corps (cou, épaules et bras), de même que dans les muscles respiratoires. C'est pourquoi les enfants et les adultes souffrant de la forme tardive de la maladie de Pompe éprouvent des difficultés à marcher et ont souvent une démarche vacillante. L'affaiblissement progressif des muscles peut provoquer une scoliose (déviation latérale de la colonne vertébrale), une lordose (lorsque

Exercices et physiothérapie

la colonne vertébrale s'incurve trop vers l'intérieur) ¹, des contractures, des douleurs lombaires, des douleurs musculaires, de la fatigue et des problèmes respiratoires qui réduisent la mobilité. Même si de nombreuses personnes souffrant de la maladie de Pompe ont besoin d'un fauteuil roulant à un moment donné, les exercices et la physiothérapie contribuent à préserver la mobilité le plus longtemps possible.

Q : Que sont les contractures ?

R : Lorsque les muscles s'affaiblissent et, de ce fait, ne sont plus utilisés, ils peuvent raccourcir et s'engourdir. Parfois, ils raccourcissent tellement qu'ils ne peuvent plus être actionnés. Il est alors possible que les muscles (ou les articulations et les tendons qui maintiennent les os) se figent dans une position et forment ainsi une **contracture**. Si des contractures apparaissent dans une partie de votre corps qui doit supporter votre poids, comme vos jambes, vos chevilles, vos genoux et/ou vos hanches, il peut devenir difficile de rester debout, de marcher ou même de garder l'équilibre. Le meilleur moyen d'éviter les contractures est de continuer à étirer et à faire bouger les muscles.

Q : Comment prévenir les contractures et les déformations ?

R : Les principes de traitement des contractures 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 contrant les forces déformantes par des forces douces au fil du temps, telles que :

- Étirements quotidiens
- Correction du positionnement
- Pose d'une attelle et intervention orthopédique
- Apport d'un soutien adéquat dans toutes les positions, en particulier en position assise et debout avec soutien, le cas échéant
- 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 et la pose d'une attelle impliquent souvent l'utilisation des équipements suivants :

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

Exercices et physiothérapie

- 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 doivent 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 et peut nécessiter l'utilisation de :

- Verticalisateurs en décubitus dorsal, en décubitus ventral, verticaux et hydrauliques
- L'utilisation de 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. Les précautions relatives à l'anesthésie doivent être respectées lors d'une intervention de chirurgie orthopédique.

Q : Les personnes atteintes de la maladie de Pompe présentent-elles un risque de développer une ostéopénie ?

R : Les signalements émergents d'ostéopénie, d'ostéoporose et de fractures indiquent que tous les enfants affectés, les adultes en fauteuil roulant et ventilo-dépendants ainsi que les patients dont la force musculaire diminue doivent faire l'objet d'un contrôle d'ostéopénie.

Exercices et physiothérapie

L'ostéopénie est considérée comme la première étape sur la voie de l'ostéoporose. L'ostéopénie et l'ostéoporose consistent en des degrés variables de perte osseuse, mesurés par la *densité minérale osseuse*, marqueur de solidité d'un os et de son risque de rupture. La principale façon de déterminer la densité osseuse consiste à passer un test indolore et non invasif appelé absorptiométrie à rayons X à double énergie (Dual-Energy X-Ray Absorptiometry, DEXA), qui mesure la teneur minérale de l'os. La nutrition doit être adéquate, notamment en ce qui concerne l'apport en calcium et en vitamine D. Dans la maladie de Pompe, la masse osseuse des patients est fortement liée à la force musculaire. Ainsi, si la force musculaire diminue, la masse osseuse devrait également diminuer. Les interventions potentielles doivent se concentrer sur l'augmentation de la force musculaire et peuvent comprendre des programmes d'exercices physiques ou de physiothérapie. Chez les patients plus sévèrement touchés, une mise en charge en physiothérapie ou des dispositifs de levage peuvent s'avérer utiles.

Q : Comment des exercices quotidiens peuvent-ils aider les personnes atteintes de la maladie de Pompe ?

R : Les exercices ont un effet positif pour les personnes souffrant de la maladie de Pompe. Ils peuvent soulager les douleurs musculaires, réduire la raideur et améliorer la souplesse et la mobilité. Ils peuvent aussi aider les patients à rester actifs plus longtemps, à disposer de plus d'énergie et à améliorer leur santé physique et mentale. Mais de mauvais exercices ou trop d'exercices peuvent abîmer les muscles et finir par vous épuiser. Veillez à élaborer avec votre équipe soignante un programme d'exercices adapté à vos capacités. Pour la plupart des gens atteints de la maladie de Pompe, il s'agira de faire travailler ses muscles mais en s'arrêtant avant d'atteindre ses limites. Certains tests simples, dits **tests de tolérance à l'entraînement**, peuvent vous aider à savoir quelle quantité d'exercices vous pouvez pratiquer sans trop fatiguer votre cœur ou vos muscles. Ces tests mesurent votre rythme cardiaque et la quantité d'oxygène que vous inspirez pendant que vous utilisez un tapis de course ou un vélo stationnaire. Votre programme de sport doit être supervisé par votre médecin ou votre physiothérapeute et peut nécessiter d'être adapté en fonction de l'évolution de votre état de santé. Il est possible que vous deviez adapter ces exercices en cas d'aggravation de la maladie et d'affaiblissement de vos muscles ou si vous développez des problèmes respiratoires, une scoliose ou des contractures. Grâce à l'association d'un traitement et de la physiothérapie, il se peut que votre état de santé s'améliore et, par conséquent, vous devrez peut-être également ajuster vos habitudes en matière d'exercice.

Q : Quel est le meilleur type d'exercices pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe ?

Exercices et physiothérapie

R : Par le passé, on considérait généralement que les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire devaient effectuer des exercices légers, sous-maximaux (moins intenses que l'effort maximal possible), modérés, et éviter les exercices de résistance intense. Des inquiétudes ont été soulevées quant au fait qu'une activité physique excessive pourrait endommager les muscles et accélérer leur détérioration. Cependant, de récentes études sur les effets de l'exercice physique chez les patients atteints de dystrophies musculaires ont montré des améliorations du niveau de forme physique. L'exercice physique s'est avéré sûr et bien toléré. Les données préliminaires d'une étude de tolérance à l'effort menée chez des patients recevant un traitement enzymatique substitutif confirment que l'exercice physique régulier est bien toléré et peut améliorer la force musculaire et l'endurance. D'autres études sont en cours. Les programmes d'exercices doivent être adaptés à chaque patient et prendre en compte les besoins, les capacités et les handicaps spécifiques du/de la participant(e).

- Des exercices d'assouplissement, comme des exercices en piscine qui aident à étirer les muscles raidis et permettent d'accroître l'amplitude des mouvements grâce à l'eau, qui offre soutien et résistance. Les personnes utilisant un respirateur doivent toutefois être prudentes : consultez votre médecin avant d'essayer ce genre d'exercices car la pression de l'eau peut rendre votre respiration encore plus difficile.
- Une formation aux exercices types que peuvent pratiquer les patients vous est proposée ; veuillez consulter la rubrique d'informations supplémentaires, le site Internet de l'IPA ou votre association locale de soutien aux personnes affectées par la maladie de Pompe.

Q : Pourquoi la physiothérapie est-elle importante pour les patients atteints de la maladie de Pompe ?

R : Les exercices physiques sont importants pour plusieurs raisons. Ils peuvent contribuer à :

- améliorer et préserver la capacité aérobie des muscles et ainsi leur permettre de se fatiguer moins facilement ;
- préserver la fonction musculaire (force, coordination et endurance) ;
- prévenir ou réduire des problèmes secondaires tels que des contractures, un surpoids, des douleurs ou de la fatigue ;
- améliorer l'estime de soi, motiver et protéger les individus contre le stress ;
- mettre fin à un déconditionnement secondaire. Le déconditionnement secondaire est la situation dans laquelle on se trouve lorsqu'on choisit ou l'on est invité à adopter un mode de vie sans activité physique ou avec une activité irrégulière. Ce mode de vie réduit la capacité circulatoire et ventilatoire du corps et diminue la capacité aérobie et la force des muscles.

Exercices et physiothérapie

Q : Quelle est la différence entre les exercices aérobies et anaérobies ?

R : L'exercice aérobique est un exercice physique visant à améliorer la capacité oxydative. Aérobique signifie « avec de l'oxygène » et fait référence à l'utilisation d'oxygène dans le processus métabolique ou producteur d'énergie du corps humain. La course, la natation ou le cyclisme peuvent être, par exemple, des exercices aérobiques. Il existe, à l'inverse, des exercices anaérobiques : la musculation et la course sur courte distance en sont des exemples. Les différences entre les deux types d'exercices résident dans : la durée et l'intensité des contractions musculaires nécessaires et la manière dont l'énergie est produite dans le muscle.

Lors d'un exercice aérobique, du glycogène est catabolisé à l'aide d'oxygène pour produire de l'énergie. Plus tard, en l'absence de glycogène, le métabolisme des graisses est instauré pour le remplacer. Le métabolisme des graisses est un processus lent qui s'accompagne d'un déclin des performances. À ce stade, l'athlète sera fatigué. Lors d'un exercice anaérobique, le glycogène est catabolisé sans l'aide de l'oxygène, ce qui constitue un processus beaucoup moins efficace. Au cours d'un exercice anaérobique, on se fatigue plus facilement.

Une activité physique aérobique régulière apporte les bénéfices suivants :

- Les muscles impliqués dans la respiration peuvent se renforcer et faciliter le flux d'air entrant et sortant des poumons
- L'état du muscle cardiaque peut s'améliorer en conséquence. La pompe cardiaque fonctionne plus efficacement, la fréquence cardiaque au repos est plus faible. C'est ce qu'on appelle le conditionnement aérobique
- Les muscles du corps se renforcent
- Le sang peut circuler plus efficacement. Par conséquent, la tension artérielle peut diminuer.
- Le nombre total de globules rouges peut augmenter, ce qui peut faciliter le transport de l'oxygène
- Amélioration de la santé mentale
- Le risque de diabète est réduit

L'exercice aérobique peut améliorer la forme cardiovasculaire. En outre, les activités aérobiques à fort impact peuvent stimuler la croissance osseuse et réduire le risque d'ostéoporose.

Le principal bénéfice potentiel de l'exercice anaérobique est que vous avez produit plus de muscles. Les avantages d'une activité physique anaérobique régulière peuvent être :

- Une accélération du métabolisme, même au repos. Les muscles brûlent plus de calories par unité de volume que n'importe quel autre tissu du corps.
- Un renforcement des os et une réduction du risque d'ostéoporose.
- Un soulagement de la raideur des articulations et une protection contre les

Exercices et physiothérapie

blessures potentielles.

- Une réduction du risque de diabète.

Q : Quand puis-je savoir que j'ai pratiqué une activité physique trop intense ?

R : Il faut toujours demander conseil au préalable. Le programme doit être suivi sous la supervision d'un médecin ou d'un physiothérapeute qualifié. Il est important de surveiller les taux plasmatiques de CK. En cas de coloration rouge de vos urines, qui peut résulter d'une hémoglobinurie ou d'une myoglobinurie, l'activité physique doit être arrêtée immédiatement. Il convient de respecter les directives suivantes : dans les cas suivants, vous en avez trop fait :

- Douleurs et/ou crampes musculaires plus de 48 heures après l'effort
- Tachycardie (fréquence cardiaque très rapide)
- Étourdissements
- Coloration rouge des urines, indiquant une hémoglobinurie (présence d'hémoglobine libre dans les urines) et une myoglobinurie (présence de myoglobine dans les urines, généralement associée à une destruction musculaire)¹

Q : Que puis-je faire d'autre pour préserver ma force musculaire ?

R : Certains professionnels de santé estiment que des exercices quotidiens combinés à un régime riche en protéines et pauvre en glucides aident à garder des muscles forts le plus longtemps possible. Cette combinaison peut contribuer à remplacer les protéines musculaires que l'on perd lorsque les muscles s'abîment. Certaines personnes souffrant de la maladie de Pompe ont indiqué avoir retrouvé une partie de la fonction musculaire qu'elles avaient perdue après avoir suivi ce programme. Cependant, d'autres études sont nécessaires pour savoir dans quelle mesure ce type de programme aide les patients aux différents stades de la maladie. Les experts s'accordent, toutefois, à dire que tout type de régime et de programme d'exercices doit être étudié avec attention et adapté aux possibilités et aux besoins nutritionnels de chacun. Un apport calorique adéquat est indispensable pour tous les patients. Il faut éviter un apport excessif de calories.

Q : Comment la physiothérapie peut-elle aider une personne atteinte de la maladie de Pompe ?

R : La physiothérapie peut aider à préserver la souplesse et la mobilité, à réduire la raideur des articulations, à éviter les contractures et à contrôler les programmes d'activité physique. Le physiothérapeute recourt à des exercices, à des machines et à des appareils de soutien (mentionnés plus haut) afin d'aider les personnes souffrant de la maladie de Pompe à participer à des activités de renforcement douces et bénéfiques ainsi qu'à apprendre de nouvelles manières de se déplacer et de poursuivre leurs activités quotidiennes. Le traitement doit être adapté aux besoins de chaque patient.

Exercices et physiothérapie

Les différentes manières dont la physiothérapie peut aider les patients : La physiothérapie est conçue pour :

- Optimiser et préserver autant que possible les fonctions motrices et physiologiques dans les limites de ce que permet la maladie.
- Minimiser l'impact clinique du processus pathologique.
- Prévenir ou minimiser les complications secondaires.
- Promouvoir et maintenir un niveau maximal de :
 - Fonction
 - Indépendance fonctionnelle
 - Participation
- Optimisation de la qualité de vie.
- Maximiser les bénéfices de l'enzymothérapie substitutive ou d'autres traitements lors de leur mise à disposition.

Q : Comment la physiothérapie peut-elle aider une personne atteinte de la maladie de Pompe ?

R : La physiothérapie peut aider à préserver la souplesse et la mobilité, à réduire la raideur des articulations et à prévenir les contractures. Les physiothérapeutes aident à surveiller les programmes d'exercice physique susceptibles d'améliorer la force et la fonction musculaires, l'endurance, l'équilibre, la fonction respiratoire ainsi qu'à préserver le niveau d'ambulation. Le physiothérapeute recourt à des exercices, à des machines et à des appareils de soutien (mentionnés plus haut) afin d'aider les personnes souffrant de la maladie de Pompe à participer à des activités de renforcement douces et bénéfiques ainsi qu'à apprendre de nouvelles manières de se déplacer et de poursuivre leurs activités quotidiennes. Le traitement doit être adapté aux besoins de chaque patient.

Une partie du travail du physiothérapeute consiste à apprendre au patient à utiliser les équipements de soutien. Apprendre à quelqu'un à utiliser une canne ou un déambulateur afin d'éviter les chutes peut retarder l'utilisation d'un fauteuil roulant. Si un enfant ou un adulte a de plus en plus de mal à marcher, le fait d'apprendre à se déplacer à l'aide d'un fauteuil roulant ou d'un scooter peut améliorer considérablement sa qualité de vie. Pour savoir où vous pouvez trouver un physiothérapeute qui comprend les besoins des personnes atteintes de trouble neuromusculaires telles que la maladie de Pompe

Q : Existe-t-il des recommandations en matière de rééducation musculosquelettique/fonctionnelle ?

R : Voici quelques recommandations en matière de rééducation musculosquelettique/fonctionnelle dont vous pourrez parler avec votre spécialiste :

Exercices et physiothérapie

- Surveillance de l'état cardio-respiratoire et de la réponse à la position et à l'activité par oxymétrie de pouls, pendant l'évaluation et le traitement, initialement et en cas de modification de l'état de santé ou de l'activité.
- Dépistage de l'ostéopénie/ostéoporose par DEXA et suivi si nécessaire.
- Évaluation régulière selon les besoins des déficiences musculosquelettiques, des déficits fonctionnels, des niveaux d'invalidité ainsi que de la participation sociétale, avec radiographies le cas échéant pour la surveillance de la scoliose, de la stabilité de la hanche et de l'intégrité des os longs.

Améliorer la fonction musculaire :

- Augmentation du bénéfice biomécanique pour le mouvement :
 - exercices, mouvements et renforcement doux dans les limites de la stabilité physiologique.

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

¹ <https://www.cedars-sinai.org/.../s/swayback-lordosis.html>