



POMPE Connections

Questions de santé générale

La maladie de Pompe a un effet différent sur chacun. Cette brochure décrit un certain nombre de situations médicales auxquelles vous ou votre enfant pouvez être confrontés et vous donne quelques conseils sur ce que vous pouvez faire. Afin d'améliorer la qualité des soins des personnes souffrant de la maladie de Pompe, des chercheurs élaborent actuellement, aux États-Unis comme en Europe, des directives de traitement à l'intention des prestataires de soins. Ces directives peuvent contribuer à sensibiliser les prestataires de soins du monde entier aux problèmes de santé qui peuvent apparaître aux différents stades de la maladie de Pompe.



Q Quel peut-être l'impact de la maladie de Pompe sur les muscles? Que peut-on y faire?

R La maladie de Pompe affaiblit les muscles de l'ensemble du corps. C'est dans la forme infantile de la maladie que la faiblesse musculaire est la plus sévère. Le muscle cardiaque grossit et s'affaiblit. Cet état peut entraîner des problèmes respiratoires et les infections peuvent aboutir rapidement à de graves problèmes cardiaques et respiratoires. La faiblesse musculaire provoque également une perte de la force musculaire, ce qui explique que les bébés paraissent « mous ».

Dans la forme tardive de la maladie de Pompe, la faiblesse musculaire dans les jambes, les bras et les muscles respiratoires peut réduire la mobilité et rendre difficiles les activités quotidiennes. Les bébés et les petits enfants ne peuvent pas rouler, se tenir assis, ramper, se tenir debout ou marcher comme leurs camarades du même âge en bonne santé. Ils peuvent aussi perdre certains acquis du développement. Un grand nombre d'enfants et d'adultes souffrant de la maladie de Pompe ont du mal à marcher, à garder l'équilibre, à rester assis ou debout, parce que la maladie affaiblit aussi les muscles du dos et du bassin.



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.

L'affaiblissement des muscles qui se trouvent le long de la colonne vertébrale peut provoquer des **contractures** (raccourcissement et raidissement des muscles aboutissant à un changement de position des articulations) ou une **scoliose** (déviation de la colonne vertébrale qui peut toucher les enfants et les adolescents pendant la croissance). Le port d'un corset en plastique peut éviter que la scoliose ne s'aggrave. Une opération peut être envisagée si la déformation menace de s'aggraver au point de mettre la respiration en péril. Dans tous les cas, le traitement doit être adapté aux besoins du patient.

Les personnes les plus sévèrement touchées peuvent souffrir d'une faiblesse musculaire dans le visage, le cou, la gorge, la poitrine et le ventre et de ce fait, éprouver des difficultés à respirer, manger, déglutir et digérer. À cause de la faiblesse des muscles abdominaux, l'estomac peut être poussé en avant et saillir, faisant apparaître un « petit ventre ».

La **thérapie de soutien** peut contribuer à maîtriser les effets de l'affaiblissement progressif des muscles. Ces thérapies peuvent aller d'une modification de l'alimentation à des exercices et de la physiothérapie afin de préserver la force musculaire et de pouvoir continuer à bouger. Des équipements tels que des attelles pour les jambes à porter la nuit pour éviter les contractures peuvent également jouer un rôle. (Pour plus d'informations sur ces thérapies de soutien, vous pouvez consulter les brochures Alimentation et régime, Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe et Exercices et physiothérapie).

Q Quels problèmes respiratoires la maladie de Pompe peut-elle entraîner ? Et que peut-on faire pour faciliter la respiration?

R L'affaiblissement du diaphragme (muscle plat situé juste sous les poumons et le cœur) et d'autres muscles utilisés dans la respiration rendent la respiration profonde difficile, notamment lorsque vous êtes couché sur le dos, ce qui peut vous réveiller la nuit et vous fatiguer durant la journée. Vous pouvez souffrir de maux de tête matinaux et avoir du mal à vous concentrer. Vous pouvez également éprouver des difficultés à tousser pour expulser le mucus de vos poumons en cas de rhume ou d'infection pulmonaire. Voici quelques conseils pour que vos poumons restent propres et pour éviter des problèmes graves tels qu'une infection pulmonaire et une défaillance respiratoire:

- Soumettez-vous à des contrôles médicaux réguliers
- Prenez contact avec votre prestataire de soins dès que vous présentez des symptômes d'infection comme un nez bouché ou qui coule, de la fièvre ou une douleur auriculaire
- Veillez à ce que votre prestataire de soins sache que la moindre infection pulmonaire que vous développez doit faire l'objet d'un traitement agressif et immédiat (au moyen d'antibiotiques, par exemple)
- Si vous êtes enrhumé, buvez suffisamment
- Veillez à ce que votre fonction pulmonaire soit contrôlée régulièrement
- Faites-vous vacciner contre la grippe chaque année et contre la pneumonie si nécessaire

Questions de santé générale (suite)

Une thérapie respiratoire, des exercices de respiration et l'utilisation d'un respirateur peuvent aider le patient à conserver une bonne respiration en dépit de l'affaiblissement de ses muscles. (Vous trouverez davantage d'informations sur la thérapie respiratoire dans la brochure *Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe*).

Q Quels sont les risques d'une anesthésie durant une intervention chirurgicale? Que peut-on faire pour réduire les risques?

R L'anesthésie est une médication narcotique administrée aux patients afin de bloquer la douleur durant une opération. Ces médicaments assurent la décontraction du muscle cardiaque. Ils réduisent également les sensations dans les nerfs. L'anesthésie locale, au cours de laquelle les sensations ne sont endormies que dans une zone limitée (par exemple pour la pose de points de suture ou l'extraction d'une dent), ne pose généralement aucun problème chez les personnes souffrant de la maladie de Pompe. Mais des précautions supplémentaires sont de rigueur en cas d'anesthésie locale d'une zone importante (par exemple une péridurale pour anesthésier la colonne vertébrale) ou d'anesthésie générale, qui vous endort complètement. Les médicaments administrés présentent un risque pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe, parce qu'ils peuvent avoir davantage d'effet sur le muscle cardiaque et les muscles respiratoires (déjà affaiblis par la maladie de Pompe). La scoliose (déviation de la colonne vertébrale) peut

également influencer l'effet de l'anesthésie. Un entretien avec l'anesthésiste (le spécialiste qui procède à l'anesthésie) avant l'intervention permet d'éviter des problèmes. Votre prestataire de soins peut alors bien se préparer. Le port d'un collier d'alerte médicale peut vous permettre de recevoir les soins adéquats en cas d'urgence.

Q Quel type de problèmes peut-on rencontrer dans le cadre de soins dentaires lorsque l'on a la maladie de Pompe? Que peut-on y faire?

R En raison de la faiblesse musculaire des différentes parties de votre corps, il peut être plus difficile de faire soigner vos dents et de bénéficier des bons soins chez le dentiste. Une hypertrophie de la langue et un affaiblissement des muscles de la gorge peuvent compliquer la déglutition, ce qui peut affecter la santé des dents et augmenter le risque de carie et de gingivite. Vous pouvez également avoir des difficultés à garder la bouche ouverte lors du brossage des dents, du passage du fil dentaire ou des soins chez votre dentiste.

Ces activités peuvent même être encore plus difficiles si vous n'avez pas assez de force dans les bras. Si vos muscles respiratoires sont trop faibles, vous pouvez avoir du mal à respirer couché dans le fauteuil du dentiste. Si vous utilisez un fauteuil roulant et/ou un respirateur, il peut être difficile de trouver un dentiste disposé à vous soigner (vous pourrez consulter des conseils pour trouver un dentiste à la page 5 sous *Sources d'information supplémentaires*).

Questions de santé générale (suite)

Vous devez être conscient du fait que la plupart des dentistes n'ont jamais entendu parler de la maladie de Pompe. Il se peut que vous deviez donner quelques explications à votre dentiste.

Ces mesures peuvent vous aider à recevoir les soins nécessaires à votre dentition :

- **Utilisez une brosse à dents électrique, un bain de bouche contre les caries et des accessoires spéciaux pour nettoyer vos dents.** Vous pouvez demander à votre dentiste des conseils sur le brossage des dents et les autres soins buccaux si vous avez besoin d'aide pour prendre soin de vos dents ou si vous vous nourrissez par sonde.
- **Essayez d'utiliser une pièce buccale prémoulée en plastique ou en mousse de caoutchouc sans latex afin de maintenir votre bouche ouverte.** Votre dentiste peut en commander une pour vous ou vous dire où vous pouvez l'acheter. Il peut également vous expliquer comment l'utiliser.
- **Veillez à ce que votre dentiste connaisse les soins spécifiques dont vous avez besoin - et en cas de douleur ou d'inconfort, n'hésitez pas à lui signaler.** Si vous avez du mal à respirer lorsque vous êtes couché en arrière, vous pouvez dire au dentiste que vous voulez rester assis.
- **Si vous avez du mal à rester assis longtemps dans la même position, prévoyez une série de rendez-vous courts.** Expliquez que vous devrez peut-être faire des pauses durant la visite.

Q Que peut-on faire afin de réduire la douleur en cas de crampe musculaire ou de céphalée de tension?

R De nombreuses personnes touchées par la maladie de Pompe souffrent de crampes musculaires ou de douleurs musculaires. Les douleurs au niveau de la tête, du cou ou des épaules peuvent provoquer des céphalées de tension. Différentes des maux de tête matinaux, qui sont dus à des problèmes respiratoires durant la nuit, les céphalées de tension apparaissent à divers moments de la journée et de la nuit et peuvent causer une douleur durable. La faiblesse musculaire peut exercer une tension supplémentaire sur vos articulations et vos ligaments articulaires. Une douleur qui n'est pas provoquée par l'exercice, l'activité ou une blessure peut dès lors apparaître dans le bas du dos, les mains, les bras, les jambes ou les pieds. Un rhume, de la fièvre, des infections et une tension émotionnelle peuvent également être à l'origine de céphalées ou de douleurs musculaires. Des analgésiques peuvent apporter un soulagement. Une bonne posture du corps est également importante. Si vous utilisez un fauteuil roulant, veillez à ce que celui-ci soit adapté à vos besoins spécifiques et essayez d'être toujours assis dans une position confortable.

Vous pouvez aussi recourir à des moyens efficaces dans le cas d'autres maladies musculaires comme vous reposer davantage, prendre des douches très chaudes ou vous tourner vers des thérapies naturelles telles que les massages, la méditation ou l'acupuncture. Dites à votre médecin que vous souffrez et demandez-lui comment soulager la douleur.

Sources d'information supplémentaires

Pour plus de conseils et d'informations sur votre santé générale, vous pouvez consulter les sources suivantes:

- **L'International Pompe Association (IPA)** peut vous donner les coordonnées d'associations de patients souffrant de la maladie de Pompe partout dans le monde. Pour trouver une organisation dans votre pays, vous pouvez visiter le site de l'IPA: www.worldpompe.org. Consultez la rubrique « Latest News » du site pour les dernières nouvelles concernant les directives de traitement de la maladie de Pompe. Aux Pays-Bas, vous pouvez vous tourner vers la Vereniging Spierziekten Nederland: www.vsn.nl
- Pour trouver un dentiste en mesure de soigner les personnes souffrant de la maladie de Pompe et ayant besoin de soins spéciaux, vous pouvez vous renseigner auprès de grands hôpitaux ou centres de réhabilitation, d'écoles de dentisterie ou d'organisations actives dans le domaine des soins dentaires. **L'International Association for Disability and Oral Health** dispose d'une liste de membres soignant les personnes nécessitant des soins spéciaux dans le monde entier. Vous pouvez consulter cette liste sur le site Internet de l'iADH: allez sur www.iadh.org et cliquez sur « iADH Information »

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.