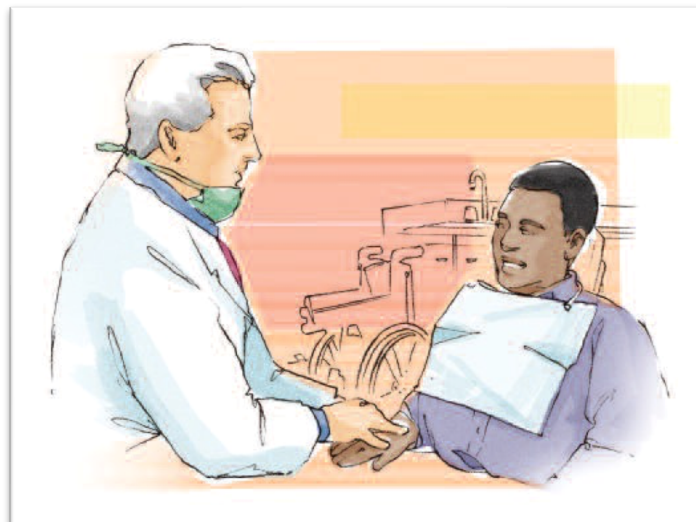


Questions de santé générale

La maladie de Pompe a un effet différent sur chacun. Cette brochure décrit un certain nombre de problèmes médicaux générés par la maladie de pompe auxquels 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 professionnels de santé. Ces directives, dites recommandations de traitement, peuvent contribuer à sensibiliser les professionnels de santé du monde entier aux problèmes de santé qui peuvent apparaître aux différents stades de la maladie de Pompe. Ces recommandations de traitement aideront également les professionnels de santé à distinguer les problèmes de santé quotidiens que tout le monde rencontre des problèmes liés à 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 une insuffisance cardiaque et respiratoire. La faiblesse musculaire provoque également une perte de tonus musculaire qui fait apparaître « mou ».

Dans la maladie de Pompe d'apparition tardive, la faiblesse dans les jambes, les bras et les muscles respiratoires peut réduire la mobilité et rendre difficiles les activités quotidiennes. Les bébés et les tout-petits ne peuvent pas rouler, s'asseoir, ramper ou se tenir debout 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 confortablement ou à se tenir debout, parce que la maladie affaiblit aussi les muscles du dos et du bassin.

L'affaiblissement des muscles qui se trouvent le long de la colonne vertébrale peut provoquer des **contractures** (raidissement des muscles) ou une **scoliose** (déviation de la colonne vertébrale qui touche les enfants pendant la croissance). Le port d'un corset en plastique peut éviter que la scoliose ne s'aggrave. Une opération peut également être envisagée si la déformation s'aggrave 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

Questions de santé générale

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. 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 dispositifs d'assistance tels que des attelles 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(e) 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 pneumonie ou une défaillance respiratoire :

- Soumettez-vous à des contrôles médicaux réguliers
- Prenez contact avec le professionnel de santé qui vous suit dès que vous présentez des symptômes d'infection comme un nez bouché ou qui coule, de la fièvre ou des douleurs auriculaires.
- Veillez à ce que le professionnel de santé qui vous suit sache que la moindre infection pulmonaire que vous développez doit faire l'objet d'un traitement agressif (au moyen d'antibiotiques, par exemple).
- Si vous êtes enrhumé(e), buvez suffisamment.
- Veillez à ce que votre fonction pulmonaire soit contrôlée régulièrement.
- Faites-vous vacciner contre la grippe chaque année ainsi que contre la pneumonie et le Covid.

Une thérapie respiratoire, des exercices de respiration et l'utilisation de dispositifs tel qu'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

Questions de santé générale

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. Le professionnel de santé qui vous suit peut juger utile de consulter la littérature scientifique sur la gestion de l'anesthésie dans la maladie de Pompe. Porter un bracelet d'alerte médicale ou avoir une carte d'alerte médicale dans votre portefeuille peut vous aider à bénéficier d'un traitement approprié 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 mastication ou 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(e) dans le fauteuil du dentiste. Et si vous utilisez un fauteuil roulant ou un respirateur, il peut être difficile de trouver un dentiste disposé à vous soigner. Vous devez être conscient(e) 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 pré-moulée 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(e) en arrière, vous pouvez dire au dentiste que vous voulez rester assis(e).

Questions de santé générale

- **Si vous avez du mal à rester assis(e) longtemps dans la même position ou à garder longtemps la bouche ouverte, prévoyez une série de rendez-vous courts pour réaliser votre traitement.** 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. La faiblesse musculaire peut exercer une tension supplémentaire sur vos articulations et vos ligaments, les tissus qui relient les os. 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(e) dans une position confortable. Vous pouvez aussi recourir à des moyens ayant fait leurs preuves chez d'autres personnes souffrant d'une maladie neuromusculaire. Il s'agit notamment de vous reposer davantage ou de pratiquer une activité physique plus intense, de prendre des douches très chaudes ou de vous tourner vers des thérapies naturelles telles que les massages, la méditation ou l'acupuncture. Dites au professionnel de santé qui vous suit que vous souffrez et demandez-lui comment soulager votre douleur.

Ostéopénie et ostéoporose

Q : Pourquoi faut-il dépister ces pathologies chez les patients atteints de la maladie de Pompe ?

R : L'ostéopénie est l'amincissement de la masse osseuse. Une diminution de la masse osseuse est considérée comme un facteur de risque important de développement d'une ostéoporose. La distinction diagnostique entre l'ostéopénie et l'ostéoporose réside dans la mesure de la densité minérale osseuse.

L'ostéoporose, maladie de l'« os fragile », se caractérise par une perte de masse osseuse causée par une carence en calcium, en vitamine D, en magnésium ainsi qu'en d'autres vitamines et minéraux. La plupart des aliments consommés contiennent ces minéraux qui renforcent les os.

Questions de santé générale

Des fractures du fémur et des vertèbres thoraciques ont été identifiées chez certains patients atteints de la maladie de Pompe infantile. Une ostéopénie a été observée chez des patients atteints de la maladie de Pompe dès l'âge de 4 mois, ce que l'on peut attribuer à une immobilisation et une faiblesse chroniques, mais une ostéopénie a également été identifiée chez des patients atteints de la maladie de Pompe présentant une bonne force motrice ainsi qu'une bonne nutrition, ce qui doit faire l'objet d'une étude plus approfondie. Les mécanismes physiopathologiques de l'ostéopénie/ostéoporose dans la maladie de Pompe ne sont pas encore bien compris et sont donc pris en charge de manière générique.

Les facteurs susceptibles de contribuer à l'ostéopénie et à l'ostéoporose ont des implications thérapeutiques. La nutrition doit être adéquate, notamment en ce qui concerne l'apport en calcium et en vitamine D ainsi que l'attention portée aux médicaments (par ex., administration au long cours de certains diurétiques susceptible de provoquer une hypercalciurie, administration au long cours de stéroïdes). Les interventions potentielles peuvent comprendre une mise en charge en physiothérapie ou des dispositifs de levage. On ne dispose pas à l'heure actuelle de suffisamment de preuves pour suggérer un traitement pharmacologique tel que les bisphosphonates en traitement préventif dans la maladie de Pompe.

Les signalements émergents d'ostéopénie, d'ostéoporose et de fractures suggèrent que le dépistage de l'ostéopénie chez les patients atteints de la maladie de Pompe est indiqué.

La densité minérale osseuse (DMO) est la mesure du taux de calcium dans les os, qui permet d'estimer le risque de fractures osseuses. On s'en sert également pour déterminer si un patient souffre d'ostéopénie ou d'ostéoporose. Les tests de densité minérale osseuse sont des procédures non invasives et indolores généralement réalisées sur la hanche, la colonne vertébrale, le poignet, le doigt, le tibia ou le talon.

Bien que l'ostéopénie puisse être diagnostiquée à l'aide de simples radiographies, la méthode la plus courante pour mesurer la DMO (et un moyen de diagnostiquer définitivement l'ostéoporose) est l'absorptiométrie à rayons X à double énergie, ou DEXA. Cet examen utilise des radiographies à faible énergie qui exposent les patients à beaucoup moins de rayonnements que les radiographies standard et permettent d'évaluer le taux de calcium dans les os. Les résultats sont mesurés sous forme de « score » et comparés à ceux des individus sains.

Que signifient les chiffres ? Un score T est attribué à la DMO d'un patient, obtenu par comparaison avec un score moyen pour une personne de 30 ans en bonne santé, du même sexe et de la même origine ethnique. La différence entre le score « normal jeune » et le score du patient est appelée écart-type (ET). Les scores T peuvent baisser jusqu'à -1 ET et être toujours considérés comme sains. Les patients dont le score T est compris entre -1 ET et -2,5 ET reçoivent un diagnostic d'ostéopénie et sont considérés comme présentant un risque élevé d'ostéoporose. Les patients dont le score T est inférieur à -2,5 ET reçoivent un diagnostic d'ostéoporose. Pour ces patients, un traitement peut s'avérer nécessaire et consister en l'administration de médicaments visant à augmenter la masse osseuse, ainsi qu'en une modification du mode de vie, notamment de l'alimentation et de l'activité physique

Questions de santé générale

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