



## Détermination du traitement adapté à la maladie de

**À** mesure que la maladie progresse, plusieurs médecins et prestataires de soins sont nécessaires afin de traiter tous les aspects de la maladie de Pompe. Chacun des membres de votre équipe soignante possède une spécialisation. Il se peut qu'un seul médecin coordonne les soins qui vous sont dispensés. Cependant, étant donné que la maladie de Pompe est très rare, il se peut aussi que vous rencontriez des prestataires de soins qui n'ont encore jamais soigné une personne souffrant de cette maladie musculaire. Il peut être bon de coopérer étroitement avec l'équipe médicale afin de bénéficier du traitement et du soutien dont vous ou votre enfant avez besoin. En savoir le plus possible sur la maladie de Pompe peut vous aider à garder le contrôle de votre traitement. Cette publication est un début.



**Q** Je sais qu'il est important d'en savoir le plus possible sur la maladie de Pompe, mais par où commencer?

**R** Vous pouvez trouver de nombreuses informations sur Internet, par exemple sur des organisations de patients, mais aussi d'importants centres médicaux du monde entier peuvent vous informer. (La liste d'adresses indiquée sous *Sources d'information supplémentaires* à la dernière page peut vous être utile).

**Q** Comment la maladie de Pompe apparaît-elle?

**R** Des chercheurs réalisent de grands progrès dans la découverte de moyens efficaces de traiter la maladie de Pompe ou de ralentir la progression des symptômes. Pour le moment, cependant, le traitement consiste en des thérapies de soutien permettant de maîtriser les symptômes et de vivre plus facilement avec la maladie de Pompe. Le but de ces traitements de soutien est d'aider les personnes souffrant de la maladie de Pompe à conserver au maximum leurs

### 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.

## Détermination du traitement adapté à la maladie de Pompe (suite)

---

forces et leur condition physique et à prévenir les problèmes de santé causés par la faiblesse musculaire. Les traitements sont adaptés aux besoins précis du patient. L'assistance respiratoire facilite la respiration. La physiothérapie facilite les mouvements, atténue la raideur et soulage la douleur. Un régime contribue à assurer une prise alimentaire suffisante et à éviter la perte de poids. Toute personne atteinte de la maladie de Pompe est confrontée à de nouveaux problèmes et défis au cours de la lente progression de la maladie. Un traitement approprié dispensé par une équipe médicale ainsi que le soutien et les soins de vos proches peuvent vous aider à vivre votre vie le mieux possible.

### **Q** Quels sont les personnages clés de mon équipe médicale ?

**R** De nombreuses connaissances et différentes spécialisations sont nécessaires afin d'assurer le soutien médical complet d'un patient atteint de la maladie de Pompe. En plus de votre médecin généraliste, un certain nombre de spécialistes et de thérapeutes mentionnés dans la liste ci-dessous peuvent faire partie de votre équipe médicale. Vous devez informer votre équipe médicale de toute modification de votre état de santé ainsi que de l'apparition de nouveaux symptômes. Il est conseillé de tenir chaque membre de l'équipe au courant du traitement que vous prodiguez vos autres spécialistes. Si votre enfant souffre de la maladie de Pompe, vous devez surveiller les symptômes et les réactions éventuelles à certains traitements et peut-être participer à certains traitements de soutien.

## Détermination du traitement adapté à la maladie de Pompe (suite)

Traitement de la maladie de Pompe: membres potentiels de l'équipe médicale	
Spécialiste médical	Tâches
<b>Pédiatre</b>	Diagnostique et traite les bébés et les enfants souffrant de toutes sortes de maladies, y compris de maladies métaboliques. Ce médecin peut être le prestataire de soins principal de votre enfant
<b>Neurologue ou neurologue pédiatrique</b>	Diagnostique et traite les maladies musculaires
<b>Cardiologue</b>	Traite les problèmes cardiaques pouvant découler de la maladie de Pompe
<b>Pneumologue ou respirologue</b>	Traite les problèmes respiratoires provoqués par la faiblesse musculaire
<b>Gastro-entérologue</b>	Traite les problèmes en rapport avec la digestion et l'alimentation
<b>Orthopédiste</b>	Traite la scoliose (déviation de la colonne vertébrale), les contractures (raccourcissement musculaire et raidissement entraînant un changement de position des articulations) et les autres problèmes articulaires et osseux liés à la faiblesse musculaire
<b>Thérapeute respiratoire</b>	Apprend aux patients à effectuer des exercices renforçant les muscles respiratoires
<b>Diététicien</b>	Aide à établir un programme alimentaire afin de lutter contre la perte de poids, la surcharge pondérale et les problèmes de déglutition
<b>Conseiller génétique</b>	Discute des sujets liés au risque héréditaire au sein d'une famille ainsi qu'au planning familial et assure le diagnostic prénatal
<b>Assistant social et psychologue</b>	Aide les patients à surmonter leurs angoisses et leurs soucis ainsi que les problèmes pratiques
<b>Ergothérapeute et physiothérapeute</b>	Aide et soutient les patients lors d'exercices de renforcement musculaire et leur apprend de nouvelles manières de poursuivre leurs activités quotidiennes

## Détermination du traitement adapté à la maladie de Pompe (suite)

---

**Q** Comment trouver un centre médical possédant une expérience de la maladie de Pompe?

**R** Il n'existe que quelques centres médicaux spécialisés dans le traitement de la maladie de Pompe dans le monde. Mais des cliniques et des centres de revalidation traitant des maladies musculaires similaires ou des maladies héréditaires rares peuvent également offrir des soins adaptés aux personnes touchées par la maladie de Pompe. En Amérique, en Europe et sur d'autres continents, il existe également de nombreux centres spécialisés pour les personnes souffrant de maladies musculaires. Ces centres médicaux sont indiqués sous *Sources d'information supplémentaires* à la page suivante.

**Q** Où puis-je m'adresser pour toutes les questions pratiques auxquelles je suis confronté en plus des soins médicaux ?

**R** Beaucoup d'établissements, d'individus et d'associations de patients peuvent vous aider à obtenir l'aide et le soutien dont vous avez besoin. Ils peuvent vous être utiles pour les questions financières, la demande d'aides et de soutien financier auprès des autorités, le choix d'une institution d'aide médicale et sociale, la mise au point d'un projet de scolarité pour votre enfant, la demande et l'obtention de soins à domicile, mais aussi vous renseigner sur votre situation juridique, vous soutenir dans un cadre professionnel et en cas de problèmes d'assurance. Vous trouverez les adresses de ces organisations dans votre pays ou sur Internet sous *Sources d'information supplémentaires* à la page suivante.

**Q** J'ai parfois l'impression d'en savoir plus sur la maladie de Pompe que certains prestataires de soins qui me soignent/soignent mon enfant. Que puis-je faire?

**R** De nombreux prestataires de soins et patients souffrant d'une maladie rare telle que la maladie de Pompe réalisent que savoir le plus possible sur la maladie est la seule manière d'être certain de bénéficier du traitement adapté. Vos connaissances peuvent se révéler un grand avantage si vous avez affaire à de nombreux prestataires de soins. Vous devez retenir quel type de traitement donne chacun d'entre eux. Des malentendus ou des erreurs pourront ainsi être évités. Il peut même être nécessaire de donner des informations sur la maladie de Pompe au pédiatre, au généraliste ou à l'urgentiste qui ne connaissent pas bien cette affection. Vous devez considérer votre savoir comme une compétence que vous pouvez partager avec vos prestataires de soins. Si vous vous faites du souci à propos d'un traitement donné, vous ne devez pas hésiter à demander pourquoi telle chose est faite de telle manière. Sachez que personne ne se préoccupe autant de vos soins ou de ceux de votre enfant que vous-même.

### Sources d'information supplémentaires

#### Informations, conseils et soutien

- L'**International Pompe Association (IPA)** peut vous donner les coordonnées de groupes de patients du monde entier souffrant de la maladie de Pompe. Pour trouver le groupe de contact dans votre pays, consultez le site de l'IPA : [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)
- L'**Acid Maltase Deficiency Association (AMDA)** vous propose des informations sur les Fonds auxquels vous pouvez vous adresser pour une demande d'aide spécifique. Allez sur [www.amda-pompe.org](http://www.amda-pompe.org) et cliquez sur *AMDA's Pompe Disease Communication Program*
- **Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires (ABMM)** voir [www.abmm.be](http://www.abmm.be)
- **BOKS asbl (Organisation belge pour les enfants et les adultes atteints d'une maladie métabolique)**, voir [www.boks.be](http://www.boks.be)
- L'**Association Francophone des Glycogénoses (AFG)** a été créée par des parents d'enfants et d'adultes affectés par une Glycogénose. Voir: <http://glycogenoses.org/>
- L'**Association Française contre les Myopathies (AFM)** c'est créée par des malades et parents de malades vise un objectif clair : vaincre les maladies neuromusculaires, des maladies qui tuent muscle après muscle. Voir: <http://www.afm-france.org>
- L'**Institut de myologie** a centré son développement autour de son objectif qui était d'être un centre d'expertise dédié au muscle et à la fois: un centre de référence pour le diagnostic, la prise en charge et le suivi des malades neuromusculaires; une plate-forme de recherche clinique et fondamentale; un centre de formation et de diffusion de la myologie. Voir: <http://www.institut-myologie.org/>
- **Canadian Association of Pompe** (anglais) a été créée pour familles affectés par la maladie de Pompe. Voir: [www.pompecanada.com](http://www.pompecanada.com)
- **Dystrophie Musculaire Canada** travaille à améliorer la qualité de vie des dizaines de milliers de personnes au Canada qui sont atteintes de maladies neuromusculaires et finance à cette fin des recherches de pointe en vue de découvrir des traitements et des moyens de vaincre ces maladies. Voir: <http://www.mdac.ca/>
- Le site de la **Pompe Community** ([www.pompe.com](http://www.pompe.com)), sponsorisé par Genzyme, dispose d'une liste détaillée de groupes de patients et d'autres services pour les personnes souffrant de la maladie de Pompe

#### Centres médicaux spécialisés dans les pathologies musculaires

Pour trouver les centres médicaux spécialisés dans le traitement des pathologies musculaires, contactez l'association des maladies musculaires de votre pays.

- Aux **États-Unis**, vous pouvez contacter la **Muscular Dystrophy Association (MDA)** sur [www.mdausa.org/clinics](http://www.mdausa.org/clinics)
- En **Europe**, vous pouvez contacter la **European Alliance of Neuromuscular Disorders Association (EAMDA)** sur le site [www.eamda.net](http://www.eamda.net)
- Pour les **autres continents**, visitez le site de la **World Alliance of Neuromuscular Disorders (WANDA)** : [www.wandaweb.org](http://www.wandaweb.org) et cliquez sur *Votre pays*

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.