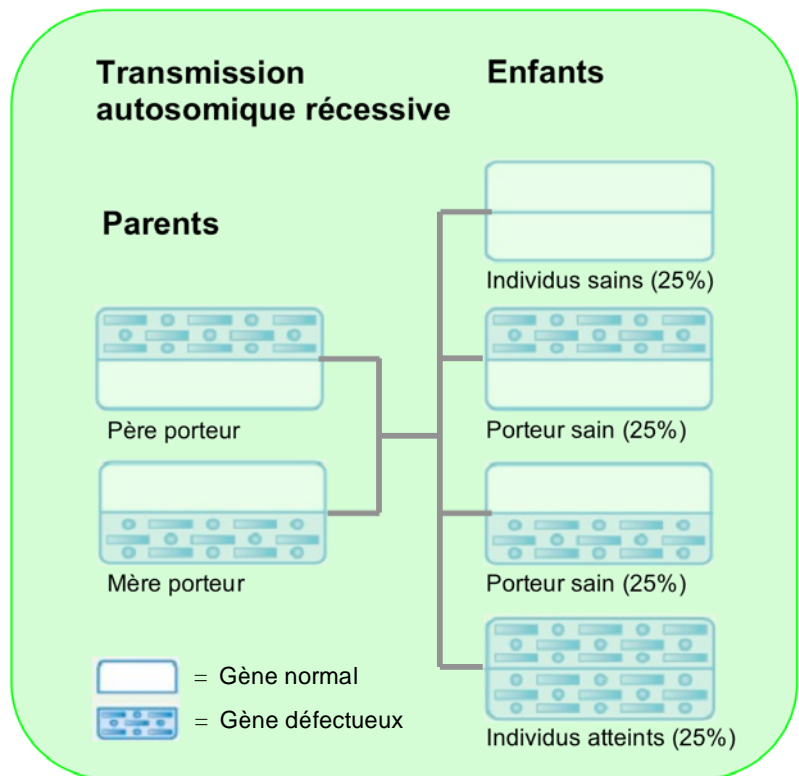




Avoir des enfants quand on a la maladie de Pompe

La maladie de Pompe est une maladie héréditaire, ce qui signifie qu'elle est transmise aux enfants lorsque les deux parents sont porteurs de l'anomalie génétique qui provoque la maladie. Les hommes et les femmes dans la famille desquels la maladie de Pompe est présente peuvent dès lors s'inquiéter des risques de transmission s'ils souhaitent avoir des enfants. Les conjoints de personnes souffrant de la maladie de Pompe veulent probablement savoir s'ils sont porteurs du gène défectueux. Les femmes touchées par la maladie de Pompe peuvent s'inquiéter des risques d'une grossesse pour leur santé. Si vous envisagez d'avoir des enfants, il est important de connaître le risque de transmission de la maladie et de savoir quels problèmes peuvent se poser avant, pendant et après la grossesse. Si vous avez déjà des enfants, il se peut que vous vouliez savoir quel est leur risque de transmettre la maladie. Cette brochure traite de tous ces sujets ainsi que des tests qui peuvent éventuellement être réalisés pour déterminer si votre enfant a la maladie de Pompe.



Q Comment attrape-t-on la maladie de Pompe ?

R La maladie de Pompe est l'une des nombreuses maladies rares qui se transmettent au sein d'une famille via une mutation (modification) des gènes. Les gènes sont constitués d'ADN, le matériau chimique qui détermine les caractéristiques uniques de chaque individu. Chaque gène contient des codes pour la fabrication

d'une protéine qui aide le corps humain à fonctionner. Mais si une mutation survient dans le gène, ce processus est perturbé. La maladie de Pompe est causée par une mutation génétique qui bloque la production d'une enzyme (une sorte de protéine) appelée *alpha-glucosidase acide*, ce qui peut finir par endommager les muscles de l'ensemble du corps. Vous ne pouvez attraper la maladie de Pompe que si



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.

vous héritez de 2 copies du gène défectueux - une de chaque parent, comme le montre l'illustration à la page précédente. C'est ce que l'on appelle une transmission autosomique héréditaire récessive. (Autosomique signifie que le gène défectueux est présent dans la même mesure chez l'homme et la femme. Récessif signifie que 2 copies défectueuses du gène sont nécessaires pour avoir un enfant malade.) Si vous héritez d'une copie défectueuse du gène d'un seul parent, vous n'aurez pas la maladie de Pompe mais vous en serez porteur. Bien que les porteurs ne développent pas les symptômes de la maladie de Pompe, ils peuvent, si leur partenaire est lui aussi porteur d'un gène défectueux, transmettre la maladie à leurs enfants. Bien que nous soyons tous porteurs de mutations génétiques, il est rare de trouver un partenaire qui possède la même mutation sur le même gène.

Observez le dessin à la page précédente. Si vous et votre partenaire êtes tous deux porteurs, lors de chaque grossesse, vous avez :

- 25 % de chances d'avoir un enfant sain ayant hérité de 2 copies normales du gène
- 50 % de risques d'avoir un enfant sain mais porteur (ayant hérité du gène défectueux d'un seul des parents)
- 25 % de risques d'avoir un enfant atteint de la maladie de Pompe

Il est possible qu'une personne souffrant de la maladie de Pompe ait un partenaire

porteur. Mais en réalité, ce risque est très faible. Cependant, même dans ce cas, il y a 50 % de chances d'avoir un enfant qui a la maladie de Pompe ou un enfant sain mais porteur.

Si 1 parent a la maladie et que l'autre n'est pas porteur, tous les enfants seront porteurs mais aucun ne développera la maladie de Pompe.

Q Existe-t-il des tests permettant de déterminer si mon partenaire et moi sommes porteurs de la maladie de Pompe ?

R La seule manière de savoir avec certitude si une personne est porteuse d'une mutation génétique provoquant la maladie de Pompe est de procéder à un test ADN ou analyse directe de la mutation. Pour cela, il faut prélever du sang, séparer l'ADN des cellules et rechercher les mutations spécifiques dont on sait qu'elles provoquent la maladie de Pompe. L'analyse moléculaire des mutations de l'ADN est possible parce que plus de 150 mutations du gène GAA (mutations qui provoquent la maladie de Pompe) ont été identifiées chez des personnes souffrant de la maladie de Pompe. Certaines de ces mutations sont limitées à des groupes ethniques donnés.

Étant donné que la maladie de Pompe est si rare et que le risque d'être porteur est si faible, le test de portage n'est réalisé que si un membre de votre famille, dont on connaît les mutations, est malade. Un test ADN peut vous révéler si vous et votre partenaire êtes porteurs. Il peut également contribuer à déterminer quel est le risque

que vous ayez un enfant atteint de la maladie de Pompe. Si vous avez déjà des enfants, vous pouvez aussi découvrir quels sont leurs risques d'avoir la maladie ou d'en être porteurs. Vous pourrez trouver davantage d'informations sur le test de portage de la maladie de Pompe dans les Sources d'information supplémentaires en page 5.

Q **J'ai la maladie de Pompe et j'envisage d'avoir un enfant. Mon prestataire de soins m'a conseillé d'en discuter avec le conseiller génétique avant d'entamer une grossesse. En quoi cet entretien peut-il m'aider?**

R Si vous ou une personne de votre famille avez la maladie de Pompe ou que vous pensez en être porteuse, un conseiller génétique peut vous aider à comprendre quels risques vous courez d'avoir un enfant avec la maladie de Pompe. Un entretien avec un conseiller génétique **avant d'entamer une grossesse** peut vous aider à considérer tous les aspects susceptibles d'influencer votre décision d'avoir des enfants. Le conseiller génétique peut vous expliquer les avantages et les risques d'un test ADN et vous aider à comprendre ce que peut signifier le résultat d'un tel test.

Si vous êtes enceinte, le conseiller génétique peut discuter avec vous d'un éventuel test prénatal sur votre enfant à naître. Si vous optez pour un tel test génétique, le conseiller génétique peut fixer un rendez-vous pour les tests et vous accompagner lorsque vous recevez les résultats. Il se peut qu'il s'avère que votre enfant a la maladie de Pompe. Le conseiller génétique peut alors vous aider à

passer en revue les différentes options et les choix difficiles auxquels vous êtes confrontée. Étant donné que l'analyse et l'obtention des résultats prennent du temps, il est important - si vous le souhaitez - de solliciter un avis génétique le plus tôt possible.

Q **Puis-je tomber enceinte en ayant la maladie de Pompe?**

R La maladie de Pompe n'a aucune influence sur la fertilité (la possibilité de tomber enceinte). Les femmes qui ont la maladie de Pompe courent en principe un risque de fausse couche plus élevé. Mais si l'un des partenaires souffre d'une grande faiblesse musculaire, de scoliose (déviation de la colonne vertébrale) ou de contractures (un raccourcissement et un raidissement des muscles entraînant un changement de position des articulations), cela complique souvent les rapports sexuels. Si le risque d'avoir un enfant atteint de la maladie de Pompe vous inquiète (par exemple si vous et votre partenaire êtes porteurs), vous pouvez envisager d'autres options telles que l'adoption ou la fécondation par don de sperme ou d'ovule. Il est important que vous passiez toutes les possibilités en revue avec votre prestataire de soins et votre conseiller génétique afin de prendre une décision bien réfléchie.

Q **J'ai la maladie de Pompe et je veux fonder une famille. Quel impact la grossesse peut-elle avoir sur ma santé?**

R Bien que la maladie de Pompe n'influence probablement pas votre capacité à tomber enceinte ou à mener une grossesse à terme, vous devez tenir compte

d'un certain nombre de risques pour votre santé, surtout si vous souffrez d'une faiblesse musculaire sévère.

Prise de poids : le principal souci concerne la prise de poids que vous allez connaître en cas de grossesse. Si vous souffrez d'une faiblesse musculaire importante, la prise de poids durant la grossesse peut provoquer des douleurs lombaires, des difficultés à marcher ou à garder l'équilibre. Une scoliose peut encore aggraver ces problèmes. Il est possible que vous deviez utiliser un fauteuil roulant à mesure de l'avancement de votre grossesse.

Respiration : que votre faiblesse musculaire soit modérée ou sévère, vous pouvez rencontrer davantage de problèmes respiratoires dès que vous prenez du poids. Informez immédiatement votre prestataire de soins si vous constatez les symptômes suivants : essoufflement, céphalées matinales, fatigue, étourdissements, confusion ou problèmes de sommeil. Un respirateur peut vous aider à respirer plus facilement. En raison de ces problèmes, vous devez être suivie par un prestataire de soins spécialisé dans les grossesses à haut risque et par une personne qui vous traite pour la maladie de Pompe. Il est important que ces médecins collaborent afin de vous offrir les meilleurs soins.

Accouchement : en cas de faiblesse musculaire grave ou de scoliose, il se peut que votre bébé doive être mis au monde par la paroi abdominale plutôt que par le vagin. C'est ce que l'on appelle une césarienne. Si vous devez subir une césarienne, il est nécessaire de préparer

l'anesthésie en temps utile. Vous trouverez davantage d'informations sur l'anesthésie dans les brochures *Questions de santé générale* et *Problèmes respiratoires dans la maladie de Pompe*.

Convalescence : après la naissance du bébé, vous pouvez mettre plus longtemps à vous remettre et à perdre les kilos de la grossesse. Il se peut aussi que vous ayez du mal à soulever, à porter ou à prendre soin de votre bébé. Demandez conseil à d'autres parents touchés par la maladie de Pompe et à vos prestataires de soin et demandez éventuellement des soins à domicile si vous en avez besoin.

Q **Y a-t-il moyen de savoir si mon enfant à naître a la maladie de Pompe?**

R Oui, il existe 2 tests prénataux qui peuvent être effectués à un stade précoce de la grossesse pour savoir si votre enfant à naître a la maladie de Pompe. Étant donné que ces tests comportent un petit risque de fausse couche, ils ne sont pratiqués que si l'enfant est effectivement exposé à un risque manifeste d'avoir la maladie, par exemple si l'un des parents a la maladie de Pompe, si les deux parents sont porteurs ou si vous avez déjà un enfant souffrant de la maladie de Pompe. Ces tests prénataux donnent tous deux de bons résultats mais l'un des deux peut être réalisé à un stade plus précoce de la grossesse.

La *biopsie du chorion* est réalisée avant la 12^e semaine de grossesse. Ce test consiste à prélever une petite quantité de tissu placentaire et à vérifier si les cellules contiennent de l'alpha-glucosidase acide.

Avoir des enfants quand on a la maladie de Pompe (suite)

L'ADN peut également être étudié grâce à ce test: on le compare à celui des parents ou à celui d'un frère ou d'une sœur malade.

Un autre test prénatal, *l'amniocentèse (ou ponction amniotique)*, peut être effectué vers la 15^e semaine de grossesse. Ce test

permet de mesurer l'activité enzymatique et d'analyser l'ADN en étudiant les cellules prélevées dans le liquide amniotique qui remplit l'utérus. Les résultats de ces tests prénataux peuvent vous aider à faire un choix en ce qui concerne la grossesse et à vous préparer à l'arrivée du bébé.

Sources d'information supplémentaires

Ces associations peuvent vous aider à répondre à d'autres questions que vous vous posez à propos de la grossesse ou du planning familial en ce qui concerne la maladie de Pompe:

- Le **Pompe Centrum de l'Erasmus Medisch Centrum** aux Pays-Bas dispose d'une liste des mutations provoquant la maladie de Pompe. Sur www.pompecenter.nl, vous trouverez des informations sur les progrès de la recherche, du traitement et de la recherche génétique en ce qui concerne la maladie de Pompe.
- L'**International Pompe Association (IPA)** regroupe les associations de patients souffrant de la maladie de Pompe partout dans le monde. Vous trouverez la personne de contact pour votre pays sur le site de l'IPA: www.worldpompe.org
- La **Muscular Dystrophy Campaign** propose des informations en anglais sur la recherche génétique, l'hérédité et la grossesse chez les personnes souffrant d'une maladie musculaire. Allez sur www.muscular-dystrophy.org et cliquez sur « Information and resources »
- La **National Society of Genetic Counselors (NSGC)** dispose d'une liste de conseillers génétiques aux États-Unis et dans d'autres parties du monde. Pour accéder à cette liste, allez sur www.nsgc.org et cliquez sur « Find a Counselor »

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.