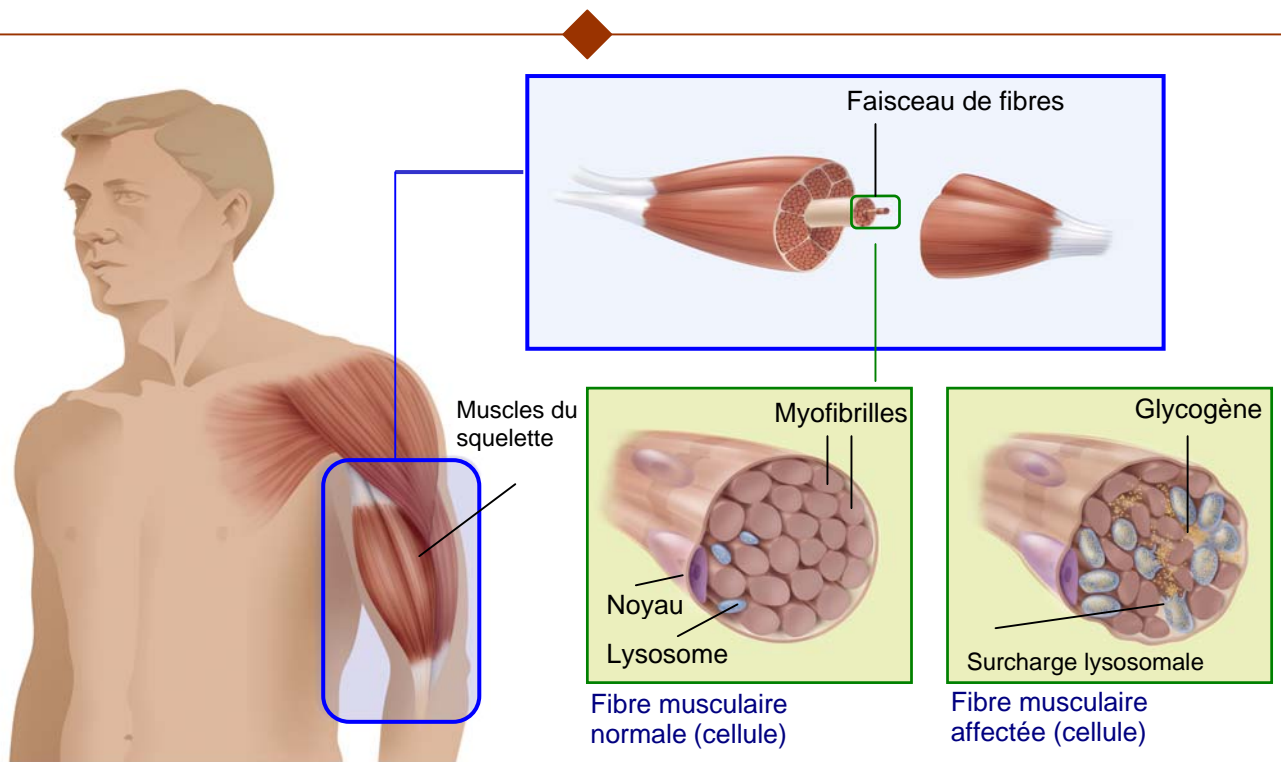




POMPE Connections

Caractéristiques et symptômes de la maladie de Pompe

La maladie de Pompe est une pathologie héréditaire progressive rare. Elle est transmise à l'enfant si les deux parents possèdent le gène défectueux. Cette anomalie génétique provoque une faiblesse musculaire croissante, aboutissant généralement à des problèmes respiratoires. Les personnes souffrant de cette maladie ne possèdent pas une quantité suffisante d'une enzyme appelée alpha-glucosidase ou maltase acide. Cette enzyme est nécessaire à la dégradation du glycogène. Le glycogène est une sorte de sucre stocké dans les cellules musculaires afin, si nécessaire, d'être transformé en énergie. Si une trop grande quantité de glycogène est stockée dans les cellules musculaires, celles-ci sont endommagées et les muscles ne peuvent pas fonctionner correctement. Comme l'enzyme se trouve dans une partie de la cellule appelée lysosome, la maladie de Pompe est aussi appelée maladie de surcharge lysosomale. Et comme elle détruit les muscles, on parle également de maladie musculaire. Les symptômes de la maladie de Pompe peuvent apparaître à tout âge, chez le bébé comme chez l'adulte, c'est pourquoi on parle aussi de forme infantile (bébé) ou de forme tardive (des jeunes enfants aux patients plus âgés) de la maladie de Pompe.



Les cellules (ou fibres) musculaires sont groupées en faisceaux. Chaque cellule se compose de contingents de **myofibrilles**. Le glycogène s'accumule dans une partie de la cellule musculaire appelée **lysosome**. Les lysosomes se dilatent alors jusqu'à occuper une telle place qu'ils endommagent la cellule musculaire. Le glycogène peut s'écouler hors des cellules et endommager encore davantage les cellules musculaires.



www.worldpompe.org

Avec le soutien
financier de



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.

Q Quel est le rapport entre la gravité de la maladie de Pompe et l'âge auquel les premiers symptômes apparaissent ?

R De manière générale, plus les symptômes apparaissent tard, moins l'évolution de la maladie sera grave. La maladie de Pompe varie d'une personne à l'autre. Les différences concernent l'âge auquel les premiers symptômes apparaissent, le degré de faiblesse musculaire et la vitesse à laquelle la maladie évolue. Étant donné qu'ils ne possèdent pas l'enzyme nécessaire à la dégradation du glycogène, les bébés présentent déjà des symptômes au cours des premiers mois de leur vie. Ces bébés souffrent de graves problèmes au niveau des organes (une hypertrophie du cœur, par exemple) et vivent rarement plus d'un an. La forme tardive de la maladie connaît une progression plus lente et certains enfants et adultes présentent des symptômes beaucoup moins forts que d'autres.

Q Quels sont les signes et les symptômes de la forme infantile de la maladie de Pompe ?

R La forme infantile de la maladie de Pompe est une forme très agressive et mortelle de la maladie, qui apparaît au cours des premiers mois de la vie. Une grave faiblesse musculaire est le symptôme le plus facile à observer. Les bébés souffrant de la maladie de Pompe sont « mous » et ne peuvent pas tenir leur tête enfants de leur âge. La faiblesse musculaire va en s'aggravant. Respirer, téter et déglutir leur est très difficile et leur

cœur, leur foie et leur langue sont trop droite. Ils ne peuvent généralement pas se tenir assis, rouler ou ramper comme les

gros. L'affaiblissement croissant du muscle cardiaque provoque une insuffisance cardiaque et l'enfant ne peut plus respirer. Pour autant que l'on sache, la maladie n'affecte pas le développement mental.

Q Quels sont les signes et les symptômes de la forme tardive de la maladie de Pompe ?

R La forme tardive de la maladie de Pompe peut toucher les bébés plus âgés, les enfants et les adultes. Les principaux symptômes sont la faiblesse musculaire et les problèmes respiratoires.

Le premier symptôme est souvent une faiblesse dans les jambes et les hanches, ce qui provoque une démarche vacillante. Les patients peuvent également souffrir de douleurs musculaires et faire des chutes fréquentes. Les bébés n'apprennent pas à ramper, à se tenir debout ou à marcher et ne franchissent pas non plus les autres grandes étapes du développement. Les enfants plus âgés présentent souvent une déformation de la colonne vertébrale (lordose, cyphose ou scoliose), qui peut s'aggraver avec l'âge.

La maladie de Pompe touche l'un des principaux muscles que nous utilisons pour respirer : le diaphragme. Ce muscle se trouve sous les poumons et le cœur et il sépare la cage thoracique de la cavité abdominale. Si le diaphragme s'affaiblit, la respiration devient plus difficile,

Caractéristiques et symptômes de la maladie de Pompe (suite)

notamment durant le sommeil, ce qui peut avoir pour conséquence des maux de tête matinaux ainsi qu'une somnolence durant la journée. Les enfants souffrant de la maladie de Pompe peuvent éprouver des difficultés à suivre les enfants de leur âge dans toutes sortes d'activités physiques. Les adultes peuvent se fatiguer plus vite ou être essouffés après des exercices physiques ou après avoir monté un escalier. Certains souffrent de douleurs dans le bas du dos. L'hypertrophie du cœur ou du foie, symptôme typique de la forme infantile de la maladie de Pompe, est rarement observée dans la forme tardive. Il est important de savoir que la maladie évolue d'une manière différente chez chaque patient et que certains, enfants et adultes, présentent des symptômes moins importants que d'autres.

Q Pourquoi faut-il parfois si longtemps avant que le bon diagnostic soit établi ?

R La maladie de Pompe est rare et touche environ 1 personne sur 40.000. La forme infantile de la maladie est généralement plus facile à identifier en raison des symptômes uniques qui orientent directement le diagnostic. Chez les enfants plus âgés et les adultes, il est plus difficile de diagnostiquer la maladie. Certains symptômes d'apparition lente peuvent passer inaperçus. En outre, la maladie de Pompe peut être confondue avec d'autres pathologies musculaires aux symptômes similaires. Par exemple, chez les bébés souffrant de la maladie de Pompe, la maladie de Werdnig-Hoffmann est parfois diagnostiquée, et chez les

enfants et les adultes, une polymyosite ou une dystrophie musculaire de la ceinture pelvienne. Dès que les médecins et les autres prestataires de soins seront davantage conscients des signes et des symptômes de la maladie de Pompe, il devrait devenir plus facile d'éviter un retard de diagnostic.

Q Quels problèmes de santé la maladie de Pompe peut-elle provoquer ?

R L'aggravation de la faiblesse musculaire et des problèmes respiratoires causés par la maladie de Pompe entraîne un risque d'infection pulmonaire, d'apnées du sommeil (arrêts de la respiration durant le sommeil), de problèmes de déglutition, de scoliose (déviation de la colonne vertébrale), de contractures (raccourcissement et raideur musculaires aboutissant à un changement de position des articulations) et des douleurs lombaires. Pour en savoir plus sur les problèmes de santé dus à la maladie de Pompe, vous pouvez lire la publication *Questions de santé générale*.

Q Existe-t-il un médicament pour traiter la maladie de Pompe ?

R Actuellement, il n'existe encore aucun médicament destiné à traiter la maladie de Pompe, mais on espère qu'un traitement efficace sera bientôt disponible. Un traitement enzymatique substitutif a donné de bons résultats lors d'études cliniques. Des chercheurs étudient en outre

Caractéristiques et symptômes de la maladie de Pompe (suite)

d'autres possibilités pour ralentir la progression des symptômes ou les guérir. (Pour plus d'informations à ce sujet, vous pouvez lire la brochure d'information *Progrès médicaux relatifs à la maladie de Pompe*.) Toutefois, jusqu'à ce que de nouvelles méthodes de traitement soient

approuvées, il existe des traitements de soutien permettant de soulager les symptômes de la maladie de Pompe. Ces thérapies n'empêchent pas la progression de la maladie mais apportent confort et soulagement, tout en aidant les patients à vivre aussi bien que possible.

Sources d'information supplémentaires

Les organisations suivantes peuvent vous aider à trouver une réponse aux questions que vous vous posez sur la maladie de Pompe.

- **BOKS** asbl (**Organisation belge pour les enfants et les adultes atteints d'une maladie métabolique**), voir www.boks.be
- Le **Pompe Centrum** à Rotterdam, www.pompecenter.nl
- L'**International Pompe Association (IPA)** est une association de groupes de patients du monde entier souffrant de la maladie de Pompe. Pour trouver une organisation dans votre pays, consultez le site de l'IPA : www.worldpompe.org
- **Understanding Pompe Disease** est une brochure gratuite donnant de bonnes informations sur la maladie de Pompe. Elle peut être obtenue sur le site de la Pompe Community : www.pompe.com (sponsorisé par Genzyme)
- **Lysomed** propose des informations en français sur les maladies de surcharge lysosomale, dont la maladie de Pompe, sur www.lysomed.be (sponsorisé par Genzyme)
- L'**A.F.G** vient d'éditer une brochure intitulée "**Comprendre la Maladie de Pompe**". Voir: http://glycogenoses.org/rubrique.php3?id_rubrique=218
- **The Physician's Guide to Pompe Disease** peut être commandé via la National Organization for Rare Disorders (NORD), sur www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html

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.