



La forme **ADULTE** de la **MALADIE** **DE POMPE**

*Glycogénose musculaire de
type II à début tardif de l'adulte*

*Déficit en alpha-glucosidase
acide à début tardif de l'adulte*

*Déficit en maltase acide à
début tardif de l'adulte*

Late-onset Pompe disease,
adult form

La maladie de Pompe ou glycogénose de type II est une maladie musculaire rare d'origine génétique. Sa forme dite « adulte » se manifeste après l'âge de 20 ans par un manque de force, d'intensité variable selon les personnes et qui prédomine aux muscles des membres inférieurs et respiratoires.

Ce document a pour but de présenter une information générale sur ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne lorsque l'on a une maladie de Pompe apparue à l'âge adulte. Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes de la maladie de Pompe, ainsi que des personnes concernées par cette maladie.

Destiné aux personnes atteintes d'une maladie de Pompe et à leurs familles, il est disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon et auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut faciliter le dialogue avec l'équipe soignante.

LA FORME ADULTE DE LA MALADIE DE POMPE

Qu'est-ce que la maladie de Pompe ?.....	3
À quoi est-elle due ?	6
Comment évolue-t-elle ?	8
Comment se transmet-elle ?....	9

DIAGNOSTIC

L'électroneuro-myogramme.....	14
Mesure de l'activité de l'alpha-glucosidase acide... ..	16
Test génétique	16
Le conseil génétique....	61

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes	66
---------------------------------	-----------

PRISE EN CHARGE ET SOINS

Traitement enzymatique substitutif	18
Prise en charge musculaire .	29
Prise en charge orthopédique.....	31
Prise en charge respiratoire	25
Douleurs	36
Fatigue et troubles du sommeil.....	35
En cas de grossesse	47
Contre-indications médicamenteuses	49

VIVRE AVEC

Des aides pour les gestes du quotidien	52
Soutien psychologique	57
Scolarité	72
Travail.....	73

DROITS ET DÉMARCHES

Remboursements des soins.....	69
MDPH	71

RECHERCHE

Des médicaments à l'essai	23
Comment est organisée la recherche ?	77



Qu'est-ce que la maladie de Pompe ?

La maladie de Pompe ou glycogénose de type II est une maladie musculaire qui touche particulièrement les muscles des hanches et des cuisses, ainsi que les muscles respiratoires. On l'appelle « maladie de Pompe » du nom du médecin néerlandais (Joannes Cassianus Pompe) qui l'a décrite pour la première fois en 1932.

▪ D'origine génétique, elle se transmet des parents aux enfants selon le mode *autosomique récessif*.

Le *gène* impliqué dans l'apparition de la maladie est le gène GAA. Situé sur le chromosome 17, il code une enzyme l'alpha-glucosidase acide (GAA) ou alpha-1,4-glucosidase (anciennement *maltase acide*). Cette enzyme permet que le *glycogène*, la première source d'énergie des cellules musculaires, soit dégradé et recyclé. Cette réaction se produit dans un compartiment spécialisé de la cellule, le *lysosome*.

C'est pourquoi la maladie de Pompe appartient à la fois à la famille des *glycogénoses*, et à celle des *maladies lysosomales*.

▪ Un traitement spécifique de la maladie de Pompe a reçu une *autorisation de mise sur le marché* en 2006 pour la forme infantile, et en 2011 pour la forme tardive.

Il s'agit d'une *enzymothérapie de substitution*, ou traitement enzymatique substitutif, dont l'objectif est de fournir à l'organisme l'enzyme déficiente. Utilisé initialement chez les seuls nourrissons atteints de la maladie de Pompe, ce traitement est aujourd'hui prescrit à tous les âges de la vie sous certaines conditions.

Les **glycogénoses** sont des maladies rares d'origine génétique. Elles sont toutes dues à une anomalie de l'ADN. Les gènes concernés dans les différentes glycogénoses codent des enzymes impliquées dans la synthèse ou la dégradation du glycogène, une forme de réserve de sucre. Le foie et le muscle, qui renferment des réserves importantes de glycogène, sont les deux organes les plus souvent touchés dans les glycogénoses. Il existe ainsi des glycogénoses musculaires, des glycogénoses hépatiques et des glycogénoses hépato-musculaires.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des associations engagées dans le combat contre la maladie de Pompe

En France, trois associations de malades et parents de malades, l'AFM-Téléthon, l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG) et l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VLM), soutiennent la recherche dans la maladie de Pompe et accompagnent les familles concernées.

Vous pouvez entrer en contact avec elles pour aider la recherche dans la maladie de Pompe, rencontrer d'autres personnes concernées ou trouver des solutions aux difficultés qu'entraîne la maladie (liées au suivi médical, à la vie professionnelle, à l'acquisition de matériels, à une demande de financements...).

▪ AFM-Téléthon

WEB www.afm-telethon.fr ou par téléphone ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

▪ Association Francophone des Glycogénoses (AFG)

WEB www.glycogenoses.org ou par téléphone ☎ 04 94 08 50 42

▪ Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VLM)

WEB www.vml-asso.org ou par téléphone ☎ 01 69 75 40 30

Les **lysosomes** sont de petits sacs (vésicules) à l'intérieur des cellules dont le rôle est de digérer des éléments issus du fonctionnement cellulaire en petites molécules. Celles-ci sont soit évacuées et éliminées comme déchets, soit recyclées et réutilisées par la cellule. Les lysosomes dégradent et recyclent aussi bien des matériaux en provenance de l'extérieur de la cellule (hétérophagie) ou que ceux de la cellule (autophagie), grâce à un grand nombre d'enzymes différentes capables de digérer de grosses molécules.

Il existe différentes formes de la maladie de Pompe

Selon l'âge d'apparition des premières manifestations de la maladie de Pompe, les médecins distinguent deux groupes :

▪ Les formes précoces :

- la forme **infantile classique** se manifeste avant l'âge d'un an, parfois dès les premiers jours de vie. C'est la forme originellement décrite par le Dr Pompe en 1932. Elle se caractérise par les atteintes les plus sévères, tant des

muscles squelettiques (*hypotonie*, troubles respiratoires importants) que du cœur (cardiomyopathie).

- la forme **infantile atypique** débute également tôt, dans la première année de vie, mais l'atteinte cardiaque est plus modérée que dans la forme infantile classique.

▪ Les **formes tardives**

- la forme **juvénile** est rarissime. Elle débute avant l'âge de 20 ans, dans l'enfance ou à l'adolescence. Les *symptômes* sont avant tout musculaires (muscles des épaules, du bassin, scoliose, parfois muscles respiratoires). L'atteinte cardiaque est rare et modérée.

- la forme **adulte**, qui est la plus fréquente, concerne près de 70% des personnes atteintes d'une maladie de Pompe. Elle se déclare après l'âge de 20 ans, souvent autour de 30-40 ans, parfois bien après (à plus de 70 ans). Elle est surtout marquée par une atteinte musculaire et une insuffisance respiratoire progressives. Il n'y a habituellement pas d'atteinte cardiaque.

Parfois une confusion de forme

Une personne atteinte de la maladie de Pompe diagnostiquée à l'âge adulte peut en avoir eu, dès l'enfance ou l'adolescence, des manifestations comme le fait de trébucher souvent en marchant, des difficultés lors des cours de sport à l'école, une scoliose, une fatigue à l'exercice, des crampes ou des douleurs du dos. Passées inaperçues, elles n'ont pas fait évoquer le diagnostic plus tôt. Les recherches a posteriori permet de différencier une forme adulte et une forme juvénile de la maladie de Pompe.





La forme adulte de la maladie de Pompe est-elle fréquente ?

La maladie de Pompe ou glycogénose de type II est une *maladie* très *rare*. Sa fréquence est estimée entre 1 personne sur 40 000 et 1 personne sur 146 000, selon les pays. Elle touche autant de femmes que d'hommes.

On estime de 5 000 à 10 000 le nombre de personnes atteintes de maladie de Pompe dans le monde, toutes formes confondues.

- En France, un *registre* national *de patients* a été créé en 2004 sous la responsabilité du Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond-Poincaré, Garches). En 2018, ce registre recensait 202 personnes (dont 188 adultes et 14 enfants) atteintes de maladie de Pompe.

- La maladie de Pompe à début tardif (formes juvénile et adulte) est deux fois plus fréquente en Europe que celle du nourrisson (forme infantile), selon les Cahiers d'Orphanet – Prévalence des Maladies rares (juillet 2017).

➤➤ [Cahiers d'Orphanet – Prévalence des Maladies rares](#)

Des chiffres à prendre avec précaution

La fréquence de la maladie de Pompe est probablement sous-estimée, comme l'ont confirmé des études de dépistage systématique à la naissance menées à l'étranger (Taïwan, États-Unis).

- À l'heure actuelle, toutes les personnes atteintes ne sont pas diagnostiquées. Certains adultes ont bien des anomalies génétiques susceptibles d'entraîner l'apparition d'une maladie de Pompe mais n'en présentent aucun signe (ce que les médecins appellent les cas « asymptomatiques ») ou trop peu pour consulter à ce sujet.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

Orphanet est une base de données internationale sur les maladies rares. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares, en fournissant des informations et des services aux personnes concernées par une maladie rares, aux professionnels de santé et à la population générale.

WEB www.orphanet.fr

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **maladies génétiques** sont dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales : il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints.

SOMMAIRE

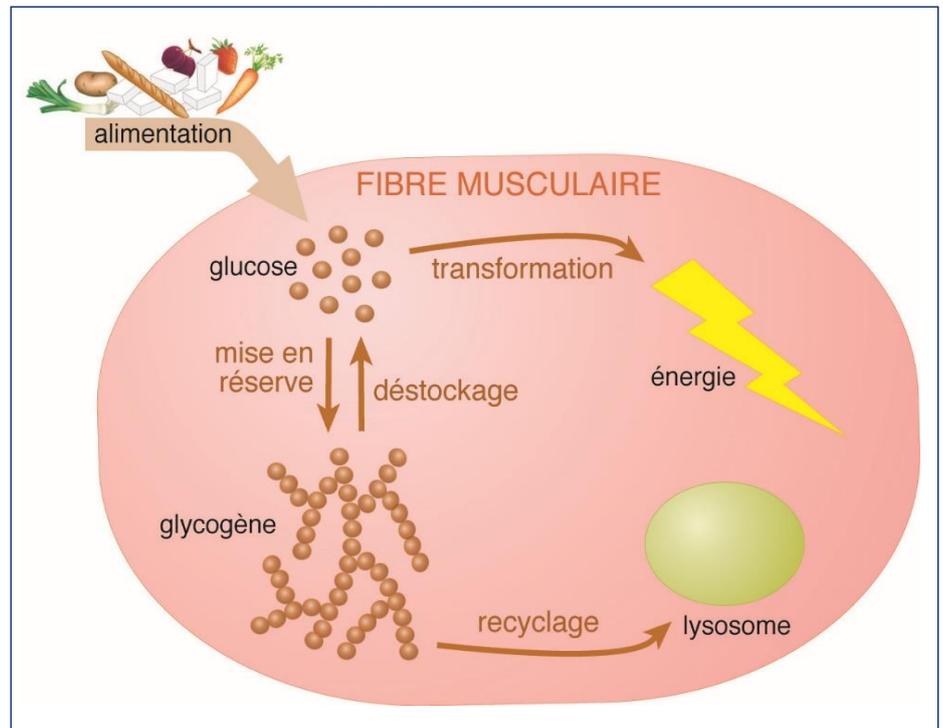
TABLE DES MATIÈRES

Les **lysosomes** sont de petits sacs (vésicules) à l'intérieur des cellules dont le rôle est de digérer des éléments issus du fonctionnement cellulaire en petites molécules. Celles-ci sont soit évacuées et éliminées comme déchets, soit recyclées et réutilisées par la cellule. Les lysosomes dégradent et recyclent aussi bien des matériaux en provenance de l'extérieur de la cellule (hétérophagie) ou que ceux de la cellule (autophagie), grâce à un grand nombre d'enzymes différentes capables de digérer de grosses molécules.

À quoi la maladie de Pompe est-elle due ?

La maladie de Pompe ou glycoséose de type II est due à une modification (*mutation*) de l'ADN : c'est une *maladie génétique*. Cette anomalie de l'ADN touche le *gène GAA* qui est localisé sur le *chromosome 17*.

▪ Identifié en 1990, ce gène code une *enzyme*, l'alpha-glucosidase acide (GAA) (anciennement *maltase acide*). Cette enzyme est spécifiquement responsable de la dégradation du *glycogène* en glucose dans un compartiment de la cellule appelé le *lysosome*.



Le glycogène et le glucose dans le muscle

C'est dans les lysosomes qu'une partie du glycogène est dégradé par l'alpha-glucosidase acide. En revanche, cette enzyme n'intervient pas dans la régulation du taux de glucose dans le sang (glycémie), ni dans la production d'énergie à partir de ce même glucose.

▪ Dans la maladie de Pompe, le gène GAA présente des anomalies provoquant l'absence ou le déficit partiel de l'alpha-glucosidase acide. De ce fait, le processus de dégradation du glycogène ne se déroule pas comme il devrait. Il en résulte une accumulation de glycogène dans les lysosomes des cellules de différents organes (cœur, foie, muscles...).

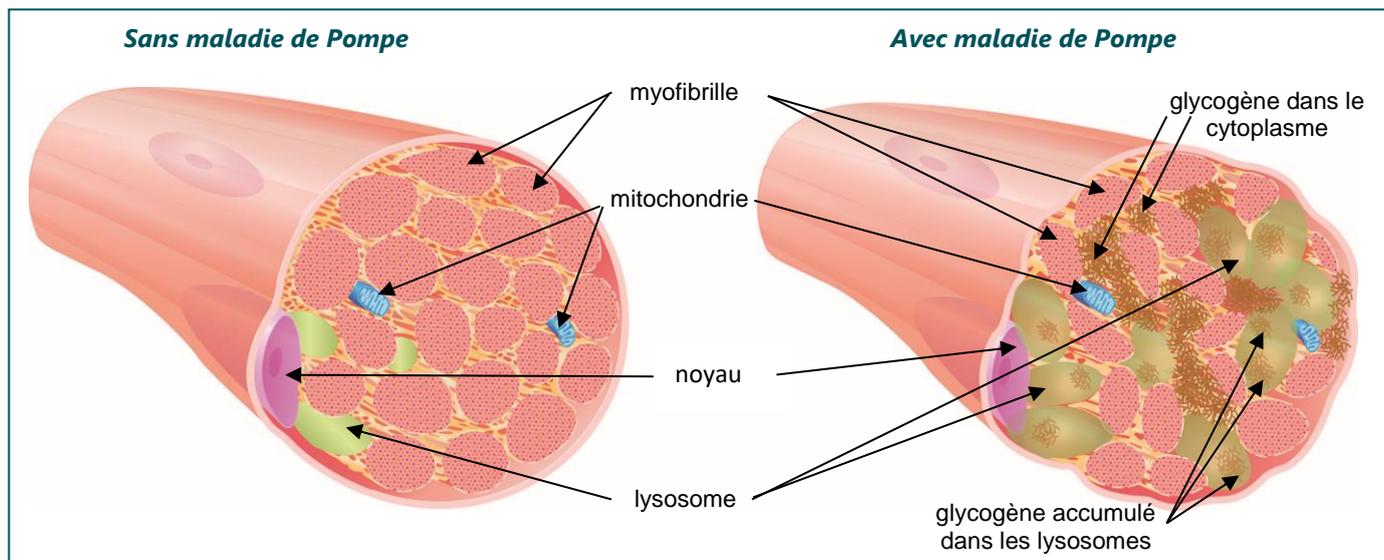
Petit à petit, les lysosomes deviennent de plus en plus nombreux et de plus en plus volumineux. Avec le temps, le glycogène va aussi s'accumuler en dehors des lysosomes, dans le *cytoplasme* des cellules.

Les cellules vont progressivement s'engorger, entraînant une altération du fonctionnement de différents organes, en particulier les *muscles squelettiques*.

▪ Dans la glycoséose de type II, il existe (au moins en théorie) un risque supplémentaire de fragilisation des *fibres musculaires* : la pression exercée par une contraction musculaire importante (exercice physique violent et/ou prolongé) pourrait comprimer les lysosomes jusqu'à augmenter le



déversement du glycogène lysosomal dans le cytoplasme de la cellule musculaire, voire entraîner leur rupture.



Fibre musculaire vue en coupe

Le cytoplasme d'une fibre musculaire (à gauche) est rempli de myofibrilles dont la contraction provoque la contraction du muscle. Les noyaux (en violet) sont à la périphérie sous la membrane cellulaire. Entre les myofibrilles se trouvent d'autres organites cellulaires comme les mitochondries (en bleu), qui fournissent l'énergie de la contraction, les lysosomes (en vert pâle), qui éliminent ou recyclent les déchets issus du fonctionnement de la fibre musculaire.

Dans la maladie de Pompe (à droite), le glycogène non dégradé (en brun) s'accumule dans les lysosomes qui prennent de plus en plus de place, ainsi qu'entre les myofibrilles et les autres organites contenus dans le cytoplasme de la fibre musculaire.

▪ L'accumulation de glycogène touche également les *muscles lisses* de l'appareil urinaire, ainsi que ceux qui sont présents tout au long du tube digestif. Elle concerne aussi parfois les fibres nerveuses qui commandent les muscles lisses digestifs ou les *cellules de Schwann* qui fabriquent la gaine protectrice de ces fibres nerveuses.

▪ Selon l'anomalie génétique en cause dans le gène GAA, le degré d'activité alpha-glucosidase acide varie. À ce jour, les chercheurs ont déjà identifié près de 300 mutations différentes du gène GAA susceptibles d'entraîner une maladie de Pompe. Elles sont répertoriées au fur et à mesure de leur découverte par l'équipe néerlandaise du *Pompe Center*.

D'une façon générale, plus il reste d'activité résiduelle de l'alpha-glucosidase acide, moins les *symptômes* seront importants.

Le déficit de l'enzyme alpha-glucosidase acide est presque total dans la forme infantile. Il est moindre dans les formes tardives.

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est différente de celle des muscles squelettiques.

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Pompe :

➤➤ [Avancées dans les glycoséoses musculaires](#) - AFM-Téléthon.

Pour en savoir plus sur les mutations répertoriées du gène GAA :

➤➤ [Pompe center > Aspects moléculaires > Mutations](#) (en anglais)

Comment évolue la forme adulte de la maladie de Pompe ?

Dans sa forme adulte, la maladie de Pompe ou glycosidase de type II débute après l'âge de 20 ans, en général vers 30-40 ans.

Elle progresse souvent lentement. Les personnes continuent longtemps à se déplacer sans aide. Cependant, la marche peut nécessiter à terme d'être sécurisée par l'utilisation d'une canne, voire d'un fauteuil roulant. Il est rare (moins de 10% des cas) d'être obligé de se déplacer en fauteuil roulant électrique et, lorsque cela survient, c'est toujours après plusieurs années d'évolution.

- En l'absence de prise en charge adaptée, la faiblesse musculaire peut entraîner des *rétractions musculo-tendineuses*, des déformations articulaires, voire une déminéralisation osseuse, potentiellement source de douleurs.
- La gravité de la maladie dépend de l'atteinte des muscles respiratoires, dont l'importance n'est pas toujours proportionnelle à celle de l'atteinte des muscles locomoteurs. La prise en charge respiratoire par ventilation assistée, en particulier la nuit, améliore la durée et la qualité de vie.
- Dans la forme adulte, il n'y a habituellement ni atteinte du cœur (cardiomyopathie), ni atteinte du foie. Cependant, la possibilité, même rare, d'apparition de *troubles de la conduction cardiaque* justifie une surveillance régulière systématique. Elle permettra le cas échéant de mettre en place un traitement adapté

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Pourquoi existe-t-il des formes adultes de la maladie de Pompe graves et d'autres moins graves ?

L'accumulation de glycogène dans les organes varie selon les personnes. Elle dépend du degré d'activité de l'enzyme alpha-glucosidase acide. En général, plus l'activité de cette enzyme est importante, moins la maladie est grave. À l'extrême, les personnes qui ont une activité de l'enzyme alpha-glucosidase acide de l'ordre de 50% de la normale n'ont aucune manifestation de la maladie de Pompe (cas dits « asymptomatiques »). Elles représentent 5% des personnes répertoriées dans le registre français de la maladie de Pompe. Rien ne permet de savoir si elles présenteront un jour des symptômes de la maladie, ou pas.

L'évolution sous traitement

- L'*enzymothérapie de substitution* (alglucosidase alfa ou Myozyme®) est utilisée dans la forme adulte de la maladie de Pompe depuis 2011 seulement, trop peu pour savoir si ce traitement modifie le cours évolutif de la maladie à long terme.

Les différents essais cliniques menés jusqu'ici ont montré à terme une stabilisation ou un ralentissement de la dégradation des fonctions motrices et de la fonction respiratoire. Cependant, ces effets bénéfiques ne sont pas constants.



Comment la maladie de Pompe se transmet-elle ?

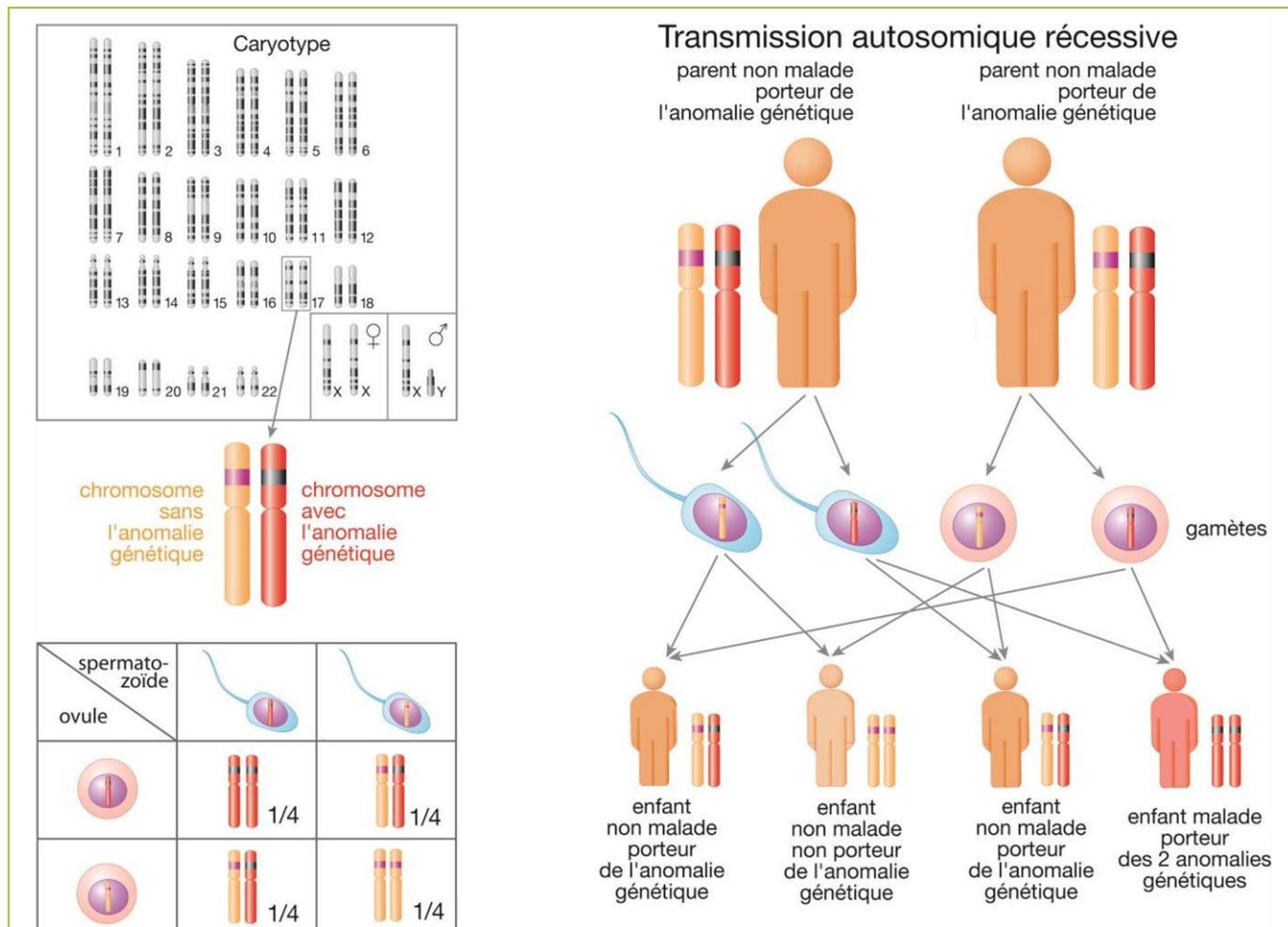
La maladie de Pompe ou glycogénose de type II est une maladie d'origine génétique. Elle se transmet aux descendants par les *gènes* selon un mode *autosomique récessif*.

Le mode autosomique récessif

Dans le mode autosomique *récessif*, il est nécessaire, pour que la maladie se développe, que les deux exemplaires du gène *GAA*, chacun hérité d'un des parents, présentent une anomalie.

▪ Chaque parent d'une personne atteinte de la maladie de Pompe est lui-même porteur d'une anomalie génétique sur l'un de ses *chromosomes* sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi la maladie est dite « récessive ». Les parents sont dits « porteurs sains ».

Les **chromosomes** sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.



Transmission autosomique récessive.

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire portent les mêmes gènes, aux mêmes emplacements, mais les 2 exemplaires du gène peuvent exister en versions différentes.

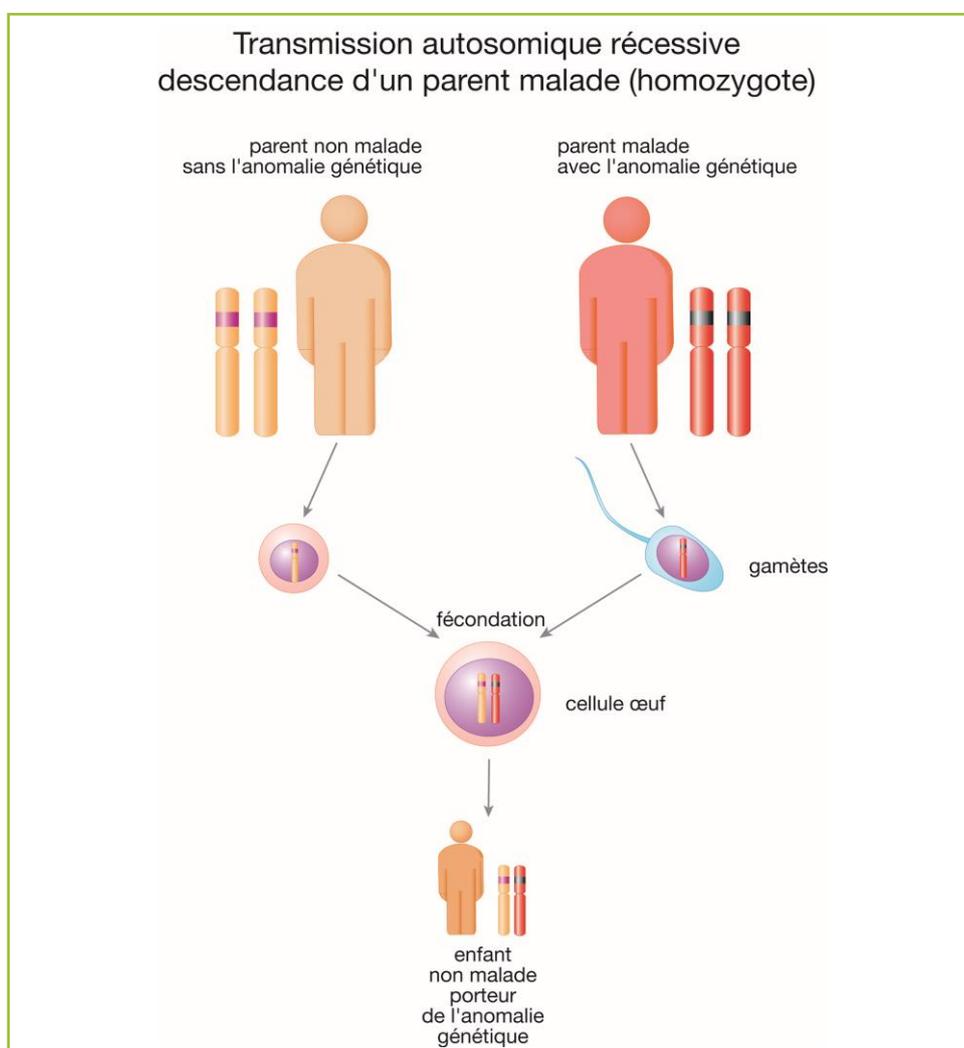
Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite **autosomique** et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin.

Une personne atteinte de maladie autosomique **récessive** a une anomalie génétique dans chacun de ses deux exemplaires du gène (transmission récessive).

Chacun des parents possède une anomalie génétique sur un seul de ses deux exemplaires du gène et n'exprime pas la maladie. À chaque grossesse, le couple a 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade et 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur de l'anomalie génétique en cause (mais non malade). Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

- Lorsque les deux parents sont porteurs d'un exemplaire d'une anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque de 25% (1 sur 4) que l'enfant à naître reçoive l'anomalie génétique en deux exemplaires (un de chaque parent) et soit malade.
- La *consanguinité* (cousins germains ou plus éloignés) augmente le risque que les deux membres d'un couple soient porteurs d'une même anomalie génétique, et donc le risque de survenue de la maladie dans la famille.
- Si un seul parent est porteur d'un exemplaire d'une anomalie génétique, il n'y a pas de risque a priori que ses enfants développent la maladie, mais ceux-ci auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes porteurs de cette anomalie génétique (porteur sain).
- Pour une personne atteinte d'une maladie de Pompe à début tardif qui désire fonder une famille, le risque que l'un de ses enfants soit lui aussi atteint dépend du statut génétique de son partenaire.

SOMMAIRE  TABLE DES MATIERES



Transmission autosomique récessive.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique sur chacun de ses deux exemplaires du gène (transmission récessive). Si son partenaire ne présente pas d'anomalie génétique pour la même maladie, aucun de leurs enfants ne sera malade, mais ils seront tous porteurs de l'anomalie génétique sur un exemplaire de leur chromosome.



- Si le partenaire n'a pas d'anomalie génétique du gène impliqué dans la maladie de Pompe, tous les enfants seront indemnes. Ils seront tous porteurs d'un exemplaire d'une anomalie génétique récessive, laquelle pourra être transmise à leur descendance.
- Si le partenaire est lui-même porteur d'une anomalie génétique du gène GAA, impliqué dans la maladie de Pompe, le risque que l'enfant à naître soit atteint de cette même maladie est de 50% à chaque grossesse (1 sur 2).

Évaluer le risque de transmission

L'appréciation du risque de transmission de la maladie de Pompe dans une famille donnée se fait lors d'une consultation de *conseil génétique*.

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, identifie la manière dont la maladie s'est transmise parmi les membres d'une famille. Pour ce faire, il établit un arbre généalogique qui retrace la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

➤ ➤ [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le **diagnostic d'une maladie neuromusculaire** repose sur un interrogatoire médical, un examen clinique et des examens complémentaires, dont les résultats orientent les analyses génétiques. L'évolution des connaissances sur les maladies neuromusculaires et les progrès des technologies, qu'il s'agisse de l'imagerie ou du séquençage nouvelle génération pour étudier l'ADN, augmentent les chances de parvenir à un diagnostic précis.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Les **dystrophies musculaires des ceintures** (ou myopathies des ceintures) se manifestent par une diminution progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Elles constituent un ensemble de maladies musculaires qui diffèrent, parfois beaucoup, les unes des autres. Ce sont des maladies d'origine génétique, dues à des anomalies de l'ADN. Les différents gènes en cause dans les myopathies des ceintures perturbent le bon fonctionnement des cellules musculaires.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies neuromusculaires > Myopathies des ceintures.

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic d'une forme adulte de la maladie de Pompe ?

Les circonstances dans lesquelles le diagnostic de forme adulte de la maladie de Pompe (ou glycoséose de type II) est porté peuvent être différentes d'une personne à l'autre.

Le plus souvent, il s'agit d'une faiblesse musculaire lentement progressive qui touche les *muscles proximaux* et/ou les muscles respiratoires, apparaissant vers l'âge de 30-40 ans.

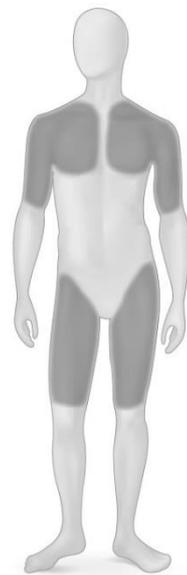
À l'occasion d'une atteinte musculaire

Les signes évocateurs d'une maladie de Pompe sont des difficultés pour monter les escaliers, se relever d'une chaise, marcher, courir ou faire du sport, une démarche « dandante », une *hyperlordose* ou un mal de dos. Plus rarement, une fatigue à l'effort, des crampes ou des douleurs musculaires (myalgies) apparaissent en premier, précédant de plusieurs années la survenue de la faiblesse musculaire.

Atteinte musculaire proximale

Les muscles proximaux sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs (ou ceinture scapulaire), muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs (ceinture pelvienne).

➤➤ [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



À l'occasion de difficultés respiratoires

La forme adulte d'une maladie de Pompe peut commencer par la survenue d'infections respiratoires fréquentes et trainantes, ou par l'apparition le plus souvent progressive d'un essoufflement inhabituel à l'effort (montée des escaliers, marche rapide...), de difficultés à respirer lorsque l'on est dans l'eau (bain, piscine), que l'on se penche en avant (pour mettre ses chaussures par exemple) ou que l'on s'allonge.

Des signes parfois trompeurs

Un sommeil de mauvaise qualité et fragmenté, une fatigue et une somnolence durant la journée ou encore des maux de tête le matin au réveil sont autant de symptômes qui semblent n'avoir rien à voir avec la respiration. Ils peuvent pourtant traduire des difficultés respiratoires survenant uniquement pendant le sommeil.

▪ Lorsque les difficultés respiratoires semblent isolées, elles font rechercher une maladie pulmonaire. La glycoséose de type II étant très rare, les médecins n'y pensent pas forcément en premier. L'apparition secondaire de difficultés pour marcher réoriente le diagnostic vers une maladie musculaire.

À l'occasion des résultats d'une prise de sang

Le taux dans le sang d'une enzyme musculaire appelée *créatine kinase* (CK ou CPK pour créatine phospho-kinase), demandé dans le cadre d'un bilan, peut être augmenté et déclencher alors une enquête diagnostique.



À l'occasion d'une enquête familiale

À la suite d'un diagnostic de maladie de Pompe chez une personne, le médecin généticien établit un arbre généalogique qui retrace la répartition des frères et des sœurs de la personne atteinte chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Il peut donc arriver, dans certains cas, que le diagnostic soit suspecté puis confirmé chez un adulte avant qu'il ne ressente de difficultés liées à la maladie. On rentre alors dans le domaine du *diagnostic* dit « *présymptomatique* ».

À l'occasion d'une révision ou d'une précision de diagnostic

La personne a eu un diagnostic plusieurs années, voire dizaines d'années, auparavant. Le diagnostic d'alors a pu être celui d'une *dystrophie musculaire des ceintures* ou d'une *myopathie inflammatoire*.

En effet, les dystrophies musculaires des ceintures et certaines myopathies inflammatoires se manifestent, comme la forme adulte de la maladie de Pompe, par une atteinte progressive des muscles proximaux (cuisses, épaules...).

Un médecin, alerté par l'ancienneté du diagnostic et connaissant l'importance de l'évolution des connaissances dans les maladies neuromusculaires et/ou par une nouvelle manifestation ou une évolution de la maladie qui ne correspond pas au diagnostic initial, remet en question ce diagnostic et complète la démarche (révision du diagnostic) avec des outils actuels.

Les **myopathies inflammatoires** (ou *myosites idiopathiques*) ont toutes en commun d'être dues à un dérèglement du système de défense de l'organisme (système immunitaire) : il attaque des constituants du corps, notamment les muscles. Il s'agit de maladies dites « auto-immunes ». Elles ne sont pas d'origine génétique. Les manifestations des myosites diffèrent selon leur type : dermatomyosite, polymyosite, myosite à inclusions, myosite de chevauchement ou myopathie nécrosante auto-immune.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Myopathies inflammatoires

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Pompe ?

La maladie de Pompe ou glycogénose de type II est une maladie très rare. Toute la difficulté pour en faire le diagnostic est donc d'y penser devant des symptômes évocateurs. C'est pourquoi le délai pour aboutir au diagnostic est souvent long, en moyenne en France de 7,6 ans après l'apparition des premiers symptômes, mais parfois 10 ans voire 20 ans plus tard.

Le diagnostic de certitude repose sur un ensemble d'arguments cliniques et biologiques.

- Dans un premier temps, le médecin, au cours d'un *examen clinique* minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic en observant certains signes évocateurs (manque de force de certains muscles, gêne respiratoire en position couchée...).

Si la présence de ces *symptômes* chez d'autres membres de la famille oriente vers le diagnostic de maladie de Pompe, l'absence d'histoire familiale ne l'élimine pas (les médecins parlent de cas isolé ou *sporadique*).

- Pour éliminer l'éventualité d'autres maladies et confirmer le diagnostic, le médecin propose des examens complémentaires orientant vers une maladie neuromusculaire : *dosages des enzymes musculaires*, *électromyogramme*, examen d'imagerie, *biopsie musculaire*. Le diagnostic de maladie de Pompe est confirmé par les résultats du dosage de l'activité enzymatique de l'alpha-glucosidase acide et du *test génétique*.

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Des examens d'orientation

Dosage des enzymes musculaires

Une des premières étapes diagnostiques en présence de symptômes musculaires est de mesurer le taux sanguin d'une enzyme musculaire connue sous le nom de *créatine kinase* (CK ou CPK pour créatine phosphokinase). En effet, lorsque les cellules musculaires « souffrent », elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase.

C'est le cas dans les myopathies, mais aussi lorsque l'on a fait un effort musculaire important (course de fond, grand ménage...) ou après une biopsie musculaire ou un électromyogramme.

- Dans la maladie de Pompe, le taux de CPK est souvent augmenté, mais de façon modérée (inférieur à 5 fois la valeur normale). Cette élévation étant présente dans la majorité des maladies musculaires, elle ne permet pas de poser de diagnostic précis. À l'inverse, un taux normal de CPK (20% des cas) n'élimine pas le diagnostic de maladie de Pompe.

Le dosage des enzymes musculaires en pratique

Le dosage des enzymes musculaires nécessite une prise de sang. Il est important de ne pas avoir fait d'effort violent, ni d'avoir passé d'électromyogramme dans les 24 à 48 heures précédant la prise de sang (cela entraîne une élévation transitoire des enzymes musculaires).

Électromyogramme

L'*électromyogramme* (ou électroneuromyogramme) est un examen pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il permet en particulier de savoir si



la faiblesse musculaire est liée à une atteinte nerveuse (origine neuropathique ou neurogène) ou à une atteinte de la fibre musculaire elle-même (origine myopathique ou myogène)

▪ Dans la maladie de Pompe, l'électromyogramme peut mettre en évidence des signes d'une atteinte d'origine musculaire (anomalies myogènes). Ils ne sont pas spécifiques de la glycogénose de type II mais cet examen est utile pour exclure d'autres diagnostics. Il peut également aider à choisir le siège de la biopsie musculaire.

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après la contraction d'un muscle. C'est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques).

Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.

Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant de faire un électromyogramme car cela peut perturber la captation du signal.

Examens d'imagerie

Une imagerie musculaire est recommandée (si possible une *imagerie par résonance magnétique* ou IRM) pour étudier les *muscles proximaux*, axiaux et ceux des mollets.

▪ Elle montre habituellement une infiltration graisseuse et une fonte (atrophie) des muscles atteints. Ces signes radiologiques apparaissent parfois avant la faiblesse musculaire.

▪ La réalisation d'une IRM musculaire « corps entier » permet, comme son nom l'indique, d'examiner l'ensemble des muscles du corps (de la tête aux pieds). Dans la maladie de Pompe, cet examen montre une répartition de l'atteinte musculaire particulière et très évocatrice du diagnostic.

Une alternative possible à l'IRM

Lorsque la réalisation de l'IRM est difficile ou impossible (contre-indications), le médecin peut proposer un scanner, qui fournit également des informations utiles au diagnostic.

Biopsie musculaire

Face à des symptômes musculaires dont l'origine n'apparaît pas clairement, l'observation d'un prélèvement de muscle (*biopsie musculaire*) aide à préciser les hypothèses diagnostiques.

▪ Dans la maladie de Pompe, l'analyse de la biopsie musculaire montre une accumulation de *glycogène* dans des vacuoles (les *lysosomes*) à l'intérieur des cellules musculaires. À un stade ultérieur, le glycogène s'accumule non seulement dans les lysosomes mais aussi dans le *cytoplasme* des cellules musculaires.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou de la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Cependant, dans environ un tiers des cas, la biopsie musculaire ne montre aucune anomalie ou des anomalies non spécifiques. Sa normalité n'élimine pas le diagnostic de maladie de Pompe, mais cet examen reste essentiel pour éliminer d'autres maladies neuromusculaires

La biopsie musculaire en pratique

Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation et une surveillance de quelques heures.

Il est recommandé d'éviter de prendre des médicaments anticoagulants ou de l'aspirine dans les jours qui précèdent l'intervention.

La biopsie musculaire est parfois réalisée à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Il n'y a pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

Les prélèvements sont étudiés en laboratoire, et selon les analyses demandées, l'obtention des résultats demande du temps (de quelques semaines à quelques mois).

Des examens de certitude diagnostique

Le diagnostic de certitude d'une maladie de Pompe repose sur la mise en évidence d'un déficit en alpha-glucosidase acide. Un test génétique est ensuite pratiqué pour rechercher l'anomalie de l'ADN en cause.




Mesure de l'activité de l'alpha-glucosidase acide

La recherche d'un déficit en alpha-glucosidase acide s'effectue dans un laboratoire spécialisé, à partir de quelques gouttes de sang déposées sur un papier buvard, ou sur des cellules sanguines (prise de sang). Dans les cas difficiles, le dosage de l'activité enzymatique peut être réalisé sur des *fibroblastes* obtenus à partir d'une biopsie de peau ou, plus rarement, sur une biopsie de muscle.

Que le test soit réalisé sur papier buvard, prise de sang, fibroblastes ou biopsie musculaire, son résultat doit toujours être confirmé par l'analyse d'un second prélèvement.

- Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, l'activité de l'alpha-glucosidase acide varie de 2 à 40% de la normale.

Le dosage dans les fibroblastes de la peau en pratique

Le prélèvement de peau (biopsie cutanée) est réalisé sous anesthésie locale (pose d'un patch Emla® une heure avant le prélèvement) à l'aide d'un petit trocart.

Prévenez le médecin si vous êtes sous anticoagulant ou aspirine et/ou si vous êtes allergique à certains anesthésiques locaux.

Les cellules (fibroblastes) du petit fragment de peau prélevé sont mises en culture afin d'en avoir une quantité suffisante pour réaliser le dosage de l'activité de l'alpha-glucosidase acide, qui peut prendre 4 à 6 semaines.

Test génétique

Le *test génétique* consiste à rechercher la présence d'une anomalie génétique sur chacune des deux copies du *gène GAA*. Il est difficile à réaliser du fait du grand nombre d'anomalies génétiques connues dans le gène *GAA* (près de 300 à ce jour). Il doit être réalisé dans un laboratoire spécialisé.



- Le diagnostic génétique (ou *diagnostic moléculaire*) est recommandé pour toutes les personnes chez qui l'on suspecte une maladie de Pompe afin de confirmer le diagnostic, mais aussi dans la perspective de traitements à venir, ciblés sur telle ou telle mutation.
- Dans le cadre du conseil génétique, le test génétique est également important pour identifier des personnes qui ont reçu l'anomalie génétique (*hétérozygotes*) dans une famille où celle-ci est connue et ainsi évaluer le risque de survenue de la maladie
- L'analyse génétique est indispensable en cas de *diagnostic prénatal*.

L'analyse génétique en pratique

L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en laboratoire de génétique moléculaire. Ces techniques sont complexes à réaliser et nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.

Dosage complémentaire

Le tétraglucose (Glc4) est un composé que l'on peut doser dans les urines, où son taux augmente en cas de maladie de Pompe, mais aussi dans d'autres circonstances (glycogénose de type III, traumatisme musculaire, activité physique...). Son dosage urinaire est recommandé au moment du diagnostic de forme adulte d'une maladie de Pompe.

Parfois, le diagnostic de maladie de Pompe est difficile à établir

Dans la majorité des cas, le tableau clinique est évocateur, l'examen de la biopsie musculaire montre une accumulation de glycogène à l'intérieur des cellules musculaires et le dosage de l'activité enzymatique alpha-glucosidase acide met en évidence son déficit.

- Néanmoins, la forme adulte de la maladie de Pompe peut se manifester par des symptômes très différents selon les personnes, et il faut avoir pensé à ce diagnostic pour demander un dosage de l'activité de l'alpha-glucosidase acide.
- Les tests génétiques ne permettent pas non plus toujours de mettre en évidence une anomalie génétique. Cela ne signifie pas pour autant que le diagnostic de maladie de Pompe est faux. L'analyse génétique est un processus long et compliqué, et toutes les anomalies génétiques impliquées n'ont pas encore été identifiées.
- En l'absence d'identification de la maladie, le médecin est amené à évoquer différentes possibilités diagnostiques. Il peut en particulier hésiter avec une *dystrophie musculaire des ceintures*, une myopathie acquise (médicament, hyper ou hypothyroïdie, myosites) ou une maladie respiratoire.



Les protéines **recombinantes** sont produites par un organisme dont l'ADN a été modifié (par une technique appelée recombinaison génétique). Cette technique permet de faire fabriquer par des cellules mises en culture ou par des animaux des protéines humaines identiques ou quasi-identiques à la protéine naturellement produite chez l'homme.

La **prise en charge médicale** d'une maladie neuromusculaire est personnalisée en fonction de la situation de la personne qui en est atteinte. Elle nécessite l'intervention d'une équipe de soins pluridisciplinaire. Le suivi régulier et adapté contribue à une bonne qualité de vie et aide à prévenir les complications et les urgences médicales.

- [Prévention et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.
- [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Un traitement enzymatique substitutif

La forme adulte de la maladie de Pompe (ou glycogénose de type II) se manifeste par une faiblesse musculaire (*muscles des ceintures et axiaux*) et/ou des difficultés respiratoires.

Elle évolue de manière variable selon les personnes, avec des conséquences plus ou moins graves. Tel signe ou symptôme apparaîtra chez une personne à un moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre personne.

- Un traitement spécifique de la maladie de Pompe existe. Il vise à compenser le manque en alpha-glucosidase acide (ou *maltase acide*) naturelle par l'apport d'une alpha-glucosidase acide **recombinante** humaine : l'alpha-glucosidase alfa (Myozyme®).
- La **prise en charge médicale** comporte également la prévention et le traitement des complications respiratoires et orthopédiques de la maladie. Elle améliore au quotidien le confort et la qualité de vie.

Favoriser la prise en charge en pratique

En raison de sa rareté, la maladie de Pompe est souvent mal connue par les professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes...) non spécialisés dans les maladies neuromusculaires.

Les experts de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (Filnemus) et du Groupement des maladies héréditaires du métabolisme (G2M) ont élaboré un Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) en 2016. Il détaille la prise en charge optimale d'une personne atteinte de la maladie de Pompe. Destiné aux professionnels de santé, le PNDS comporte des recommandations relatives au diagnostic, au traitement et au suivi. Il est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé.

WEB <http://www.has-sante.fr> > Évaluation & Recommandation > Bonne pratique professionnelle > Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

Une alpha-glucosidase acide recombinante

L'enzymothérapie de substitution a pour objectif de limiter l'accumulation de *glycogène* dans les *lysosomes* pour stopper et/ou ralentir l'évolution de la maladie de Pompe. Il ne s'agit pas de la guérir (l'anomalie génétique persiste) mais de stabiliser les fonctions motrices et respiratoires ou de freiner leur altération.

Des indications précises

- Un traitement par alpha-glucosidase alfa (Myozyme®) est proposé dès qu'une personne atteinte de façon certaine d'une forme adulte de la maladie de Pompe, confirmée par 2 dosages de l'activité de l'alpha-glucosidase acide, présente au moins un symptôme (musculaire et/ou respiratoire) de la maladie.

L'identification des mutations du *gène GAA* est souhaitable mais pas obligatoire.

- L'instauration d'un traitement par enzymothérapie substitutive pour une maladie de Pompe est validée par un groupe d'experts d'un *centre de référence* des maladies neuromusculaires ou des maladies héréditaires du métabolisme. Ces centres sont structurés en deux réseaux : la *Filière de*



santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) et le Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme (G2M).

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponibles sur :

- le site de l'AFM-Téléthon : [\[WEB\] www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Nos services de proximité ou en appelant l'Accueil Familles AFM au : ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit)
- le site de Filnemus, la filière de santé maladies rares neuromusculaires : [\[WEB\] http://www.filnemus.fr/](http://www.filnemus.fr/)

Trouver un Centre de référence sur les maladies héréditaires du métabolisme en pratique

La liste des Centres de référence est disponible sur :

- le site d'Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins : [\[WEB\] www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)>Centres experts et filières/réseaux>Rechercher un centre expert (Nom de la maladie : glycogénose par déficit en maltase acide)
- le site de G2M, la filière du groupement des maladies héréditaires du métabolisme : [\[WEB\] http://www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)
- en appelant Maladies Rares Info Services au : ☎ 01 56 53 81 36

J'ai une maladie de Pompe prouvée par un test génétique, mais n'en présente aucun symptôme. Puis-je bénéficier tout de même d'un traitement enzymatique substitutif ?

Une enzymothérapie substitutive par alglucosidase alfa (Myozyme[®]) n'est actuellement pas recommandée lorsque la maladie de Pompe est asymptomatique, même s'il existe par exemple une augmentation du taux sanguin de CPK ou des anomalies des muscles à l'IRM. En effet, vous pouvez ne manifester aucun symptôme de la maladie de Pompe pendant plusieurs décennies, voire ne jamais en avoir. La décision d'entreprendre un traitement ou pas est discutée au cas par cas, par plusieurs experts d'un centre de référence des maladies neuromusculaires ou des maladies héréditaires du métabolisme. Dans les situations particulièrement compliquées, l'avis du Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Pompe (CETP), composé d'une vingtaine de spécialistes qui travaillent dans différents centres de référence et de compétences, est sollicité.

Source : *Protocole national de diagnostic et de soins Maladie de Pompe, Filnemus – G2M, Juillet 2016*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Un traitement à l'hôpital et dans un service expert

L'alglucosidase alfa (Myozyme[®]) est administrée en perfusion d'une durée de 4 à 5 heures en général (au minimum 2 heures), tous les 14 jours à l'hôpital, dans un service dont l'équipe est formée de façon spécifique à la préparation et à l'administration de ce médicament.

- Lors de chaque séance de traitement, l'alglucosidase alfa est perfusée en augmentant progressivement le débit grâce à une pompe électronique, après vérification à chaque palier de l'absence d'effets indésirables.

Pendant la perfusion, l'équipe soignante surveille à intervalles réguliers la tension artérielle, la fréquence cardiaque, la température et la fréquence respiratoire. Cette surveillance se poursuit après la fin de la perfusion pendant une durée fixée par le médecin, souvent 2 heures.

- En cas d'absence pendant une longue durée (vacances, voyages professionnels, stage ou études), il faut penser à bien l'anticiper (plusieurs mois à l'avance) et en parler avec son médecin pour rechercher ensemble une solution qui permette la poursuite du traitement enzymatique substitutif.

Effets indésirables possibles du traitement enzymatique substitutif

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, les perfusions d'alglucosidase alfa (Myozyme®) sont en général bien tolérées.

Certaines personnes développent cependant des réactions à la perfusion pendant ou dans les heures qui suivent.

- Ces réactions peuvent se manifester par des symptômes de gravité variable :

- maux de tête, fatigue, sensation de chaleur, nez bouché, larmoiement, plaque d'urticaire, picotements, baisse ou augmentation de la tension artérielle ;

- frissons, difficultés pour respirer, toux, sifflement respiratoire, urticaire généralisée, nausées, vomissements, accélération du rythme cardiaque, anxiété, rougeur brutale du visage, du cou et du tronc, gonflement de la peau ;

- des réactions allergiques graves, avec difficultés respiratoires importantes, rythme cardiaque anormal ou chute de la tension artérielle, peuvent apparaître de façon exceptionnelle le plus souvent durant la première année de traitement.

- Il est rare que la survenue d'un effet indésirable oblige à arrêter de façon définitive l'enzymothérapie. La plupart du temps, une prise en charge adaptée (ralentissement du débit, interruption temporaire de la perfusion, médicaments...) permet de juguler les réactions liées à la perfusion et de poursuivre le traitement par alglucosidase alfa (Myozyme®), si besoin avec un traitement spécifique (antiallergique, immunosuppresseur) avant les perfusions ultérieures.

Suivi sous traitement

Une personne qui reçoit une enzymothérapie substitutive pour traiter une maladie de Pompe doit bénéficier de consultations de suivi régulières dans un *centre de référence* ou *de compétences* des maladies neuromusculaires ou des maladies héréditaires du métabolisme. Que l'on soit traité toutes les deux semaines dans un tel centre ou dans un autre service hospitalier, ce suivi spécialisé est toujours nécessaire. Il permet d'évaluer avec précision l'évolution (notamment respiratoire) de la maladie sous enzymothérapie substitutive. La fréquence des rendez-vous dans le centre de référence ou de compétences est adaptée au cas par cas, en fonction de l'évolution des symptômes de la maladie et de la tolérance du traitement. Le plus souvent, un premier rendez-vous est planifié 6 mois après le début du traitement, puis tous les ans.

- À l'occasion de ces consultations, un bilan qui comporte notamment un *examen clinique* avec différents tests des capacités musculaires, des

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR), un *électrocardiogramme* (ECG) et des analyses de sang est réalisé. Une *imagerie par résonance magnétique* (IRM) des muscles est également préconisée tous les 2 ans.

▪ La recherche et le dosage dans le sang des *anticorps* dirigés contre l'enzyme recombinante (Ac anti-rhGAA) sont recommandés 6 mois après le début du traitement, puis tous les ans.

Une question de taux

Lorsque le système de défense de l'organisme (ou système immunitaire) prend l'enzyme GAA recombinante (Myozyme®) pour un élément « étranger » à l'organisme, il déclenche la production d'anticorps pour la combattre. Un faible taux sanguin d'anticorps n'est pas forcément préoccupant. En revanche, un taux très élevé pourrait inhiber le traitement et favoriser l'apparition de réactions allergiques lors des perfusions.

Les **anticorps** sont des protéines capables de reconnaître et de se fixer spécifiquement à une molécule. Dans l'organisme, leur synthèse est déclenchée par la présence d'une substance ou d'une molécule considérée comme étrangère (antigène), qu'ils reconnaissent et à laquelle ils se combinent spécifiquement pour la neutraliser.

J'ai une maladie de Pompe mais je ne reçois pas d'enzymothérapie substitutive. À quelle fréquence dois-je me faire suivre ?

Toute personne atteinte d'une forme adulte de la maladie de Pompe, qu'elle présente des symptômes de la maladie ou pas, et qu'elle soit traitée par enzymothérapie substitutive ou non, doit bénéficier d'un suivi régulier dans un centre de référence ou de compétences des maladies neuromusculaires ou des maladies héréditaires du métabolisme.

C'est au médecin de ce centre de déterminer la fréquence de suivi la plus adaptée à votre situation, souvent dans votre cas une fois par an. Ces rendez-vous à intervalles réguliers permettent au médecin de détecter l'apparition éventuelle de symptômes de la maladie et d'envisager, si nécessaire, de débiter un traitement enzymatique substitutif.

Dans l'intervalle entre deux consultations planifiées, n'hésitez pas à consulter si vous ressentez une faiblesse musculaire ou un essoufflement inhabituel.

Source : *Protocole national de diagnostic et de soins Maladie de Pompe, Filnemus – G2M, Juillet 2016*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une efficacité variable

Plusieurs *essais cliniques* ont évalué l'efficacité de l'α-glucosidase alfa (Myozyme®) dans la forme adulte de la maladie de Pompe.

Les effets de l'α-glucosidase alfa semblent suivre trois phases successives : une amélioration initiale des symptômes musculaires et respiratoires, puis leur stabilisation dans un deuxième temps, et enfin leur aggravation mais sur un rythme qui paraît plus lent que sans traitement. La progression de la maladie est ainsi ralentie chez de nombreuses personnes.

L'α-glucosidase alfa étant administrée chez l'adulte depuis relativement peu de temps (2011), le recul est aujourd'hui insuffisant pour connaître avec certitude son efficacité à très long terme.

Les conclusions de la Haute autorité de santé

Dans un avis publié en mars 2017, la Commission de la transparence de la Haute autorité de santé (HAS) conclut que les études récentes confirment le bénéfice transitoire du Myozyme® sur des critères fonctionnels (test de 6 minutes de marche, capacité vitale) dans les formes tardives de la maladie de Pompe. La HAS note également que ce médicament n'a par ailleurs pas encore démontré un impact sur les fonctions motrices à long terme et sur l'espérance de vie.

Source : *Alpha alglucosidase, Avis de la Commission de la transparence (HAS), 22 Mars 2017*

L'arrêt du traitement

La maladie de Pompe est une maladie chronique. Si le traitement est nécessaire au moment du diagnostic, il le reste au fil des années. Néanmoins, son arrêt peut être envisagé si la personne malade le souhaite (perfusions trop contraignantes, sentiment d'inefficacité, « ras-le-bol »...), si survient un effet secondaire grave que l'on ne peut pas contrôler, si le traitement ne se montre pas efficace ou encore si une autre maladie grave apparaît.

- L'arrêt de l'αglucosidase alfa (Myozyme®) pouvant entraîner une augmentation des symptômes de la maladie, la décision d'arrêter les perfusions ou de les poursuivre est toujours pesée avec soins par les médecins impliqués dans la prise en charge, et notamment ceux du Centre de référence. Leur décision collégiale est ensuite soumise au *Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Pompe* (CETP).

Créé en 2004, le **Comité d'Évaluation du Traitement de la Maladie de Pompe** (CETP) est l'un des six groupes du Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales (CETL). Il rassemble des professionnels de santé experts dans la prise en charge de la maladie de Pompe.

WEB <http://www.cetl.net/maladies-lysosomales/cetp-maladie-de-pompe/>

Enzymothérapie et grossesse sont compatibles

La grossesse figure sur la liste des contre-indications (théoriques) de l'αglucosidase alfa (Myozyme®) car aucun essai clinique spécifique n'a été mené sur l'administration de ce médicament chez la femme enceinte.

Néanmoins, des femmes ont mené une ou plusieurs grossesses sous enzymothérapie substitutive sans complications ni pour la maman, ni pour son bébé. Ces observations s'ajoutent à des études menées chez l'animal qui n'ont retrouvé aucun effet négatif sur le déroulement de la gestation ou le développement de l'embryon.

Les experts français recommandent donc de ne pas interrompre un traitement par αglucosidase alfa en cas de grossesse. A contrario, son arrêt pourrait entraîner une aggravation des symptômes de la maladie chez la future maman.



Des médicaments à l'essai

Dans la maladie de Pompe, l'enzymothérapie substitutive a une efficacité variable et peut entraîner des effets secondaires, notamment allergiques. Pour surmonter ces inconvénients, les chercheurs explorent différentes pistes.

Améliorer l'effet de l'enzymothérapie substitutive

Des *essais cliniques* portent sur l'augmentation de la dose d'α-glucosidase alfa (Myozyme®), le développement d'enzymes recombinantes de nouvelle génération (conçues notamment pour mieux cibler les muscles) et sur l'association de l'*enzymothérapie substitutive* à des molécules qui augmentent son activité, et donc son efficacité.

Cibler le gène défectueux

Dans la maladie de Pompe, les chercheurs explorent également la voie de la *thérapie génique*. Certaines équipes essaient d'apporter le gène normal de la GAA, transporté à l'aide d'un virus modifié, à l'intérieur des cellules. D'autres utilisent des *oligonucléotides antisens* pour rétablir la fabrication d'une enzyme GAA fonctionnelle.

Pour connaître les essais en cours dans la maladie de Pompe dans le monde et les pistes thérapeutiques à l'étude :

➤➤ [Avancées dans les glycogénoses musculaires](#), AFM-Téléthon.

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

➤➤ [Essais cliniques et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Un **oligonucléotide** est un petit fragment d'ADN ou d'ARN. Un **oligonucléotide antisens** est un fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire qui se lie spécifiquement à un ARN messenger naturel (la séquence de l'oligonucléotide antisens est complémentaire de celle de l'ARN messenger). Il peut ainsi modifier l'ARN messenger (saut ou incorporation d'exon(s) en intervenant à l'étape de sa maturation (l'épissage).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des traitements symptomatiques

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, la prise en charge des symptômes vise à améliorer la qualité de vie et à prévenir les complications orthopédiques et respiratoires.

- Ses modalités sont adaptées à l'importance, à l'étendue et à la vitesse d'évolution de la maladie, évaluées par des bilans réguliers.
- La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la forme adulte de la maladie de Pompe.

Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

Une prise en charge multidisciplinaire pour une atteinte multisystémique

La prise en charge médicale dans la maladie de Pompe vise à prévenir les complications liées à la maladie.

Au niveau auditif

- Suivi auditif (un audiogramme au moment du diagnostic, puis tous les 2 ans si baisse de l'audition) • Appareillage si nécessaire

Au niveau vasculaire

- En cas de symptômes, examens d'imagerie des grosses artères (échographie, angiographie, scanner, imagerie par résonance magnétique) • Chirurgie si nécessaire

Au niveau respiratoire

- Suivi régulier • Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR), enregistrement du sommeil
- Kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique) • Antibiotiques si infections • Vaccins contre la grippe et les infections à pneumocoques en cas d'atteinte respiratoire
- Ventilation non invasive surtout la nuit en cas d'insuffisance respiratoire ou de troubles du sommeil liés à des apnées du sommeil

Au niveau musculaire

- Kinésithérapie adaptée (massages, mobilisations passives et actives) • Auto-rééducation • Pratique régulière d'une activité physique douce • Antalgiques contre les douleurs musculaires • Aides techniques, aides humaines...

Au niveau urinaire

- Examen fonctionnel de la miction (bilan urodynamique) en cas de symptômes • Médicaments si nécessaire • Boire suffisamment

Au niveau vocal et visuel

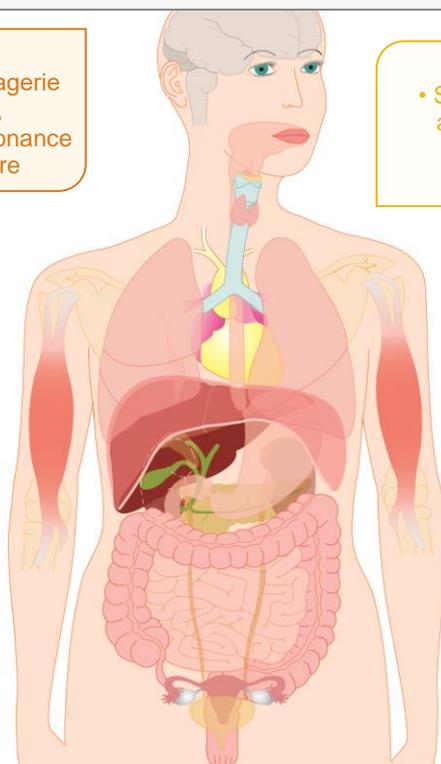
- Suivi orthophonique pour les difficultés à articuler et les fluctuations de la voix si nécessaire • Suivi régulier par un ophtalmologiste

Au niveau cardiaque

- Suivi régulier nécessaire
- Électrocardiogramme annuel, échographie cardiaque tous les 5 ans
- Médicaments et pose d'un *pacemaker* (pile cardiaque) si nécessaire.

Au niveau digestif

- Séances d'orthophonie pour les difficultés à avaler • Adapter la texture des aliments • Manger lentement et bien mâcher • Adapter la posture • Nutrition entérale (par sonde ou gastrostomie) si grosses difficultés • Adaptation de l'alimentation si diarrhée ou constipation • Médicaments contre le reflux gastro-œsophagien (RGO), la diarrhée ou la constipation • Rééducation (kinésithérapie) en cas d'incontinence anale





Prise en charge respiratoire

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, l'atteinte respiratoire est fréquente mais pas systématique. Elle est liée à l'atteinte des muscles respiratoires, en particulier le diaphragme qui est le muscle inspirateur principal. L'atteinte des muscles du dos et les déformations qui en résultent peuvent venir augmenter les difficultés respiratoires.

L'atteinte des muscles respiratoires est un élément important à surveiller et à prendre en charge dans la forme adulte de la maladie de Pompe. Elle peut être à l'origine d'une *insuffisance respiratoire* dite « restrictive » qui fait toute la gravité de la maladie.

- La faiblesse des muscles respiratoires peut se manifester par un essoufflement (dyspnée) à l'effort et/ou en position allongée (orthopnée), une respiration plus rapide que d'habitude, voire par des signes d'insuffisance respiratoire nocturne comme des maux de tête le matin au réveil, des sueurs, un sommeil de mauvaise qualité non réparateur avec somnolence dans la journée. Elle peut aussi se traduire par des infections respiratoires fréquentes (bronchites, pneumonies).
- Une **surveillance annuelle** de la fonction respiratoire (*explorations fonctionnelles respiratoires*) est recommandée à titre systématique chez toute personne atteinte d'une forme adulte de la maladie de Pompe, même si elle ne présente pas de symptômes respiratoires.

Un suivi très utile

Une atteinte respiratoire peut être présente alors même que l'on n'a pas l'impression d'avoir des difficultés particulières pour respirer. La surveillance de la fonction respiratoire est donc essentielle pour en détecter l'atteinte éventuelle et proposer un traitement capable de pallier la faiblesse des muscles respiratoires, d'assurer une bonne oxygénation et de prévenir le développement d'infections broncho-pulmonaires.

- Outre un examen clinique des poumons par le médecin, l'évaluation de la fonction respiratoire est basée sur la mesure de la *capacité vitale*, des pressions respiratoires et des *gaz du sang*.

Évaluer la fonction respiratoire en pratique

La *capacité vitale* et les *pressions respiratoires* sont mesurées au cours d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). Ces explorations sont réalisées à l'aide d'un spiromètre, petit tube connecté à un appareil de mesure électronique dans lequel on respire par la bouche.

La *mesure des gaz du sang* se fait sur un échantillon de sang (prise de sang), prélevé le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou d'un lobe d'oreille.

- En cas d'anomalie d'un examen (EFR, gaz du sang) ou de symptômes évocateurs d'une *hypoventilation alvéolaire* la nuit (respiration insuffisante la nuit pour rejeter le gaz carbonique ou dioxyde de carbone ou CO₂), des examens respiratoires nocturnes sont recommandés : une oxymétrie (un petit capteur placé au bout d'un doigt enregistre la saturation du sang en oxygène) associée si possible à une capnographie transcutanée (un autre

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspireurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre). La capacité vitale est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

*Un **enregistrement polysomnographique** permet de détecter les troubles respiratoires survenant au cours du sommeil. Réalisé en général au cours d'une nuit passée à l'hôpital, il associe l'enregistrement d'un ensemble de paramètres : stade de sommeil (électro-encéphalogramme, électro-oculogramme, rythme cardiaque (électrocardiogramme), qualité de la ventilation (flux aérien naso-buccal, saturation du sang en oxygène, mouvements thoraciques et abdominaux...).*

capteur placé sur le lobe de l'oreille ou au bout d'un doigt évalue la teneur en dioxyde de carbone dans le sang).

Si nécessaire, le médecin peut demander un *enregistrement* dit « *polysomnographique* » qui permet d'évaluer à l'aide de capteurs externes plusieurs paramètres (respiratoires, cardiaques...). Cet examen nécessite le plus souvent de passer la nuit à l'hôpital.

- À l'issue du bilan, la mise en place d'une *ventilation assistée* peut s'avérer nécessaire. En complément, des techniques de prise en charge appropriées sont mises en place : *kinésithérapie respiratoire, insufflations passives, toux assistée, aide au désencombrement...*

Ventilation non invasive

Lorsque l'atteinte des muscles respiratoires entraîne une fonction respiratoire insuffisante (insuffisance respiratoire), un appareil de ventilation prend le relai et assiste les muscles respiratoires.

On dispose désormais de techniques dites « non invasives » pour assurer cette assistance dans de bonnes conditions. Il s'agit essentiellement de la ventilation par voie nasale (à l'aide d'un masque) ou, plus rarement, par pipette buccale ou par masque buccofacial.

- Cette *ventilation non invasive* n'a pas besoin d'être utilisée 24h/24h. Il est possible d'y avoir recours la nuit (voire en complément à la sieste ou à d'autres moments de la journée en fonction de son état de fatigue) pour assurer une période de repos nocturne aux muscles respiratoires tout en permettant une bonne oxygénation de l'organisme le reste de la journée.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et les inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences. Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances. Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule bien, il est nécessaire d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien. Si des difficultés apparaissent, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

- Les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations réunies au sein de l'*ANTADIR* (ou des prestataires privés (type Vitalaire®) en lien avec le médecin prescripteur. Il en est de même pour les réglages et la maintenance de la machine.

Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...). Ils assurent le suivi technique (entretien et renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations

*Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.*

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

WEB <http://antadir.com>.



entre les différents intervenants. Ces services proposent aux personnes malades une assistance 24h/24 et 7j/7.

Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent.

- Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région dont vous trouverez les coordonnées
- en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit)
- sur le site internet de l'AFM-Téléthon : [\[WEB\] www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Vos contacts > Services régionaux.

- La ventilation non invasive peut entraîner certains inconvénients à prendre en compte avec l'équipe de soins : irritation cutanée au niveau de certaines zones de contact du masque, aérophagie due au passage de l'air dans l'estomac, gêne liée au bruit de la machine...

Améliorer les surfaces de contact, diminuer la pression d'application du masque, faire un masque sur mesure à partir d'un moulage facial, porter une gaine en coutil pour limiter l'expansion abdominale sont autant de solutions pour rendre confortable la ventilation assistée.

Ventilation invasive

Le recours à une ventilation invasive (c'est-à-dire par *trachéotomie*) est parfois nécessaire au cours de l'évolution de la maladie.

- La trachéotomie est un geste chirurgical qui peut être proposé lorsque l'assistance ventilatoire non invasive apporte plus d'inconfort que de bien-être respiratoire.

En particulier, elle facilite la lutte contre l'encombrement bronchique (aspirations trachéales). La trachéotomie n'empêche ni de parler, ni de manger même si elle peut, parfois, engendrer des difficultés d'insertion sociale.

- La trachéotomie n'est pas toujours facile à accepter. Lorsqu'elle devient nécessaire, il vaut mieux aborder les questions relatives à l'assistance ventilatoire et donc à la trachéotomie avec l'équipe multidisciplinaire de référence à froid plutôt que dans un contexte d'urgence.

Kinésithérapie respiratoire

- Plusieurs techniques de kinésithérapie respiratoire sont utilisées pendant les séances pour entretenir la mobilité et la souplesse de l'appareil respiratoire, désencombrer les voies respiratoires et les poumons, augmenter la quantité d'air qui entre dans les poumons et réduire le risque d'infection respiratoire: mobilisations passives, insufflations passives, mobilisations actives.
- Les séances sont adaptées à la force des muscles respiratoires de la personne et à sa fatigabilité (2 à 5 séances par semaine).

Toux assistée et le drainage bronchique

L'affaiblissement des muscles expirateurs (en particulier des muscles abdominaux) retentit sur l'efficacité de la toux. Les sécrétions produites en permanence par l'appareil respiratoire stagnent alors dans les voies aériennes et ne sont pas éliminées par la toux. Cela favorise la survenue d'infections broncho-pulmonaires.

Les techniques de désencombrement sont primordiales pour conserver des voies aériennes dégagées.

La **ventilation assistée** consiste à substituer, ou à aider, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur) les muscles respiratoires défaillants. Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la ventilation non invasive : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur
- la ventilation par trachéotomie : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

➤➤ [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤➤ [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

➤➤ [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- L'utilisation quotidienne de techniques de *toux assistée* prévient la survenue d'encombrements bronchiques à répétition quand les muscles ne permettent plus d'avoir une toux efficace.

La toux assistée en pratique

Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (débit de pointe – DEP - inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, chaque fois que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).

La personne et son entourage sont formés à ces techniques en dehors de périodes critiques (encombrement très important) par l'équipe médicale et paramédicale qui assure le suivi respiratoire.

➤ ➤ [Désencombrement bronchique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- La toux assistée peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute.

Le drainage bronchique facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires et est nécessaire en cas d'infection pulmonaire.

Des appareils respiratoires de type *CoughAssist*[®] ou *Percussionnaire*[®] ..., peuvent aussi aider au désencombrement des voies aériennes.

Vaccinations

Outre les vaccins obligatoires, les vaccinations contre la grippe (tous les ans) et contre les infections à pneumocoque (tous les 3 à 5 ans) sont fortement conseillées pour limiter le risque de développer une infection pulmonaire.

En cas d'encombrement bronchique

Compte tenu de la fragilité respiratoire potentielle des personnes atteintes d'une forme adulte de la maladie de Pompe, un traitement systématique par antibiotiques est proposé dès le début de tout encombrement respiratoire ou rhinopharyngé (rhume, bronchite...).

- Il ne faut pas prendre de fluidifiants bronchiques ni d'antitussifs, du fait de la difficulté à tousser pour expulser les mucosités ainsi fluidifiées. D'où l'importance de présenter au personnel soignant qui l'ignorerait, sa carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" à jour.

La carte de soins et d'urgence "Maladies Neuromusculaires" en pratique

Le port et la présentation de la carte de soins et d'urgence, disponible dans les consultations neuromusculaires, permet d'informer les professionnels de santé (médecin généraliste, pharmacien...) sur la prise en charge recommandée dans les maladies neuromusculaires et d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de ces pathologies.

- En période d'encombrement bronchique, la prise en charge respiratoire (désencombrement et toux assistée, ventilation non invasive...) est intensifiée de façon à soulager le travail de muscles respiratoires rapidement fatigables.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Vaccination et maladies neuromusculaires

La vaccination est un moyen efficace de prévenir certaines maladies infectieuses comme la grippe ou la pneumonie à pneumocoque. Elle est particulièrement recommandée dans les maladies neuromusculaires en général, et dans la maladie de Pompe en particulier, une infection pouvant venir déstabiliser un équilibre physiologique déjà fragilisé par la maladie et son traitement. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur le sujet.

➤ ➤ [Vaccination et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



Entretenir la musculature

L'atteinte musculaire

La forme adulte de la maladie de Pompe se manifeste essentiellement par une fatigabilité, des douleurs musculaires et/ou un manque de force qui prédomine au niveau des *muscles proximaux* (des hanches et des cuisses surtout), de la musculature du dos et des abdominaux.

Les muscles respiratoires (comme le diaphragme), ceux des paupières et ceux de la langue peuvent également être touchés.

L'évolution de l'atteinte musculaire est lentement progressive. Son retentissement est différent d'une personne à l'autre.

La faiblesse musculaire en pratique

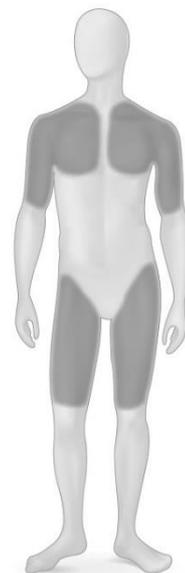
Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, la faiblesse musculaire peut se manifester par des difficultés ou une gêne inhabituelle pour :

- sauter,
- courir,
- faire du sport,
- monter ou descendre des escaliers,
- maintenir le dos droit, relever la tête,
- se relever de la position allongée ou accroupie,
- se lever d'une chaise ou du siège des toilettes,
- ramasser un objet sur le sol, porter des objets lourds,
- se tourner dans son lit,
- marcher,
- garder les paupières grandes ouvertes, bouger les yeux,
- articuler, avaler.

Atteinte musculaire proximale

Les muscles proximaux sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs (ou ceinture scapulaire), muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs (ceinture pelvienne).

➤➤ [Le système musculaire squelettique. Repères Savoir & Comprendre. AFM-Téléthon.](#)



SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge musculaire

La prise en charge des difficultés engendrées par l'atteinte musculaire associe la pratique régulière d'exercices physiques doux, une *prise en charge orthopédique* (kinésithérapie et appareillage) et de bonnes habitudes au quotidien (doser ses efforts physiques, se protéger du froid...).

Travail musculaire actif avec le kinésithérapeute

Selon le bilan musculaire et fonctionnel, le médecin de rééducation peut proposer un programme d'exercices à faire régulièrement (2 à 3 fois par semaine) avec un kinésithérapeute.

- Un *travail actif* en rééducation permet d'entretenir les muscles. Il se fait à intensité modérée en évitant le travail à résistance maximale, inutile et fatigant. Il est précédé d'une phase préparatoire d'échauffement du muscle (*mobilisation passive*, massage, chaleur...).
- Si le muscle est trop faible, il ne devra pas faire l'objet d'un travail actif mais plutôt être compensé et aidé par l'appareillage ou une *aide technique* (comme une canne).

Exercice physique et maladies neuromusculaires

Avoir des activités physiques au quotidien est important pour la santé des muscles, mais aussi du cœur et des poumons. L'exercice aide également à alléger son stress et favorise la détente. De nombreuses activités physiques ou sportives sont possibles en cas de maladies neuromusculaires. Un *Repères Savoir & comprendre*, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les bienfaits de l'exercice et donne des conseils pratiques.

➤➤ [Exercice physique et maladies neuromusculaires](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Puis-je utiliser un appareil de stimulation musculaire électrique à la maison ?

Il n'est pas recommandé aux personnes atteintes d'une maladie de Pompe d'utiliser ces appareils (Sport-Elec[®], Slendertone[®]...). Les études menées sur ce type d'électrostimulations n'ont pas permis de démontrer qu'il avait un effet bénéfique.

Source : *Protocole national de diagnostic et de soins Maladie de Pompe, Filnemus – G2M, Juillet 2016*

Pratique régulière d'une activité physique douce.

Tout muscle, malade ou non, diminue de volume (il s'atrophie) et perd de la force s'il n'est pas utilisé.

- Un programme d'exercice musculaire spécifique aide à prévenir ce phénomène, à rester en forme et à conserver au mieux sa force musculaire. Il comporte des efforts dit "en aérobie", d'intensité moyenne et d'une durée de 20 à 40 minutes.
- Pour concevoir ce programme, le médecin de rééducation peut demander des tests de tolérance à l'effort. Leurs résultats permettront d'adapter les exercices aux capacités musculaires et cardio-respiratoires de la personne.
- L'activité physique ne doit pas endommager les muscles. Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la fibre musculaire, à fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif.

Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. Ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants lorsque l'on est atteint d'une maladie neuromusculaire.


SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

Que puis-je faire pour préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux ses muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice (ou trop intense) et pas assez.

On peut demander conseil au kinésithérapeute et/ou médecin de rééducation sur le type d'activité à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

Éviter une prise de poids importante, en ayant une alimentation équilibrée et, au besoin, en se faisant aider par un médecin nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.

Gérer ses efforts musculaires en pratique

- L'activité physique regroupe toutes les activités musculaires au cours de votre journée : à la maison, au travail, dans les transports et pendant vos loisirs (marcher, monter des escaliers, faire ses courses, faire le ménage, faire du sport...). Privilégiez les activités qui ont du sens pour votre épanouissement personnel et réduisez au maximum les efforts musculaires inutiles.
- Des aides techniques peuvent vous aider à accomplir des gestes quotidiens qui sont devenus trop fatigants (par exemple pour la toilette, pour la voiture, pour l'écriture...).
- Un simple podomètre, un tracker d'activité connecté (intégré à un bracelet, à une montre) ou une application dédiée pour smartphone (comme Podomètre, Pacer, Runtastic ...) permet de mesurer le nombre de pas réalisés dans la journée.



C'est un bon indicateur de votre activité physique quotidienne. Il peut être utile pour surveiller et développer votre activité physique.

▪ Adaptez vos efforts à votre forme physique du jour. Vous ne devez pas aller jusqu'à l'épuisement. Prévoyez aussi des moments de repos pour récupérer.

Du sport pourquoi pas, mais sur-mesure

▪ La pratique d'un sport, en tenant compte de vos envies et de vos capacités, améliore votre état de santé (capacités cardio-pulmonaires...). Elle a en plus un effet valorisant (meilleure estime de soi) et permet de rencontrer d'autres personnes dans une ambiance conviviale. Il est indispensable de toujours consulter son médecin et de suivre ses recommandations.

La plupart des sports peuvent être adaptés à une situation de handicap.

▪ Vous pouvez vous renseigner auprès

- de la Fédération française Handisport : ☎01 40 31 45 00

WEB <http://www.handisport.org>

- de la Fédération française Sports pour Tous : ☎01 41 67 50 70.

WEB www.sportspourtous.org

La **Fédération française handisport** (FFH) offre, par le biais de ses nombreux clubs, un très large choix de disciplines de loisirs, toutes accessibles aux différentes formes de handicaps moteurs, visuels et auditifs.

WEB <http://www.handisport.org/>

La **Fédération Française pour l'Entraînement Physique dans le Monde Moderne (FFEPMM) Sports pour Tous** est une fédération multisports qui propose des activités physiques variées et adaptées aux besoins de chacun, selon ses motivations, ses envies mais aussi sa condition physique et son état de santé.

WEB <http://www.sportspourtous.org/>

Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations

Le manque de force musculaire rend les mouvements moins amples et moins nombreux. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle.

En l'absence de prise en charge, le manque de mouvements et/ou certaines postures de compensation favorisent le raccourcissement de certains muscles et de leurs tendons (*rétractions musculo-tendineuses*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments (déformations articulaires). Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*.

De plus, le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou musculaires (ankyloses). Une prise en charge orthopédique adaptée aide à lutter contre ces phénomènes.

Des déformations orthopédiques

▪ Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, la faiblesse des muscles situés le long de la colonne vertébrale (paravertébraux) peut entraîner une tendance de la colonne vertébrale à se courber (en *cyphose*, en *scoliose*) ou une *camptocormie*. La faiblesse des muscles abdominaux favorise le creusement du bas du dos (*hyperlordose*). Il peut également exister une rigidité de la colonne vertébrale. En l'absence de prise en charge orthopédique, ces modifications finissent par rendre la position assise inconfortable, voire douloureuse et par altérer la fonction respiratoire.

▪ De façon exceptionnelle, certaines articulations des *membres inférieurs*, comme celles des hanches, peuvent ne plus atteindre l'extension complète (*flexum* de hanche). Les muscles des mollets (triceps suraux), qui se fixent sur l'os des talons par les tendons d'Achille, peuvent également se rétracter, d'où des difficultés pour poser les talons par terre et une tendance à marcher sur la pointe des pieds.

▪ La faiblesse musculaire et les douleurs conduisent à limiter les mouvements, et cette limitation motrice peut à son tour entraîner à terme

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

➤➤ [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires.](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La **camptocormie** se manifeste par une flexion importante du tronc vers l'avant. La personne se tient très penchée en avant lorsqu'elle est debout immobile ou qu'elle marche, mais son dos se redresse lorsqu'elle est allongée.

Une **subluxation** est une luxation incomplète d'une articulation. Lors d'une luxation, les deux extrémités osseuses qui s'articulent entre elles se sont déplacées et ne sont plus en contact. Dans une subluxation, elles restent en contact partiel.

des remaniements de certaines articulations (hanche, épaule...) et conduire parfois à des *subluxations*.

Des douleurs et un risque de fragilité osseuse à long terme

- Le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou de crampes musculaires.
- La baisse de sollicitation mécanique de l'os favorise sa déminéralisation (*ostéoporose*) laquelle peut devenir douloureuse à la longue. Elle peut également entraîner un problème de fragilité osseuse avec le risque de voir survenir des fractures, notamment au niveau des vertèbres (tassement vertébral) et des membres pour des chocs ou des traumatismes relativement peu importants.

La prise en charge orthopédique

Associant *kinésithérapie*, appareillage et parfois chirurgie orthopédique, la prise en charge orthopédique dans la maladie de Pompe vise à limiter les *rétractions musculaires* et à maintenir souplesse et alignement articulaires des membres et de la colonne vertébrale. Elle optimise les effets du traitement par *enzymothérapie de substitution*. Ses objectifs sont d'améliorer le confort et de maintenir le meilleur niveau d'autonomie possible.

Le meilleur traitement des déformations et de leur enraidissement reste préventif (mobilisation et étirements réguliers, port d'attelles...). La *prise en charge orthopédique* doit donc débuter très précocement. Elle est indispensable pour conserver la souplesse des muscles et des articulations.

SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

La **kinésithérapie** (kinésis: mouvement en grec) vise, dans les maladies neuromusculaires, à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

►► [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#),
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La kinésithérapie entretient la mobilité

La *kinésithérapie* est un élément-clé dans la prise en charge de la forme adulte de la maladie de Pompe. Elle a une action dans la prévention des déformations articulaires, mais aussi dans la préservation de la marche et la prévention des chutes, la prise en charge de la douleur et l'entretien de la force musculaire.

Pour lutter contre l'enraidissement musculo-tendineux et les déformations articulaires, la kinésithérapie utilise notamment le massage des masses musculaires, des étirements doux et précis des tendons et des *mobilisations passives* de toutes les articulations.

- Les **massages** sont sources de confort et améliorent la circulation sanguine dans le muscle.
- Les **mobilisations passives** entretiennent la souplesse musculo-tendineuse, préviennent les *rétractions* et soulagent les éventuelles douleurs osseuses liées à l'ostéoporose. Ces assouplissements concernent toutes les articulations. Les mobilisations passives sont faites dans leur amplitude maximale et ne doivent pas être douloureuses.
- Le travail **musculaire actif** permet d'entretenir les muscles. Toujours d'intensité modérée, il peut comporter des exercices pour muscler le dos afin de prévenir ou de limiter son affaissement (redressement du buste, déroulement des épaules, travail du souffle...).
- La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité de la cage thoracique et la force des muscles respiratoires, améliorant ainsi les capacités respiratoires et le bien-être.



Fréquence des séances de kinésithérapie

La prise en charge kinésithérapique est adaptée à l'atteinte musculaire et à son évolution. Elle comprend en général au moins **2 séances par semaine**.

La kinésithérapie en pratique

- Les séances de kinésithérapie peuvent se passer à domicile ou au cabinet du kinésithérapeute (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'à la maison).
- Le rythme des séances de kinésithérapie est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie...
- La possibilité administrative d'avoir recours à deux kinésithérapeutes opérant à tour de rôle répartit les objectifs thérapeutiques, maintient la motivation et évite la lassitude tant de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire que du kinésithérapeute.
- La kinésithérapie ne doit pas trop fatiguer la personne afin de lui permettre de réaliser les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.

Comment faire pour trouver un kinésithérapeute qui connaît bien la maladie de Pompe ?

Pour son suivi quotidien, il peut être plus simple de choisir un cabinet de ville plus proche de son domicile ou de son lieu de travail afin de ne pas perdre son énergie et sa motivation à se rendre sur place.

- Cependant, peu de kinésithérapeutes de ville connaissent les maladies neuromusculaires. C'est pourquoi, il est important d'inciter votre kinésithérapeute à contacter les kinésithérapeutes des Consultations spécialisées dans le domaine des maladies neuromusculaires, à défaut les kinésithérapeutes conseil de l'AFM-Téléthon. Ceux-ci, non seulement connaissent bien la prise en charge de ces maladies, mais peuvent aussi former leurs confrères de ville sur la façon de prendre en charge des personnes atteintes de maladie neuromusculaire.
- Même sans connaître la maladie de Pompe, un bon kinésithérapeute sait évaluer la force de vos différents muscles et mettre au point un programme adapté à vos capacités en s'aidant de votre prescription médicale.



La kinébalnéothérapie

La kinébalnéothérapie en eau chaude favorise la détente musculaire et permet de faire seul et sans fatigue des mouvements difficiles en étant soumis à la pesanteur. Elle n'est cependant possible que chez les personnes qui supportent bien, sur le plan respiratoire et cardiaque, l'immersion dans l'eau.

- Une rééducation active peut se faire en piscine, en respectant une intensité d'effort et une vitesse de mouvement modérées, ainsi que des temps de repos égaux aux temps de travail.
- Une rééducation relaxante en eau chaude est particulièrement utile en cas de douleur et de fatigue.

Il faut éviter l'eau fraîche ou froide surtout lorsque l'*amyotrophie* est importante, car il y a peu de muscle pour générer de la chaleur et réchauffer l'organisme.

L'auto-rééducation est de la rééducation pratiquée seul, en l'absence de professionnels de santé.

Elle permet, en complément de la prise en charge kinésithérapeutique, d'entretenir les capacités motrices et d'agir contre les douleurs. Les exercices d'autoéducation sont complémentaires des séances de rééducation avec des professionnels de santé (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes...). Il est préférable qu'un professionnel vous montre comment les réaliser chez vous en les adaptant à votre situation particulière.

Une orthèse est un appareillage orthopédique placé sur la peau qui permet d'immobiliser ou de stabiliser une articulation douloureuse ou instable, d'amortir les chocs, de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Elle est complémentaire de la kinésithérapie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

L'auto-rééducation : une gymnastique quotidienne d'entretien

Le kinésithérapeute peut vous former à des exercices à réaliser seul(e) (*auto-rééducation*). Cela permet de prolonger la kinésithérapie au domicile et d'espacer le rythme des séances.

- Par exemple, des exercices d'étirement du tendon d'Achille, de massage de la plante du pied peuvent être réalisés à la maison.
- Si le retentissement orthopédique n'est pas trop important, il est possible de suspendre ou d'alléger la kinésithérapie sur des périodes plus ou moins longues (pendant les vacances notamment). Cela n'est possible que si vous êtes motivé(e) pour réaliser seul(e) les exercices d'auto-rééducation quotidiennement.

Des appareillages pour se maintenir en bonne position

Les appareillages orthopédiques (*orthèses*) permettent de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Ils sont complémentaires de la kinésithérapie.

- Si la musculature du dos et des abdominaux est affaiblie, la stabilité du tronc peut en être affectée et nécessiter le port d'un *corset*.
- Choisir une orthèse nécessite de faire un bilan complet de votre état articulaire et musculaire avec un spécialiste (kinésithérapeute, podologue, orthoprothésiste ou *ergothérapeute*).

La réalisation d'une orthèse adaptée est une démarche complexe, dans laquelle plusieurs critères entrent en jeu : faiblesse musculaire, *déformations orthopédiques*... Les aspects esthétiques de l'appareillage doivent aussi être pris en compte, même s'il existe des contraintes techniques qui ne permettent pas tout.

La mise en place d'une orthèse en pratique

- Il faut souvent faire plusieurs essais pour trouver le bon appareillage.
- Un délai d'adaptation d'au moins un mois est nécessaire pour se sentir mieux grâce à un appareillage. Si au-delà de cette durée vous ne constatez aucune amélioration, voire que vous ressentez des douleurs, c'est que cet appareillage n'est pas adapté à votre cas.

Ne pas oublier l'alternance posturale

Il est important de changer régulièrement de position dans la journée, a fortiori lorsque l'on utilise un fauteuil roulant. Cette alternance posturale soulage les tensions, les points d'appuis et les douleurs.

- Se mettre debout 1 à 2 heures par jour (durée cumulée), si besoin à l'aide d'une aide technique comme une canne, un déambulateur, voire un fauteuil roulant électrique doté d'une fonction verticalisateur, contribue à l'alternance posturale, ralentit la déminéralisation osseuse (*ostéoporose*) et lutte contre les déformations orthopédiques (*scoliose* notamment).



Fatigue, troubles du sommeil

Une fatigue excessive est un symptôme fréquent chez les personnes atteintes d'une forme adulte de la maladie de Pompe. Elle peut avoir des effets sur de nombreux aspects de la vie : somnolence dans la journée, manque de motivation tant au travail et à la maison pour les loisirs, restriction des activités quotidiennes, difficultés pour se concentrer... La fatigue retentit sur le moral, et inversement le moral influe la sensation de fatigue.

- Les causes de fatigue dans la maladie de Pompe sont multiples et ne sont pas toutes toujours connues :
 - l'atteinte respiratoire y contribue, notamment l'hypoventilation alvéolaire nocturne qui perturbe le sommeil la nuit et entraîne une tendance à la somnolence durant la journée ;
 - l'atteinte musculaire participe très probablement aussi à la fatigue en augmentant le coût énergétique des activités physiques comme la marche, la station debout... ;
 - à l'inverse, le manque d'exercice physique entraîne une *désadaptation* de l'organisme *à l'effort* (notamment sur le plan cardio-respiratoire) ; moins on en fait, plus il est difficile d'en faire et plus cela fatigue ;
 - des troubles du sommeil peuvent exister (*apnées du sommeil*) qui provoquent de nombreux réveils pendant la nuit ; un dépistage de ces troubles (par *enregistrements polygraphiques du sommeil*) est nécessaire avant de mettre place la prise en charge de la fatigue ;
 - la lourdeur du traitement, et les allers-retours à l'hôpital qu'il nécessite, peuvent s'avérer fatiguant.
- La prise en charge de la fatigue est donc pluridisciplinaire : médecin généraliste, rééducateur, psychologue...

Entretenir sa condition physique

- Le maintien en bonne condition par une activité physique régulière améliore significativement les sensations de fatigue et de douleur. Même si les capacités musculaires ne permettent pas d'avoir une activité "sportive", il est possible d'entretenir sa forme.
- Parlez-en avec votre kinésithérapeute et/ou votre médecin de rééducation pour mettre au point un programme adapté.

Savoir se reposer y compris dans la journée

Organiser ses activités avec des temps de repos musculaires (ne pas rester trop longtemps dans des positions exigeantes sur le plan musculaire) et/ou adapter sa posture et sa gestuelle permet aux muscles de récupérer au fur et à mesure, avant d'arriver au stade de fatigue profonde.

Avoir un sommeil réparateur

- Adopter de bonnes habitudes qui favorisent le sommeil : dormir sur une bonne literie (matelas, sommier, oreillers), se protéger du bruit et de la lumière la nuit, éviter les repas trop riches ou trop tard le soir, ne pas consommer d'excitants (café, nicotine...) avant le coucher, avoir un rythme régulier (heure du lever et du coucher).
- La relaxation et des activités calmes en fin de journée permettent de se détendre et facilitent l'endormissement.

*La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à la sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la désadaptation de l'organisme à l'effort.*

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des solutions pour bien dormir

Dans une maladie neuromusculaire, le manque de mobilité, l'inconfort, les douleurs de positionnement et d'autres troubles (respiratoires, digestifs...) altère la qualité du sommeil, avec parfois d'importantes conséquences au quotidien pour la personne et ses proches. Un équipement adapté (lit, matelas...) mis en place dès l'apparition des difficultés, associé à une meilleure organisation, une adaptation de son environnement et une prise en charge médicale des troubles liés à la maladie permettent d'améliorer le sommeil et la qualité de vie. Un Repères Savoir & Comprendre édité par l'AFM-Téléthon fait le point sur les causes d'un mauvais sommeil et les différentes solutions possibles.

[>> Maladies neuromusculaires : des solutions pour bien dormir](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM Téléthon.

- Méfiez-vous des médicaments somnifères (ou hypnotiques) qui, s'ils diminuent le nombre de réveils pendant la nuit, sont insuffisants pour restaurer un sommeil réparateur. Ils sont de surcroît contre-indiqués en cas d'atteinte respiratoire.
- Les troubles du sommeil (crampes nocturnes, apnées du sommeil...) nécessitent une prise en charge spécifique dépendant de leur nature.

Avoir un bon moral

La fatigue a des répercussions sur le moral, a fortiori lorsque la maladie est aussi accompagnée de douleurs. En retour, moins le moral est bon, moins la fatigue et la douleur sont bien supportées.

- Un soutien psychologique peut aider lorsque le moral est atteint.
 - Les thérapies comportementales et cognitives permettent de briser le cercle vicieux fatigue-douleur/mauvais moral en apprenant à gérer le stress, l'anxiété et la lassitude au quotidien. Elles aident à lutter efficacement contre la fatigue chronique.

Apnées du sommeil

La maladie de Pompe entraîne, rarement, pendant le sommeil de petites pauses respiratoires (apnées) dont on ne se rend pas vraiment compte car on se rendort tout de suite. Cependant, le sommeil est perturbé, de mauvaise qualité. Ce manque de sommeil réparateur et la mauvaise oxygénation pendant le sommeil peuvent entraîner des maux de tête au réveil et une somnolence anormale durant la journée.

- Ces troubles respiratoires doivent être dépistés par un centre spécialisé dans l'étude du sommeil. Votre médecin traitant peut vous orienter vers ces structures.
 - Un *enregistrement* dit "*polysomnographique*" permet d'évaluer à l'aide de capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Cet examen nécessite le plus souvent de passer la nuit à l'hôpital. Il peut aussi se réaliser à domicile, sur une nuit, grâce à un enregistreur portatif.
 - En fonction des résultats, cela peut aboutir à la mise en place d'un appareil de *ventilation* à utiliser lorsque l'on dort.

Prise en charge de la douleur

Peu fréquente dans la forme adulte de la maladie de Pompe, la douleur peut être en lien avec diverses causes (*rétractions musculo-tendineuses, ostéoporose*...). Certaines sont en lien avec l'atteinte des muscles. D'autres avec l'atteinte de fibres nerveuses qui peut provoquer par exemple une sensation de crampes musculaires, de fourmillement ou de picotement douloureux au niveau des mains ou des pieds, ou encore des douleurs digestives.

- L'apaisement de la douleur passe par le traitement de sa cause, par exemple de la vitamine D, du calcium et des mobilisations douces en *balnéothérapie* pour l'ostéoporose.
- Repos, chaleur et massages décontractants peuvent soulager des crampes ou des contractures musculaires.
- Des médicaments *antalgiques* (luttant contre la douleur) plus ou moins forts peuvent être prescrits. Certains de ces médicaments, comme les

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Douleur et maladies neuromusculaires

La douleur est une sensation complexe, propre à chacun, dont la perception intègre des caractéristiques à la fois sensorielles, émotionnelles, cognitives, comportementales... Fréquente dans les maladies neuromusculaires, elle n'est cependant pas toujours exprimée. Souvent difficile à soigner, son retentissement sur la qualité de vie est bien réel. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur ce qu'est la douleur dans les maladies neuromusculaires, sur les outils pour l'évaluer et les différentes approches pour la prévenir et la soulager.

➤➤ Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



morphiniques, risquent d'entraîner ou d'aggraver une insuffisance respiratoire et ne sont donc à utiliser que sur prescription médicale.

▪ Les méthodes de relaxation (massages, bains chauds, détente musculaire, sophrologie, hypnose...) favorisent un lâcher-prise qui permet de mieux gérer ses émotions, ses tensions, ses douleurs.

Hypnose, relaxation, sophrologie... quelles sont les différences entre ces trois méthodes non médicamenteuses de traitement de la douleur ?

L'hypnose, la relaxation et la sophrologie font appel aux mêmes principes.

▪ Les méthodes de **relaxation** induisent un état de conscience modifié qui favorise un lâcher-prise. Cet état naturel de fonctionnement du système nerveux s'accompagne d'un état physique correspondant à la phase de récupération après un stress. On cherche donc, avec la relaxation, à limiter les conséquences néfastes de la douleur sur l'organisme en tant qu'agent de stress.

▪ Un tel état de relaxation peut être obtenu par de nombreuses manières (massages, bains chauds, détente musculaire, auto-training de Schütz, visualisation,...) mais deux techniques sont plus particulièrement utilisées dans la prise en charge globale de la douleur :

- la **sophrologie**, qui permet un apprentissage de méthodes de relaxation dans diverses positions et situations, avec un objectif d'autonomie de la personne.

- l'**hypnose**, qui nécessite l'intervention d'un thérapeute. Il place son patient dans un état modifié de conscience différent du sommeil et qui n'est ni une perte de conscience, ni une perte de libre arbitre (le patient entend ce que lui dit le thérapeute et ne va pas lui délivrer, sans le vouloir, ses pensées les plus intimes). Rien ne se passe sans la collaboration du patient. L'aptitude à être hypnotisé(e) (suggestibilité) dépend de la facilité avec laquelle un individu peut intérioriser un stimulus externe et en faire une part de lui-même.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Il existe des consultations anti-douleur qui reçoivent les personnes souffrant de douleurs chroniques. Ces centres sont pluridisciplinaires. Vous pouvez y rencontrer différents spécialistes qui agissent de façon concertée pour soulager les douleurs liées à la maladie. N'hésitez pas à en parler à votre médecin.

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Les consultations anti-douleur reçoivent des personnes adressées par leur médecin traitant et qui présentent des douleurs chroniques rebelles, c'est-à-dire qui ont résisté aux traitements habituels. La liste de ces structures est disponible sur le site :

WEB <http://social-sante.gouv.fr> > Soins et maladies > Prises en charge spécialisées > Douleur > Les structures spécialisées douleur chronique

Fonction digestive, nutrition et maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires peuvent atteindre les muscles du tube digestif et perturber son fonctionnement. Ces perturbations entraînent parfois des difficultés à s'alimenter, qui impactent la qualité de vie et peuvent conduire à une dénutrition progressive. Repérer et traiter les dysfonctionnements digestifs est donc essentiel.

L'AFM Téléthon a publié deux Repères Savoir & comprendre sur ces thématiques : l'un sur les manifestations digestives des maladies neuromusculaires et leur prise en charge, l'autre sur les besoins nutritionnels, le suivi optimal et les moyens de garder une alimentation équilibrée.

>> [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>> [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Une **fausse route** se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

Prise en charge digestive

- Dans les formes tardives de la maladie de Pompe, l'accumulation possible de glycogène dans les *muscles lisses* du tube digestif, les fibres nerveuses qui commandent ces muscles et les *cellules de Schwann*, peut entraîner des troubles du transit intestinal sous forme de diarrhée chronique (ou au contraire de constipation), douleurs abdominales, ballonnements, nausées, vomissements, difficultés à retenir les selles (incontinence fécale),.
- Par ailleurs, il peut exister une augmentation progressive du volume de la langue (macroglossie) et une faiblesse de ses muscles susceptibles de provoquer des difficultés à mastiquer les aliments et à les avaler.
- Toutes ces atteintes digestives (troubles de la déglutition, diarrhée, constipation...) peuvent retentir sur la façon de s'alimenter et l'état nutritionnel. Leur prise en charge (rééducation, mesures diététiques, orthophonie, traitements médicamenteux...) aide à mieux les gérer au quotidien et à préserver un état nutritionnel satisfaisant.

Des difficultés pour avaler, une voix modifiée

Une macroglossie et une faiblesse des muscles de la langue, voire de la gorge, peuvent entraîner des difficultés à avaler.

Elles se manifestent par une tendance à prendre des petites bouchées et à les mastiquer longuement avant de faire un effort de déglutition pour les avaler et par une fatigue lors des repas, qui sont plus longs. Elles provoquent parfois des *fausses routes* (les aliments passent « de travers »).

Ces difficultés peuvent expliquer une perte de poids, par la fatigue et l'inconfort qu'elles entraînent et qui empêchent d'absorber une quantité de nourriture suffisante.

Faciliter la déglutition

La prise en charge de ces troubles consiste à adapter la texture des aliments, à équilibrer les apports caloriques, voire à enrichir l'alimentation avec des *suppléments nutritionnels*, à modifier le positionnement de la tête et du tronc lors de la prise des repas et à rééduquer (orthophonie, kinésithérapie) les muscles de la gorge.

- La modification de ses habitudes alimentaires et la rééducation (orthophonie et kinésithérapie) peuvent suffire à empêcher la survenue de fausses routes ou d'une dénutrition.

Adapter son alimentation en pratique

• Modifier la texture des aliments

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi lait, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine ; boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes) ou gazeux.
- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (ce qui assure une meilleure "glisse" des aliments) ou les mixer.
- Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou qui ont tendance à se fragmenter (comme le riz, les lentilles).

• Adopter une position facilitant la déglutition

- Boire ou manger en position assise.
- Avaler en rentrant le menton sur la poitrine pour protéger l'entrée des voies respiratoires ; cela est plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille.

• Aménager le temps des repas



- Manger lentement, par petites bouchées
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).
- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.

- Des séances avec un(e) *orthophoniste* permettent de faire travailler les muscles impliqués dans la déglutition (muscles de la langue, des joues, du cou...) et de les utiliser au mieux de leurs capacités.

Pour la voix et la parole aussi

L'augmentation du volume de la langue, l'atteinte de ses muscles et celle des cordes vocales peuvent également entraîner des difficultés pour bien articuler et/ou une modification de la voix qui devient fluctuante (du grave à l'aiguë) ou nasonnée. Les séances d'orthophonie participent à leur rééducation

- Une kinésithérapie complémentaire entretient la souplesse de la mâchoire (massages du visage et de la mâchoire, mobilisations passives de la langue, de la mâchoire et du cou).
- Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante ou pour pallier des difficultés plus graves (les *fausses routes* peuvent être à l'origine de *pneumopathies d'inhalation*), l'alimentation peut être administrée soit par une sonde naso-gastrique de façon transitoire, soit par *gastrostomie* pour une période plus prolongée (nutrition entérale).

Troubles du transit intestinal

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, les troubles du *transit* sont pour l'essentiel une tendance à la diarrhée, voire à l'incontinence fécale, par atteinte des muscles lisses du tube digestif. D'autres personnes se plaignent à l'inverse d'une tendance à la constipation.

Prise en charge de la diarrhée

- Mieux vaut limiter les aliments qui accélèrent le transit ou irritent la muqueuse de l'intestin, comme les crudités et les légumes riches en fibres (choux, légumes secs, artichauts, poireaux...), les fruits crus, le pain complet, le riz et les pâtes complètes, les graisses cuites, le lait et les produits laitiers entiers.
- A contrario, le riz blanc, les légumes cuits les moins riches en fibres (betteraves, carottes, tomates, courgettes, endives...), les biscottes et le pain blanc, les fruits en compotes, les pommes de terre et les bouillons de légumes contribuent à ralentir le transit.
- En complément, veiller à boire suffisamment (1,5 litre par jour au minimum) pour compenser les pertes d'eau dans les selles.
- Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser un médicament ralentisseur du transit (Lopéramide - Imodium®) après avis médical.

Prise en charge de la constipation

- Au quotidien, une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante (1,5 litre/jour pour un adulte), des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

Le **transit intestinal** est la progression des aliments dans les intestins.

» » [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

(calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux permettent d'entretenir un *transit intestinal* régulier.

- Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser des laxatifs doux (type mucilage).

Éviter de prendre pendant une longue durée de l'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et favoriser le ramollissement des selles. Elle risque d'entraîner une malabsorption de certaines vitamines.

- L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale, modificateurs de la motricité digestive...) se fera selon la prescription d'un médecin.

Favoriser le transit en pratique

- Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions.
- Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.
- Se présenter à la selle à heure régulière.
- Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin).
- Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes.
- Utiliser un petit banc ou des plots pour surélever les pieds (la bascule du bassin que cela entraîne facilite l'évacuation des selles).
- Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.
- Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Prise en charge de l'incontinence fécale

Des solutions permettent de retrouver un confort de vie.

- L'évaluation des troubles s'effectue par une mesure manométrique de la puissance du muscle anal, qui permet d'évaluer son niveau de contraction volontaire en force et en durée.

- Lorsque l'incontinence fécale est due à un déficit du muscle strié anal, la rééducation est essentiellement basée sur la stimulation de ce sphincter, pour entretenir l'activité encore présente.

C'est le kinésithérapeute qui réalise ce travail, à l'aide d'une sonde placée, le temps de la séance, dans l'anus de la personne. Celle-ci effectue des séquences successives de poussée et de relâchement du muscle. Cela permet de prendre conscience du mouvement et d'entretenir les capacités musculaires existantes.



Prise en charge cardiaque

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, l'atteinte du cœur est rare et souvent peu sévère. Elle peut prendre la forme :

- d'une augmentation modérée de volume (hypertrophie) du cœur, qui ne se manifeste le plus souvent par aucun symptôme particulier,
- de *troubles de conduction cardiaque* avec ralentissement du rythme cardiaque.

- Une surveillance régulière du cœur est indispensable. Elle consiste à effectuer un *électrocardiogramme* (ECG) habituellement tous les ans et une *échocardiographie* tous les 5 ans en l'absence de symptômes évocateurs d'une atteinte cardiaque.

L'électrocardiogramme en pratique

- L'**électrocardiogramme**, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. C'est un examen rapide (moins de cinq minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet de médecin, à l'hôpital, voire à domicile. Les résultats vous sont communiqués de suite par le cardiologue.
- L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (**Holter-ECG des 24 heures**). Un appareil portable est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne peut continuer ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait par la suite. Le cardiologue analyse la totalité de l'enregistrement avant de vous communiquer les résultats.
- Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation particulière.

L'échocardiographie en pratique

- L'échocardiographie permet de visualiser les différentes structures du cœur (cavités, parois, valves...) et d'analyser leurs dimensions et leurs mouvements. La personne est, dans la mesure du possible, allongée sur le dos, parfois sur le côté gauche, et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel aqueux.
- Cet examen utilise les ultra-sons. Il est rapide (moins 30 minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet ou à l'hôpital et ne nécessite pas de préparation particulière (inutile d'être à jeun).

- Un traitement médicamenteux est instauré si nécessaire. Il est adapté au type d'atteinte cardiaque et à son évolution. Certains troubles de conduction cardiaque peuvent nécessiter la pose d'un pacemaker.

Prise en charge vasculaire

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, le glycogène peut s'accumuler également dans la paroi de gros vaisseaux comme l'aorte ou dans celle des artères du cerveau. Cette accumulation peut fragiliser leur paroi avec l'apparition possible de dilatations (anévrisme, dolichoectasie) ou d'une augmentation de rigidité.

- En pratique, selon la localisation de ces atteintes, qui restent rares, il peut apparaître des maux de tête (récurrents, ou continus d'apparition brutale), un déficit de la force musculaire ou de la sensibilité de la moitié du corps

Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires

L'atteinte cardiaque dans les différentes maladies neuromusculaires est de mieux en mieux connue. On sait en particulier qu'elle peut apparaître sans faire de bruit, d'où l'importance d'un suivi cardiologique régulier, indispensable pour détecter les anomalies et les traiter le plus tôt possible. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, explique le fonctionnement du cœur et fait le point sur ses atteintes, leur diagnostic et leurs traitements dans les maladies neuromusculaires.

➤ Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Urgences médicales et maladies neuromusculaires

Urgence cardiaque, respiratoire, digestive ou encore orthopédique, toutes ces situations nécessitent des réponses rapides et adaptées aux maladies neuromusculaires. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les différents types d'urgence possibles, les symptômes à connaître et le comportement à adopter.

» » [Urgences médicales et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

ou du visage (qui disparaît parfois en moins d'une heure), une élévation permanente de la tension artérielle (hypertension artérielle), des douleurs dans la poitrine ou le ventre, des difficultés à respirer.

- Chacun de ces symptômes doit faire consulter un médecin, en urgence si son apparition a été brutale. Des examens d'imagerie (échographie, angiographie, scanner, imagerie par résonance magnétique ou IRM) permettent alors de diagnostiquer les lésions artérielles, avant d'entreprendre un traitement adapté (chirurgie dans certains cas).

Prise en charge des difficultés urinaires

Certaines structures anatomiques contrôlant la miction contiennent des *fibres musculaires lisses*, notamment le *sphincter* lisse situé à la base de la vessie et le muscle entourant et contractant la vessie appelé détrusor.

Des difficultés à se retenir

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, l'accumulation de glycogène dans ces structures musculaires peut être à l'origine d'un manque de tonicité plus ou moins important.

- Celui-ci se manifeste fréquemment par une envie pressante d'uriner, avec parfois des difficultés à retenir ses urines (mictions impérieuses) pouvant s'accompagner de perte occasionnelle et incontrôlée des urines (fuite ou incontinence urinaire).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Oser aborder le sujet !

Parler de ses difficultés urinaires avec son médecin en consultation est toujours utile.

- Des envies d'uriner plus pressantes ou plus fréquentes, ou encore des fuites d'urines, peuvent être le signe d'un problème qui nécessite un traitement rapide, comme une infection urinaire.
- Lorsque ces symptômes traduisent une infiltration des muscles lisses de la vessie par du glycogène, à cause de la maladie de Pompe, des médicaments aident à réduire la gêne et améliorer la qualité de vie. Ne pas aborder le sujet empêche d'en bénéficier !
- Essayer de surmonter seul(e) ses difficultés en réduisant ses boissons, dans l'espoir de réduire le volume des urines et la fréquence des mictions, favorise la survenue d'infections et de calculs dans les voies urinaires.

Une lithiase urinaire est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

- Un examen fonctionnel de la miction (bilan urodynamique) permet d'explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et ses capacités contractiles. Cet examen est réalisé en introduisant par les voies naturelles un petit cathéter jusque dans la vessie. Il identifie où se situe les difficultés et oriente la prescription de médicaments connus pour renforcer la tonicité du muscle de la vessie (détrusor) et/ou agir sur le sphincter vésical.

Boire suffisamment prévient lithiase et infection urinaires

- Des brûlures pendant les mictions et/ou un besoin fréquent d'uriner peuvent être les manifestations d'infections urinaires, dont la survenue est favorisée par une tendance à se retenir et/ou à boire peu.

Elles peuvent être associées à la présence de petits calculs dans la vessie ou dans les reins (on parle alors de *lithiase urinaire*). L'immobilité et la prise insuffisante de liquides favorisent la formation de ces calculs.



- L'apparition d'une lithiase urinaire peut se traduire par des crises douloureuses (coliques néphrétiques) et par des infections urinaires à répétition. La conjonction de ces facteurs constitue à long terme un danger pour le rein lui-même.
- La prévention de la survenue d'infection et/ou de lithiase urinaire passe par une hydratation suffisante.
- En cas d'infection urinaire avérée par une analyse d'urines (examen cyto bactériologique des urines), le médecin prescrit des antiseptiques urinaires, voire des antibiotiques en cas de fièvre (du fait du risque d'infection du (des) rein(s)).
- En cas de calcul rénal ne s'éliminant pas spontanément et entraînant des complications rénales et/ou infectieuses à répétition, la *lithotritie extracorporelle* permet, sans intervention chirurgicale, de fragmenter le calcul qui peut alors s'éliminer par les voies naturelles.

La **lithotritie** (ou lithotripsie) **extracorporelle** consiste à fragmenter un ou plusieurs calculs (lithiases) des voies urinaires ou biliaires en utilisant des ondes de choc. Ces ondes sont appliquées depuis l'extérieur du corps, au contact de la peau située en regard des calculs.

Prise en charge nutritionnelle

Certaines personnes atteintes d'une forme adulte de la maladie de Pompe ont tendance au surpoids, voire à l'obésité, en particulier lorsque les besoins caloriques diminuent du fait de la perte de la marche. Or l'excès de poids aggrave les difficultés à se mouvoir et alourdit aussi l'aide aux transferts des tierces personnes.

Un amaigrissement important est beaucoup plus rare. Celui-ci peut être dû aux troubles digestifs ou à un manque d'appétit lié à différents facteurs (épisode dépressif, difficultés respiratoires concomitantes, fatigue pendant la prise des repas...).

Dentition, digestion et nutrition sont liées

Avoir de bonnes dents permet une mastication efficace des aliments et une bonne préparation de la bouchée avant de l'avaler, d'où l'importance de bien se laver les dents (au mieux avec une brosse à dents électrique) et de consulter un dentiste régulièrement.

Surveiller le poids

- Se peser régulièrement permet de détecter précocement une éventuelle altération de l'état nutritionnel et de prendre des mesures pour la corriger.

Bien se nourrir

Au quotidien, une alimentation équilibrée et diversifiée correspondant à ses besoins permet de maintenir un état nutritionnel satisfaisant.

- Un suivi par un médecin nutritionniste ou un(e) diététicien(ne) permet d'adapter son alimentation à ses goûts comme à ses besoins (équilibre alimentaire, adaptation de la texture des aliments, compensation d'un trouble digestif...) et de bénéficier de conseils pratiques qui aident à sa mise en œuvre au quotidien.

Prise en charge nutritionnelle et maladies neuromusculaires

Un bon état nutritionnel aide à compenser les conséquences de la maladie et à se sentir mieux. Certaines maladies et certains traitements sont plus à risque d'entraîner des déséquilibres nutritionnels (dénutrition, obésité, malnutrition). Un suivi nutritionnel régulier en consultation pluridisciplinaire permet de prévenir ces déséquilibres ou de les repérer tôt et de mettre en place des solutions adaptées. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, décrit les besoins nutritionnels dans les maladies neuromusculaires, le suivi optimal et les moyens de garder une alimentation équilibrée.

➤➤ [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

>> [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Prévenir la prise de poids en pratique

- Prendre 3 repas par jour, si possible à table et à heures régulières
- Éviter les grignotages entre les repas.
- Adopter une alimentation diversifiée : en l'absence de diarrhée, privilégier les fruits et légumes (à chaque repas) et les féculents (pain, pâtes, riz, pommes de terre et légumes secs) et limiter les apports en aliments gras et/ou sucrés (chocolat, pâtisseries, sodas, charcuterie...).

Faire le plein de protéines, c'est important !

Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, un régime riche en protéines (hyperprotidique) est conseillé en complément de l'enzymothérapie de substitution.

Pour le mettre en pratique, demander conseil à un(e) diététicien(ne) ou à un médecin nutritionniste.

- Rare, l'apparition d'un amaigrissement peut être le signe d'une difficulté respiratoire, alimentaire et/ou psychologique non compensée. L'adaptation des modalités de ventilation, la modification de texture des aliments, la prise de **suppléments nutritionnels** (compléments oraux hypercaloriques) permettent de stabiliser un poids et un état nutritionnel satisfaisants.

Prévenir la dénutrition, en pratique

- Privilégier plusieurs petits repas tout au long de la journée évite les carences énergétiques et la surcharge de l'estomac.
- Voir avec un(e) diététicien(ne) comment enrichir son alimentation.
- Faciliter la déglutition si nécessaire (posture, modification de texture, épaissir les liquides, boire/manger chaud ou au contraire glacé, boire de l'eau gazeuse froide...).
- Aiguiser l'appétit par des saveurs et une présentation alléchantes.
- Éviter de mettre dans l'assiette de trop grosses quantités, qui peuvent décourager...
- Parfois, le recours à une alimentation par une sonde naso-gastrique de façon transitoire ou par gastrostomie pour une période plus prolongée peut s'avérer nécessaire pour le maintien d'un état nutritionnel satisfaisant.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Éviter le jeûne prolongé

En raison de la fonte musculaire, les réserves en sucre et en eau de l'organisme sont diminuées. Il faut donc faire attention aux risques d'hypoglycémie et de déshydratation, qui sont majorés en cas de diarrhée chronique.

Le recours à une perfusion dans des situations à risque (fièvre, effort intense, coup de chaleur, gastro-entérite...) peut s'avérer vital.

Prévenir les épisodes d'hypoglycémie et de déshydratation en pratique

- Boire régulièrement tout au long de la journée. Augmenter la quantité d'eau absorbée en cas de grosse chaleur, de fièvre...
- Boire une boisson sucrée en cas d'hypoglycémie (sensation de faiblesse, fringales, sueurs froides...)
- Répartir la prise d'aliments tout au long de la journée, comme cinq petits repas plutôt que trois repas copieux.



Prise en charge de la déminéralisation osseuse

La maladie de Pompe peut entraîner une diminution de la minéralisation des os (*ostéoporose*), visible sur un examen d'imagerie : l'ostéodensitométrie biphotonique.

L'ostéodensitométrie biphotonique en pratique

L'ostéodensitométrie biphotonique ou absorptiométrie biphotonique aux rayons X (DEXA) est une méthode radiographique qui mesure la densité minérale osseuse.

C'est un examen rapide et indolore, qui ne nécessite pas de préparation particulière. Il suffit de ne pas bouger sur la table de radiographie le temps de la prise du(des) cliché(s).

L'ostéoporose est favorisée par la réduction de la mobilité. Elle est également favorisée par :

- des apports alimentaires insuffisants en calcium, qui est le principal constituant de l'os et joue un rôle essentiel dans la densité et la solidité osseuse ;
- par une baisse du taux de vitamine D dans le sang ; cette vitamine est nécessaire à l'absorption par l'intestin du calcium contenu dans les aliments et elle en facilite la fixation sur les os (minéralisation).

En cas de carence en calcium et/ou en vitamine D, le médecin donne des conseils sur l'alimentation, voire prescrit du calcium et/ou de la vitamine D sous forme de médicaments.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment prévenir les carences en calcium et en vitamine D ?

▪ Chez l'adulte, les apports quotidiens recommandés en **calcium** augmente pour atteindre 1 200 mg/j chez la femme enceinte, qui allaite ou âgée de plus de 55 ans, et chez l'homme à partir de 65 ans.

Pour prévenir tout risque de carence, il faut manger suffisamment d'aliments riches en calcium que sont les fromages, le lait, les yaourts et le fromage blanc, qu'ils soient entiers ou écrémés, mais aussi des végétaux comme le cresson, les épinards, le brocoli et les fruits secs.

Certaines eaux minérales (Hépar[®], Contrex[®], Courmayeur[®] ...) contiennent également une quantité intéressante de calcium.

En revanche, attention aux « faux amis » que sont la crème fraîche et le beurre, mais aussi les desserts lactés (crèmes desserts, flans...) et le chocolat au lait, pauvres en calcium.

▪ Les besoins en **vitamine D** augmente avec l'âge chez l'adulte (à partir de 75 ans) ainsi qu'en cas de grossesse ou d'allaitement, passant de 200UI/j à 400 à 600 UI/jour.

Cette vitamine est présente dans des aliments comme les poissons gras (thon, hareng, maquereau, saumon, sardine...), les œufs, le foie, les produits laitiers non écrémés et la célèbre huile de foie de morue. Mais la principale source de vitamine D est interne : le corps la fabrique, à condition d'exposer sa peau découverte (visage, main, voire bras et jambes) 10 à 15 minutes chaque jour aux rayons du soleil.

Sources : *Le calcium et l'ostéoporose, Groupe de recherche et d'information sur l'ostéoporose ; Qu'est-ce que l'ostéoporose, Société française de rhumatologie ; Les 9 repères à la loupe, Programme national nutrition santé.*

Faire le point en ligne

Il est possible d'évaluer ses apports alimentaires quotidiens en calcium sur le site Internet du Groupe de recherche et d'information sur l'ostéoporose (GRIO)

WEB www.grio.org

Prise en charge auditive

Dans la forme adulte de la glycogénose de type II, une perte d'audition serait un peu plus fréquente que dans la population générale. Sa fréquence semble augmenter avec la durée de la maladie.

- La réalisation d'un *audiogramme* est recommandée au moment du diagnostic de la maladie de Pompe. Sa répétition à intervalles réguliers (tous les 2 ans en cas de troubles de l'audition) permet de proposer en temps voulu, si nécessaire, un appareillage auditif.

Prise en charge des troubles de la vision

Les troubles de la vision liés à la forme adulte de la maladie de Pompe sont rares.

- Il peut exister une tendance des paupières à se fermer (ptosis) et des difficultés à bouger les yeux (*ophtalmoplégie*). L'accumulation possible de glycogène dans le cristallin et la rétine pourrait aussi conduire à la formation d'une *cataracte* et à une baisse de l'acuité visuelle. Une sensation d'œil sec est également possible.
- Toute personne atteinte d'une forme adulte de la maladie de Pompe doit donc bénéficier d'un examen et d'un suivi par un spécialiste de la vue (ophtalmologiste).

 SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES



En cas de grossesse

▪ Toutes les questions sur le risque de transmission de la maladie à l'enfant doivent être abordées avant tout projet de grossesse, au cours d'une consultation de *conseil génétique*. Le cas échéant, un *diagnostic prénatal* peut être organisé au premier trimestre de la grossesse.

Envisager une grossesse en pratique

Si vous prévoyez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou les maladies héréditaires du métabolisme qui vous suit avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.

▪ Un suivi par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie assure une grossesse et une venue au monde de l'enfant dans de bonnes conditions pour la mère et le nouveau-né. Dans l'idéal, ce suivi se prépare dès le projet de grossesse (avec une consultation « préconceptionnelle » dans un centre qui a l'expérience des femmes atteintes d'une maladie neuromusculaire) et il associe les spécialistes de la maladie de Pompe qui suivent habituellement la future maman, l'obstétricien et l'anesthésiste.

Le traitement enzymatique substitutif peut continuer !

Une future maman sous enzymothérapie substitutive pour sa maladie de Pompe n'est pas obligée de l'interrompre le temps de sa grossesse. Il lui est même conseillé de le poursuivre. De même, elle peut allaiter son bébé sous traitement à la seule condition d'arrêter l'allaitement pendant les 24 heures qui suivent la perfusion d'αglucosidase alfa (Myozyme®).

Source : *Protocole national de diagnostic et de soins Maladie de Pompe, Filnemus – G2M, Juillet 2016*

▪ Pendant la grossesse, les **symptômes de la maladie**, en particulier la faiblesse musculaire, les difficultés respiratoires et la fatigue peuvent s'amplifier, surtout au troisième trimestre.

Les raisons en sont multiples : prise de poids, modifications hormonales, place prise dans le ventre par bébé qui repousse le diaphragme (muscle respiratoire) vers le haut...

Cette aggravation musculaire et/ou respiratoire n'a rien de systématique (seulement 3 femmes sur 10 dans certaines études) et elle est généralement transitoire, le temps de la grossesse.

▪ **L'impact de la maladie de Pompe sur la grossesse** est fonction de l'importance des manifestations de la maladie. Lorsqu'elle entraîne peu ou pas de symptômes, la grossesse ne présente aucune particularité.

Un suivi par une équipe spécialisée est cependant nécessaire pour s'assurer que tout va bien, notamment sur le plan respiratoire. Il aide aussi à faire la part des choses entre ce qui est dû à la maladie et ce qui est dû à la grossesse, une circonstance au cours de laquelle il est habituel par exemple d'être fatiguée, d'avoir des douleurs musculaires ou des difficultés à respirer en cas d'effort.

Une future maman qui avant sa grossesse avait besoin d'un fauteuil roulant électrique pour se déplacer et/ou d'une assistance respiratoire doit

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

►► Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

bénéficier d'un suivi encore plus rapproché. Il peut être nécessaire de modifier les modalités de prise en charge (*ventilation non invasive* permanente...) et dans certains cas de déclencher la naissance (un peu) plus tôt que prévu.

- L'accouchement peut se faire par les voies naturelles, mais sans effort trop important de poussée (utilisation d'une aide à l'extraction comme les ventouses ou les forceps). Une césarienne (dans 18 à 33% des cas selon les études) est préférable lorsque la faiblesse musculaire (notamment respiratoire) de la maman est trop importante, sous anesthésie péridurale plutôt que sous anesthésie générale pour limiter les risques respiratoires.

Pour se faciliter le quotidien avec bébé

Certaines astuces (pour soulever votre nourrisson, le nourrir, le changer...) ou matériel spécifique (comme un lit bébé en hauteur) aide à surmonter les difficultés physiques et la fatigue liées à la maladie.

- N'hésitez pas à demander conseil aux puéricultrices de la maternité et aux référents parcours de santé (RPS) du Service Régional AFM-Téléthon de votre région.
- L'Association Francophone des Glycogénoses (AFG) et l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VLM) sont également des sources de précieux conseils.
- L'association Handiparentalité compile aussi sur son site Internet des articles et des astuces pratiques liés à la parentalité en situation de handicap :

WEB www.handiparentalite.org





Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

Les contre-indications médicamenteuses

- Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, lorsqu'il existe une atteinte respiratoire, des médicaments contre la toux (dérivés de la codéine) et des médicaments utilisés dans le traitement de l'anxiété (benzodiazépines) sont contre-indiqués.
- En revanche, le traitement enzymatique substitutif ne fait contre-indiquer ou déconseiller la prise d'aucun autre médicament.
- Le port et la présentation de la carte de soins et d'urgence, disponible dans les consultations neuromusculaires, permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la maladie de Pompe.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

- La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.
- Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.
- Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie.
- Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

Vaccination

La forme adulte de la maladie de Pompe ne contre-indique aucun vaccin, mais il est préférable de réaliser leur injection par voie sous-cutanée (sous la peau) ou dans un muscle peu atteint.

- En cas d'atteinte respiratoire, les vaccinations contre la grippe (tous les ans) et contre les infections à pneumocoque (tous les 3 à 5 ans) sont vivement recommandées.

En cas d'alitement prolongé

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé, génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit).

- Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des **exercices quotidiens** selon les conseils de votre kinésithérapeute et la prescription du médecin.

En cas de fracture

- Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de *myologie* ou de neurologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront alors du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Vaccination et maladies neuromusculaires

La vaccination est un moyen efficace de prévenir certaines maladies infectieuses comme la grippe ou la pneumonie à pneumocoque. Elle est particulièrement recommandée dans les maladies neuromusculaires, une infection pouvant venir déstabiliser un équilibre physiologique déjà fragilisé par la maladie. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur le sujet.

➤> [Vaccination et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...).
- Quel que soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées sont entretenues grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.
- La rééducation postopératoire devra être intensifiée pour s'assurer de la meilleure récupération musculaire possible.

Des experts ressources, au cas où

Les urgentistes et les chirurgiens orthopédistes qui n'ont pas l'habitude de la maladie de Pompe ne connaissent pas toujours les précautions à prendre pour traiter une fracture dans cette situation.

- N'hésitez pas à leur proposer de se mettre en relation avec le médecin référent qui vous suit à la consultation pluridisciplinaire. Ses coordonnées figurent sur votre carte de soins et d'urgences. Vous pouvez aussi les leur communiquer.
- Vous pouvez également contacter 24h/24 l'Accueil Familles de l'AFM-Téléthon au ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) pour demander qu'un médecin conseil appelle le médecin urgentiste ou le chirurgien orthopédiste s'il le souhaite.

En cas d'anesthésie

Quand c'est possible, l'anesthésiste propose une anesthésie locale ou locorégionale (péridurale par exemple) plutôt qu'une anesthésie générale.

- Dans la forme adulte de la maladie de Pompe, une évaluation de la fonction respiratoire doit être toujours réalisée avant l'intervention (préopératoire).

Lorsqu'il existe une atteinte des muscles respiratoires, une prise en charge renforcée en kinésithérapie, notamment dans la période qui suit l'intervention (postopératoire), est indiquée.

- De plus, comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie sont contre-indiqués en cas de maladie de Pompe.

Il est donc important, avant toute intervention chirurgicale même minime, de **toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien** que l'on est atteint d'une glycogénose de type II et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires". Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie.

En cas de maladie

- Certaines maladies, même si elles ne sont pas liées à la maladie de Pompe, peuvent amplifier ses symptômes. Il est extrêmement rare qu'elles obligent à interrompre l'enzymothérapie substitutive.
- Toute affection respiratoire doit être rapidement prise en charge. Des stimulants de l'immunité peuvent être prescrits l'hiver. Il faut également veiller aux rappels de vaccins anti-pneumococcique et contre la coqueluche, ainsi qu'à se faire vacciner tous les ans à l'automne contre la grippe.

Dans la vie quotidienne

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilité excessive.



- La pratique régulière d'une activité sportive modérée adaptée aux capacités musculaires développe la force musculaire et l'endurance et diminue les sensations de fatigue et de douleur chez les personnes atteintes d'une maladie de Pompe.

Éviter le froid

La diminution de la masse musculaire ne permet pas de se réchauffer facilement.

- Il est donc conseillé de bien se couvrir si vous devez évoluer dans un milieu où il fait froid.
- De même, il faut éviter de se baigner dans des eaux froides et sans surveillance.

Éviter le surpoids

Un surpoids peut augmenter les difficultés motrices dans la maladie de Pompe, rendant toute activité plus exigeante et plus fatigante.

- En cas de surpoids, si vous souhaitez effectuer un régime amaigrissant, il est prudent de le faire sous contrôle médical pour en limiter les éventuelles conséquences néfastes sur le muscle.



Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une incapacité fonctionnelle : dispositifs facilitant le déplacement (cane, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'habillement ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤ [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Améliorer son autonomie dans son environnement

Si l'atteinte musculaire est importante, il peut être nécessaire d'adapter le domicile ou le lieu de travail et d'utiliser des **aides techniques** pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. Certaines difficultés gestuelles liées au manque de force peuvent être contournées en utilisant des instruments appropriés, disponibles dans le commerce ou sur prescription médicale.

- Ce travail de rééducation et d'adaptation des objets du quotidien s'envisage avec un **ergothérapeute**, en concertation avec la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et l'équipe multidisciplinaire de la **Consultation spécialisée** dans les maladies neuromusculaires ou les maladies héréditaires du métabolisme. Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et les services sociaux peuvent également vous accompagner dans cette démarche.

- Contacter un **ergothérapeute** pour faire le point sur les difficultés rencontrées et bénéficier de ses conseils en matière d'aides techniques, d'aménagement du domicile ou du lieu de travail peut se faire sans prescription médicale.

Par contre, une prescription médicale est nécessaire s'il faut mettre en place un programme de rééducation ou se procurer une aide technique.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

L'ergothérapeute est un professionnel paramédical qui accompagne les personnes rencontrant une situation de handicap à un moment de leur vie. Après avoir réalisé une évaluation des différents impacts (moteurs, cognitifs, psychologiques, sociaux) de la maladie, il propose des solutions adaptées qui aident à surmonter ou à compenser les difficultés rencontrées. Il peut s'agir d'un programme de rééducation, de modifications dans la réalisation des activités, d'aides techniques ou d'aménagement de l'environnement, avec l'objectif d'améliorer l'autonomie dans la vie quotidienne.

Trouver un ergothérapeute en pratique

- Des ergothérapeutes sont présents dans certaines consultations spécialisées maladies neuromusculaires. On en trouve également au sein des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), en institutions de soins (hôpital, Institut Médico Éducatif...), dans les Centres d'information et de conseils en aides techniques (CICAT) et en cabinet de ville.
- En ville, leur consultation n'est pas remboursée par la Sécurité sociale, même si vous êtes en affection longue durée (ALD). Une prise en charge est néanmoins possible via une demande à la MDPH ou à la Caisse primaire d'Assurance Maladie (demande d'aide financière exceptionnelle en « prestations extra légales », sous conditions de ressources). Certaines mutuelles et certaines caisses de retraite proposent également une participation financière aux soins d'ergothérapie libérale.
- Sur son site, l'Association nationale française des ergothérapeutes (ANFE) propose un répertoire des ergothérapeutes exerçant en libéral, par région et par spécialités.

WEB <http://www.anfe.fr>

Prévenir le risque de chutes

La forme adulte de la maladie de Pompe peut entraîner des troubles de la marche augmentant le risque de chutes.

En complément de la prise en charge médicale et paramédicale des troubles de la marche (kinésithérapie, appareillage orthopédique, auto-rééducation...), des mesures pratiques et des aides techniques contribuent à limiter le risque de chutes au quotidien.

- Quelques **adaptations simples du domicile** permettent de diminuer ce risque :

- éclairer les lieux de passage ;



- éliminer les obstacles qui peuvent gêner les déplacements (rallonges électriques, tapis...);
- si besoin, recouvrir un sol glissant par de la moquette...
- Si vous êtes fatigué, **asseyez-vous** :
 - pour prendre une douche (planches ou sièges de bain et brosse à long manche pour laver les pieds, le dos...);
 - pour vous habiller (enfile-bas et chausse-pieds longs);
 - pour faire des travaux manuels ou des tâches ménagères comme la cuisine, le repassage ou du bricolage (table et plan de travail à hauteur réglable et siège adapté)...
- Une **table à roulette** (desserte) permet de transporter plusieurs objets à la fois, sans risquer de tomber ou de les faire tomber.
- Une **pince à long manche** est utile pour ramasser facilement un objet tombé par terre.
- Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une **canne**, de deux cannes ou d'un déambulateur à roues (rollator) sécurise la marche.
- Un scooter électrique peut permettre de se déplacer sur de grandes distances.
- Parfois, les capacités motrices obligent à utiliser un fauteuil roulant électrique en permanence pour se déplacer. L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout.

Une évaluation possible à la maison

Un ergothérapeute peut faire une visite à domicile pour évaluer les risques éventuels et préconiser des aménagements en rapport avec les difficultés engendrées par la maladie de Pompe et leur retentissement sur la vie quotidienne.

Faciliter les gestes du quotidien

- Quelques **adaptations sur les vêtements** les rendent plus faciles à fermer (élargir la boucle d'une fermeture éclair en y glissant un anneau large...).
- Pour la préparation des repas, penser aux **légumes surgelés, déjà épluchés et coupés**.
- Pour pallier le manque de force des muscles des épaules, des aides techniques (**téléphone main libre, brosse à dent et rasoir électriques...**) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.
- Les "supports de bras" (feeders) sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras, permettant l'utilisation de la main en soulageant les muscles des épaules. Ils facilitent le déplacement de la main dans un plan horizontal, et certains modèles permettent aussi de porter des aliments à sa bouche.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La compensation technique des membres supérieurs

La perte de mobilité des bras, des épaules et/ou des mains a un impact direct sur de nombreux gestes de la vie courante. Différentes aides techniques existent pour compenser ces difficultés motrices. Elles sont détaillées dans un Repères Savoir & Comprendre, élaboré par l'AFM-Téléthon.

►► [La compensation technique des membres supérieurs](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Lève-personne et maladies neuromusculaires

Le lève-personne permet à une personne d'être transférée d'un endroit à un autre tout en soulageant l'aidant. Pour faciliter vraiment la vie, le lève-personne doit être fiable, pratique, adapté à la nature des difficultés motrices de la personne transférée et à l'environnement dans lequel il est utilisé. Un Repères Savoir & Comprendre édité par l'AFM-Téléthon fait le point sur les indications de cette aide technique et sur les éléments à prendre en compte pour bien la choisir, et bien l'utiliser.

» » [Lève-personne et maladies neuromusculaires](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- L'utilisation d'un **ordinateur** donne une autonomie d'écriture et de lecture, mais aussi de communication, de pilotage d'appareils domestiques (*domotique*)... Des **logiciels** d'anticipation des mots et de reconnaissance vocale facilitent le travail sur ordinateur.
- L'utilisation d'un **lève-personne** facilite les transferts en soulageant physiquement l'aidant des porters répétitifs.

Bénéficiaire d'une aide technique adaptée

- Pour vous informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser aux **Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques (CICAT)**. Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

La liste des CICAT de France est disponible sur le site Internet :

WEB www.handicap.fr

- Il est aussi possible de rencontrer des professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants) et d'essayer leur matériel lors de salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/

Bien se renseigner avant d'acheter une aide technique et tester différents produits en conditions réelles permet de trouver celui qui correspond à vos besoins et qui vous sera utile dans la vie quotidienne.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

Au sein de l'AFM-Téléthon, les professionnels des Services Régionaux peuvent vous mettre en contact avec un ergothérapeute, vous aider à choisir l'équipement et à effectuer les démarches de financement. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

Conduite automobile et maladies neuromusculaires

Conduire sa propre voiture lorsque l'on est atteint d'une maladie neuromusculaire contribue à une plus grande liberté, en particulier celle de s'organiser selon ses choix. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les démarches à effectuer et les aménagements utiles du véhicule

» » [Conduite automobile et maladies neuromusculaires](#) Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La conduite automobile

Si la maladie de Pompe entraîne une atteinte musculaire au niveau des mollets (triceps suraux), il est plus prudent d'éviter l'utilisation des pédales pour la conduite automobile au profit de dispositifs spécifiques de commandes au volant.

Les difficultés à mobiliser les muscles des épaules peuvent également faire préférer un véhicule à boîte automatique.

- Une **visite médicale d'aptitude à la conduite automobile**, devant la commission médicale départementale, est **obligatoire** pour les conducteurs ayant une affection qui touche l'appareil locomoteur et/ou quand des aménagements doivent être apportés à la voiture. Elle est nécessaire pour passer le permis de conduire ou pour le régulariser si la personne détient déjà un permis de conduire.



Le permis de conduire en pratique

C'est au conducteur, ou futur conducteur, de contacter la Commission médicale de la préfecture de son département et d'effectuer les démarches nécessaires à l'obtention de son autorisation de conduire.

WEB <http://www.securite-routiere.gouv.fr> > connaître les règles > la conduite et le handicap

WEB <http://www.leciss.org> > Publications - documentation > Fiches pratiques > L'impact de l'état de santé sur le permis de conduire

WEB <http://www.ceremh.org> : Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap

- La liste des aménagements du véhicule pour compenser les difficultés motrices figure sur le permis de conduire.

Préciser à son assureur qu'il s'agit d'un véhicule avec aménagements, et lui communiquer leurs coûts, permet leur prise en compte et leur remboursement le cas échéant (dommage ou vol du véhicule).

Puis-je stationner gratuitement mon véhicule aménagé sur une place payante, non réservée aux personnes handicapées?

La loi n°2015-300 du 18 mars 2015 a instauré le principe d'une gratuité de stationnement, sans limitation de durée, sur toutes les places ouvertes au public pour les titulaires de la carte de stationnement (ou de la carte mobilité insertion portant la mention « stationnement » depuis le 1^{er} janvier 2017) ou les tierce personnes qui les accompagnent.

En pratique, l'application de cette mesure diffère sensiblement selon le type de stationnement et l'organisme qui le gère.

- Les places avec parcmètre gérées par une commune sont toutes gratuites, mais la municipalité peut décider de fixer une durée maximale de stationnement qui ne peut cependant pas être inférieure à 12 heures.
- Pour les places avec parcmètre gérées par une société privée, la gratuité s'applique lorsqu'un renouvellement du contrat entre la commune et la société privée est intervenu depuis le 18 mai 2015.
- Pour les places avec bornes de paiement accessibles sans sortir de son véhicule, et quel qu'en soit le gestionnaire, la commune peut décider ou non d'appliquer la gratuité, avec ou sans limitation de durée.



La vignette Crit'Air en pratique

▪ En vigueur depuis le 1^{er} juillet 2016, le certificat qualité de l'air (ou vignette Crit'Air) est un autocollant à apposer sur le pare-brise de tout véhicule motorisé. Il classe les véhicules en fonction de leurs émissions de polluants atmosphériques, qui dépendent de l'année de leur première mise en circulation et de leur motorisation. Il distingue six catégories, définies par une couleur (du vert au gris).

▪ La vignette Crit'Air est obligatoire pour se déplacer dans les zones à circulation restreinte (ZRC) instaurées par certaines municipalités comme Paris, Lyon et Grenoble. Elle permet aux véhicules les moins polluants de rouler au moment des pics de pollution lorsque le préfet instaure des restrictions de circulation. Cette vignette est propre au véhicule, et non à son conducteur. L'apposer reste une obligation, que l'on soit ou non en situation de handicap.

▪ Néanmoins, une personne en situation de handicap titulaire de la carte mobilité inclusion mention « stationnement » ou d'une carte européenne de stationnement peut circuler librement pendant les pics de pollution, quelle que soit la classification de son véhicule.

Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui ou celle, atteint(e) d'une forme tardive de la maladie de Pompe, qui jusque-là se débrouillait sans cette aide.

- Une phase de restriction d'activité ou de perte de la marche imposée par l'évolution de l'atteinte motrice est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter.

L'éventuelle perte définitive de la marche ou d'un geste est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement.

Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter l'aide technique, qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

[SOMMAIRE](#)[TABLE DES MATIERES](#)



Faire face au(x) stress que la maladie de Pompe est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte d'une forme adulte de la maladie de Pompe (ou glycoséose de type II) vit sa maladie de manière différente selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais peut aussi retentir sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

Échanger avec d'autres

- Face aux difficultés ressenties, certaines personnes souhaitent échanger au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet, avec d'autres qui ont traversé la même épreuve.

Vos contacts à l'AFM-Téléthon en pratique

▪ L'**Accueil Familles AFM-Téléthon** est une permanence téléphonique à votre écoute. Son équipe peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre.

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

▪ Professionnels des **Services Régionaux**, les Référents du parcours de santé vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).

▪ Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles.

Les coordonnées des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

Vos contacts à l'AFG en pratique

▪ L'**Association Francophone des Glycoséoses** (AFG) a été créée en 1992 par des parents d'enfants et des adultes affectés par une glycoséose. Ses objectifs sont d'être un pôle d'entraide pour toutes les personnes concernées par ces maladies, de rompre leur isolement, de partager avec eux des informations, de leur apporter une écoute, une aide, un soutien et de promouvoir la recherche médicale.

WEB www.glycogenoses.org/

☎ 04 94 08 50 42

Vos contacts à VLM en pratique

▪ Née en 1990, l'association **Vaincre les Maladies Lysosomales** (VLM) rassemble des parents d'enfants et des personnes elles-mêmes atteintes des différentes maladies (plus de 50) qui touchent les lysosomes. Ses trois missions sont d'offrir aide et soutien aux personnes concernées et à leur famille, de favoriser la connaissance scientifique et médicale sur les maladies lysosomales et de contribuer au financement de programmes scientifiques.

WEB <http://www.vml-asso.org/>

☎ 01 69 75 40 30

Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

La survenue d'une maladie neuromusculaire entraîne des bouleversements émotionnels dès l'annonce du diagnostic. Pour gérer les conséquences de la maladie au quotidien et parvenir à un nouvel équilibre de vie, mobiliser ses ressources personnelles et trouver du soutien autour de soi sont nécessaires. Rencontrer un psychologue y participe et permet dans l'espace de la consultation, d'exprimer ses souffrances, ses émotions, ses doutes et ses espoirs... Cela est possible dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires, qui proposent, au cours du suivi médical, une rencontre avec le psychologue de l'équipe. Ces différents aspects sont abordés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤> [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des rendez-vous de convivialité et d'échanges

L'Association Francophone des Glycogénoses (AFG), l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VLM) et l'AFM-Téléthon organisent chaque année des rencontres conviviales où les personnes atteintes d'une maladie de Pompe et leurs proches peuvent s'informer et échanger sur leur quotidien.

Un soutien psychologique

- Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles, au moment de l'annonce du diagnostic ou lors des grandes étapes du traitement (*enzymothérapie substitutive*, mise en place d'une *ventilation assistée*...).
- Un(e) psychologue peut aussi aider lorsque l'évolution de la maladie et/ou la lourdeur du traitement empêche de continuer une activité physique, professionnelle, de loisirs, ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires ou dans les maladies héréditaires du métabolisme. Des psychologues y accueillent régulièrement les familles concernées par ces maladies. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

- Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'appivoiser les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Une série d'entretiens approfondis avec un psychologue aident à faire la part des choses sur les difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence.
- Les **thérapies comportementales** proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Un travail sur les peurs et les pensées négatives à l'origine d'un comportement d'échec ou d'évitement, renforce l'estime de soi et encourage la prise d'initiatives.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de maladie de Pompe peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

- La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion, de perturbations émotionnelles ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la nécessité des consultations suivantes pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

L'annonce du diagnostic et après ...

L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire est un moment de rupture, souvent source d'une grande souffrance. Nommer la maladie est pourtant essentiel pour trouver peu à peu de nouveaux repères. Vivre l'annonce et la surmonter, pour se construire ou se reconstruire avec la maladie, passe par des étapes que chacun traverse de manière singulière.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, permet de mieux comprendre comment faire face à l'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire.

➤ [L'annonce du diagnostic... et après](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



- L'annonce du diagnostic peut aussi être vécue comme une forme de soulagement : celui que procure le fait de pouvoir enfin mettre un nom sur l'origine de ses symptômes.
- L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin et/ou le psychologue de la consultation spécialisée dans un deuxième temps au cours des semaines qui suivent l'annonce du diagnostic pour se (re)faire expliquer et obtenir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

Avec l'évolution de la maladie

Chez l'adulte, une maladie de Pompe peut entraîner de la fatigue et des douleurs. La baisse de la force musculaire retentit sur le quotidien. Elle nécessite parfois des aménagements du domicile ou au travail. Le fait que la maladie puisse évoluer dans le temps peut être vécu comme angoissant. Le traitement par enzymothérapie substitutive génère ses propres contraintes : hospitalisation de jour toutes les deux semaines, parfois dans un service éloigné du domicile, effets secondaires éventuels... De fait, il « médicalise » la vie de la personne malade et celle de ses proches, retentissant sur la sphère personnelle (vacances, ville de résidence, loisirs, grossesse...) comme sur l'activité professionnelle.

Parler de toutes ces difficultés à ses proches peut s'avérer difficile, ne serait-ce que par souci de ne pas les inquiéter.

- Partager avec d'autres personnes atteintes d'une maladie de Pompe, qui viennent au même moment que soi pour le traitement dans le même service hospitalier, est souvent plus facile. Il s'agit d'une autre forme de « famille », bien souvent source de réconfort et de soutien.
- De même, parler à son équipe médicale des changements liés à la maladie aide à mieux les vivre et y faire face. Enfin, si vous éprouvez après quelques années de traitement par alglucosidase alfa (Myozyme®) un sentiment de lassitude tel que vous envisagez d'arrêter ou d'espacer les perfusions, n'hésitez pas à en parler à l'équipe qui vous suit.
- **Se faire accompagner** par un psychologue ou un psychiatre est parfois nécessaire. Si vous éprouvez un sentiment d'isolement ou de solitude intense, si vous ressentez une anxiété importante, tellement présente au quotidien qu'elle vous empêche de vivre normalement, si vous vous sentez triste en permanence et n'avez plus le goût à rien de ce qui vous faisait plaisir auparavant, n'attendez pas « que ça passe ». Signalez-le à l'équipe qui vous suit ou à votre médecin traitant.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse également à l'entourage des personnes atteintes d'une maladie de Pompe qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela peut concerner l'ensemble du groupe familial (conjoint, enfants, père, mère, frères et sœurs...), notamment lorsqu'ils sont dans un rôle d'aidant familial.



Vacances et maladies neuromusculaires

Les vacances, tout le monde y pense ! Lorsque l'on est atteint par une maladie neuromusculaire aussi. Dans ce contexte, la préparation et l'anticipation sont cependant indispensables. Recherche d'un lieu accessible, préparation du trajet, organisation du quotidien sur place (accompagnement, continuité des soins...), recherche de financements complémentaires... : autant d'aspects qui sont développés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤➤ [Vacances et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Se ressourcer

Il existe des structures d'accueil temporaire permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien engendrées par la maladie de Pompe, de se reposer, de se ressourcer.

Certaines solutions, comme les Villages Répit Familles[®], permettent de partir en famille tout en bénéficiant d'activités spécifiques à chacun. Ils accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

- Vous pouvez vous renseigner sur les services de répit et les démarches pour y accéder auprès du Service régional AFM-Téléthon de votre région ou auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).
- La base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire. Elle est consultable en ligne à l'adresse : [WEB www.accueil-temporaire.com](http://www.accueil-temporaire.com)

SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

S'autoriser à souffler

Prendre du temps pour soi est souvent difficile lorsque l'on est aidant de son enfant ou de son conjoint atteint d'une maladie neuromusculaire. S'autoriser à souffler est cependant indispensable pour tenir le coup dans la durée, prévenir l'épuisement et conserver un équilibre de vie. Si le répit est important pour l'aidant, il l'est tout autant pour la personne aidée. Un Repères Savoir & Comprendre publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les étapes clés pour parvenir à prendre du temps pour soi : prendre conscience de ses besoins et de ses limites, repérer et prendre en compte les signes de débordement, identifier les solutions de répit possibles, réfléchir à l'organisation à mettre en place pour les concrétiser.

➤➤ [S'autoriser à souffler](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Mon mari est atteint d'une maladie de Pompe qui le rend très dépendant. Je m'occupe de lui le plus possible, mais certains jours, j'ai l'impression que je n'existe plus : il n'y a de la place que pour la maladie. Comment pourrais-je faire, tout en continuant de m'occuper de lui, pour mieux m'y retrouver ?

Parfois, le conjoint qui s'occupe des soins au quotidien ignore ses propres besoins et les considère comme peu importants comparés à ceux de la personne malade. Souvent, il arrête de pratiquer des loisirs hors de la maison parce que la personne malade ne peut en profiter également. Pourtant, les deux ont besoin de répit. À cet égard, il est essentiel d'avoir du temps pour soi.

Le conjoint doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger. Pour lui/elle, garder et entretenir son réseau d'amis contribue à maintenir son propre équilibre et celui de sa famille.

Demander conseil à d'autres personnes concernées, savoir que l'on n'est pas seul(e), ne pas succomber à la tentation d'agir comme "un(e) saint(e)" ou "un(e) héros(héroïne)" aident aussi à mieux vivre les moments difficiles.

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, à faire des choses "pour soi"... permet au proche aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée avec l'aidé malgré le poids de la maladie. Cela implique d'accepter de déléguer et de trouver les moyens de le faire (aidants, financements...).



Conseil génétique

Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une *maladie génétique* et qui veulent connaître le risque de transmettre ou de développer cette maladie dans l'avenir. L'appréciation du risque de transmission d'une anomalie génétique impliquée dans la maladie de Pompe (ou glycogénose de type II) et celui de récurrence de la maladie dans une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un *généticien-clinicien* ou un *conseiller en génétique*.

Où trouver une consultation de génétique en pratique

- Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux. La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site internet [\[WEB\] www.orphanet.fr/](http://www.orphanet.fr/) ou par téléphone auprès de Maladies Rares Info Services ☎ 01 56 53 81 36.
- Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'une consultation spécialisée en maladies neuromusculaires ou en maladies héréditaires du métabolisme.

Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

➤ [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La consultation de conseil génétique

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique placé sous sa responsabilité, s'assure de la **validité du diagnostic** à partir des informations transmises par le myologue ou le neurologue.

L'enquête familiale

Par un entretien détaillé, le généticien se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un **arbre généalogique** retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie de Pompe a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

- Dans la mesure où la maladie de Pompe est due à une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de faire l'objet de mesures de prévention (y compris de conseil génétique) ou de soins, vous serez amenés :
 - soit à en informer directement les membres de votre famille potentiellement concernés par l'anomalie génétique responsable de la maladie de Pompe, c'est-à-dire vos frères et sœurs, vos parents et vos enfants majeurs, à condition que vous ayez souhaité connaître le résultat du test génétique ;
 - soit à autoriser le médecin à contacter lui-même ces mêmes membres de votre famille afin qu'ils soient invités à se rendre à une consultation de génétique. (Article L.1131-1-2 du code de la santé publique du 7 juillet 2011).
- Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider : ils peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.



On vient de me diagnostiquer une maladie de Pompe. Mes frères et sœurs peuvent-ils être atteints de la même maladie ?

Chacun de vos frères et/ou sœurs a 1 risque sur 4 d'être également atteint de la maladie de Pompe (maladie autosomique récessive). Dans l'idéal, et même s'ils sont assez relativement âgés, tous vos frères et sœurs devraient consulter un médecin expert, au mieux celui qui vous suit en consultation pluridisciplinaire. Il pourra rechercher s'ils ressentent des symptômes de la maladie ou pas, et leur proposer dans tous les cas une mesure de l'activité de l'alpha glucosidase acide (GAA). Si cet examen montre une anomalie, un bilan (notamment respiratoire) et un suivi approprié seront proposés, ainsi qu'un traitement (enzymothérapie substitutive, ventilation assistée...) si nécessaire.

Le test génétique

En cas de forte suspicion de maladie de Pompe, le médecin généticien, ou le neurologue du *centre de référence* propose la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies dans le gène GAA.

En cas de projet de grossesse, le conjoint d'une personne atteinte de la maladie de Pompe peut demander à bénéficier d'un test génétique pour savoir s'il est lui-même porteur d'une anomalie du gène GAA. Il s'agit d'une éventualité exceptionnelle en l'absence de *consanguinité* du couple (cousins germains par exemple qui pourraient avoir la même mutation du fait d'ancêtres communs).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

L'évaluation du risque

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son **statut génétique**, sur les **éventuels risques** d'avoir un enfant atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* et répond à ses interrogations.

- Ces consultations peuvent être accompagnées d'une ou plusieurs **rencontre(s) avec un psychologue** pour être aidé et soutenu face aux décisions importantes à prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Diagnostic prénatal

Lorsque le conjoint d'une personne atteinte d'une maladie de Pompe est porteur d'une mutation du gène GAA (porteur sain), le risque qu'un enfant à naître soit atteint de la même maladie est de 50% (1 sur 2). Le couple peut demander à bénéficier d'un *diagnostic prénatal* (DPN) en cas de grossesse.



▪ Le DPN permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'anomalies génétiques en cause dans la maladie de Pompe.

Selon la *loi de bioéthique*, "le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité." (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

▪ Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse.

Rencontrer le *généticien-clinicien* avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations, réaliser les examens utiles et aborder les aspects éthiques et personnels de la question. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions.

▪ C'est un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue) qui statue sur la faisabilité du diagnostic prénatal pour chaque situation (Article R.2131-16 du code de la santé publique).

Il peut être consulté directement par la femme enceinte, le couple, ou par le médecin traitant qui adresse le dossier médical au centre.

Les premières *lois de bioéthique*, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004 puis en 2011, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

WEB www.legifrance.gouv.fr

Le diagnostic prénatal en pratique

Dans la maladie de Pompe, le diagnostic prénatal repose sur l'analyse (génétique ou dosage de l'alpha-glucosidase acide) de cellules du fœtus, extraites à partir soit d'un prélèvement du tissu qui entoure le fœtus (les villosités chorales, qui vont devenir le placenta au cours de la grossesse), soit d'un prélèvement de liquide amniotique.

▪ Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée.

▪ Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère ou par les voies naturelles, la manœuvre de prélèvement est guidée par échographie afin de choisir avec précision l'endroit le plus favorable pour effectuer le prélèvement et d'éviter toute blessure du fœtus.

▪ Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. En cas de douleurs, de saignement ou de perte de liquide amniotique, consultez rapidement votre médecin.

▪ La **biopsie de villosités chorales** (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste) est possible à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée), au cours du premier trimestre de la grossesse. Le tissu prélevé permet une analyse rapide de l'ADN (en quelques jours).

▪ Le **prélèvement de liquide amniotique** (ou amniocentèse) est possible à partir de 15-16 semaines d'aménorrhée, au début du second trimestre de la grossesse. Les résultats demandent souvent plus de temps que pour la biopsie de villosités chorales car l'analyse de l'ADN requiert une étape supplémentaire (moins de cellules pouvant être prélevées, il faut les multiplier en culture).

▪ Il n'est pas possible d'effectuer les prélèvements plus tôt, car cela augmente le risque de complications.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Diagnostic préimplantatoire

Le *diagnostic préimplantatoire* (DPI) a été entériné par la loi du 7 juillet 2011. Il permet, dans le cadre d'une fécondation *in vitro*, d'établir un diagnostic sur l'embryon avant son implantation dans l'utérus (en général 2 ou 3 embryons sont implantés pour augmenter les chances qu'une grossesse démarre).

- Comme pour le diagnostic prénatal, le recours à un diagnostic préimplantatoire concerne les situations les plus graves. Il s'agit d'une procédure lourde et délicate. Ses indications sont, en France, assez limitées.
- Le procédé nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués et doit être ajusté pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Il n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue, difficile, aléatoire et ne dispense pas d'un diagnostic prénatal. En effet, un DPN est systématiquement proposé pour vérifier le résultat du DPI.
- De plus, le taux de réussite est encore assez faible (en moyenne 20 à 30% de grossesses menées à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

Le diagnostic préimplantatoire en pratique

En France, le diagnostic préimplantatoire (DPI) n'est autorisé que dans six centres agréés : Paris (hôpital Necker), Clamart (hôpital Antoine-Béclère), Schiltigheim (CHU de Strasbourg), Montpellier (hôpital Arnaud de Villeneuve), Nantes (CHU de Nantes) et La Tronche (CHU de Grenoble Alpes). La demande transite par le médecin-généraliste référent de la personne concernée.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

Puis-je aller à l'étranger pour le DPI ? Est-ce sûr ?

Le statut juridique du diagnostic préimplantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains pays ont interdit expressément cette pratique (l'Autriche, l'Italie, l'Allemagne et la Suisse), d'autres l'ont autorisée à certaines conditions (France, Belgique, Royaume-Uni, Danemark, Pays-Bas).

- En France, le DPI est réalisé dans des conditions qui garantissent la qualité et la sécurité des soins ainsi qu'un encadrement social (la Sécurité sociale permet un remboursement complet des actes nécessaires à la réalisation de plusieurs tentatives de diagnostic préimplantatoire) et un accompagnement psychologique. Néanmoins, le délai avant de pouvoir commencer la démarche est très long (un an d'attente avant un premier rendez-vous), ce qui peut amener certaines personnes à consulter à l'étranger. Dans ce cas, il est préférable de s'adresser à des centres hospitalo-universitaires plutôt qu'à des centres privés spécialisés dans la reproduction assistée. Ceux-là sont parfois insuffisants pour ce qui concerne le taux de réussite, la qualité de l'assistance sociale et psychologique et le suivi des familles à moyen et long termes.



Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Les personnes majeures qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses d'une anomalie génétique en cause dans la maladie de Pompe et de développer plus tard des symptômes de la maladie peuvent demander à faire un *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic de maladie de Pompe chez un des membres de la famille. À partir de l'arbre généalogique de la famille, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique et par qui celle-ci peut se transmettre.

- Le *diagnostic pré-symptomatique* se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée.
- Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthiques*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...). Cette démarche n'est possible que chez les personnes majeures, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus.
- La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.
- Tout au long de la démarche et une fois les résultats connus, se faire accompagner par un psychologue permet d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs et d'anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.



Se faire accompagner par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

- Chez l'enfant ou l'adolescent (de moins de 18 ans), le diagnostic pré-symptomatique n'est autorisé que si la connaissance du résultat permet un bénéfice immédiat pour l'enfant et pour sa famille. "*Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez un majeur sous tutelle que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates*" (Article R. 1131-5, alinéa 3 du code de la santé publique).

En revanche, si l'enfant ou l'adolescent présente des symptômes musculaires, le test génétique peut être réalisé (le diagnostic n'est plus dans ce cas « pré-symptomatique »), et le traitement initié.

Que le *test génétique* soit ou non réalisé, l'enfant peut rencontrer un psychologue, qui l'aidera à formuler ses propres questionnements.

Où consulter, quand et comment ?

Un réseau de spécialistes

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge de la maladie de Pompe nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composées d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge de la maladie. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

À l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétence** et les **Centres de référence**.

Les **Centres de référence** sont plus fortement impliqués dans la recherche et participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

➤ [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

Le suivi d'une personne atteinte d'une forme adulte de la maladie de Pompe (ou glycogénose de type II) requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales (myologue, généticien, médecin de rééducation, pneumologue, kinésithérapeute...) et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (gynéco-obstétricien, **ORL**, ophtalmologiste...). Deux types de **consultations pluridisciplinaires spécialisées** répondent à cette exigence :

- les consultations "adultes" spécialisées dans les maladies neuromusculaires et les **Centres de référence et de compétences** "Maladies neuromusculaires", qui sont structurés en une **Filière de santé des maladies rares neuromusculaires** (FILNEMUS) ;
- les consultations "adultes" spécialisées dans les maladies héréditaires du métabolisme et les Centres de référence et de compétences "Maladies héréditaires du métabolisme", structurés par la filière Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme (G2M).

Tout adulte atteint d'une maladie Pompe devrait être suivi par l'une des consultations de ces réseaux.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La **Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS** anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (Centres de référence et de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014 dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares.

WEB www.filnemus.fr

Trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur :

- le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades,

- le site d'Orphanet :

WEB www.orphanet.fr

- le site de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) : **WEB** www.filnemus.fr

Vous pouvez également les obtenir en téléphonant à l'Accueil Familles de l'AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

Trouver une consultation spécialisée dans les maladies héréditaires du métabolisme en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies héréditaires du métabolisme de votre région sont disponibles sur le site internet du G2M :

WEB www.filiere-g2m.fr

Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic de maladie de Pompe est suspecté.

- La fréquence du suivi et des bilans médicaux est adaptée à chaque personne, en fonction de l'évolution de sa maladie et de son traitement. Le bilan comprend un bilan orthopédique, un testing musculaire, des **explorations fonctionnelles respiratoires** (EFR), un bilan fonctionnel des capacités motrices et un électrocardiogramme.



Le suivi, en pratique

• Sous enzymothérapie substitutive :

- Une consultation initiale dans les 30 jours qui précèdent la première perfusion, 6 mois après le début du traitement, de nouveau 6 mois plus tard puis tous les ans dans un Centre de référence ou de compétences « Maladies neuromusculaires » ou « Maladies héréditaires du métabolisme », que le traitement soit administré dans un tel centre ou dans une autre structure hospitalière.

- Une consultation toutes les 2 semaines (à chaque perfusion) dans le service où est réalisé le traitement, avec (au minimum) un examen clinique et une pesée (la dose de traitement dépend du poids).

• Sans enzymothérapie substitutive :

Un suivi annuel dans un Centre de référence ou de compétences « Maladies neuromusculaires » ou « Maladies héréditaires du métabolisme »

Source : *Protocole national de diagnostic et de soins Maladie de Pompe, Filnemus – G2M, Juillet 2016*

Ma maladie de Pompe ne se manifeste par aucun symptôme.

Pourquoi devrais-je me faire suivre ?

Dans votre situation, consulter chaque année permet de s'assurer que tout continue d'aller bien. Vous pourriez ne pas ressentir de façon nette une discrète atteinte des muscles proximaux ou des muscles respiratoires, que le médecin pourra déceler à l'aide d'exams plus poussés comme le testing musculaire ou les épreuves fonctionnelles respiratoires. Dès lors, débuter un traitement par enzymothérapie substitutive peut être envisagé.

Par ailleurs, la recherche progresse d'année en année dans la maladie de Pompe, tant au regard des mutations génétiques identifiées, que des pistes de nouveaux traitements dont vous pourriez bénéficier.



Il est possible de contacter une autre consultation spécialisée que celle où vous êtes suivi pour obtenir un avis complémentaire à des moments spécifiques de la prise en charge (diagnostic, mise en route d'une assistance ventilatoire...) ou pour participer à un essai thérapeutique.

Comment puis-je participer à la recherche clinique ?

En vous faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires ou les maladies héréditaires du métabolisme. Vous pourrez alors être intégré au registre national sur la maladie de Pompe et être plus facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un essai clinique.

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Pompe :

>> [Avancées dans les Glycogénoses musculaires AFM-Téléthon](#)

Des contacts experts pour les professionnels de santé de proximité

• Il est fréquent que les personnes atteintes d'une maladie de Pompe consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ORL, pneumologue...). Certains connaissent cette maladie, d'autres non. Ceux qui

le souhaitent peuvent se renseigner sur la maladie de Pompe auprès de la consultation spécialisée où vous êtes suivi(e).

- Si vous n'êtes pas suivi(e) dans un milieu spécialisé, votre médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" ou "Maladies héréditaires du métabolisme" de sa région.

Favoriser la prise en charge en pratique

En raison de sa rareté, la maladie de Pompe est souvent mal connue par les professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes...) non spécialisés dans les maladies neuromusculaires.

Les experts de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (Filnemus) et du Groupement des maladies héréditaires du métabolisme (G2M) ont élaboré un **Protocole national de diagnostic et de soins** (PNDS) en 2016. Il détaille la prise en charge optimale d'une personne atteinte de la maladie de Pompe. Destiné aux professionnels de santé, le PNDS comporte des recommandations relatives au diagnostic, au traitement et au suivi. Il est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé.

WEB <http://www.has-sante.fr> > Évaluation & Recommandation > Bonne pratique professionnelle > Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins. Ils permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires en général, et de la maladie de Pompe en particulier.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

- La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.
- Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie. Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.
- Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.



Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Pompe

La glycogénose de type II (ou maladie de Pompe) est une affection chronique qui impose différentes contraintes, à commencer par la nécessité de consultations et de soins réguliers. Elle peut entraîner des conséquences variables sur la vie professionnelle comme privée. Pour en alléger l'impact, la réglementation prévoit différents droits et dispositifs de compensation : prise en charge à 100% des soins et des frais médicaux, aides financières, adaptation du parcours universitaire...

Remboursement des soins médicaux

▪ En France, les personnes atteintes de la maladie de Pompe peuvent bénéficier d'une **prise en charge à 100%** par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD) sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité).

Un *protocole de soins* est établi pour une **durée déterminée** fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Il faut **le renouveler** à échéance.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

- Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé "protocole de soins". Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.
- Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soins qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signez avec lui. Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins pour une durée de 6 mois.
- Après cette période, c'est au médecin traitant de s'occuper du renouvellement du protocole de soins, en concertation avec les équipes et les médecins qui vous suivent.

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

- Certaines contributions restent à la charge des personnes âgées de plus de 18 ans :
 - la **participation forfaitaire d'un euro** (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 € par an),
 - la **franchise médicale** (qui s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 € par an),
 - les **dépassements d'honoraires**.
- Les actes médicaux, traitements ou soins, non liés à la maladie de Pompe sont remboursés aux taux habituels.
- En cas d'hospitalisation dans un établissement public ou privé de plus d'une journée, il faut payer un **forfait hospitalier**. Ce forfait couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

Droit des patients et maladies neuromusculaires

Mieux connaître ses droits en matière de santé permet à chacun d'être davantage acteur de sa prise en charge médicale. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur certains de ces droits (obligation d'être informé sur sa situation médicale, accès à son dossier médical, secret médical, désignation d'une personne de confiance, consentement éclairé, directives anticipées...) formalisés par la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients et à la qualité du système de santé ainsi que la loi du 25 avril 2005 relative aux droits des personnes en fin de vie.

➤> [Droit des patients et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Pour en savoir plus :

- sur le site internet de l'Assurance Maladie

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

- sur le site du CISS (Collectif Interassociatif Sur la Santé) :

WEB Fiche thématique du CISS n° 57 - Le régime des affections de longue durée

WEB Fiche thématique du CISS n°9 – Assurance Maladie : Protocole de soins -2013

En cas de désaccord avec votre caisse d'Assurance Maladie en pratique

Il existe des voies de recours en cas de désaccord avec la décision de votre caisse d'Assurance Maladie.

- Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus d'ALD, un refus de remboursement de soins...), vous devez saisir la Commission de recours amiable (C.R.A.) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande malgré le recours amiable, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal des affaires de Sécurité sociale (T.A.S.S.).
- Pour contester une décision d'ordre médical, vous devez d'abord demander une expertise médicale auprès de votre caisse d'Assurance Maladie avant de saisir la Commission de recours amiable (CRA).

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

- Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Assurance santé complémentaire

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celles-ci.

Des aides financières existent !

- La **Couverture maladie universelle complémentaire (CMUC)** est une complémentaire santé gratuite délivrée par l'Assurance Maladie aux personnes qui ont de faibles ressources, pour faciliter leur accès aux soins. Ses bénéficiaires sont dispensés d'avance de frais (consultation chez le médecin, médicaments, analyses médicales...), des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier et dans certaines limites des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).
- Lorsque les revenus dépassent le plafond fixé pour avoir droit à la CMUC, mais restent modestes, l'Assurance Maladie accorde sur demande une **Aide au paiement d'une Complémentaire Santé (ACS)** qui permet de bénéficier d'une réduction du montant de la cotisation annuelle à une mutuelle ou à une assurance santé.
- Pour en savoir plus sur ces deux dispositifs, renseignez-vous sur le site de l'Assurance Maladie **WEB** www.ameli.fr ou par téléphone au 3646.

Source : Soins et remboursements - CMU complémentaire, sur www.ameli.fr (avril 2017)



La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de leur **Maison départementale des personnes handicapées** (MDPH). Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap :

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap* (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...),
- demande relative aux études (*projet personnalisé de scolarisation*, ...),
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé*...),
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés* (AAH), *complément de ressources*, *majoration pour la vie autonome*...);
- demande de carte mobilité inclusion (CMI).

Une carte qui en remplace trois

Destinée à faciliter le quotidien des personnes en situation de handicap et de perte d'autonomie, la carte mobilité inclusion (CMI) remplace de façon progressive depuis le 1^{er} janvier 2017 les cartes d'invalidité, de priorité et de stationnement. En fonction de vos besoins et de votre situation, elle comporte une ou plusieurs mentions : « invalidité », « priorité pour personnes handicapées » et « stationnement pour personnes handicapées ». A chacune de ces mentions correspondent des droits spécifiques, notamment un accès prioritaire aux places assises dans les transports en commun ou encore l'accès gratuit et sans limitation de durée à toutes les places de stationnement ouvertes au public.

Pour en savoir + :

WEB www.service-public.fr/ > Particuliers > Transports > Carte de transports > Carte de mobilité inclusion

- La MDPH assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap. Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.social-sante.gouv.fr > handicap

WEB www.orphanet.fr > Les Cahiers Orphanet > Aides et prestations sociales

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

Les coordonnées de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune. La liste des MDPH par département est disponible sur le site internet de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées :

WEB www.cnsa.fr

Depuis l'application de la loi de 2005, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP), cartes d'invalidité et de stationnement...) sont maintenus ?

Oui, tous les droits et prestations en cours restent acquis et maintenus.

La loi "pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées" (loi du 11 février 2005) a

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aides techniques, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animale.

➤➤ [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

apporté de nombreux changements : elle favorise l'accessibilité dans tous les domaines de la vie sociale (éducation, emploi, transport, lieux publics...), elle instaure la prestation de compensation du handicap (PCH) et met en place un dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

L'Allocation aux adultes handicapés (AAH) n'est pas modifiée par la loi du 11 février 2005. Par contre, l'ancien complément de l'AAH a été supprimé et remplacé par deux nouveaux compléments : le complément de ressources et la majoration pour la vie autonome. Un dispositif transitoire est prévu pour les bénéficiaires de l'ancien complément de l'AAH. Ils peuvent le conserver soit jusqu'au terme de la période pour laquelle l'AAH leur a été attribuée, soit jusqu'au moment où ils bénéficient du complément de ressources ou de la majoration pour vie autonome (s'ils remplissent les conditions d'ouverture des droits à l'un de ces compléments).

Les décisions relatives aux cartes d'invalidité et de stationnement et à l'Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP) restent valables. Il est possible de garder l'ACTP mais pas d'en faire la demande si l'on n'en bénéficiait pas avant 2006. Une personne titulaire de l'ACTP peut aussi demander à faire évaluer ses besoins en vue de l'attribution de la Prestation de compensation du handicap (PCH) afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation. L'abandon de l'ACTP au profit de la PCH est définitif.

>> [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves atteints d'une forme tardive de la maladie de Pompe peuvent procéder à l'élaboration d'un **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) en collaboration avec la MDPH.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Les étudiants doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui prend les décisions relatives au PPS.

Vous pouvez être accompagné par les Services régionaux de l'AFM-Téléthon tout au long de la démarche ou en cas de difficultés particulières dans l'élaboration du PPS. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux

Il existe désormais dans chaque établissement universitaire une **cellule chargée d'accueillir les étudiants en situation de handicap**. Elle peut aider l'étudiant à élaborer un projet personnel de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations.

WEB <http://www.handi-u.fr/>



Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap

Les conséquences de la maladie de Pompe, en particulier la fatigue, les difficultés respiratoires ou pour se déplacer (marcher, monter/descendre des escaliers), peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix de carrière (choix de filière professionnelle, recherche d'emploi, reclassement...).

La nécessité de se rendre toutes les deux semaines dans un service hospitalier, parfois éloigné géographiquement, pour recevoir son traitement par alglucosidase alfa a également un impact sur la vie au travail. Au fur et à mesure que la maladie de Pompe évolue, il peut également devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles, rendant utiles des adaptations des conditions de travail. Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

Le médecin du travail en pratique

N'hésitez pas à rencontrer le médecin du travail pour évoquer avec lui les difficultés rencontrées dans le cadre de votre emploi. Il s'agit d'une démarche confidentielle, le médecin du travail est tenu au secret professionnel vis-à-vis de l'employeur.

Discuter avec lui permet de réfléchir aux moyens à mobiliser pour résoudre la situation de handicap et de dire vos inquiétudes de perdre votre emploi.

Adapter le poste de travail

Lorsqu'un salarié en situation de handicap informe son employeur des difficultés rencontrées dans son travail, l'entreprise doit lui proposer des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser le salarié à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise.

- C'est le **médecin du travail** qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que le salarié peut exercer sans risque pour sa santé. Il peut proposer des adaptations de poste ou des pistes de reclassement.
- **Modifier votre rythme de travail**, en accord avec votre employeur et le médecin du travail, par exemple en réduisant vos horaires ou en augmentant les temps de pauses, peut vous permettre de conserver votre emploi.
- Des *aides techniques* (fauteuil et bureau adaptés, téléphone à oreillettes, support de bras...) peuvent vous **faciliter certains gestes professionnels** nécessaires à votre métier.

La reconnaissance de la qualité de "travailleur handicapé"

La reconnaissance de la qualité de "*travailleur handicapé*" (RQTH) permet à la personne, qu'elle soit demandeur d'emploi ou déjà en poste, ainsi qu'à l'entreprise qui l'emploie, d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap.

- La liste des aides disponibles et les modalités d'attribution figurent sur le site internet de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le statut de travailleur handicapé est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

➤➤ [Emploi et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé en pratique

- Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 ("Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH") accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...).
- Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.
- La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers le marché du travail, vers un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT) ou vers un centre de rééducation professionnel (CRP). Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé.
- Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.

Bon à savoir

Une procédure de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé est engagée à l'occasion de l'instruction de toute demande d'attribution ou de renouvellement de l'allocation aux adultes handicapés (AAH).

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

Des conseillers professionnels

Le travailleur en situation de handicap peut se faire accompagner et conseiller par des professionnels.

- L'**Agefiph** (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'**insertion professionnelle** durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail...
- Les Services d'appui pour le **maintien dans l'emploi** des personnes handicapées (**Sameth**) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.
- Les **Cap Emploi** sont les principaux acteurs de la **recherche d'emploi**. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.

En pratique

- La liste des délégations régionales de l'Agefiph et des Sameth est disponible sur le site internet de l'Agefiph :
WEB www.agefiph.fr > A propos de l'Agefiph > L'Agefiph dans votre région
- Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site de Cap Emploi :
WEB www.capemploi.net



Travailler dans la fonction publique

Les travailleurs en situation de handicap disposent de deux voies d'accès à la fonction publique : le recrutement par concours et le recrutement contractuel.

- Les épreuves de **recrutement par concours** peuvent être aménagées en fonction de la nature et du degré du handicap (durée des examens, temps de repos, utilisation d'un ordinateur...).

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves dès le dépôt du dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

- Les candidats au **recrutement contractuel** doivent remplir des conditions d'aptitude physique (déterminées par les possibilités du candidat à compenser son handicap de manière à le rendre compatible avec l'emploi postulé) et des conditions de diplômes ou de niveau d'études (identiques à celles du recrutement par concours). À l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.fonction-publique.gouv.fr> > SCORE concours > focus recrutement travailleurs handicapés.

- Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP)**. Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site internet : **WEB** www.fiphfp.fr/.



Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant "handicap" (il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines) ou à votre médecin du travail.

Où se renseigner ?

- Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de la maladie de Pompe et leur famille peuvent s'adresser à une **assistante sociale** de leur Conseil général.

- Les professionnels des **Services Régionaux de l'AFM-Téléthon** connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

▪ Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

▪ En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM-Téléthon pour être en mesure de vous aider au mieux.

▪ Une ligne téléphonique, **Santé Info Droits**, permet de poser des questions juridiques ou sociales liées à la santé (droits des malades, accès et prise en charge des soins, assurance maladie, indemnisation, droits des usagers des établissements médico-sociaux, discrimination...). Des spécialistes, avocats et juristes, informent et orientent les personnes confrontées à des difficultés.

Des informations juridiques ou sociales en pratique

▪ Santé Info Droits : ☎ 01 53 62 40 30

▪ Site internet du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) : **WEB** www.leciss.org.

 SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES



Comment est organisée la recherche dans la maladie de Pompe ?

Dans la glycoséose de type II, ou maladie de Pompe, la recherche est internationale. Les équipes de chercheurs impliquées sont concentrées dans les pays développés.

La recherche dans la maladie de Pompe est à la fois fondamentale (mécanismes de la glycoséose de type II), clinique (*histoire naturelle* notamment des formes tardives) et thérapeutique. Dans ce dernier domaine, des essais cliniques sont en cours pour améliorer l'efficacité et la tolérance de l'enzymothérapie substitutive, mais aussi pour développer d'autres modes de traitement, comme la *thérapie génique*.

Des registres très utiles

Les bases de données qui recensent des informations relatives aux personnes atteintes d'une maladie de Pompe constituent une ressource précieuse pour les chercheurs.

- Le *registre* français de la maladie de Pompe a été créé en 2004 sous la responsabilité scientifique du Pr Pascal Laforêt (Hôpital Raymond-Poincaré, Garches) et avec le soutien de l'AFM-Téléthon. Il regroupe des renseignements médicaux sur les personnes atteintes de glycoséose de type II en France, qu'elles soient traitées ou non par enzymothérapie substitutive. Fin 2008, il répertoriait 73 personnes atteintes de maladie de Pompe. Il en recense 202, dont 188 adultes, dix ans plus tard.
- Un tel registre facilite les recherches sur la maladie, mais aussi le recrutement des malades susceptibles de bénéficier d'un nouvel *essai clinique*.

L'intégration au registre, en pratique

Si vous n'êtes pas encore enregistré dans le registre français de la maladie de Pompe et que vous souhaitez l'être, vous pouvez contacter par mail l'attaché de recherche clinique en charge de sa gestion : n.taouagh@institut-myologie.org

Plusieurs rencontres internationales

- Les chercheurs et cliniciens impliqués dans la maladie de Pompe se réunissent régulièrement lors de séminaires (*workshops*) spécifiques organisés par l'*European Neuromuscular Centre* (ENMC). Ces ateliers réunissent un nombre réduit de participants (une vingtaine en moyenne), permettant des échanges denses et fructueux en termes de projets collaboratifs.

Le dernier concernant la maladie de Pompe a eu lieu à Naarden en septembre 2014. Il a porté sur la constitution d'un réseau européen de partage des données et d'élaboration de recommandations thérapeutiques pour la maladie de Pompe.

- Depuis 2004, le symposium international *WORLD* (pour *We're Organizing Research on Lysosomal Diseases*) rassemble des cliniciens et des chercheurs impliqués dans les *maladies lysosomales*, ainsi que des représentants de malades.

Sa treizième édition a eu lieu à San Diego (États-Unis) en février 2017. Elle a permis de faire le point sur l'avancée des connaissances et des traitements,

Un *registre* est constitué par l'enregistrement permanent et exhaustif de données descriptives concernant tous les cas d'une maladie survenant dans une population définie. Il contribue à améliorer les connaissances scientifiques (estimation de l'incidence, facteurs de risque, histoire naturelle d'une maladie...). Il permet d'évaluer les actions entreprises pour lutter contre les maladies (effet des actions de prévention, du dépistage, amélioration de la durée de vie...). L'estimation du nombre (prévalence) et de la gravité de personnes atteintes par une maladie dans une région à un moment donné, permet d'évaluer les besoins liés aux activités de diagnostic et de soins

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'*European Neuromuscular Centre* (ENMC) est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

avec notamment des communications sur l'efficacité à long terme de l'enzymothérapie substitutive et sur les essais cliniques en cours. La quatorzième édition du symposium *WORLD* a eu lieu début février 2018, toujours à San Diego.

- La ville de Groningen aux Pays-Bas a accueilli pour sa part la quatrième Conférence internationale sur les glycogénoses (IGSD pour *International Glycogen Storage disease conference*) en juin 2017.
- La maladie de Pompe est régulièrement abordée dans les congrès internationaux plus "généralistes" : congrès nationaux ou internationaux de neurologie, ou de génétique, notamment en Amérique du Nord, congrès scientifiques organisés par l'AFM-Téléthon....
- À l'occasion du congrès international *Myology 2016*, organisé par l'AFM-Téléthon du 14 au 18 mars à Lyon, une session a été consacrée aux myopathies métaboliques. Elle a permis de faire le bilan de 18 années d'enzymothérapie substitutive dans la maladie de Pompe, chez les enfants et chez les adultes (plus de 700 patients traités dans le monde)

En France

La septième Journée Française de la maladie de Pompe organisée à Paris (Institut de Myologie) le 10 février 2017 a réuni experts et associations de malades (AFM-Téléthon, Association Francophone des Glycogénoses et Vaincre les Maladies Lysosomales). Elle a été l'occasion d'aborder notamment les effets de l'enzymothérapie substitutive dans les formes tardives de la maladie et les nouvelles approches thérapeutiques, dont la thérapie génique

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

Des financements institutionnels et associatifs

Les équipes de recherche financent habituellement leurs projets grâce à des subventions et bourses obtenues auprès d'organismes nationaux ou européens (INSERM, CNRS...) mais aussi des associations de malades.

En France, l'appel à projets scientifiques de l'AFM-Téléthon joue un rôle prépondérant tout comme la *Muscular Dystrophy Association* (MDA) et l'*Acid Maltase Deficiency Association* (AMDA) en Amérique du Nord.

WEB <http://mda.org/>

WEB <http://www.amda-pompe.org/>



Comment participer à la recherche clinique ?

Don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle

Ces prélèvements sont utilisés par des équipes de recherche pour étudier les mécanismes de la maladie ou tester de nouvelles pistes thérapeutiques.

Faire un don de tissu en pratique

A l'occasion d'une intervention chirurgicale dont vous avez besoin ou lors d'une biopsie, vous pouvez, si vous le souhaitez profiter de cette occasion pour faire don de tissu à Myobank AFM / Institut de Myologie. Pour ce faire, parlez-en à votre chirurgien, et celui-ci, ou vous-même, informe Myobank par téléphone au 01 42 17 74 63 / 01 42 17 75 06 ou par e-mail à l'adresse myobank-afm@institut-myologie.org. Myobank se met alors en contact avec le médecin pour organiser, dans des conditions réglementaires et sanitaires strictes, le recueil du matériel biologique (tissus, cellules, ADN), son stockage et son acheminement vers les équipes de recherche qui en font la demande.

En se faisant régulièrement suivre en consultations spécialisées

Si vous êtes suivi par les réseaux de consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires ou dans les maladies héréditaires du métabolisme, vous pourrez être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un essai clinique.

Où trouver une consultation spécialisée en pratique

▪ Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les **maladies neuromusculaires** de votre région sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon : [\[WEB\] www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades](http://www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades), d'Orphanet : [\[WEB\] www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) ou de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) : [\[WEB\] www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)
Vous pouvez également les obtenir en téléphonant à l'Accueil Familles de l'AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon
▪ Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les **maladies héréditaires du métabolisme** de votre région sont disponibles sur le site internet de la filière G2M
[\[WEB\] www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)

Comment savoir s'il y a des essais cliniques en cours ou en préparation auxquels je pourrais participer ? A qui dois-je m'adresser pour participer à un essai ?

▪ Le site internet de l'AFM-Téléthon publie
- un panorama des essais cliniques en cours en France dans les maladies neuromusculaires :

[\[WEB\] www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Médecin/Chercheur > Recherche clinique

- la liste des essais financés par l'AFM en préparation et en cours :

[\[WEB\] www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Guérir > Essais

▪ En France les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires et celles spécialisées dans les maladies héréditaires du métabolisme, organisées en réseaux, sont les premières impliquées dans le recrutement de malades atteints de la maladie de Pompe pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être régulièrement suivi par une de ces consultations.

Myobank-AFM-Téléthon / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM-Téléthon pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

>> [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
[\[WEB\] www.institut-myologie.org/ >](http://www.institut-myologie.org/)
[Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie](#)



▪ Le site Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques ayant lieu en Europe dans le domaine des maladies rares. La difficulté de ce recensement est qu'il n'est pas obligatoire et que l'information disponible est celle fournie par les chercheurs.

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques

Participer à une étude clinique ou à un essai thérapeutique en pratique

Pour participer à une étude, il faut :

- avoir un diagnostic clinique et moléculaire précis
- être suivi régulièrement au point de vue médical,
- satisfaire aux critères d'inclusion de l'essai
- donner son consentement éclairé.

Parlez-en à votre médecin.

➤➤ [Essais cliniques et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Un peu d'histoire

▪ Médecin hollandais, Joannes Cassianus Pompe décrit en 1932 pour la première fois chez un nourrisson de sept mois la maladie qui porte aujourd'hui son nom.

La même année, deux médecins allemands (les docteurs Bischoff et Putschar) en font également une description, chacun de leur côté.

▪ Il faut attendre 1963 pour qu'Henri-Géry Hers, un médecin et chercheur belge, identifie le responsable de la maladie de Pompe : un déficit en « *maltase acide* », une enzyme inconnue jusqu'alors et qu'il localise dans les lysosomes.

▪ La description de la forme à « début tardif » de la maladie date de la fin des années 1960.

▪ La toute première tentative d'*enzymothérapie de substitution* a lieu dès 1973, avec de l'alpha-glucosidase acide d'origine humaine purifiée.

▪ Le *gène GAA*, codant l'alpha-glucosidase acide, n'est localisé que bien plus tard (1990) sur le chromosome 17.

▪ Deux enzymes de synthèse sont testées en 1999 dans le cadre d'essais cliniques destinés à évaluer leur tolérance et leur efficacité dans la forme infantile de maladie de Pompe.

▪ L'année suivante, le père de deux enfants atteints d'une maladie de Pompe (John Crowley) fonde la société de biotechnologies Novazyme et lève des fonds pour financer la recherche et mettre au point un nouveau traitement. Le film « Mesures exceptionnelles » (*Extraordinary measures*) retrace son histoire.

▪ En 2001, le laboratoire Genzyme rachète Novazyme et obtient pour l'alpha-glucosidase alfa (Myozyme®) la *désignation de médicament orphelin* dans le traitement enzymatique substitutif au long cours des personnes ayant un diagnostic confirmé de maladie de Pompe.

▪ Cette enzymothérapie bénéficie en octobre 2006 d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) en France dans le traitement de la forme infantile.

▪ L'année suivante, un essai de traitement par l'alpha-glucosidase alfa chez 90 personnes atteintes d'une forme à début tardif débute. Ses résultats conduisent à l'extension des indications de l'enzymothérapie substitutive à la forme tardive de la maladie en 2011.

▪ La même année débute un premier essai de thérapie génique chez l'homme, après plusieurs études menées chez différents modèles animaux, dont la première dès 1999. Cette méthode de traitement, qui consiste à apporter à l'organisme un gène *GAA* normal pour remplacer le gène muté, continue d'être explorée par les chercheurs.

▪ Certaines équipes de recherche travaillent à améliorer l'efficacité du traitement substitutif actuel, par exemple en associant l'enzyme recombinante à des molécules (les « *protéines chaperonnes* ») qui augmentent son activité.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*Afin d'encourager le développement de traitements pour les maladies rares, les autorités de santé ont élaboré une procédure spécifique : la **désignation de médicament orphelin**. Elle consiste à attribuer le statut de « médicament orphelin » à un candidat-médicament développé pour soigner une maladie rare. Obtenir ce statut ne signifie pas que les essais cliniques du candidat-médicament chez des personnes malades apporteront les preuves d'efficacité, de tolérance et de qualité exigés pour l'attribution future d'une autorisation de mise sur le marché (AMM), mais que sa valeur médicale est déjà démontrée sur le plan scientifique par des études en laboratoire sur des modèles de la maladie. L'entreprise pharmaceutique dont un produit est désigné médicament orphelin bénéficie de conditions facilitatrices aux différentes étapes du développement.*

WEB www.eurordis.org/fr > Médicaments orphelins

Pour en savoir plus

Avancées dans les glycoséoses musculaires

Actualisées chaque année, les Avancées dans les glycoséoses musculaires font état des progrès de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la maladie de Pompe (ou glycoséose de type II) sur une période d'un an.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB [www.afm-telethon.fr > Maladies > Glycoséose de type II \(Maladie de Pompe\)](http://www.afm-telethon.fr > Maladies > Glycoséose de type II (Maladie de Pompe))

Repères Savoir & Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM-Téléthon. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux. Ils sont disponibles auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région ou en téléchargement sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** <http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

SOMMAIRE TABLE DES MATIERES

- ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche
- Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires
- Bien assis dans son fauteuil roulant
- Bien s'équiper pour bien dormir
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires
- Demande de prestation de compensation: où et comment être acteur?
- Diagnostic des maladies neuromusculaires
- Domotique et maladies neuromusculaires
- Douleur et maladies neuromusculaires
- Droit des patients et maladies neuromusculaires
- Essais cliniques et maladies neuromusculaires
- Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires
- Emploi et maladies neuromusculaires
- Financement des aides humaines
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires,
- Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Handicap ou situation de handicap ?
- L'annonce du diagnostic... et après
- Le ballon insufflateur manuel : une ventilation de secours
- Le muscle squelettique
- Le système musculaire squelettique
- Les aides humaines à domicile
- Les essais thérapeutiques en questions
- Lève-personne et maladies neuromusculaires
- Manutention des personnes
- Ordinateur et maladies neuromusculaires
- Organisation de la motricité
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires
- Prévention et maladies neuromusculaires
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- S'autoriser à souffler
- Salle de bain et maladies neuromusculaires
- Scolarité et maladies neuromusculaires
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires
- Vacances et maladies neuromusculaires



• Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Numéros de téléphone utiles

• Accueil Familles AFM-Téléthon

Service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM-Téléthon en fonction de leurs besoins.

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit, disponible 24h sur 24, 7 jours sur 7)

• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

☎ 01 53 62 40 30

• Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades

☎ 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)

• Maladies Rares Info Service

☎ 01 56 53 81 36

• Association Vaincre les maladies lysosomales

☎ 01 69 75 40 30

Sites internet

• Site de l'AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies)

WEB www.afm-telethon.fr

• Site de l'Association francophone des glycoséoses

WEB www.glycosenoses.org

• Site de l'association Vaincre les maladies lysosomales

WEB www.vml-asso.org

• Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins

WEB www.orphanet.fr

Site de l'International Pompe Association (IPA)

WEB www.worldpompe.org (en anglais)

Site de l'Acid Maltase Deficiency Association (AMDA)

WEB www.amda-pompe.org (en anglais)

• Site de la Muscular Dystrophy Association

WEB www.mda.org/ (en anglais, certaines publications sont disponibles en espagnol).



Glossaire

AIDES HUMAINES

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillement, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...). Aide aux soins d'hygiène, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever, aux travaux ménagers, à la cuisine et aux courses.

➤➤ [Financement des aides humaines](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AIDES TECHNIQUES

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillement ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPÉS

L'**Allocation pour adultes handicapés** (AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui, de ce fait, ne peuvent accéder à un emploi et disposent de ressources modestes.

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (qui ne sont pas cumulables) :

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;
- le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

[WEB](https://handicap.gouv.fr/) <https://handicap.gouv.fr/> > Accueil > Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés (AAH)

pratiques du handicap > Prestations du handicap

[WEB](https://www.service-public.fr/) <https://www.service-public.fr/> Accueil particuliers > Social - Santé > Handicap : allocations (AAH, AEEH) et aides > > Complément à l'allocation adultes handicapés (AAH) : complément de ressources

AMYOTROPHIE

L'amyotrophie est le terme médical pour désigner une diminution du volume d'un muscle, "l'amaigrissement" d'un muscle. Elle peut être de diverses origines (nutritionnelles, musculaires, neurologiques, endocriniennes...).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118) www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

ANTADIR

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

[WEB](http://www.antadir.com) [antadir.com](http://www.antadir.com)

ANTALGIQUE

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

➤➤ Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ANTICORPS

Les **anticorps** sont des protéines capables de reconnaître et de se fixer spécifiquement à une molécule. Dans l'organisme, leur synthèse est déclenchée par la présence d'une

substance ou d'une molécule considérée comme étrangère (antigène), qu'ils reconnaissent et à laquelle ils se combinent spécifiquement pour en neutraliser l'effet toxique. En laboratoire, du fait de leur spécificité moléculaire, les anticorps sont utilisés pour détecter la présence ou l'absence de certaines protéines sur des échantillons de tissu.

APNEE DU SOMMEIL

Au cours d'une **apnée du sommeil** une personne endormie s'arrête de respirer pendant moins de 10 secondes. Bien que la personne n'en ait pas forcément conscience sur le moment, cela a des répercussions sur la qualité du sommeil et peut entraîner des gênes pendant la journée (fatigue excessive, somnolence, irritabilité, maux de tête,...).

ARTHRODESE

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.

➤➤ [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ [Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AUDIOGRAMME

L'**audiogramme** est un examen qui mesure l'intensité sonore à partir duquel une personne perçoit des sons. L'examen consiste à mettre sur les oreilles un casque qui envoie des sons allant des aigus aux graves, tour à tour à chaque oreille.

AUDIOPROTHESISTE

L'**audioprothésiste** des appareils auditifs pour les personnes malentendantes. Il explique aussi leur fonctionnement et donne des conseils d'entretien.

AUTO-REEDUCATION

L'**auto-rééducation** est une rééducation pratiquée seul(e), en l'absence de professionnels de santé. Elle permet d'entretenir les capacités motrices et d'agir contre les douleurs liées à la maladie. Les exercices d'auto-rééducation sont complémentaires des séances de rééducation avec des professionnels



de santé (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes...). Il est préférable qu'un professionnel vous montre comment les réaliser chez vous en les adaptant à votre situation particulière.

AUTORISATION DE MISE SUR LE MARCHÉ
L'**autorisation de mise sur le marché** (AMM) permet la commercialisation d'un nouveau médicament. Elle est délivrée en France par l'Agence nationale de sécurité des produits de Santé (ANSM) ou, à l'échelle de l'Europe, par la Commission européenne, après avis de l'Agence européenne du médicament. Pour l'obtenir, le laboratoire pharmaceutique doit fournir des données scientifiques issues des phases de développement, et notamment des essais cliniques. La décision est prise sur des critères de qualité, de sécurité et d'efficacité.

AUTORISATION TEMPORAIRE D'UTILISATION
Une **autorisation temporaire d'utilisation** peut être délivrée par l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) pour un nouveau médicament, en attendant l'obtention de son autorisation de mise sur le marché. Cette procédure exceptionnelle concerne uniquement les médicaments destinés à prévenir ou soigner des maladies graves ou rares, pour lesquels il n'existe pas d'autres traitements appropriés. Un médicament sous ATU ne peut être délivré que par une pharmacie hospitalière

AUTOSOMIQUE
La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes

AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE
Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

➤➤ **Scolarité et maladies neuromusculaires**
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.
WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

BALNEOTHERAPIE
La **balnéothérapie** chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C).
➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

BASE DE DONNEES DE PATIENTS
Les **bases de données de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci (consentement éclairé ou non opposition) dans le respect du secret médical, par les médecins qui les suivent. Les bases de données permettent de mieux connaître l'évolution de la maladie, d'en améliorer la prise en charge et d'identifier les personnes pouvant participer à un essai.

BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE
Le **bilan neuropsychologique** analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser d'éventuels troubles cognitifs.

BILAN ORTHOPHONIQUE
Le **bilan orthophonique** évalue les capacités de la personne à communiquer à l'oral ou à l'écrit au cours d'entretiens pour raconter les

difficultés rencontrées et grâce à des épreuves de langage standardisées.

BIOPSIE MUSCULAIRE
La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.
➤➤ **Diagnostic des maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CAMPTOCORMIE
La **camptocormie** se manifeste par une flexion importante du tronc vers l'avant. La personne se tient très penchée en avant lorsqu'elle est debout immobile ou qu'elle marche, mais son dos se redresse lorsqu'elle est allongée.

CAPACITE VITALE
La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.
➤➤ **Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CATARACTE
La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).

CEINTURE SCAPULAIRE - CEINTURE PELVIENNE
La **ceinture scapulaire** est la zone du corps humain qui relie les membres supérieurs au tronc : elle correspond à la région des épaules. La **ceinture pelvienne** relie les membres inférieurs au tronc : elle correspond à la région du bassin.

CELLULES DE SCHWANN
Présentes uniquement dans le système nerveux périphérique, les **cellules de Schwann** produisent la myéline qui forme une gaine isolante et protectrice autour de certaines fibres nerveuses (ou axones). Cette gaine augmente la vitesse de

conduction de l'influx nerveux. Les cellules de Schwann sont également impliquées dans la croissance, le fonctionnement et la survie des axones et leur réparation en cas de lésions.

CENTRES DE COMPETENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

➤➤ [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CENTRES DE REFERENCE

Les **Centres de référence des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

➤➤ [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CHROMOSOMES

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de

2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

COMITE D'ÉVALUATION DU TRAITEMENT DE LA MALADIE DE POMPE (CETP)

Créé en 2004, le **Comité d'Évaluation du Traitement de la Maladie de Pompe (CETP)** est l'un des six groupes du Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales (CETL). Il rassemble des professionnels de santé experts dans la prise en charge de la maladie de Pompe.

[WEB](http://www.cetl.net/maladies-lysosomales/cetp-maladie-de-pompe/) <http://www.cetl.net/maladies-lysosomales/cetp-maladie-de-pompe/>

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB](http://www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118) www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118

COMITES DE PROTECTION DES PERSONNES

Les **Comités de Protection des Personnes** (ou CPP, anciennement Comités de protection des personnes se prêtant aux Recherches Biomédicales, CCPRB) ont pour rôle de vérifier que tout projet de recherche sur l'être humain respecte les mesures médicales, éthiques et juridiques destinées à protéger au mieux les personnes qui y participent. Une recherche sur l'être humain ne peut être commencée que si elle a reçu un avis favorable d'un CCP et une autorisation de l'agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (AFSSAPS).

Les CPP sont constitués de 14 membres, comprenant des personnes issues du monde médical (médecins, infirmiers, pharmaciens, spécialistes de la recherche biomédicale - biostatisticien ou épidémiologue-...) et des personnes issues de la société civile (juristes, psychologues, travailleurs sociaux, représentant des associations de malades et d'usagers

du système de santé, personnes qualifiées en matière d'éthique...).

COMMISSION DE TRANSPARENCE DE LA HAUTE AUTORITE DE SANTE

La **Commission de transparence** de la Haute Autorité de Santé (HAS) est une instance scientifique composée de médecins, pharmaciens, spécialistes en méthodologie et épidémiologie. Elle évalue les médicaments ayant obtenu leur autorisation de mise sur le marché (AMM), lorsque le laboratoire qui les commercialise souhaite obtenir leur inscription sur la liste des médicaments remboursables (articles L.162-17 du code de la sécurité sociale et L.5123-2 du code de la santé publique).

[WEB](http://www.has-sante.fr) www.has-sante.fr > Accueil > Professionnels de santé > Actes - Médicaments - Dispositifs > Médicaments > Commission.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPEES

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité. Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les demandes simples (par exemple les renouvellements).

➤➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

COMPLEMENT DE RESSOURCES

Le **Complément de ressource** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation



pour adultes handicapés"]. Il s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

WEB <https://handicap.gouv.fr/> > Accueil > Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés (AAH) pratiques du handicap > Prestations du handicap

WEB <https://www.service-public.fr/> Accueil particuliers > Social - Santé > Handicap : allocations (AAH, AEEH) et aides > Complément à l'allocation adultes handicapés (AAH) : complément de ressources

CONDUCTION CARDIAQUE

La **conduction cardiaque** est la transmission de l'influx nerveux dans le cœur permettant une contraction harmonieuse des différentes parties du cœur (oreillettes; ventricules).

CONSANGUINITE

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

CONSEIL GENETIQUE

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

>>> **Conseil génétique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSEILLER GENETIQUE

Le **conseiller génétique** travaille en collaboration avec le médecin généticien pour accueillir, informer et répondre aux questions des familles qui s'adressent à une consultation de conseil génétique.

>>> **Conseil génétique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSULTATIONS SPECIALISEES

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

>>> **Organisation des soins et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

CORSET

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

>>> **Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CRÉATINE PHOSPHOKINASE, CPK (OU CRÉATINE KINASE, CK)

La **créatine phosphokinase** (CPK ou créatine kinase, CK) est une enzyme musculaire qui joue un rôle dans la

production d'énergie directement utilisable par les cellules.

Abondamment présente dans les cellules musculaires, elle est libérée dans la circulation sanguine en cas d'atteinte musculaire. Son dosage dans le sang est utile au diagnostic de certaines myopathies.

CYPHOSE

La **cypnose** est une exagération pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos : le dos est voûté, exagérément arrondi.

CYTOPLASME

Le **cytoplasme** est la substance gélatineuse à l'intérieur des cellules, dans laquelle baignent les différents éléments cellulaires : l'ossature de la cellule (cytosquelette), le noyau, les structures spécialisées assurant les fonctions de la cellule (organites), des réserves (inclusions) et des éléments libres (protéines, nutriments...).

DEFORMATIONS ORTHOPEDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

>>> **Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DESADAPTATION A L'EFFORT

La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à une sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la désadaptation de l'organisme à l'effort.

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

DESIGNATION DE MEDICAMENT ORPHELIN

Afin d'encourager le développement de traitements pour les maladies rares, les autorités de santé ont élaboré une procédure spécifique : la

désignation de médicament

orphelin. Elle consiste à attribuer le statut de « médicament orphelin » à un candidat-médicament développé pour soigner une maladie rare. Obtenir ce statut ne signifie pas que les essais cliniques du candidat-médicament chez des personnes malades apporteront les preuves d'efficacité, de tolérance et de qualité exigés pour l'attribution future d'une autorisation de mise sur le marché (AMM), mais que sa valeur médicale est déjà démontrée sur le plan scientifique par des études en laboratoire sur des modèles de la maladie. L'entreprise pharmaceutique dont un produit est désigné médicament orphelin bénéficie de conditions facilitatrices aux différentes étapes du développement.

WEB www.eurordis.org/fr > Médicaments orphelins

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Le **diagnostic clinique** est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin.

>> **Diagnostic des maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il permet de confirmer le diagnostic clinique.

>> **Diagnostic des maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse),

l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

>> **Conseil génétique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRENATAL

Le **diagnostic prénatal (DPN)** permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose la question de l'interruption de grossesse.

Le DPN repose sur des analyses génétiques effectuées sur de l'ADN extrait d'une biopsie du placenta à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique à 15-16 semaines d'aménorrhée.

>> **Conseil génétique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

DIAGNOSTIC PRE-SYMPATOMATIQUE

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

>> **Conseil génétique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOMINANT(E)

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génique. La maladie, conséquence de l'anomalie sur l'une des deux copies du gène, se manifeste même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

>> **Conseil génétique et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOMOTIQUE

La **domotique** désigne l'ensemble des techniques et technologies électroniques, informatiques et de télécommunication utilisées pour améliorer une habitation. Cela recouvre les systèmes de commande à distance et de programmation, par exemple pour le chauffage, l'ouverture des portes et volets, l'équipement électroménager et audiovisuel, les alarmes...

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

>> **Diagnostic des maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DRAINAGE BRONCHIQUE

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

>> **Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



DYSTROPHIES MUSCULAIRES DES CEINTURES

Les **dystrophies musculaires des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les gènes engendrés par la maladie et leurs évolutions peuvent être très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies neuromusculaires > Myopathies des ceintures.

ÉCHOCARDIOGRAPHIE

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine et permet, en particulier, de mesurer la fraction d'éjection systolique, un indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

ÉLECTROCARDIOGRAMME

Un **électrocardiogramme (ECG)**, est un examen destiné à enregistrer l'activité électrique du cœur, au moyen d'électrodes posées sur le thorax, les poignets et les chevilles. Il sert à identifier certaines anomalies cardiaques et à en suivre l'évolution. Il permet de détecter d'éventuelles difficultés du cœur à maintenir sa cadence de contraction à un rythme régulier et harmonieux (troubles du rythme) ou encore, des signes d'infarctus du myocarde.

ÉLECTROMYOGRAMME

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'étude électrophysiologique du muscle et du nerf peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou

AFM>Myoinfo

mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

>> **Diagnostic des maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.

>> **Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

ENZYME

Une **enzyme** est une protéine qui permet, facilite ou accélère spécifiquement telle ou telle réaction chimique dans notre organisme (digestion cellulaire, synthèse de protéines, réplication d'ADN...).

ENZYMOTHERAPIE DE SUBSTITUTION

L'**enzymothérapie de substitution** est un traitement qui consiste à administrer une enzyme fabriquée artificiellement (par génie génétique) pour remplacer l'enzyme naturelle manquante (du fait d'une maladie génétique). Ce traitement de substitution a pour but de prévenir l'apparition des symptômes qui résultent de l'absence de l'enzyme naturelle dans l'organisme.

ERGOTHERAPEUTE

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses

déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

ERGOTHERAPIE

L'**ergothérapie** est méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

ESPERANCE DE VIE

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

ESSAI CLINIQUE

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

>> **Essais cliniques et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ESSAI CONTROLE

Un **essai contrôlé** est un essai qui compare l'efficacité de la substance testée à celle d'un placebo ou d'une substance active connue : une partie des participants prend un placebo ou une autre substance active et constitue un groupe "contrôle".

ESSAI EN DOUBLE AVEUGLE

Dans un **essai en double aveugle**, ni les patients ni les médecins ne savent quelle alternative de traitement les patients prennent.

EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE

L'**European Neuromuscular Centre (ENMC)** est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des

rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

EXAMEN CLINIQUE

L'**examen clinique** est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic.

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspirateurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

➤➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FAUSSE ROUTE

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

FIBRES MUSCULAIRES

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

➤➤ Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

FIBROBLASTES

Les **fibroblastes** sont les cellules du tissu conjonctif. Ils produisent les composés de la matrice extracellulaire (laminine, collagène...).

FILIERE DE SANTE MALADIES RARES NEUROMUSCULAIRES FILNEMUS

La **Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS** anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (centres de références et centres de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014, dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares 2011-2014.

WEB www.filnemus.fr

➤➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

FLEXUM

Un **flexum** désigne le fait qu'une articulation n'atteint pas l'extension complète (déficit d'extension).

GASTROSTOMIE

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

GAZ DU SANG

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO₂) et le dioxygène (O₂) qui sont dissous dans le sang - sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GENE

Un **gène** est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène contient des informations constituant le "plan de fabrication" d'une protéine.

GENETHON

Généthon est à la fois un centre de recherche et développement spécialisé dans la thérapie génique et un établissement pharmaceutique produisant des médicaments de thérapie génique (Généthon Bioprod). Généthon fait partie de l'Institut des Biothérapies des Maladies Rares, qui regroupe les quatre centres de recherche et développement créés et soutenus par l'AFM-Téléthon.

WEB www.genethon.fr/

WEB www.institut-biotherapies.fr/

GENETICIEN CLINICIEN

Le **généticien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.



GENOME

Le **génom**e est l'ensemble des gènes d'un même organisme. Il contient toutes les instructions nécessaires au développement, au fonctionnement et à la reproduction des cellules et de l'organisme qu'elles constituent. Le génome humain comporte environ 25 000 gènes.

GLYCOGENE

Le **glycogène** est un sucre composé de nombreuses molécules de glucoses accrochées les unes aux autres. C'est sous cette forme que l'organisme stocke les réserves énergétiques en glucose.

GLYCOGENOSES

Les **glycogénoses** sont des maladies héréditaires, dues à une accumulation anormale d'une forme de réserve énergétique de l'organisme, le glycogène.

Habituellement, les sucres (glucides) que nous mangeons et que nous n'utilisons pas tout de suite sont stockés dans les cellules sous forme de glycogène. Lors de l'exercice physique, le glycogène est transformé en énergie (ATP) utilisable par les muscles, grâce à une série de réactions biochimiques qui font intervenir plusieurs enzymes.

Une partie du glycogène est aussi régulièrement recyclé dans les **lysosomes** grâce à d'autres réactions chimiques. Si une de ces réactions ne se fait pas ou mal, le glycogène s'accumule dans les cellules sans pouvoir être utilisé ou recyclé. C'est ce qui se passe dans les glycogénoses musculaires, où son accumulation perturbe le fonctionnement de différents organes (muscles, foie, cœur, cerveau...).

[WEB www.glycogenoses.org/](http://www.glycogenoses.org/)

[WEB www.afm-telethon.fr/](http://www.afm-telethon.fr/) Maladies >

Glycogénoses musculaires

HETEROZYGOTE

Pour presque tous les gènes, il existe deux copies dans nos cellules : l'une provient du père et l'autre de la mère. S'il existe des différences entre les deux copies d'un même gène, par exemple une anomalie génétique, alors la personne est dite **hétérozygote** pour ce gène.

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

Ce que les médecins appellent l'**histoire naturelle d'une maladie** est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de traitement.

AFM>MyoInfo

HYPERLORDOSE

L'**hyperlordose** est une exagération de la cambrure naturelle (lordose) de la colonne vertébrale.

HYPERTHERMIE MALIGNE

L'**hyperthermie maligne** est une maladie génétique qui se manifeste par un accès de contracture musculaire généralisée et d'augmentation importante de la température du corps. Cet épisode d'hyperthermie maligne est déclenché par certains produits d'anesthésie générale. En l'absence de traitement, il met en jeu le pronostic vital.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118)

HYPOGLYCEMIE

L'**hypoglycémie** est la diminution du taux de sucre (glucose) dans le sang. Le glucose fournit au corps une source importante d'énergie, lorsque le taux de glucose est trop faible, la personne se sent faible et peut faire un malaise.

HYPOTONIE MUSCULAIRE

L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.

HYPOVENTILATION ALVEOLAIRE

L'**ypoventilation alvéolaire** est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE MEDICALE

L'**imagerie médicale** est l'ensemble de techniques qui, utilisant des phénomènes physiques (absorption des rayons X, réflexion d'ondes ultrasons, résonance magnétique, radioactivité...), permettent d'obtenir des images ou des représentations visuelles de la structure et/ou de la fonction du corps humain :

radiographie, scanner (ou tomodensitométrie), échographie (ou ultrasonographie), imagerie par résonance magnétique (IRM), spectroscopie par résonance magnétique (SRM), scintigraphie, tomographie par émission de positons (TEP).

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE MUSCULAIRE

L'**imagerie musculaire** est l'ensemble des techniques d'imagerie médicale appliquée à l'étude du muscle, comme le scanner musculaire, l'échographie musculaire (ultrasonographie) ou encore l'imagerie par résonance magnétique (IRM musculaire).

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE OU IRM

L'**imagerie par résonance magnétique** ou **IRM** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

INCIDENCE

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas qui sont survenus pendant une période d'un an et dans une population déterminée.

INSTITUT DES CELLULES SOUCHES POUR LE TRAITEMENT ET L'ETUDE DES MALADIES MONOGENIQUES, I-STEM

L'**Institut des cellules souches pour le traitement et l'étude des maladies monogéniques**, ou **I-Stem**, est un centre de recherche sur les cellules souches à visée thérapeutique. I-Stem travaille à la fois sur la thérapie cellulaire pour restaurer la fonction d'un tissu ou d'un organe grâce à une greffe de cellules souches et sur des outils développés à partir de cellules

souches pour mieux comprendre les mécanismes des maladies rares et découvrir de nouveaux médicaments. I-STEM fait partie de l'Institut des Biothérapies des Maladies Rares, qui regroupe les quatre centres de recherche et développement créés et soutenus par l'AFM-Téléthon.

WEB www.istem.eu

WEB www.institut-biotherapies.fr/

INSUFFISANCE RESPIRATOIRE

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons. Selon son importance, elle peut n'entraîner aucune gêne, ou se manifester par un essoufflement exagéré à l'effort, de fréquentes infections respiratoires (bronchites à répétition), des maux de tête au réveil...

Elle est détectée par des examens de la fonction respiratoire (explorations fonctionnelles respiratoires, mesure des gaz du sang...) lesquels orientent la prise en charge (kinésithérapie respiratoire, médicaments, ventilation assistée...).

» » [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

INSUFFLATIONS PASSIVES

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé gonflent les poumons et soulève le thorax, étirant doucement l'ensemble de la cage thoracique.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

» » [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

KINESITHERAPIE

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires.

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

» » [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

» » [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

LITHIASE URINAIRE.

Une **lithiase urinaire** est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

LITHOTRITIE EXTRACORPORELLE

La **lithotritie** (ou lithotripsie) **extracorporelle** consiste à fragmenter un ou plusieurs calculs (lithiases) des voies urinaires ou biliaires en utilisant des ondes de choc. Ces ondes sont appliquées depuis l'extérieur du corps, au contact de la peau située en regard des calculs.

LOIS DE BIOETHIQUE

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

» » [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.legifrance.gouv.fr

LYSOSOME

Les lysosomes sont de petits sacs (vésicules) à l'intérieur des cellules dont le rôle est de digérer des éléments issus du fonctionnement cellulaire en petites molécules. Celles-ci sont soit évacuées et éliminées comme déchets, soit recyclées et réutilisées par la cellule. Les lysosomes dégradent et recyclent aussi bien des matériaux en provenance de l'extérieur de la cellule (hétérophagie) ou que ceux de la cellule (autophagie), grâce à un grand nombre d'enzymes différentes capables de digérer de grosses molécules.

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

MALADIE GENETIQUE

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Nous l'héritons de nos parents et nos enfants héritent de la nôtre. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même



famille atteints par la maladie génétique.

MALADIE LYSOSOMALE

Les **maladies lysosomales** sont des maladies liées à un défaut de fonctionnement des lysosomes de la cellule. Le rôle des lysosomes est de digérer des matériaux issus du fonctionnement cellulaire et de les transformer en petites molécules, qui sont soit évacuées et éliminées comme déchets, soit recyclées et réutilisées par la cellule. On dénombre environ une cinquantaine de maladies lysosomales atteignant les enfants et les adultes

WEB www.vml-asso.org

MALADIE RARE

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

WEB <http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>

MALTASE ACIDE

La **maltase acide** ou alpha-glucosidase acide (GAA) est une enzyme spécifiquement responsable de la dégradation du glycogène en glucose dans un compartiment de la cellule appelé le lysosome.

La réduction importante de son activité par altération du gène GAA qui code sa fabrication entraîne l'apparition de la glycogénose de type II ou maladie de Pompe.

MECANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES

Les **mécanismes physiopathologiques** sont les événements qui conduisent au développement d'une maladie.

MEDICAMENT ORPHELIN

Les **médicaments orphelins** sont des médicaments utilisés pour soigner les personnes atteintes de maladies qui touchent, moins d'une personne sur 2 000, les maladies rares.

Pour les entreprises pharmaceutiques, le coût de mise sur le marché d'un produit préconisé dans une maladie rare ne serait pas couvert par les ventes attendues sur ce marché "restreint" du fait du peu de personnes concernées. C'est pourquoi,

sous la pression des associations de maladies rares, une politique incitative économique a été mise en place pour encourager les entreprises pharmaceutiques à développer et à commercialiser des médicaments "orphelins" à destination des patients atteints de maladies rares et laissées pour compte.

WEB www.eurordis.org/fr > Médicaments orphelins

MEMBRES INFÉRIEURS

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

MEMBRES SUPÉRIEURS

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

MOBILISATIONS PASSIVES

Les **mobilisations passives**, les étirements et les postures entretiennent la souplesse des muscles et des tendons, ainsi que toute l'amplitude de mobilité et l'alignement des articulations. Ils facilitent la croissance tendino-musculaire.

MUSCLES AXIAUX

Les muscles **axiaux** sont les muscles situés le long de l'axe du corps humain qu'est la colonne vertébrale.

>> **Le système musculaire squelettique.**
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES LISSES

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est

différente de celle des muscles squelettiques.

MUSCLES PROXIMAUX

Les **muscles proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

>> **Le système musculaire squelettique.**
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES SQUELETTIQUES

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

>> **Le muscle squelettique.** Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>> **Le système musculaire squelettique.**
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>> **Organisation de la motricité.** Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUTATION

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits "mutagènes" comme les radiations, certains produits toxiques...).

MYOBANK-AFM / INSTITUT DE

MYOLOGIE est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

>> ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie.

MYOLOGIE

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

MYOPATHIES INFLAMMATOIRES

Les **myopathies inflammatoires** (ou myosites idiopathiques) ont toutes en commun d'être dues à un dérèglement du système de défense de l'organisme (système immunitaire) : il attaque des constituants du corps, notamment les

muscles. Il s'agit de maladies dites « auto-immunes ». Elles ne sont pas d'origine génétique.

Les manifestations des myosites diffèrent selon leur type : dermatomyosite, polymyosite, myosite à inclusions, myosite de chevauchement ou myopathie nécrisante auto-immune.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Myopathies inflammatoires

OLIGONUCLEOTIDE ANTISENS

Un **oligonucléotide antisens** est un fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire qui se lie spécifiquement à un ARN messenger naturel (la séquence de l'oligonucléotide antisens est complémentaire de celle de l'ARN messenger). Il peut ainsi modifier l'ARN messenger (saut ou incorporation d'exon(s) en intervenant à l'étape de sa maturation (l'épissage).

OPHTALMOPLÉGIE

L'**ophtalmoplégie** est une faiblesse, voire une paralysie des muscles de l'œil. L'ophtalmoplégie externe ne touche que les muscles responsables des mouvements des yeux, les muscles de l'accommodation oculaire sont préservés.

ORL

L'**ORL** (oto-rhino-laryngologiste) est un médecin spécialisé en oto-rhino-laryngologie (que l'on abrège aussi en ORL), c'est-à-dire dans l'examen et le traitement médical ou chirurgical du nez, de la gorge ou de l'oreille.

ORTHESE

Une **orthèse** est un appareillage orthopédique placé sur la peau qui permet d'immobiliser ou de stabiliser une articulation douloureuse ou instable, d'amortir les chocs, de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Elle est complémentaire de la kinésithérapie.

ORTHOPHONIE

L'**orthophonie** comprend l'ensemble des méthodes pour évaluer et rééduquer les pathologies du langage oral (difficultés à communiquer et à se faire comprendre) et écrit (difficultés en lecture ou en orthographe), de la voix et de l'articulation. Elle traite aussi des troubles de la déglutition et de la motricité bucco-faciale.

OSTÉOPOROSE

L'**ostéoporose** est une diminution progressive de la masse osseuse : pour un même volume l'os est moins dense, plus fragile (le risque de fracture est augmenté).

PNEUMOPATHIE D'INHALATION

Une **pneumopathie d'inhalation** est une affection respiratoire liée à la présence dans les voies aériennes de débris alimentaires ou de salive entraînant une infection pulmonaire.

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.service-public.fr > Social Santé > Handicap > Prestation de compensation du handicap.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

PREVALENCE

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donnés.

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne

vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

>> [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE

La **prise en charge orthophonique** entretient ou améliore les fonctions de parole, de voix et de déglutition. Elle comporte des exercices de souffle, d'articulation, de rythme et un travail sur la voix.

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISÉ

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROJET PERSONNALISÉ DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROTEINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes,



participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

PROTEINE CHAPERONNE

Une **protéine chaperonne** est une protéine dont la fonction est de permettre aux protéines en cours de synthèse de prendre leur forme dans l'espace (repliement tridimensionnel adéquat). Beaucoup de protéines chaperonnes sont des protéines dites "de choc thermique" (Heat shock proteins: Hsp), car ce sont des protéines exprimées, notamment, en réponse à des variations de température. La structure des protéines est en effet sensible à la chaleur : elles se dénaturent et perdent leur action biologique. Le rôle des protéines chaperonnes est de prévenir les dommages potentiellement causés par la chaleur sur la structure des protéines.

PROTOCOLE DE SOINS

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il précise quels sont les professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

RECESSIF(VE)

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie génétique, ne se manifeste, dans ce cas-là, que lorsque les deux copies du gène sont altérées.

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

RECOMBINANT(E)

Les protéines **recombinantes** sont produites par un organisme dont l'ADN a été modifié (par une technique appelée recombinaison génétique). Cette technique permet de faire fabriquer par des cellules mises en culture ou par des animaux des protéines humaines identiques ou quasi-identiques à la protéine naturellement produite chez l'homme.

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RETRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

Une **rétraction musculaire** ou **musculo-tendineuse** est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

SCOLIOSE

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C.

SPHINCTER

Un **sphincter** est un muscle circulaire autour d'un conduit naturel (sphincter de l'œsophage, sphincter de la vessie...) qui en se contractant ferme totalement ou partiellement un orifice ou un conduit du corps. L'ouverture se fait lorsque le muscle se relâche. Sa commande peut être volontaire ou automatique (en réflexe à certaines stimulations).

SPORADIQUE

Une maladie sporadique est une maladie qui touche quelques personnes de façon éparse, par opposition aux maladies qui sévissent de façon constante dans une région (maladies endémiques) ou aux maladies qui touchent en même temps un grand nombre d'individus

(maladies épidémiques) ou encore aux maladies qui touchent plusieurs membres d'une même famille (maladies génétiques héréditaires).

SUBLUXATION

Une **subluxation** est une luxation incomplète d'une articulation. Lors d'une luxation, les deux extrémités osseuses qui s'articulent entre elles se sont déplacées et ne sont plus en contact. Dans une subluxation, elles restent en contact partiel.

SUPPLÉMENTS NUTRITIONNELS

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

SYMPTOMATIQUE

Un traitement **symptomatique** traite le symptôme et non la cause du symptôme, par exemple, il soulage une douleur mais ne permet pas de supprimer la cause de cette douleur.

SYMPTÔME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

TEST GÉNÉTIQUE

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction du muscle dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

THERAPIE GENIQUE

La **thérapie génique** consiste à remplacer un gène défectueux en apportant, à l'aide d'un vecteur, le gène normal.

TOUX ASSISTEE

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRANSIT

Le **transit** intestinal est la progression des aliments dans les intestins.

TRAVAIL ACTIF

Le **travail actif** (éventuellement aidé de façon manuelle, avec un appareil ou en balnéothérapie) participe à l'entretien articulaire et au maintien de la force musculaire.

TRAVAILLEUR HANDICAPÉ (STATUT DE)

Le **statut de travailleur handicapé** est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

>> [Emploi et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

TROUBLES DE CONDUCTION CARDIAQUE

Les **troubles de conduction cardiaque** sont des anomalies de la transmission nerveuse dans le cœur. Ils peuvent entraîner soit une accélération (tachycardie) du rythme du cœur, soit un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des vertiges, une fatigue passagère, voire une perte de conscience transitoire. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains, ne nécessitent pas de traitement et qui, pour d'autres, relèvent de traitements

médicamenteux efficaces ou de la pose d'un pacemaker.

VENTILATION ASSISTEE

La **ventilation assistée** consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,
- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

>> [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>> [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



Table des matières

Qu'est-ce que la maladie de Pompe ?	3
Il existe différentes formes de la maladie de Pompe	3
La forme adulte de la maladie de Pompe est-elle fréquente ?	5
Des chiffres à prendre avec précaution	5
À quoi la maladie de Pompe est-elle due?	6
Comment évolue la forme adulte de la maladie de Pompe ?	8
L'évolution sous traitement	8
Comment la maladie de Pompe se transmet-elle ?	9
Le mode autosomique récessif.....	9
Évaluer le risque de transmission	11
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic d'une forme adulte de la maladie de Pompe ?	12
À l'occasion d'une atteinte musculaire.....	12
À l'occasion de difficultés respiratoires.....	12
À l'occasion des résultats d'une prise de sang	12
À l'occasion d'une enquête familiale	13
À l'occasion d'une révision ou d'une précision de diagnostic	13
Comment affirme-t-on le diagnostic de maladie de Pompe ?	14
Des examens d'orientation	14
Des examens de certitude diagnostique	16
Parfois, le diagnostic de maladie de Pompe est difficile à établir	17
Un traitement enzymatique substitutif	18
Une alpha-glucosidase acide recombinante.....	18
Des médicaments à l'essai	23
Améliorer l'effet de l'enzymothérapie substitutive	23
Cibler le gène défectueux.....	23
Des traitements symptomatiques	24
Prise en charge respiratoire	25
Entretenir la musculature.....	29
Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations	31
Fatigue, troubles du sommeil	35
Prise en charge de la douleur	36
Prise en charge digestive	38
Prise en charge cardiaque	41
Prise en charge vasculaire	41
Prise en charge des difficultés urinaires	42
Prise en charge nutritionnelle	43
Prise en charge de la déminéralisation osseuse	45
Prise en charge auditive	46
Prise en charge des troubles de la vision.....	46
En cas de grossesse	47
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?	49
Améliorer son autonomie dans son environnement	52
Prévenir le risque de chutes.....	52

RÉDACTION

• Myoinfo, Département d'information sur les maladies neuromusculaires de l'AFM-Téléthon (Évry).

REMERCIEMENTS

Nous remercions pour leur contribution à ce document :

- A. Barrière (ergothérapeute, centre de référence Maladies neuromusculaires, Hôpital de la Croix-Rousse, Lyon),
- D^r C. Caillaud (Généticienne - Hôpital Necker Enfants malades, Paris)
- E. Dupitier (ergothérapeute, AFM-Téléthon),
- P^r P. Laforêt (Neurologue - Hôpital Raymond Poincaré, Garches)
- Sabrina Sayah (Neuropsychologue - Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière)
- Toutes les personnes concernées par cette maladie qui ont pris le temps de relire et d'amender tout ou partie de ce document.

Faciliter les gestes du quotidien	53
Bénéficier d'une aide technique adaptée.....	54
La conduite automobile	54
Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi	56
Faire face au(x) stress que la maladie de Pompe est susceptible de provoquer.	57
Échanger avec d'autres.....	57
Un soutien psychologique	58
Se ressourcer	60
Conseil génétique	61
La consultation de conseil génétique.....	61
Diagnostic prénatal.....	62
Diagnostic préimplantatoire.....	64
Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif	65
Où consulter, quand et comment ?.....	66
Un réseau de spécialistes.....	66
Une surveillance régulière	66
Des contacts experts pour les professionnels de santé de proximité	67
Une carte personnelle de soins.....	68
Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Pompe	69
Remboursement des soins médicaux.....	69
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap	71
Les études supérieures	72
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	73
Où se renseigner ?.....	75
Comment est organisée la recherche dans la maladie de Pompe ?	77
Comment participer à la recherche clinique ?.....	79
Un peu d'histoire	81
Pour en savoir plus	82
Avancées dans les glycoséoses musculaires	82
Repères Savoir & Comprendre.....	82
Numéros de téléphone utiles	83
Sites internet.....	83
Glossaire	84