

## Maladie de Pompe

### Quels sont les symptômes de la maladie de Pompe?

La faiblesse musculaire est l'un des principaux symptômes de la maladie de Pompe, tant dans la forme infantile de la maladie que dans sa forme adulte. En plus d'affecter la mobilité, la faiblesse musculaire affecte aussi gravement le système respiratoire, au point d'exiger, dans bien des cas, le recours à la ventilation mécanique. Au nombre des autres symptômes associés à la forme tardive de cette maladie, mentionnons des difficultés de mastication et de déglutition, des douleurs lombaires, la scoliose et des chutes fréquentes.

### Qu'est-ce que la maladie de Pompe?

La maladie de Pompe touche divers groupes d'âge, des nourrissons aux adultes, et est classée comme maladie neuromusculaire rare. Plus généralement connue sous le nom de « maladie de Pompe », du nom du D<sup>r</sup> J.C. Pompe, médecin hollandais qui, le premier, a décrit cette maladie en 1932, cette maladie est aussi appelée déficit en maltase acide, déficit en alpha-1,4-glucosidase acide et glycogénose de type II.

Si la maladie de Pompe est diagnostiquée chez un enfant au cours de sa première année de vie, on considère alors qu'il s'agit de la forme infantile de la maladie et, dans la plupart des cas, son évolution sera si rapide que l'enfant n'atteindra pas un an. Si la maladie est diagnostiquée après l'âge d'un an, il peut alors s'agir de la forme tardive de la maladie de Pompe qui évolue beaucoup plus lentement que la forme infantile. La forme tardive peut aussi être diagnostiquée chez les adultes. Environ un tiers des personnes chez qui la maladie de Pompe est diagnostiquée seront atteints de la forme infantile de la maladie. Dans les autres cas, il s'agira de la forme tardive.

Les nourrissons atteints de la forme infantile de la maladie de Pompe sont trop faibles pour téter ou pour respirer de façon autonome. Le cœur s'hypertrophie, atteignant jusqu'à trois fois sa taille normale, réduisant la taille des cavités du cœur et augmentant de beaucoup l'effort qu'il doit fournir. Les autres symptômes de la forme infantile de la maladie sont l'absence de gain de poids, l'hypertrophie de la langue et du foie, la position des jambes qui évoque une grenouille et le faible tonus du bébé dû à la perte musculaire.

### Comment la maladie évolue-t-elle?

La maladie de Pompe est une maladie évolutive. Comme dans la plupart des maladies neuromusculaires, sa survenue est caractérisée par une perte de contrôle musculaire. L'enfant atteint ne peut pas tenir sa tête et n'a pas les activités motrices normales de son âge, par exemple ramper ou marcher. Chez l'adulte, la maladie se manifeste d'abord par la difficulté à marcher et, plus tard, la difficulté à monter les escaliers. Les problèmes respiratoires se manifestent d'abord par une légère difficulté à respirer qui, dans de nombreux cas, s'aggravera au point d'exiger le recours à la ventilation mécanique. Dans tous les cas, le rythme d'évolution de la maladie variera selon les personnes.

## Comment la maladie de Pompe est-elle diagnostiquée?

Le diagnostic peut s'avérer difficile car plusieurs des symptômes de cette maladie ressemblent à ceux d'autres maladies plus courantes. Ainsi, l'affaiblissement progressif des muscles, les atteintes respiratoires et les difficultés à marcher peuvent indiquer tout autant la maladie de Pompe que la dystrophie musculaire de Duchenne. Pour confirmer le diagnostic de maladie de Pompe, il faut mesurer l'activité de l'enzyme maltase acide (ou apha-1,4-glucosidase acide), ce qui peut se faire par des prises de sang ou par des tests plus invasifs tels qu'une biopsie cutanée ou musculaire.

Si les résultats de ces tests montrent un niveau relativement élevé d'enzyme maltase acide, ils devront être analysés pour établir si la personne n'est que porteuse du gène défectueux ou si elle est effectivement atteinte de la maladie de Pompe.

## Quel degré d'invalidité la maladie de Pompe entraîne-t-elle?

En règle générale, la maladie de Pompe réduit l'espérance de vie des personnes qui en sont atteintes, particulièrement dans sa forme infantile. Par ailleurs, les adultes atteints peuvent compter sur diverses aides techniques qui faciliteront la vie quotidienne tels que des fauteuils roulants ou, le cas échéant, des appareils de ventilation. Bien que leur espérance de vie se trouve réduite à des degrés divers, les personnes atteintes peuvent quand même mener une vie somme toute assez normale.

## À quel âge se déclare la maladie de Pompe?

Ceci varie beaucoup. La forme infantile se déclare dans les premières semaines ou les premiers mois qui suivent la naissance tandis que les symptômes de la forme adulte peuvent ne pas apparaître avant la quarantaine et même la cinquantaine.

## La recherche

Beaucoup de recherches sont aujourd'hui effectuées sur la forme infantile de la maladie de Pompe. Les recherches et essais qui ont recours aux thérapies de remplacement de l'enzyme sont très prometteurs. Ceci implique l'injection de l'enzyme maltase acide directement dans le système circulatoire des nourrissons atteints. En Europe, l'utilisation de cette thérapie génique a été approuvée pour tous les patients, quel que soit leur âge.

## Quelles sont les causes de la maladie de Pompe?

La maladie de Pompe est causée par un défaut génétique des chromosomes. Chacun de nous possède 23 paires de chromosomes. La maladie de Pompe résulte d'un défaut qui survient sur les deux unités du chromosome 17. Comme l'enfant reçoit un chromosome de chacun de ses parents, les deux parents doivent avoir le chromosome défectueux pour transmettre la maladie. Si une seule des deux unités du chromosome 17 est défectueuse chez l'enfant, il sera porteur, comme ses parents, sans toutefois présenter les symptômes de la maladie. Il peut aussi arriver qu'un enfant n'hérite d'aucun chromosome défectueux de ses parents et, dans ce cas, il n'y aura aucun danger de transmission du gène défectueux aux générations subséquentes. Si les deux parents sont porteurs du gène défectueux, la probabilité que leur enfant soit atteint de la maladie de Pompe est de 25 %.

## Gestion des symptômes

Il existe de nombreuses façons de gérer les symptômes de la maladie de Pompe. Un régime particulier peut s'avérer utile. À cet effet, la consultation d'une diététiste permettra de connaître les types d'aliments les plus appropriés. La physiothérapie aidera à préserver la mobilité des muscles et à gérer d'autres symptômes de la maladie. L'ergothérapie peut par ailleurs aider les personnes atteintes à utiliser différents appareils adaptés en vue de faciliter leur vie quotidienne. Lorsque la respiration devient difficile, l'utilisation d'un appareil de ventilation pourra être prescrit.

## RÉFÉRENCES

Genzyme, *Understanding Pompe Disease From Diagnosis to Action*, USA : Genzyme, 2005

Genzyme, *Diagnosing Pompe Disease*, Mississauga : Genzyme, 2007

Muscular Dystrophy Campaign, *Introduction to Pompe disease*, Muscular Dystrophy Group of Great Britain and Northern Ireland, 11 juillet 2007, [www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org)

Stinson, Dan, « *A Killer Yields to Modern Medicine* », 2003. Muscular Dystrophy Association, 11 July 2007, [www.mda.org](http://www.mda.org)

Muir, Allan, « *Factsheet Pompe Disease* », Association for Glycogen Storage Disease (UK), 12 juillet 2007, [www.pompe.org.uk](http://www.pompe.org.uk)

## Comment puis-je aider?

Dystrophie musculaire Canada organise à l'année longue des campagnes de financement pour soutenir ses programmes. Vos dons fournissent à DMC les fonds nécessaires pour aider les personnes qui ont une maladie neuromusculaire et financer la recherche médicale et les activités d'information et de sensibilisation essentielles aux progrès dans ce domaine. Pour faire un don, il vous suffit de communiquer avec notre bureau national ou l'un de nos bureaux régionaux ou communautaires.

**Tous les feuillets d'information de Dystrophie musculaire Canada sont disponibles sur son site Web au [www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)**

**This Information Sheet is also available in English.**

**© Dystrophie musculaire Canada 9/07**