

**PLUS
DE**

101

Le « Second Souffle »,
la Règle des Six Secondes et votre
« réservoir » ATP expliqués simplement

**TRUCS ET
ASTUCES
pour mieux vivre
avec la maladie de
McArdle**

Andrew Wakelin

Avec une préface du Dr. Ros Quinlivan et Dr. P. Laforêt



101

**PLUS
DE**

TRUCS ET ASTUCES pour mieux vivre avec la maladie de McArdle

Andrew Wakelin

Avec une préface du Dr. Ros Quinlivan et Dr. P. Laforêt

Association Francophone des Glycogénoses

Première publication en mars 2014.
©Association for Glycogen Storage
Disease (UK) Ltd et
Association Francophone des
Glycogénoses, 2014

www.agsd.org.uk
www.glycogenoses.org

Tous droits réservés. Aucune partie
de cette publication ne peut être
reproduite, stockée dans un système
d'extraction de données ou transmise
sous quelque forme ou par tout
moyen électronique, mécanique ou
autre sans en avoir au préalable
demandé l'autorisation des titulaires
des droits d'auteurs.

Traduit de l'Anglais par Suzie
LePage, Janine Sonnet, Philip Maes
et Richard Beugné, avec
la permission d'Andrew Wakelin.

Frontispice

Les gens atteints de McArdle sont différents
de par leur âge, leur taille, leurs origines
sociales, et proviennent de partout dans
le monde. De façon générale, ils paraissent
en bonne santé mais doivent apprendre
à gérer leur maladie invisible.

A l'heure actuelle, il existe sûrement de
nombreuses personnes non diagnostiquées.

Les gens ici photographiés, âgés de 14 à 64
ans, ont tous participé aux marches
McArdle organisées au Pays de Galles.

De gauche à droite, en partant du haut :

Andy Williams, Singapour
Stacey Reason, Canada
Dan Chambers, États-Unis
Karmele Ibarra Ereño, Espagne
Gabi Johann, Allemagne
Colin Dearden, Angleterre
Cheryl Ellis, Angleterre
Andrew Wakelin, Pays de Galles
David Thompson, Angleterre
Charlton Thear, Angleterre
Jennifer Forrest, Écosse
Saskia Verpoorte, Pays Bas
William O'Neill, Irlande
Lorraine Baguley, Australie
Arik Weingartz, Allemagne

Table des matières

Préface par Dr. Ros Quinlivan et Dr. P. Laforêt	Page	7
Au sujet de McArdle		8
L'utilisation de ce livre		10
La vie au quotidien	1-20	11
La Règle des Six Secondes		12
La maison et le jardin	21-33	33
L'activité physique	34-43	47
Le Second Souffle		48
Votre « Réservoir » ATP		54
Exercices : les bons et les mauvais	44-55	61
Les raisons de faire de l'exercice		62
Marcher avec McArdle	56-70	75
Les soins personnels	71-80	91
Astuces en situations d'urgence		93
Les parents, amis et autres	81-83	103
L'alimentation	84-88	107
La conduite, le voyage et le transport	89-97	113
Informations médicales	98-110	123
L'école, les études et le travail	111-118	137
Activités physiques à l'école?		140
Le bien-être	119-125	147
Mantra de McArdle		155
Glossaire relatif à McArdle		156
Références		160
Informations additionnelles et You Tube		162

Remerciements

L'auteur tient à remercier Dr. Ros Quinlivan, Dr. John Buckley et tout le personnel de l'hôpital McArdle du Royaume-Uni ; Kathryn Birch; Nancy McVey; Stacey Reason et Terry Chambers. Merci aussi aux personnes suivantes pour leurs idées et leurs astuces : Dan Chambers, Jenny Coyne, Marilyn Hawker, Alison Thear, David Thompson, Andy Williams, Wendy Wilson et certainement à d'autres à travers le monde, qui ont été oubliées : qu'elles acceptent toutes nos excuses.

Animation Flick book

L'histoire de notre vie! Tenez le livre dans la main gauche et feuillotez-le avec le pouce, du début à la fin. Par Stephanie Von Dressler et Andrew Wakelin.

Illustrations

Photographies des personnes atteintes de McArdle par : Andrew Wakelin, Dan Chambers, Stacey Reason, Jos van den Einde et Sally Wakelin.

Photographie pour l'astuce 98 :

© National Hospital for Neurology and Neurosurgery.

Diagramme pour l'astuce 82 : Genzyme Corporation via Wikimedia Commons.

Illustrations pour les astuces 9, 22, 31, 37, 42, 54, 87, 106, 112, 113 et 124 :

© shutterstock.com



Dr. Brian McArdle a publié en 1951 un article concernant la Myopathie due à un défaut de la dégradation du glycogène musculaire¹.

Le document décrit un jeune homme ayant tout au long de sa vie souffert de douleurs musculaires et de raideurs dues à l'effort physique, symptômes que les médecins avaient précédemment rejetés comme étant imaginaires. C'est ce que nous connaissons maintenant comme étant la maladie de McArdle ou la glycogénose de type V.

Désormais, les aspects moléculaires et génétiques de la maladie ont été identifiés.

Le Dr. McArdle est décédé en 2002 à l'âge de 91 ans.

Préface

Les conséquences de la maladie de McArdle peuvent être déroutantes. De simples activités quotidiennes comme mâcher sa nourriture ou suspendre des vêtements pour les sécher suffisent parfois à déclencher des symptômes, tandis qu'à d'autres moments le malade peut avoir moins de difficulté à effectuer une activité bien plus exigeante. Il peut être difficile pour cette personne, et encore plus pour son entourage, de comprendre ces contradictions.

De nombreuses années passées avec une intolérance musculaire à l'effort physique, des contractures, voire des épisodes d'insuffisance rénale et des douleurs peuvent conduire certains patients à éviter les exercices, ce qui se traduit par une mauvaise condition physique et un surpoids.

Grâce à une gestion prudente de l'effort, en s'adaptant à leurs sensations, les personnes atteintes par cette maladie peuvent améliorer leur condition physique, mieux gérer leurs symptômes pour une meilleure vie quotidienne.

Un partenariat entre professionnels de la santé et des groupes de patients peut s'avérer très efficace dans la gestion des maladies rares et chroniques. Ce guide pratique a été rédigé par des personnes atteintes de cette maladie. Il aidera leurs compagnons d'infortune à améliorer leur qualité de vie.

Dr. Ros Quinlivan MBBS, MD

Consultant en maladies neuromusculaires
MRC Centre for Neuromuscular Diseases
National Hospital for Neurology
and Neurosurgery, London

Dr Pascal Laforêt, MD, PhD

Centre de référence Pathologie
Neuromusculaire Paris Est
U974, Université Pierre et Marie Curie
Hôpital Pitié-Salpêtrière, 75013 Paris

Au sujet de la Maladie de McArdle

Un dysfonctionnement musculaire très rare

La maladie de McArdle est un trouble très rare du métabolisme musculaire. En France, plus de 200 personnes sont diagnostiquées mais nous croyons qu'elle affecte environ 1 personne sur 100 000, donc environ 600 seraient atteintes en France. Elle est transmise par des parents porteurs mais n'est pas contagieuse. Il n'existe aucun traitement mais beaucoup de choses peuvent être réalisées pour une bonne gestion de la maladie.

Manque d'énergie

Les gens atteints de la maladie de McArdle éprouvent un grand manque d'énergie pendant les 10 premières minutes de toutes activités physiques, y compris de faible intensité, et tout au long d'activités physiques intenses. Des précautions doivent être prises puisque des activités aussi anodines que mâcher ses aliments ou se sécher après la douche peuvent causer des douleurs.

Symptômes et risques

Les personnes atteintes de McArdle paraissent normales et en bonne santé, mais les activités telles qu'une marche à pied, occasionnent une fatigue prématurée, une élévation subite de la fréquence cardiaque, des douleurs et des spasmes musculaires. Si l'activité se poursuit malgré la douleur,

les muscles deviennent raides et enflés et une dégradation musculaire (rhabdomyolyse) peut advenir. Dans les cas graves, ceci peut conduire à une insuffisance rénale potentiellement dangereuse ou à un syndrome des loges nécessitant une intervention chirurgicale urgente.

Risques à long terme

À plus long terme, les complications peuvent provenir de l'accumulation de lésions musculaires répétées dues à des efforts mal gérés, ou encore à une atrophie musculaire due au manque d'activité physique.

L'adaptation des activités

Pour effectuer les activités quotidiennes nécessaires, les personnes atteintes de McArdle doivent fractionner les activités intenses en courtes sections de quelques secondes chacune. Certaines activités sont à éviter et d'autres à effectuer différemment. Il leur est également bénéfique d'accomplir beaucoup d'exercice doux afin d'améliorer leur capacité aérobie.

Technicité médicale

La maladie de McArdle est transmise selon un mode autosomique récessif. Des mutations sur le gène PYGM, localisé sur le chromosome 11, conduisent à un déficit d'une enzyme appelée myophosphorylase, dans les cellules musculaires. Cette enzyme est nécessaire pour dégrader le glycogène stocké dans le muscle, afin de le convertir en énergie dès le début d'un effort, et pendant toute la durée de l'effort.

Utilisation de ce livre

Les trucs et astuces de ce livre

Les trucs et astuces proposés dans ce livre ont été recueillis auprès de plusieurs personnes atteintes de McArdle partout dans le monde. Ce sont principalement des astuces pratiques sur la façon de modifier et d'adapter les activités afin d'éviter les problèmes et de mieux se débrouiller. Nous espérons que vous découvrirez de nouvelles astuces. Pour vous aider, vous trouverez à la fin du livre un glossaire de mots spécialisés.



Restez responsable...

Vous devez d'abord être certains que votre diagnostic est correct. Nous sommes tous touchés différemment en raison de nos activités passées, de la complexité de la maladie et de notre forme physique actuelle. Évaluez chaque astuce individuellement et déterminez si elle s'applique ou non à votre situation. Essayez d'appliquer ces idées à d'autres activités.

Avertissement

Ce livre ne peut pas remplacer un avis médical personnalisé, qu'il provienne de votre médecin traitant ou d'un spécialiste de la maladie de McArdle. Il constitue seulement un complément à leurs conseils. La compréhension de cette maladie peut changer au fil du temps. Vous pouvez consulter les mises à jour de cette édition sur le site web AGSD-UK et de l'AFG.

La vie quotidienne

Adapter et modifier les petites choses de la vie quotidienne peut aider les personnes souffrant de McArdle à éviter d'endommager leurs muscles. Ceci est important car même s'il y a réparation, des dommages répétés peuvent entraîner des dégradations permanentes, dont on risque de subir les effets plus tard.

La Règle des 6 Secondes

- Lorsque vous faites quelque chose avec une intensité maximale, vous ne disposez que de 5 à 10 secondes d'énergie immédiatement disponible.².
- Exemples : ouvrir un pot de confiture bien scellé, se tenir sur la pointe des pieds, lever ou pousser un objet lourd, monter rapidement un escalier.
- Ces activités utilisent le carburant emmagasiné dans le muscle – l'ATP (l'adénosine triphosphate) et la créatine phosphate.
- Lorsque cette réserve a été épuisée, les personnes qui n'ont pas la maladie de McArdle convertissent le glycogène emmagasiné dans leurs muscles en glucose pour obtenir l'énergie nécessaire et poursuivre l'activité.
- Chez les gens atteints de McArdle, cette transformation de glycogène en glucose ne peut se faire car il manque une enzyme appelée myophosphorylase.
- Une crampe douloureuse du muscle peut alors se produire et durer des heures ou des jours.
- Il vaut mieux éviter ce type d'activités.
- Si vous devez faire ces activités, comptez six secondes.
- Si la tâche n'est pas achevée dans ce laps de temps, arrêtez l'effort.
- Faites une pause et laissez les muscles récupérer.
- Après 1 minute, l'ATP sera de nouveau disponible et elle le sera entièrement après environ 3 minutes, et il sera alors possible de recommencer l'effort interrompu.



Donnez-vous
du temps.
**Ne vous
pressez pas.**



Se presser est néfaste pour les personnes atteintes de McArdle.
La demande en énergie est trop importante et on risque d'avoir
des crampes musculaires. Essayez de planifier à l'avance, laissez-vous
plus de temps et faites les choses progressivement.

2

La vie quotidienne



Lorsque vous transportez quelque chose d'assez pesant,



tenez-le contre
votre corps.



Tenir les objets au plus près du corps réduit l'effort requis. Vos bras sont alors moins sollicités. Certains objets peuvent aussi être plus facilement transportés sur l'épaule.

Intervertissez les différentes activités.

Et alternez bras gauche et bras droit.

Beaucoup de tâches impliquent l'utilisation de plusieurs muscles. En essayant d'utiliser les muscles les uns après les autres, et en alternant les activités, chaque muscle fatigué a le temps de se reposer et de récupérer. Par exemple : passez l'aspirateur pendant quelques minutes, tout en changeant de bras, ensuite sortez les poubelles puis revenez passer l'aspirateur.

4

La vie quotidienne



Au supermarché,
prenez un chariot
et non un panier.



Préférez une caisse
avec une file d'attente
à une caisse express.

Si vous prévoyez de n'avoir besoin que de quelques articles et que vous prenez un panier, vous le regretterez si en cours de route vous ajoutez quelques articles supplémentaires. Dans une file d'attente à la caisse, vous aurez le temps de reposer vos muscles avant de décharger votre chariot puis de remplir votre sac de courses.

Pour transporter
vos sacs de
courses, glissez
votre poignet
dans l'anse.



Tenir les anses avec les doigts repliés est un effort statique qui risque de vous occasionner une crampe. Placez plutôt votre main à l'intérieur de la boucle de la poignée pour prendre la charge sur toute la main. Vous pouvez aussi utiliser des sacs avec des poignées à grandes boucles pour les porter à l'épaule.

6

La vie quotidienne



Installez-vous confortablement.

Évitez de passer trop
de temps dans une
position inconfortable.



Rester dans une position inconfortable peut provoquer des crampes.
Alors faites en sorte d'être à l'aise en toutes circonstances, comme,
par exemple lorsque vous êtes dans la chaise du dentiste ou debout
dans un autobus bondé. Si ce n'est pas possible, changez
régulièrement de position.

Fractionnez en sections courtes les tâches physiquement exigeantes.

Tel est le cas, par exemple pour transporter
des valises et les placer dans une auto.

Limitez chaque section à 6 secondes d'effort maximal ou équivalent.

1) Transporter la valise à l'auto. 2) La lever. 3) La placer.

Prenez une pause de 1 à 3 minutes entre chaque section pour permettre
à votre réservoir d'énergie de récupérer.

(Voir Votre « Réservoir » ATP, page 54.)

8

La vie quotidienne



Ne faites pas des choses
dont vous savez d'avance
qu'elles vous feront mal.

Ne vous sentez pas obligé de suivre les autres. Ne faites pas quelque chose juste parce qu'il serait gênant de ne pas le faire. Soyez vous-même et prenez soin de vous. (Voir astuce 122.)

Utilisez un harnais
pour enfants
qui vous évitera de
courir après lui.



Si vous avez un enfant en bas âge, utilisez un harnais ou une sangle de poignet lors des promenades. Ainsi il ne pourra pas s'enfuir vers la circulation ou vers d'autres dangers au moment où vos muscles sans énergie et douloureux vous empêchent de courir pour le rattraper.

10

La vie quotidienne

Prenez les escaliers – lentement, bien sûr.



Pour prévenir l'atrophie musculaire, il faut pratiquer des activités. Si vous en êtes capable, montez lentement une ou deux volées d'escaliers puis prenez l'ascenseur pour le reste. Mais il est préférable de ne pas monter au rythme des autres, dans une foule ou avec quelqu'un dont vous ressentez le besoin de le suivre. (Voir les astuces 32 et 97.)

Pratiquez de l'activité physique au quotidien.

Organisez votre emploi du temps de façon à y inclure des activités afin de rester actif, sans y penser comme étant une perte de temps. Pouvez-vous marcher au travail ? Sortir à midi plutôt que de rester assis au bureau ? Vous rendre à pied aux magasins, plutôt qu'en voiture ? (Voir astuce 121.)

12

La vie quotidienne



Relaxez-vous!

Évitez les exercices et activités physiques lorsque vous êtes tendu ou stressé.

Des muscles contractés travaillent plutôt de façon anaérobie qu'aérobie. Alors méfiez-vous des exercices lorsque vous êtes tendu. Si vous vous retrouvez dans un manège de fête foraine, évitez de vous agripper à la barre de sécurité. Si vous avez peur du vide, ne marchez pas près des bords.
(Voir les astuces 52 et 78.)

Demandez une chambre d'hôtel aux étages inférieurs.



Lorsque vous séjournez dans un hôtel, demandez une chambre au 1^{er} ou 2^e étage. Ainsi, en cas d'alerte d'incendie (lorsque les ascenseurs sont interdits) vous n'aurez pas à descendre plusieurs volées d'escaliers. De même, louez ou achetez un appartement aux étages inférieurs.

14

La vie quotidienne

Outillez-vous dans la cuisine.



 <p>Poignée horizontale sur un pilon à pomme de terre, plus facile à appuyer.</p>	 <p>Ouvre-boîte électrique.</p>	 <p>Poignée sur le dessus de la bouilloire, pas sur le côté.</p>
 <p>Outil de préhension pour ouvrir des bouches.</p>	 <p>Balai et pelle à longs manches pour éviter de s'accroupir.</p>	 <p>Râpe à poignée robuste qui se tient seule.</p>
 <p>Robot électrique ouessoreuse à salade.</p>	 <p>Petite poêle à frire, pas une grande ou lourde en fonte.</p>	 <p>Ouvre-bouteille électrique avec bouton-poussoir.</p>

Évitez d'agripper, de vous accroupir ou de lever des objets lourds dans la cuisine. Voici des idées d'objets qui peuvent vous aider.

Prenez garde aux vos quintes de toux ou des éternuements.

Ils peuvent causer des
crampes musculaires.

Des spasmes musculaires incontrôlés peuvent entraîner des crampes. Réduisez ce risque en consommant une boisson sucrée comme un jus de fruit qui vous apportera de l'énergie³. C'est une astuce qu'il vaut peut-être mieux éviter si vous souffrez du diabète. Le rire peut aussi provoquer des crampes mais il est difficile de prendre des précautions dans ce cas-là.

16

La vie quotidienne

Faites attention par temps froid.

Des muscles qui ont froid sont moins performants et dépensent plus d'énergie.

Des muscles qui ont froid travaillent de façon anaérobie, ce que les personnes atteintes de McArdle ne peuvent pas faire.
Donc faites attention par temps froid. Grelotter est aussi une activité très anaérobie - retournez au chaud.

Utilisez une échelle avec
de larges marches,
pas avec des
barreaux ronds.



Les échelles sont des instruments dangereux et nous devons nous protéger du mieux que nous pouvons. Se tenir debout sur des barreaux ronds fait travailler vos mollets et la plante de vos pieds. Des marches larges et plates seront plus sûres et confortables.



Connaissez-vous vous-même davantage.

Familiarisez-vous avec les signes corporels qui vous disent de ralentir ou d'arrêter pour vous reposer. A terme, vous vous occuperez de vous-même sans même y penser. Vous pourrez alors envisager la maladie de McArdle comme un désagrément de moindre importance. (Voir astuce 119.)

Quittez les bars et les discothèques avant l'heure de fermeture.

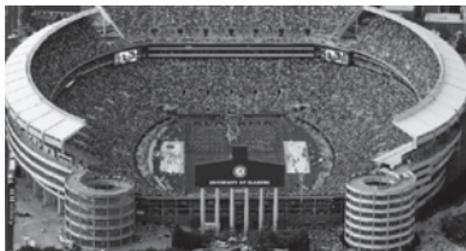


L'heure de fermeture est l'heure où les ennuis risquent d'arriver. Nous ne pouvons pas courir pour les éviter. L'effort physique d'une lutte quand nous sommes tendus serait très dommageable pour nos muscles.

20

La vie quotidienne

Demandez l'accès pour handicapés dans les stades, etc.



.....

Des lieux tels que les salles de concerts et les stades bondés, avec des couloirs et des escaliers sont des dangers potentiels pour nous. Demandez à l'avance l'accès pour handicapés. Ces derniers ont parfois des sièges réservés, et peuvent utiliser les ascenseurs ou entrer avant le plus grand nombre.

À la maison et au jardin

Voici des idées d'outils, d'équipement
et de techniques qui vous aideront
à réaliser des travaux sans
léser vos muscles.

21

À la maison et au jardin

Deux roues valent
mieux qu'une.



Avec une brouette à deux roues, la charge est mieux répartie et équilibrée sur les roues. Ce genre de brouette est donc préférable à une brouette à roue unique, qui sollicite plus les bras pour soulever la charge et maintenir la stabilité.

Désherbage? Nettoyage?

Asseyez-vous
ou agenouillez-vous
au lieu de vous
accroupir.



S'accroupir est une activité statique qui requiert l'utilisation de grands groupes musculaires. C'est très exigeant pour les muscles. Il arrive que des personnes atteintes de McArde se retrouvent hospitalisées après s'être accroupies trop longtemps. S'asseoir ou s'agenouiller plutôt que s'accroupir est donc conseillé.

23

À la maison et au jardin

—
Utilisez un sécateur
à crémaillère afin de
réduire l'effort nécessaire.



Tailler à l'aide d'un sécateur exige une force manuelle qui peut causer une crampe. Utilisez un sécateur à crémaillère afin de réduire l'effort nécessaire. Et faites des pauses régulières pour ne pas vous faire mal. (Voir astuce 36).

Utilisation d'une tronçonneuse?

(ou de tout autre outil dangereux)

Avant tout, assurez-vous d'avoir atteint le « Second Souffle » au niveau des muscles de vos bras et vos jambes.

Avant de commencer toute tâche nécessitant l'utilisation d'un outil dangereux tel une tronçonneuse ou un taille-haie, atteignez le Second souffle. Il serait risqué de manquer d'énergie et de vous exposer au danger à cause d'une crampe ou d'une faiblesse musculaire. (Voir le « Second Souffle » page 48.)

25

À la maison et au jardin

I Utilisez des draps
housses sur votre lit.

R Réduisez la nécessité de saisir
et de soulever le matelas.

Soulever le matelas pour y glisser des draps de chaque côté peut être difficile, surtout si le matelas ne possède pas de poignées. Préférez des draps housses beaucoup plus faciles à placer.

Ayez un
chariot pour
déplacer les
objets lourds.



Un chariot pliant léger peut être utile en cas de besoin. (Ce peut être aussi un panier sur roues ou un « diable ».) Vous les utiliserez, par exemple, pour décharger vos achats de l'auto, lors de la réception d'une livraison et pour déplacer des meubles ou d'autres objets lourds dans la maison.

27

À la maison et au jardin

— Une chaise ou un tabouret vous éviteront de vous plier

lorsque vous chargez la machine à laver, par exemple.



.....

Travailler plié requiert beaucoup d'énergie. Gardez une chaise ou un tabouret à portée de la main lorsque vous effectuez ces tâches afin de pouvoir vous asseoir et être à la bonne hauteur.

Organisez votre maison, par exemple :

Des armoires basses pour les objets plus lourds. Pas d'endroits difficiles à atteindre.
Il est bon de faire des allers-retours.

Organisez votre environnement afin de vous déplacer dans votre maison le plus possible. Mais évitez autant que possible de soulever tout objet lourd. Si vous ne pouvez faire autrement, fractionnez votre effort.

29

À la maison et au jardin



Abaissez la hauteur de votre fil à linge.

Tendre les bras pour lever du linge mouillé est une activité anaérobie à ne faire que pendant quelques secondes. Un fil à linge plus bas sera moins exigeant en énergie dépensée. Accrochez en alternance les petites et grandes pièces de tissu afin de donner de petites pauses à vos muscles.

Échangez quelques tâches domestiques avec votre partenaire.

Afin qu'il ou elle fasse celles qui entraînent des risques.

Échangez certaines tâches domestiques avec votre partenaire afin qu'il ou elle puisse faire celles qui sont les plus susceptibles de léser vos muscles. Gardez les tâches qui sont aérobies et légères, elles vous feront le plus grand bien.

31

À la maison et au jardin

Au cours du repassage,

amenez les muscles
de vos bras au
« Second Souffle ».



Le repassage est un des moyens d'amener les muscles des bras au « Second Souffle ». Débutez lentement afin de dépasser les douleurs puis repassez une grande quantité de vêtements pour ressentir le bénéfice de cet exercice. Il est préférable d'éviter d'avoir à repasser un vêtement dans l'urgence. (Voir le « Second Souffle », page 48.)

Planifiez vos déplacements dans les escaliers.

Choisissez un endroit pratique où vous pourrez poser les objets que vous désirez monter. Ensuite vous pourrez choisir le moment qui vous convient le mieux pour monter quelques objets à la fois. Vous éviterez ainsi de faire trop de voyages inutiles. Ne vous précipitez jamais dans les escaliers. (Voir astuce 9.)

33

À la maison et au jardin

— Rédigez une liste
des tâches à faire
pour les effectuer
de façon efficace.

II

Rédigez une liste des tâches ménagères à faire afin de pouvoir les organiser et les effectuer de façon efficace – voire même de les assigner à quelqu'un d'autre.

L'activité physique

Les manuels indiquent que «l'intolérance à l'exercice physique» est le principal symptôme de McArdle. Cependant, les activités quotidiennes sont souvent tout aussi problématiques que ces exercices. Voici quelques idées.

« Le Second Souffle »

- Lorsque vous débutez une activité physique et que vous sentez vos muscles manquer d'énergie ou que vous ressentez une sensation de crampe douloureuse, ralentissez. Si la douleur ne diminue pas, arrêtez-vous et reposez-vous. Lorsque la douleur diminuera, reprenez votre activité.
- Après 6 à 10 minutes, plus de sang et d'oxygène circulent dans les muscles. On peut alors compter sur la graisse stockée dans les muscles et sur les lipides et le glucose circulant dans le sang pour subvenir à la demande d'énergie.
- Le glycogène emmagasiné dans le foie est libéré sous forme de glucose.
- Ce phénomène de « Second Souffle » compense partiellement l'inaccessibilité au glycogène stocké dans les muscles.
- Vous apprendrez à reconnaître le « Second Souffle ». La fréquence cardiaque est un bon indicateur : elle chute lorsque vous l'atteignez.
- Ce n'est pas complètement systématique : chaque muscle doit atteindre le « Second Souffle ».
- Avoir trouvé le « Second Souffle », n'empêche pas d'avoir des douleurs musculaires si l'intensité de votre activité augmente. Par conséquent, allez-y doucement.
- Après avoir atteint le « Second Souffle », l'entraînement exercera les muscles en améliorant leur capacité aérobie. Ensuite, atteindre le « Second Souffle » deviendra plus facile et vous permettra de mieux travailler.
- Idéalement, après avoir atteint le « Second Souffle », vous devriez continuer les exercices pendant 30 à 40 minutes et en faire quotidiennement.

Plus d'informations au sujet du sur le site web www.glycogenoses.org

Comprendre le « Second Souffle » et comment l'atteindre.

Le « Second Souffle » correspond au moment où, lors d'une activité physique légère ou modérée, l'effort devient considérablement plus facile à effectuer⁴. C'est un aspect crucial de McArdle. Des études ont démontré que le « Second Souffle » est un phénomène commun à toutes les personnes atteintes de McArdle, mais que certaines ont du mal à le reconnaître.

35

L'activité physique

— Agripper. Serrer. Empoigner.



Non!



Non!



Non!



.....

Nous ne pouvons pas agripper, serrer, empoigner avec intensité un objet pendant plus de 6 secondes. Alors méfiez-vous de ce type de mouvement. Si le couvercle d'un pot de confiture n'est pas ouvert après 6 secondes, laissez-le et revenez-y plus tard. Changez régulièrement de main lorsque vous faites votre plein de carburant à la pompe. (Voir la « Règle des Six Secondes, page 12.)

**Astuce
#1.**

Apprenez cette astuce et utilisez-la. Elle vous sera utile pour presque tout ce que vous entreprendrez.

Évitez la douleur et les crampes en suivant
LES 4 « R » DE McARDLE

- Reconnaître
- Réagir
- Récupérer
- Reprendre

Reconnaître. Soyez attentifs au moment où vos muscles commencent à devenir douloureux. *Réagir.* Ralentissez ou faites une pause. *Récupérer.* Si vous avez besoin de plus d'une minute de repos, vous en avez trop fait. *Reprendre.* L'exercice aérobic est d'une importance cruciale pour nous.

37

L'activité physique



Ralentissez
lorsque votre
fréquence
cardiaque augmente.

Certaines personnes préfèrent se fier à leur fréquence cardiaque plutôt qu'aux sensations de leurs muscles. Une activité musculaire modérée est bonne, mais attention : si votre fréquence cardiaque augmente rapidement⁵, ralentissez ou faites une pause.

Prenez soin de
ne pas perdre votre
« Second Souffle »
du fait de votre inactivité.

Lors d'un effort d'une certaine durée, lorsque vous avez trouvé le « Second Souffle », ne vous arrêtez pas trop longtemps, car cet état s'estompe après environ 30 minutes d'inactivité.
(Voir « Second Souffle » page 48.)



Voie de l'énergie aérobie

Circulation lente
(Avec McArdle, ceci peut être amélioré par le « Second Souffle » et un conditionnement aérobie.)

Énergie apportée au « réservoir »

Monte avec du repos ou lors d'une faible utilisation d'énergie.

Niveau fluctuant de l'ATP

Descend avec une forte utilisation d'énergie.

Voie de l'énergie anaérobie

Circulation rapide
Cette voie est bloquée pour ceux atteints de McArdle (en raison de la déficience en myophosphorylase)

Aucune énergie n'entre dans le « réservoir »

Le niveau du « réservoir » ATP descend si le flux sort plus rapidement qu'il n'entre.

Des dommages musculaires surviennent si l'activité est poursuivie après que le « réservoir » ATP se soit vidé.

« Réservoir » d'ATP
dans chaque cellule musculaire

Sortie d'énergie pour alimenter le muscle.

La sortie ne devrait pas dépasser l'entrée totale du flux afin de ne pas vider le « réservoir ».

Votre « réservoir » ATP

L'adaptation des activités à ses capacités

Les gens atteints de McArdle doivent trouver le bon rythme afin de ne pas utiliser plus d'énergie que ce que la voie aérobie peut apporter.

L'énergie emmagasinée dans les cellules musculaires

L'ATP (Adénosine Triphosphate) est utilisée afin de fournir l'énergie nécessaire lors des contractions musculaires. Une petite réserve dans chaque cellule musculaire est obtenue par la voie anaérobie rapide et la voie aérobie lente. Chez les patients McArdle, seule la voie aérobie lente fonctionne.

Image d'un « réservoir » pour illustrer l'énergie ATP emmagasinée

Imaginez les voies aérobie et anaérobie comme des tuyaux d'alimentation apportant l'énergie au « réservoir ». Le tuyau anaérobie est large et peut répondre rapidement à la demande d'énergie. Avec McArdle, ce tuyau est bloqué. Le tuyau aérobie est plus petit et plus lent mais fonctionne tout de même.

Ne videz pas complètement le « réservoir »

Lorsque nous faisons de l'exercice, nous puisons l'énergie dans notre « réservoir ». Afin de ne pas manquer d'énergie, nous devons nous assurer que la demande énergétique est égale ou moins importante que l'apport énergétique nécessaire. Si le besoin énergétique est supérieur, alors la réserve d'énergie s'épuisera. Mieux vaut éviter cette situation car les muscles manquant d'ATP commencent à se détériorer.

Plus d'informations sur le site web www.glycogenoses.org

39

L'activité physique

**Crucial
pour la
sécurité**

Se Reposer avant de se risquer



Reposez-vous une minute avant d'accomplir quelque chose qui comporte un risque, comme traverser la rue. Vous vous assurez ainsi d'avoir l'énergie nécessaire pour accomplir la tâche sans prendre de risques.

Reconnaître les signes avant-coureurs d'une crampe.

Malheureusement avec McArdle, la douleur est consécutive aux dommages déjà causés. Il est donc préférable d'apprendre à reconnaître les signes avant-coureurs d'une crampe et de ralentir ou de faire une pause avant de faire des dégâts.

41

L'activité physique



Apprenez comment éviter les « mauvaises journées ».



Les gens atteints de McArdle disent qu'il y a des jours où il est difficile de fonctionner.

Plusieurs facteurs peuvent en être la cause : ce que vous avez mangé, le stress, la température et, plus important, le fait de passer de l'inactivité à l'action trop rapidement. Plus vous avez été inactif longtemps, plus vous devez être prudent pour trouver le « Second Souffle ». (Pour plus d'informations www.glycogenoses.org.)

Nagez seulement
où vous
avez pied.

Et méfiez-vous des vagues
et des courants.



Quand vous nagez, notamment dans l'eau froide, vos muscles peuvent manquer d'énergie. Dans ce cas, vous devez pouvoir prendre pied. Dans la mer, les vagues peuvent vous renverser et il peut être difficile de vous relever. Il faut parfois lutter contre des courants.

Nagez en compagnie d'un ami !

43

L'activité physique



Obtenez de l'aide en kinésithérapie pour améliorer vos muscles faibles.



L'atrophie musculaire est une des complications connues de McArdle, spécialement dans la partie supérieure du corps. Si vous éprouvez des faiblesses dans certains muscles, demandez de l'aide pour les renforcer. Cependant, il est essentiel que seul un kinésithérapeute connaissant McArdle vous aide.

Les exercices : les bons et les mauvais

En état de « Second Souffle », l'exercice régulier améliore notre capacité aérobie, nous permettant d'en faire plus avec moins de douleur et sans risque d'endommager nos muscles.

Les raisons de faire de l'exercice.

Rester actif n'est pas seulement bon pour McArdle.

Il est prouvé qu'être plus actif et de façon régulière est bénéfique pour tous et plus particulièrement pour :

- Votre santé mentale et votre bien-être
- Votre cœur et votre circulation
- Votre sang et votre métabolisme
- L'endurance et la souplesse de vos muscles
- Votre équilibre et votre coordination
- Votre masse osseuse et votre force

Nous pouvons tous souffrir d'autres problèmes de santé, particulièrement lorsque nous vieillissons. Les gens atteints de McArdle sont souvent aux prises avec des problèmes de cholestérol élevé, de diabète ou d'obésité. Dans tous les cas, des exercices réguliers et appropriés sont conseillés.

Actuellement, le seul traitement de McArdle est d'améliorer votre condition physique et de maintenir votre poids. Alors soyez actif et faites régulièrement de l'exercice.

Faites de l'exercice une activité sociale et agréable.

Ce sera plus facile de persévérer.



Organisez une marche avec un ami qui a aussi besoin de faire de l'exercice et expliquez-lui McArdle. Choisissez des trajets que vous appréciez et qui sont réguliers afin de ne pas avoir à vous inquiéter de rencontrer des difficultés. Vous pouvez aussi utiliser un tapis roulant tout en écoutant la radio ou en regardant une émission télévisée.

45

Les exercices : les bons et les mauvais



« Pas de souffrance,
pas de progrès »,
« No pain, No gain »

C'EST FAUX!



.....

Lorsqu'une personne ayant McArdle ressent de la douleur pendant un exercice, c'est qu'elle en a trop fait. La prochaine fois que quelqu'un vous dit « on a rien sans rien », ignorez-le car c'est néfaste pour vous.

« On s'en sert ou on le perd » **C'EST VRAI!**

Si nous perdons toute capacité aérobie dans un muscle, faire de l'exercice deviendra difficile et dommageable. Nous devons rester actifs puisqu'il est difficile de se remettre d'une capacité aérobie très faible. Mais il n'est jamais trop tard⁵.

47

Les exercices : les bons et les mauvais

Adoptez un chien.

Il fera en sorte que
vous l'emmeniez faire
une promenade.



Un chien comptera sur vous pour l'emmener faire une promenade deux fois par jour. C'est parfait pour les personnes ayant McArdle. Un chien bien dressé sera heureux d'explorer les alentours chaque fois que vous devrez vous arrêter. S'il est bien dressé, il ne tirera pas sur sa laisse et n'ira pas plus vite que la vitesse à laquelle vous voulez avancer.

Obtenez de l'aide afin de planifier un programme d'exercices.

Plus vous êtes déconditionné, plus il est nécessaire d'avoir un programme personnalisé pour vous aider au départ. Au Royaume-Uni, la Clinique McArdle offre ce service. Parlez-en avec un kinésithérapeute, ou avec un médecin spécialisé.

49

Les exercices : les bons et les mauvais



Rendez les exercices plus motivants.

Fixez-vous un objectif à long terme.



Faire des exercices pendant plusieurs semaines en vue d'atteindre un objectif rendra l'activité plus motivante. Votre progrès vous stimulera et graduellement vous pourrez, par exemple, augmenter la durée de l'exercice, la distance parcourue en 12 minutes ou la vitesse de départ.

Choisissez le bon tapis roulant pour faire de l'exercice à la maison.



Marcher est une activité quotidienne, c'est donc le meilleur exercice à adopter. Choisissez un tapis roulant de qualité afin de vous sentir en sécurité. Il devra être doté des différents programmes dont vous aurez besoin. Visitez le site web www.glycogenoses.org pour plus d'informations.

51

Les exercices : les bons et les mauvais

Essayez un vélo à assistance électrique.



Vous ne resterez pas toujours à la traîne !

Les vélos à assistance électrique ont grandement évolué. Ils vous permettront de vous promener avec des amis sans craindre les pentes ou d'être distancé. Vous pourrez aussi vous promener seul sans vous tracasser pour le retour.

Arrêtez les exercices
lorsque vous ne vous
sentez pas bien ou
que vous êtes tendus.

Lorsque le corps est soumis à un stress en raison d'une maladie ou d'une tension, faire de l'exercice peut devenir risqué. Il est alors préférable de suspendre le programme d'exercices. (Voir astuce 12.)

53

Les exercices : les bons et les mauvais

Optimiser les exercices rendra votre vie meilleure.



Grâce au « Second Souffle », pendant les exercices, nous construisons plus de mitochondries dans nos muscles, ce qui nous aide à utiliser nos réserves de graisse^{4,6}. Mais ce n'est pas uniquement dans le but de faciliter l'exercice. Une bonne forme physique aérobie nous rendra les activités quotidiennes plus faciles.

Choisissez un sport qui mise sur la compétence.



.....

Lors du choix d'un sport à pratiquer, choisissez-en un dans lequel vous pourrez faire de la compétition grâce à vos compétences et non à vos capacités physiques. La randonnée sans difficultés est un bon exemple. Beaucoup de marche vous gardera en bonne forme.

55

Les exercices : les bons et les mauvais

Tenez un journal de vos performances.



	Date	Description de l'entraînement	Durée (minutes)	Distance (km)	Distance après 12 min.	Commentaires
L						
M						
M						



.....

Cela vous aidera à rester motivé et à continuer à faire des exercices.

Tenir un simple journal vous aidera à rester assidu et noter l'amélioration de vos performances vous motivera.

Marcher avec McArdle

Des techniques peuvent être mises en pratique afin de varier les façons de marcher, de les rendre plus plaisantes et ainsi améliorer notre condition physique.

56

Marcher avec McArdle

Prévoir un itinéraire qui débute par un terrain plat.



Débutez votre marche sur un terrain plat (et de préférence sur une surface ferme) pour au moins 1 km, afin de faciliter la survenue du « Second souffle ». Plus vous avez une bonne capacité aérobie, moins vous devrez adopter cette façon de faire.

(Voir le « Second souffle » page 48.)

Souvenez-vous :
« Lentement
mais sûrement ».

Un début lent mais constant vous aidera à atteindre le « Second souffle » en toute sécurité. Ne vous précipitez pas. Adoptez une démarche lente mais régulière. Lorsqu'une pente se présentera, il vous faudra peut-être ralentir. (Voir le « Second souffle » page 48.)

58

Wandern mit McArdle

Reposez-vous quand il le faut.

Ne vous fixez pas des objectifs
inutiles tels qu'une certaine distance
avant de vous reposer.



Nous devons écouter nos muscles et leur obéir lorsqu'ils nous disent d'arrêter, c'est-à-dire quand la douleur arrive. Nous ne devons pas nous fixer des objectifs comme « Je vais faire encore 50 pas. ». Nous pourrions ainsi en faire trop et nous provoquer des douleurs, qui mettront plusieurs jours à s'estomper.



Utilisez des bâtons de marche.

Des bâtons de marche légers, télescopiques et en aluminium sont utiles pour les personnes atteintes de McArdle. Ils permettent de soulager les jambes et donnent une chance au haut du corps de s'exercer et d'atteindre le « Second souffle ».

Visitez le site web www.agsd.org.uk pour des conseils sur la marche.

60

Marcher avec McArdle

Positionnez-vous de côté
lorsque vous vous arrêtez
sur une pente raide.



Si vous devez vous arrêter sur une pente raide, ne pointez pas les pieds vers le sommet. Les muscles de vos mollets seront étirés et risqueront de se contracter. Placez-vous plutôt de côté avec un pied plus haut que l'autre et changez d'appui en passant alternativement d'une jambe sur l'autre.

Ajustez votre vitesse aux différents terrains.



Boue, herbe haute et gravier – Marche de McArdle, Pays-de-Galles 2011 et 2012.

Herbe haute, gravier, sol mou, sable, boue, etc. – toutes ces surfaces peuvent demander un effort supplémentaire. Afin de ne pas glisser ou tomber sur certains terrains, vous devez contracter vos muscles. En conséquence, ralentissez le pas et faites des pauses plus souvent.

62

Marcher avec McArdle



Zig
zag

Sur une pente raide, réduisez l'effet de l'inclinaison (et ainsi réduisez l'effort) en zigzaguant sur toute la largeur du chemin. Sur une colline dont le terrain est sûr, faites des traversées en diagonale au lieu de monter droit dans la pente.

Prenez plusieurs petites pauses en montant et faites un bref arrêt pour manger avant d'atteindre le sommet.

Les autres personnes montent habituellement une pente puis s'arrêtent pour une bonne pause au sommet. Dans notre cas, nous avons besoin de plusieurs petites pauses et de manger afin d'éviter de perdre notre « Second souffle ». L'arrêt doit être bref pour être encore en état de « Second souffle » au moment de repartir.

64

Marcher avec McArdle

Sur une pente, faites
des petits pas et
recherchez des replats.

Vous réduirez ainsi l'effort
pour soulever votre poids.



Les chemins rocailleux sont conçus pour les personnes qui ne sont pas atteintes de McArdle. Les dénivellations pour chaque pas sont souvent très hautes. Cherchez donc des replats intermédiaires ou faites de petits détours afin d'éviter un trop grand effort à chaque pas pour soulever votre poids.

Apprenez tout en marchant avec d'autres personnes atteintes de McArdle.



La plupart des gens n'ont jamais eu l'opportunité de marcher avec quelqu'un souffrant de McArdle. Pourtant cela peut être une façon de comprendre ce que vous ressentez. Nous pouvons tous apprendre les uns des autres.

66

Marcher avec McArdle

Préférez des chaussures de marche légères



Il est préférable de choisir des chaussures de marche légères pour une promenade à la campagne – cela fait une grande différence. Choisissez-les avec de bons crampons pour vous sentir en sécurité sur les terrains difficiles et ne pas avoir à vous crispier.

Asseyez-vous ou agenouillez-vous pour mettre vos chaussures.

Ceci réduit le risque de crampes dans les muscles qui ne sont pas encore échauffés.

Avant la marche, vos muscles n'ont pas atteint le « Second souffle », alors asseyez-vous ou agenouillez-vous pour mettre vos chaussures afin de ne pas solliciter vos mollets. Faites une pause après avoir lacé votre première chaussure pour éviter que vos bras ou que vos doigts ne souffrent de crampes.

68

Marcher avec McArdle

Ralentissez le pas lorsque la pente change.



Lorsque vous arrivez à une colline ou une pente, ralentissez car vous allez commencer à utiliser certains muscles qui ne sont pas encore en « Second souffle ». Ralentir votre rythme vous préservera également des crampes qui pourraient survenir.

Choisissez
un bon
sac à dos.



Un sac à dos peut devenir très lourd lorsqu'on y met une caméra, un repas, une bouteille d'eau, une trousse de premiers soins, des cartes et une boussole, ainsi que des vêtements imperméables et des vêtements de rechange. Un ajustement serré aux épaules et à la ceinture facilitera le transport du sac et améliorera sa stabilité.

Fixez vous-même le rythme de la marche en présence de personnes qui n'ont pas McArdle.



Lorsque vous allez marcher avec des personnes qui ne sont pas atteintes de McArdle, demandez-leur de vous suivre, de vous laisser déterminer la vitesse à laquelle la marche se déroulera.

Visitez le site web ASGD-UK pour plus de conseils pour les partenaires de marche.

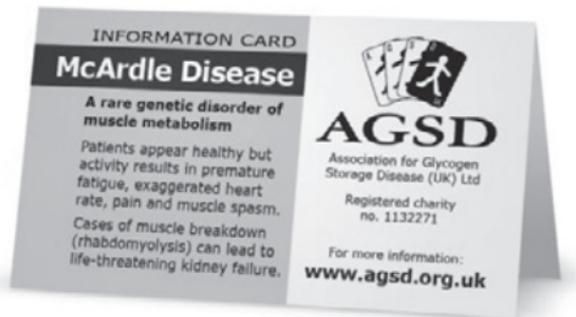
Les soins personnels

De petits gestes simples comme se sécher après la douche peuvent être problématiques. Voici quelques astuces pour vous aider et quelques conseils pour vous indiquer à quel moment vous devez demander une aide médicale.

71

Les soins personnels

Ayez une carte d'urgence sur vous.



Une carte d'urgence est en développement voir www.glycogenoses.org.
Une carte en Anglais est sur le site web AGSD-UK.

En cas d'urgence

Si après un exercice/une activité intense ou inhabituelle

vous présentez un de ces symptômes :

(Quelques personnes ont présenté ces symptômes sans exercice.)

Uriner de couleur foncée :

Si votre urine présente la couleur brunâtre du thé ou du Coca-Cola, il s'agit d'un épisode de myoglobinurie ou protéinurie. (Par contre, si vous avez mangé des aliments de couleur foncée tels des betteraves, il n'y a probablement aucune raison de s'inquiéter.)

Ressentir un malaise après avoir fait de l'exercice :

Des symptômes de type grippaux peuvent indiquer une rhabdomyolyse (dégradation musculaire).

Uriner une faible quantité :

Produire très peu d'urine ou pas d'urine du tout constitue une urgence médicale (à moins qu'il y ait déshydratation) puisque cela peut entraîner des complications pouvant mettre la vie en danger.

Vous devez

- Boire beaucoup d'eau pour aider à diluer votre urine.
- Vous rendre rapidement à l'hôpital pour un examen médical.
- Apporter un échantillon d'urine, si possible.

Utilisez une brosse à dents électrique.

Et utilisez le plus d'objets électriques possible.



Se brosser les dents exige de faire une action répétée de façon intense qui peut épuiser rapidement votre réserve d'énergie. Vos dents ne seront donc pas brossées aussi bien qu'elles le devraient. Brosse à dents électrique = problème résolu. Pensez aussi au tournevis électrique, à l'ouvre-boîte électrique, au malaxeur alimentaire, etc.

Prenez votre temps en vous douchant et en vous séchant.

Avoir les bras levés pour vous laver et vous sécher en sortant de la douche demande beaucoup d'énergie. Si vous le faites trop rapidement, vos bras risquent de crammer. N'ayez pas trop chaud car c'est plus difficile de se sécher. Utilisez une bonne serviette de bain et il vaut mieux en utiliser deux plus petites au lieu d'une grande plus lourde. (Voir astuce 1.)

Si vous avez les
cheveux longs,
essayez un séchoir à
cheveux mural.

**III**

.....

Tenir le séchoir à cheveux d'une main et la brosse de l'autre peut être très fatigant. En utilisant un séchoir mural vous vous épargnerez d'un poids et vous pourrez utiliser la brosse avec les deux mains. Vous pourrez ainsi reposer vos bras en alternance. Si un séchoir mural n'est pas disponible, caliez votre bras sur un meuble afin de vous soulager du poids du séchoir.

Ne prenez jamais de médicaments contre la douleur avant ou pendant l'exercice.

Les douleurs sont des signaux pour nous
indiquer quand nous arrêter.

Les médicaments contre la douleur interfèrent avec le message des muscles et devraient être pris uniquement après l'exercice. Évitez tous médicaments à base d'opiacés car ils causent des problèmes à long terme. Ne prenez pas d'ibuprofène à la suite de dommages musculaires puisque ce médicament est métabolisé dans les reins qui sont déjà surchargés par la myoglobine.

Soyez prudents avec les médicaments, lisez les informations.



Certains médicaments ont des effets secondaires d'ordre musculaire. Il vaut mieux les éviter. Les statines (prescrites pour le cholestérol élevé) peuvent poser un risque pour certaines personnes atteintes de McArdle⁷ ; prenez-les avec prudence et sous étroite surveillance médicale. Surveillez vos CPK.



Chez le dentiste, demandez une « cale-mâchoires ».

Cet instrument
garde la bouche
ouverte sans effort.



Si votre séance chez le dentiste est longue, ce simple petit morceau de plastique gardera votre bouche ouverte et réduira le risque de crampe des muscles de votre mâchoire. Si vous avez besoin de travaux dentaires majeurs, demandez qu'ils soient faits, si possible, en deux fois.

78

Les soins personnels

Lorsque vous
vous fâchez :
respirez et...



Comptez
jusqu'à
10



Les muscles se tendent lorsque nous sommes fâchés et travaillent de façon anaérobie, ce qui est dommageable pour les gens ayant McArdle. Lorsque vous sentez la colère vous gagner, prenez une grande respiration et comptez jusqu'à 10 pour vous calmer. (Voir astuce 12.)

Ne vous faites pas masser en profondeur, un massage léger est préférable.

Sur un muscle rigide et contracté, il est recommandé d'éviter tout massage.

Un massage en profondeur peut être dommageable pour nos muscles, alors préférez les massages en douceur. Lorsqu'un muscle est rigide et contracté, il est préférable de le laisser au repos au lieu de le masser.

80

Les soins personnels

Limitez les étirements à six secondes.

Pour les gens atteints de McArdle,
il n'est pas recommandé de s'étirer
plus longtemps.



Si vous consultez un kinésithérapeute pour un problème quelconque et qu'il vous recommande de maintenir un étirement pendant 30 secondes, limitez-vous plutôt à six secondes (Voir la « Règle des Six Secondes », page 12). De plus, faire des étirements pour éliminer l'acide lactique n'est pas nécessaire car nous n'en produisons pas.

Les parents, amis et autres relations

Expliquez votre état à vos amis et
à votre famille : cela vous permettra
de bien prendre soin de vous.

81

Les parents, amis et autres relations

Faites connaître votre état,
ne le gardez pas secret.

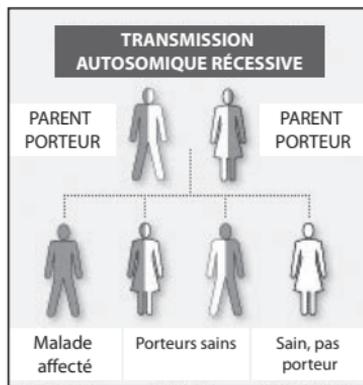
Pensez plutôt à McArdle comme
une caractéristique et
non pas comme une maladie.



.....
Cette particularité génétique est une partie de vous, tout comme vos yeux bleus ou vos cheveux blonds. Ce n'est pas contagieux.

Il n'y a aucune raison de la cacher. Utilisez ce livre pour vous aider à expliquer cette facette de vous-même. (Voir astuce 119.)

Interrogez-vous pour savoir si d'autres membres de la famille sont affectés.



Si deux parents sont porteurs de McArdle, leur enfant a une chance sur quatre d'avoir la maladie (voir ci-dessus). L'enfant dont l'un des parents est atteint de McArdle et l'autre est porteur a deux chances sur quatre d'avoir la maladie. Seulement 1 personne sur 160 est porteuse de McArdle. Si vous remarquez des symptômes chez un enfant, faites-le examiner.

83

Les parents, amis et autres relations

Expliquez à votre famille et à vos amis ce qu'est McArdle.

Ils pourront mieux comprendre
et vous aider à faire face.



Habituellement, les gens aiment comprendre vos besoins. Ils feront attention à vous. Ce livre vous aidera à leur expliquer comment c'est de vivre avec McArdle.

L'alimentation

Il n'y a pas de solution magique,
mais il existe quelques règles simples.
De plus, vous trouverez des suggestions
à essayer afin de voir ce qui
fonctionne le mieux pour vous.

84

L'alimentation

Ayez une alimentation saine et équilibrée.

Incluez des glucides avec un faible index glycémique comme les légumes et les pâtes complètes.



Essayez plus de glucides et moins de protéines puis faites le contraire afin de voir ce qui est préférable pour vous. Évitez un surplus de calories sinon vous prendrez du poids. Demandez des conseils diététiques à vos médecins ou aux personnes qui vous soignent.



Maintenez-vous
hydraté pendant
les activités et
exercices.

Les muscles contiennent environ 75% d'eau et même juste une faible de déshydratation peut favoriser les crampes. Les symptômes de déshydratation incluent la fatigue, un sentiment d'être « vidé » et la soif.

86

L'alimentation

Mangez avant de bouger (spécialement au petit déjeuner)



Comme nous ne pouvons pas accéder au glycogène stocké dans les muscles, nous sommes dépendants du glucose dans le sang.

Ce dernier est produit par la digestion des aliments.

Prenez toujours un petit déjeuner pour ne pas avoir de crampes ni de nausées.



Surveillez votre poids.

L'excès de poids
est l'ennemi
de McArdle.

La surcharge pondérale exige de votre part des efforts supplémentaires qui favorisent l'apparition des crampes musculaires. Plusieurs sites sur Internet proposent les calculs de l'IMC, ou votre poids idéal.

88

L'alimentation

Essayez de boire du café.

La caféine peut aider
le métabolisme aérobie.



 Des études, assez controversées, ont suggéré que la caféine pouvait augmenter l'efficacité du métabolisme aérobie. Vous pourriez essayer de prendre un café le matin et voir si cela a des effets bénéfiques.

L'automobile et le transport.

Tout moyen de transport entraîne
des risques inattendus : il y a des
façons de s'y préparer.

89

La automobile et le transport

Choisissez une voiture avec direction assistée.

Et avec une boîte automatique
plutôt qu'une boîte manuelle.



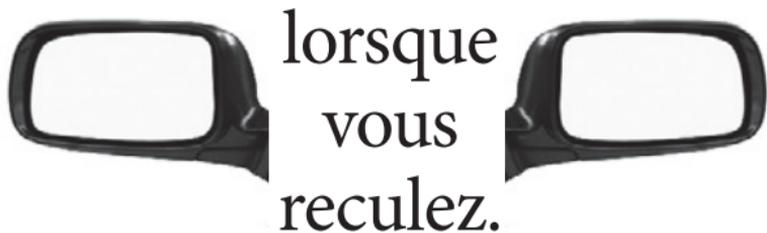
Plus grosse est la voiture, plus la direction assistée est essentielle. Elle soulage considérablement vos bras pour manœuvrer la voiture. Une boîte à vitesses automatique plutôt que manuelle (avec levier de vitesses) réduit le risque de crampes aux jambes. Ne maintenez pas la pression sur la pédale d'embrayage en conduisant.

Lorsque c'est possible,
trouvez une place de
stationnement en épi.



Se stationner ainsi requiert un minimum de manœuvres.
Le plus pénible est de stationner en parallèle le long du trottoir,
avec des autos qui attendent derrière vous. Les muscles de vos épaules,
de votre cou et de vos bras peuvent subir des crampes sévères.

Utilisez vos rétroviseurs



Évitez de tourner la tête pour regarder en arrière. C'est une position inconfortable qui se traduira par une crampe musculaire en quelques secondes. Il faut donc utiliser vos rétroviseurs. C'est en pratiquant qu'on s'améliore. Des détecteurs de recul à l'arrière du véhicule sont également utiles. (Voir l'astuce 90.)



Lorsque vous utilisez
un transport en commun,
planifiez votre trajet
à l'avance.

Certains opérateurs de transport offrent des accès adaptés et des ascenseurs. Souvent l'information à ce sujet est peu visible, et les ascenseurs sont souvent bien cachés...

Ne courez pas pour attraper le bus.

Il y en aura
toujours un autre.



Courir pour prendre un bus (ou un train), c'est sprinter.
Or il ne faudra que 6 secondes avant que les crampes musculaires
ne surviennent. Ne vous laissez pas tenter par un sprint.
Il est plus important d'éviter l'hôpital que d'arriver à l'heure.
(Voir la « Règle des Six Secondes », page 12.)

Pour le métro, si l'escalier roulant est en panne,

évittez de prendre les escaliers.
Remontez dans le métro jusqu'au
prochain arrêt et revenez à pied.

De longues volées d'escaliers sont un danger majeur pour nous et ne devraient être gravies que très lentement en faisant beaucoup de pauses. Ne montez jamais les escaliers avec des gens derrière vous puisque vous vous sentirez obligé de continuer sans vous arrêter.

Prévoyez suffisamment de temps dans les aéroports.

Ou demandez à l'avance
un fauteuil roulant.



Les déplacements jusqu'aux portes de vol et entre les connexions peuvent être longs et précipités. Il n'y a généralement pas de difficultés à obtenir de l'aide si vous le demandez à l'avance. Soyez prêt à montrer votre carte d'informations McArdle.

(Voir l'astuce 71.)

Réduisez la
charge...
et utilisez une
valise avec
quatre roues.



Deux roues c'est bien, mais quatre c'est mieux. Le poids est entièrement réparti sur les roues, et manœuvrer votre valise dans des lieux difficiles est plus facile. Les roues les plus pratiques sont celles qui peuvent pivoter librement.

Méfiez-vous des marches dans la foule.

Essayez d'éviter les
déplacements aux
heures de pointe.



Vous devez marcher à votre propre rythme, non pas à celui de la foule, et reposez-vous quand vos muscles vous le disent. Être emporté par la foule puis devoir monter une pente ou des escaliers constitue un risque élevé de crampes musculaires.

Informations médicales

Un diagnostic confirmé, les conseils personnalisés d'un expert et un suivi régulier sont utiles. Mais vous devez vous responsabiliser.



Obtenez des
conseils des
experts en
McArdle et
faites-vous
suivre par eux.

En raison de la rareté de la maladie (1 personne sur 100 000), il y a un taux élevé d'erreurs de diagnostic. Prenez rendez-vous avec des experts, obtenez une évaluation personnelle et demandez-leur conseil. Les spécialistes de votre maladie sont regroupés dans des centres de référence ou de compétence au sein des CHU. Voir www.glycogenoses.org et www.orpha.net





Ayez un suivi médical régulier et soyez informé des nouveaux développements.

Nos symptômes peuvent s'améliorer ou s'aggraver, en particulier ceux liés à la capacité d'aérobie. Avec les progrès de la médecine, les recommandations peuvent changer. Demeurez donc en contact avec votre spécialiste McArdle pour vos suivis médicaux et informez-vous régulièrement au sujet des tendances actuelles.

100

Informations médicales

Soyez informé.

Référez-vous aux
informations fiables.



Orphanet, l'AFM et l'AFG publient des textes sur votre maladie
sous la responsabilité des experts McArdle :

Voir www.glycogénoses.org et www.orpha.net

(Le livre "The McArdle Disease Handbook" est disponible
uniquement en anglais.)





Informez votre médecin généraliste sur McArdle.

N'ayez pas trop d'attentes. Votre médecin de famille n'aura probablement jamais d'autres patients atteints de McArdle alors il ne peut pas justifier de passer beaucoup de temps à se documenter sur le sujet. Procurez-lui les textes que vous avez trouvés vous-même...

Soyez clairs et exprimez vos inquiétudes.

Les professionnels de la santé ne comprennent pas McArdle comme vous.

Nous comprenons ce que c'est que vivre avec McArdle.

Mais il est difficile pour les professionnels de saisir tout à fait ce qu'il en est puisqu'ils n'ont jamais expérimenté cette façon d'être.

Nous devons être notre propre défenseur et parfois insister pour qu'ils comprennent nos besoins.





Apprenez à comprendre vos niveaux de CPK.

CPK : Créatine Kinase, également connue sous le nom de Créatine Phosphokinase.

Le taux de CPK s'élève après une lésion musculaire. Prenez note de tous vos résultats de CPK pour établir votre niveau moyen. Un test sanguin pour CPK réalisé après une lésion indiquera alors l'importance du dommage. Améliorez votre condition physique aérobie de sorte que le niveau de base de vos CPK descende. (Voir l'astuce 107.)

Limitez le temps d'utilisation d'un garrot.



Les garrots coupent l'approvisionnement en sang aux muscles et peuvent entraîner des lésions s'ils sont laissés pendant trop longtemps. C'est particulièrement dommageable pour les personnes ayant McArdle.

Un garrot utilisé pendant un court moment, pour prélever un échantillon de sang ou pour mesurer la pression artérielle, devrait être inoffensif.



Gardez un récipient propre et transparent près des toilettes.

Urinez dans le récipient si vous ne vous sentez pas bien après un exercice ou si vous pensez en avoir trop fait.

Cela vous permettra de surveiller la couleur de votre urine sans qu'elle soit diluée dans l'eau des toilettes. Une urine de la couleur brunâtre du thé ou de la couleur coca-cola indique une lésion musculaire considérable. (Voir « Astuces en situations d'urgence », à la page 93.)

106

Résistez à la
tentation de
déplier vos doigts
lorsque votre main
reste crispée.



Si vous tirez sur vos doigts restés crispés après un effort, vous risquez de léser le muscle, ce qui va prolonger le temps de récupération.

Il en va de même pour tout autre muscle qui se trouve dans une contracture fixe. La solution est d'attendre que la contracture s'estompe progressivement.



Ne vous inquiétez pas si vous avez des niveaux modérément élevés de CPK, ALAT ou ASAT.

.....

Toutes ces enzymes peuvent être élevées en raison de McArdle⁸. Les ALAT (Alanine Amino Transférase) et les ASAT (Aspartate Amino Transférase) sont connues comme des enzymes hépatiques, mais elles sont également libérées par les muscles lésés, de sorte qu'un niveau modérément élevé n'exige probablement pas une enquête plus approfondie. (Voir l'astuce 103.)

Faites attention aux niveaux d'acide urique plasmatique élevés.

Cela peut causer la goutte
et des calculs rénaux.

Les personnes ayant McArdle sont susceptibles d'avoir des niveaux d'acide urique élevés dans leur sang⁹. Cela peut provoquer des crises de goutte, qui sont très douloureuses. Il peut également conduire à la formation de calculs rénaux. Attention à l'alcool. Il empêche l'évacuation de l'acide urique. Sa consommation est donc déconseillée.





Gardez quelques sachets de gel dans votre réfrigérateur.

Pour soulager une contracture.

Vous pouvez refroidir ou geler ces sachets de gel médical et les mettre sur un muscle contracté pour aider à réduire le gonflement ou la contracture. Certaines personnes placent le sachet de gel au four micro-ondes et l'utilisent comme une compresse chaude pour augmenter la circulation. Les deux approches permettent d'accélérer la récupération.

110

Informations médicales



Avertissez votre médecin anesthésiste du risque d'hyperthermie maligne.

Les personnes ayant McArdle ont davantage de risque d'avoir une réaction à l'anesthésie générale appelée hyperthermie maligne, par laquelle la température augmente hors de contrôle¹⁰. Bien que le risque soit très faible, il est important de le mentionner puisque c'est une réaction grave.



L'école, les études et le travail

Ces périodes actives constituent une très grande partie de notre vie. Informer les gens de notre entourage sur problèmes leur permet de s'ajuster à la situation.



Exprimez vos besoins à l'école, au collège et au travail.

La législation sur les droits des personnes handicapées (visibles ou invisibles) en France est documentée sur ORPHANET :
(http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)



Demandez à votre école un double de vos manuels scolaires.

Et du temps supplémentaire pour effectuer les transferts entre les classes.



Essayez d'éviter de transporter des livres lourds de l'école à la maison. De plus, demandez à bénéficier de quelques minutes supplémentaires pour vous déplacer d'une classe à l'autre. S'il y a beaucoup d'escaliers, essayez d'obtenir l'autorisation d'utiliser l'ascenseur. Cela est à négocier pendant l'établissement du PAI (le Plan d'Accueil Individualisé).

Activités physiques à l'école?

L'activité physique est très importante pour le bien-être psychique et physique. Elle empêche la prise de poids excessive, conditionne les muscles pour l'exercice aérobie et définit les bases d'une bonne hygiène de vie pour l'âge adulte.

Pendant les premières années, le cours d'éducation physique ne devrait pas présenter de difficulté. Plus tard, les activités sportives sont plus compétitives et exigeantes physiquement. Il est important que l'enfant ayant McArdle puisse connaître ses limites et soit conscient de l'importance de faire des échauffements avant tout sport. Il doit être autorisé à se reposer en cas de besoin. Il est important d'informer les enseignants de la maladie afin d'adapter l'activité et pour qu'ils connaissent le risque de rhabdomyolyse.

Certains enfants atteints de McArdle tolèrent bien l'activité physique à l'école, mais pas tous. Il n'y a pas de règles absolues, chaque enfant est différent. Être exempté du cours d'éducation physique peut être préférable.

Pour une bonne prise en charge, il est conseillé que les parents prennent rendez-vous avec le directeur de l'établissement en vue de personnaliser « le Plan d'Accueil Individualisé ou PAI », qui doit reprendre les aspects ci-dessus. Ne comptez pas sur un engagement de l'école non décrit dans le PAI.



Discutez du cours d'éducation physique et des sports avec l'école.



Les enfants atteints de McArdle
doivent faire de l'exercice.

Si l'enfant participe aux cours d'éducation physique ou à des sports, il doit avoir la permission de se reposer à n'importe quel moment.

Lorsque l'enfant grandit, il peut être plus prudent de l'exempter d'éducation physique et qu'il pratique le sport à l'extérieur de l'école, en bénéficiant d'un suivi approprié. Pensez-y lors de l'établissement du PAI !

Lorsqu'un jeune atteint l'âge adulte, demandez une autorisation pour avertir les parents.

Arrivé à l'âge adulte, des questions de confidentialité se posent :
comme la personne est majeure, on n'informe plus les parents.

Le jeune adulte devra fournir à son école ou à son employeur une autorisation d'avertir un parent en cas d'une complication médicale liée à McArdle. (Pensez PAI...)





Utilisez
une valise à
roulettes
ou un
sac à dos.



Votre sac de classe est lourd ? Le déplacer sera plus facile avec une valise ou un sac à roulettes. Ou bien utilisez un sac à dos plutôt qu'un sac à bout de bras.

116

L'école, les études et le travail

Dites « Je vous rencontre là-bas ».



.....

Pour se rendre à une réunion avec ses collègues, trouvez une excuse pour les y retrouver sur place afin d'éviter d'avoir à marcher trop rapidement pour les suivre ou de monter des pentes.

Prévoyez d'être au rendez-vous assez tôt afin de ne pas avoir besoin de vous précipiter.



Choisissez un emploi qui
ne nécessite pas des
travaux manuels physiques.

Ou toute activité qui risque de
provoquer des crampes, à moins que
vous ne soyez capable de la contrôler.

.....

Il est préférable de commencer à canaliser vos intérêts à un âge précoce. Cherchez des emplois qui ne nécessitent pas de faire travailler vos muscles et ne vous mettra pas en danger, comme, par exemple, avoir à travailler debout sur des échelles.

Faites tout travail physique à votre propre rythme.

Changez d'activité ou faites une pause lorsque vous en avez besoin.
Les employeurs ont l'obligation légale de faire des ajustements
raisonnables pour vous permettre d'accomplir votre travail.



Le bien-être

Nous devons positiver pour faire face à la situation engendrée par McArdle. L'accepter comme faisant partie de nous et se concentrer sur nos capacités nous aideront à nous sentir mieux.

119

Le bien-être



Ces personnes ont vécu des épisodes sévères (avec des CPK jusqu'à 300 000) et ont par la suite escaladé des dénivellés de 1000 mètres...

Acceptez McArdle comme
faisant partie de vous-même.
Faites avec, ne le combattez pas.

McArdle peut nous rendre tenace et déterminé. Nous sommes susceptibles d'être équilibré et fiable. McArdle est une partie de nous. Serions-nous ce que nous sommes si nous n'avions pas McArdle? (Voir l'astuce 81.)



Concentrez-vous
sur les choses que
vous pouvez faire.

Oubliez celles que vous êtes
incapable de faire.

Les gens atteints de McArdle peuvent réaliser des choses remarquables et exceller dans plusieurs domaines de la vie⁶.



Égayez votre humeur en faisant de l'exercice régulièrement.



L'exercice produit des endorphines qui favorisent la bonne humeur. Lorsque notre capacité aérobie augmente, nos symptômes douloureux diminuent. Cela a comme résultat d'avoir moins de douleur et de vivre plus facilement au quotidien.
(Voir «Les raisons de faire de l'exercice.», page 62.)

Surmontez votre gêne.

Laissez-les se questionner.

Dans certaines circonstances, les gens qui ne nous connaissent pas se demandent ce qui se passe avec nous. Qu'importe? Profitez du moment. Laissez-les se questionner. Créez un peu de mystère et d'intrigue. Apprenez à apprécier ces situations. (Voir l'astuce 8.)

123

Le bien-être



Regardez autour de vous.
Vous verrez
qu'il y a pire que vous.

Géré correctement, McArdle ne met pas la vie en danger ou ne la limite pas. Pour la grande majorité d'entre nous, ce n'est pas tellement handicapant. Beaucoup d'autres maladies, en particulier les dystrophies musculaires, sont bien pires. En comparaison, nous sommes vraiment chanceux.



Fixez-vous des
objectifs et luttiez
pour les atteindre.

Oubliez McArdle. Fixez-vous des buts dans la vie que vous voulez atteindre et concentrez-vous sur eux. Considérez McArdle comme étant seulement un inconvénient mineur.

125 *Le bien-être*

 Partagez vos expériences
avec d'autres personnes
atteintes de McArdle.



Atelier sur McArdle, Denver 2009

Il est très positif de partager ses expériences avec des gens qui comprennent ce que vous traversez. Prenez contact avec l'un des groupes de soutien en ligne, avec le référent McArdle de l'AFG, ou lors d'une réunion ou d'une conférence.

Mantra de McArdle

Cet ensemble de phrases clés facilite le rappel des choses qui sont importantes pour bien prendre soin de nous-mêmes.

Toutes les astuces données dans cet ouvrage sont synthétisées par une ou plusieurs de ces phrases.

- **Doucement avant le Second souffle**
- **S'arrêter avant de Souffrir**
- **Se moquer des embarras**
- **Repos avant le Risque**
- **S'arrêter après Six**
- **Abréger notre Activité statique**
- **Savoir s'adapter en toutes circonstances**
- **Réduire les Répétitions**
- **Réfléchir avant de Réaliser**
- **Tempérer notre stress**
- **Écouter l'Empressement**
- **Bien manger avant de Bouger**
- **Miser sur le Mouvement**
- **Accroître la durée de l'Activité**
- **Maîtriser notre Masse corporelle**
- **Se méfier des effets secondaires des médicaments**
- **Avoir notre carte sur nous**

Glossaire

relatif à McArdle



Acide lactique

C'est un produit de l'utilisation des glucides par le muscle. L'exercice conduit à une augmentation de l'acide lactique dans le sang. Dans la maladie de McArdle, il n'augmente pas. C'est une des caractéristiques de la maladie.

Activité/exercice isométrique

C'est une action musculaire dans laquelle une tension est exécutée sans étirement du muscle, également connu sous le nom d'exercice statique. Exemples: serrer les poings, tenir quelque chose ou pousser. C'est le pire type d'activité pour les personnes atteintes de McArdle.

ATP (adénosine triphosphate)

C'est une molécule hautement énergétique contenue dans les cellules musculaires qui sert de source d'énergie immédiate.

Contracture fixe

C'est une situation où le muscle devient rigide et douloureux. Il faut de quelques heures à quelques jours avant que le muscle ne se détende et retrouve sa souplesse et sa capacité à l'effort.

Créatine Kinase (CK ou CPK)

C'est une enzyme qui est utilisée dans la formation d'ATP. Les personnes atteintes de la maladie de McArdle ont tendance à avoir un niveau élevé de CPK dans leur sang. Lorsque le muscle est endommagé, la rupture de cellules musculaires laisse fuir les CPK dans le sang. Après une activité anaérobie excessive, les CPK peuvent atteindre plusieurs centaines de fois le taux normal.

Enzyme

C'est une protéine que l'organisme utilise pour effectuer une réaction chimique. La

Myophosphorylase, qui est absente chez les patients atteints de McArdle, est une enzyme qui permet la décomposition du glycogène en glucose.

Exercice aérobie

C'est l'exercice qui requiert de l'oxygène dans la conversion de sources de combustible en énergie. La marche en est un bon exemple. Ce genre d'exercice peu soutenu est un bon exercice pour les gens atteints de McArdle.

Exercice anaérobie

C'est l'exercice qui n'a pas besoin d'oxygène pour utiliser des sources d'énergie. Agripper en est un bon exemple. L'énergie nécessaire à ce type d'exercice est produite à partir du glycogène et ceux qui ont la maladie de McArdle ne peuvent pas la produire. L'exercice anaérobie doit être évité car il est dommageable pour nos muscles.

Glucides

C'est un type de composé, tels les amidons et les sucres contenus dans certains aliments. Décomposé dans le corps, il est source d'énergie. Les glucides à faible index glycémique libèrent de l'énergie lentement.

Glucose

C'est le produit final du métabolisme des glucides qui se trouve également dans certains aliments tels que les fruits. C'est la principale source d'énergie.

Glycogène

C'est la forme dans laquelle le glucose est stocké dans les muscles et dans le foie. Il est reconverti en glucose pour être utilisé dans les muscles. Les personnes atteintes de la maladie de McArdle ont de grandes réserves de glycogène dans les muscles car ils sont incapables de le reconvertir en glucose. Leurs réserves hépatiques sont normales.

Glycolyse

C'est la conversion du glycogène et du glucose en ATP par l'intermédiaire d'une série d'étapes qui fournit l'énergie aux muscles. Le procédé n'utilise pas d'oxygène et est donc anaérobie. Dans la maladie de McArdle ce processus ne se déroule pas normalement.

Hyperthermie maligne (HM)

C'est une forme sévère de fièvre causée par une réaction à certains anesthésiques et relaxants musculaires. Les gens ayant McArdle sont plus à risque et doivent avvertir leur anesthésiste ou les médecins.

Index glycémique (IG)

C'est un nombre représentant la capacité d'un aliment à augmenter le niveau de glucose dans le sang. Les aliments à faible index IG sont bénéfiques pour les personnes atteintes de McArdle.

Insuffisance rénale aiguë

C'est une baisse soudaine de la fonction rénale. Elle nécessite une consultation médicale urgente. Dans la maladie de McArdle, le blocage du rein est causé par la myoglobine.

Métabolisme

C'est le processus par lequel l'énergie est mise à la disposition du corps pour être utilisé.

Mitochondries

Ce sont de petits organites situés dans les cellules musculaires et qui sont responsables de la production d'énergie à partir de combustibles. L'exercice aérobic régulier multiplie le nombre de mitochondries qui augmentent à leur tour la capacité aérobic.

Myalgie

Ce terme désigne une douleur dans un muscle ou un groupe de muscles. C'est le principal symptôme de McArdle.

Myoglobine

C'est une protéine qui se trouve dans les muscles squelettiques rouges.

Myoglobinurie

C'est la présence de myoglobine dans les urines qui lui donne la couleur brunâtre du thé ou du coca-cola. Les lésions musculaires libèrent dans le sang la myoglobine, qui se retrouve alors dans l'urine évacuée par les reins. . Voir « insuffisance rénale aiguë ».

Myopathie

Ce terme désigne une maladie des muscles. McArdle est une myopathie métabolique.

Myophosphorylase

C'est le type de phosphorylase qui est présente dans le muscle. Les personnes atteintes de McArdle n'ont pas cette enzyme. Il existe également un type de phosphorylase qui se situe dans le cerveau ou le foie.

Neuromusculaire

Qualifie une maladie touchant les muscles ou les nerfs. Les personnes atteintes de la maladie de McArdle peuvent être diagnostiqués et/ou soignés par un médecin spécialiste des maladies neuromusculaires.



Phosphorylase

Enzyme utilisée lors de la transformation du glycogène en glucose.

Protéines

Composés organiques complexes présents dans l'organisme et dans certains aliments comme la viande. Principalement constitués d'acides aminés, ils jouent un rôle dans la plupart des fonctions telles, par exemple, le transport de l'oxygène ou la contraction des muscles.

Syndrome des loges

Une hyperpression pathologique qui entraîne une réduction de la perfusion

capillaire avec les risques de lésions ischémiques variées du contenu de la loge. La loge ou compartiment est un espace musculaire enveloppé d'une paroi ostéoaponévrotique peu ou pas extensible.

Transmission autosomique récessive

C'est la façon par laquelle certaines maladies génétiques, y compris McArdle, sont transmises par hérédité.

Notre tortue, lente mais constante, a été adoptée comme logo de la marche « Walk Over Wales » en 2010. Un groupe de personnes atteintes de McArdle a relevé le défi de marcher 338 km en 32 jours, du nord au sud du pays de Galles, en traversant un grand nombre de ses montagnes.

Le groupe a sensibilisé les gens à McArdle et grâce à leur blog ils en ont inspirés beaucoup à travers le monde entier.

“Lentement mais sûrement” était leur devise et la tortue incarnait bien cette expression.



stephanievondressier.blogspot.com

Références

- 1 McArdle, B. (1951) Myopathy due to a defect in muscle glycogen breakdown. Clin. Sci. 10: 13-33.
- 2 Saltin, B. (1973) Metabolic fundamentals in exercise. Med & Sci in Sports, v5, n3, 137-146.
- 3 Andersen, S.T., Haller, R.G. and Vissing, J. (2008) Effect of oral sucrose shortly before exercise on work capacity in McArdle disease. Arch Neurol 65: 786-789.
- 4 Haller, R.G., Wyrick P, Taivassalo P, et al. (2006) Aerobic conditioning: an effective therapy in McArdle's disease. Ann Neurol 59:922e8.
- 5 Perez, M. et al. (2006) Exercise capacity in a 78 year old patient with McArdle's disease: it is never too late to start exercising. Br J Sports Med 40: 725-726.
- 6 Lucia, A. et al. (2012) The 'McArdle paradox': exercise is good advice for the exercise intolerant. Br J Sports Med doi: 10.1136.
- 7 Vladutiu, G.D. et al. (2006) Genetic risk factors associated with lipid-lowering drug induced myopathies. Musc Nv 34: 153-162.
- 8 Tuzun, A., Erdil, A., Bagci, S., Bolu, E., Onguru, O., Kurt, I., Yesilova, Z., and Dagalp, K. (2002) McArdle's disease: case report and review of the literature. Turk J Gastroenterol 13: 56-59.
- 9 Puig, J.G., de Miguel, E., Mateos, F.A., Miranda, E., Romera, N.M., Espinosa, A., and Gijon, J. (1992) McArdle's disease and gout. Muscle Nerve 15: 822-828.
- 10 Bollig, G., Mohr, S., and Raeder, J. (2005) McArdle's disease and anaesthesia: case reports. Review of potential problems and association with malignant hyperthermia. Acta Anaesthesiol Scand 49: 1077-1083.

améliorer le muscle.

La sortie ne devrait pas dépasser l'entree

totale du flux afin de ne pas vider le « réservoir ».

Autres publications intéressantes

Quinlivan, R. et al. (2009) McArdle disease: a clinical review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. doi: 10.1136/jnnp.2009.195040

Quinlivan, R. and Vissing, J. (2007) 144th ENMC International Workshop: Outcome Measures in McArdle Disease, 29 September-1 October 2006, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 17: 494-498.

Andersen, S. and Vissing, J. (2008) Carbohydrate- and protein-rich diets in McArdle disease: Effects on exercise capacity. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry* doi:10.1136/jnnp.2008.146548

Lucia, A. et al. (2008) McArdle disease: what do neurologists need to know? *Nat Clin Pract Neurol* 4: 568-577.

Cochrane Reviews

Quinlivan, R., Martinuzzi, A., Schoser, B., (2010) Pharmacological and nutritional treatment for McArdle disease

Quinlivan, R., Vissing, J., Hilton-Jones, D., Buckley, J. (2012) Physical training for McArdle disease

Informations utiles

Le livre « McArdle Disease Handbook »

Le manuel, rédigé par Kathryn Birch Ph.D., rassemble toutes les recherches médicales et scientifiques sur McArdle. Il explique en termes simples la cause de la maladie, le facteur d'hérédité, l'histoire et les traitements actuels et futurs. A commander sur www.agsd.org.uk

Groupe de soutien et site web

L'AFG (Association Francophone des

www.glycogenoses.org

Glycogénoses) est un groupe d'entraide des malades atteints d'une glycogénose, y compris le syndrome de McArdle. Le groupe offre un soutien, met les gens en contact, émet un bulletin d'information, publie des livres, organise des conférences et des activités.

L'AFMtéléthon s'intéresse à toutes les myopathies, y compris McArdle. Les deux associations travaillent en étroite collaboration.



EUROMAC

est un registre des patients atteints de la maladie de

McArdle et d'autres formes de glycogénoses neuromusculaires rares, où l'intolérance à l'exercice physique est le principal symptôme. En vous y inscrivant, vous contribuerez à mieux connaître la maladie et vous pourrez être conviés à participer à des études ou des essais thérapeutiques.



Sur YouTube, « AGSD-UK McArdle Disease », vous présente plus de 20 vidéos sur divers aspects de la maladie. Notre objectif est de continuer à améliorer et à ajouter des données.

www.youtube.com/agsduk

YouTube

AGSD-UK McArdle Disease [Subscribe](#) 5 subscribers 3,609 video views

Featured Browse videos Search Channel

Uploads Playlists Feed Comments View -

About AGSD-UK McArdle Disease
These videos are about McArdle Disease, or Glycogen Storage Disease (GSD) Type II, a very rare metabolic disorder of the muscles. This genetic condition results in a missing enzyme which causes a significant energy deficit at the start of all exert...

By AGSDUK
Date Joined 3 Aug 2010
Country United Kingdom

AGSD-UK Walking with McArdle's ... 6:06 103 views | 6 months ago

AGSD-UK Walking with McArdle's ... 2:04 22 views | 6 months ago

AGSD-UK Walking with McArdle's ... 6:22 30 views | 6 months ago

Walking with McArdle's 2012 Week... 0:18 29 views | 6 months ago

Walking with McArdle's 2012 Week... 1:41 31 views | 6 months ago

Walking with McArdle's 2012 Week... 1:12 60 views | 6 months ago

Au sujet de l'auteur...



Andrew Wakelin a éprouvé des symptômes dès l'âge de quatre ans. Enfin diagnostiqué en 1980 à 30 ans, il n'a eu aucune aide avant l'âge de 50 ans. En 1999, le diagnostic a été génétiquement confirmée (deux copies de la mutation R50X).

Andrew est moins durement touché que d'autres et il attribue son état à ses marches et ses randonnées à vélo pendant son enfance. Il a trouvé qu'il pouvait faire beaucoup en allant à son propre rythme et en se reposant quand il sentait ses muscles en souffrance. En utilisant des techniques qu'il a développées, il a gravi toutes les 188 montagnes galloises de plus de 600 m et le mont Kilimanjaro de 5 894 m d'altitude.

En tant que coordinateur de l'AGSD-UK McArdle, Andrew a rencontré près de 200 personnes atteintes de la maladie et a donné des conférences aux Etats-Unis, en Allemagne et en Italie. Il travaille avec la Clinique McArdle du Royaume-Uni afin de développer leurs services de recherches et d'essais cliniques ; il assure la liaison entre les consultants McArdle à travers le monde et a contribué à la publication d'articles. Il est responsable des informations au sujet de McArdle sur le site web AGSD-UK.

Andrew aide les gens à apprécier ce qu'ils peuvent faire en stimulant leurs capacités aérobie et en utilisant les bonnes techniques. Il a élaboré une formation pour aider les gens à marcher en toute sécurité et avec plaisir. À ce jour, des personnes de dix pays différents y ont assisté.

et autres contributeurs

Suzie LePage, touchée aussi par cette maladie a pris l'initiative d'entamer la traduction, et très vite, **Janine Sonnet** et **Philip Maes** l'ont rejointe dans cet effort.

Ensuite **Richard Beugné**, atteint lui-même de la maladie de McArdle a contribué au « rewriting ». Présentant des symptômes dès l'enfance, tels des difficultés au premier effort ou aux efforts violents, il a été diagnostiqué à 35 ans. Avant le diagnostic, et plus particulièrement durant son enfance et adolescence, il a dû faire face à l'incompréhension et subir parfois des brimades, en cours de sport par exemple. Il a aussi failli se noyer plusieurs fois à cause de la maladie. Cependant, il a été sportif jusqu'à 50 ans, pratiquant notamment l'escalade, l'alpinisme et le vélo. Aujourd'hui âgé de 58 ans, il connaît des difficultés accrues à l'effort et une fatigue importante au quotidien, et se trouve confronté aux problèmes d'une prise en charge médicale concertée tout en assumant ses activités professionnelles.

Vivre avec la maladie de McArdle est difficile à bien des égards. Manquer d'énergie, avoir des crampes et des douleurs musculaires sont des expériences quotidiennes. Même des simples tâches comme mâcher ou se sécher après une douche peuvent être difficiles et causer de douleurs.

Ce livre donne des astuces et des conseils pratiques utiles pour les gens atteints par cette maladie. Des explications sont fournies sur quatre sujets principaux: le Second Souffle, la Règle Des Six Secondes, le « réservoir » ATP et les situations d'urgence.

Cet ouvrage aidera les gens ayant McArdle à comprendre et adapter leurs efforts en réduisant leurs activités anaérobies intenses et en pratiquant plus longuement des activités aérobies modérées. Ces changements peuvent améliorer la vie au jour le jour. Le but est d'éviter la douleur et les crampes musculaires, de réduire ou éliminer les visites à l'hôpital et de mieux profiter de la vie.

Ce livre, qui contient des informations puisées à des sources fiables, sera également utile pour faire comprendre ce que vivent les personnes souffrant de McArdle à leur entourage.

« Une excellente introduction sur la vie avec McArdle. J'aurais voulu avoir ce livre il y a 50 ans. »

— Nancy McVey

« Des concepts très importants (expliqués simplement) qui sont souvent oubliés ou jamais communiqués lors du diagnostic. »

— Terri Chambers



www.glycogenoses.org

**Association Francophone des
Glycogénoses**

112 B Avenue de l'Eygala
38700 Corenc, France
Tél : 0033 (0)476410664
afg@glycogenoses.org



L'impression de ce livre est financé par le RC DG Sanco, projet EUROMAC (contract n° 2012 12 14).