

**PLUS
DE**

PLUS DE

101

TRUCS ET ASTUCES

pour mieux vivre avec la
MALADIE DE POMPE

101 trucs et astuces

pour vivre avec la maladie de Pompe

Vous en trouverez en fait un peu plus de 120 ! Tous ces conseils ont été rédigés par des personnes atteintes de la maladie de Pompe ainsi que leurs proches afin de vous aider à vous faciliter la vie au quotidien. Nous avons fait de notre mieux pour que ce livret soit à la fois instructif, amusant et plaisant à lire. Nous espérons qu'il vous sera utile.

Préface

La maladie de Pompe ou glycogénose de type II est la plus sévère des glycogénoses musculaires et touche un peu plus de 200 patients en France, dont la majorité sont des adultes. Cette maladie a une importance particulière dans l'histoire des maladies métaboliques car il s'agit de la première maladie de surcharge lysosomale à avoir été identifiée, grâce aux travaux scientifiques du médecin néerlandais Joannes Cassianus Pompe et du biochimiste belge Henri-Géry Hers. La maladie de Pompe a pour autre particularité d'être l'une des toutes premières maladies musculaires d'origine génétique à pouvoir bénéficier d'un traitement spécifique, sous forme d'enzymothérapie substitutive (alglucosidase alfa).

Ce livret comporte plus de 120 astuces destinées aux adultes touchés par la maladie de Pompe, et devant faire face quotidiennement aux difficultés liées à une faiblesse musculaire des racines des membres, parfois associée à une atteinte des muscles respiratoires. Chaque patient y trouvera certainement des solutions pratiques, face à diverses situations de handicap qui ne sont pas toujours abordées dans le temps d'une consultation médicale spécialisée. Que l'Association Francophone des Glycogénoses soit remerciée pour le précieux travail de traduction et d'édition de cet ouvrage, qui créera également un lien entre le médecin, la personne malade et les membres de l'Association.

Pr Pascal Laforêt, coordinateur du centre de référence neuromusculaire Nord/Est/Île-de-France

Utilisation de ce livret

N'oubliez pas

Vivre avec la maladie de Pompe implique de s'adapter à une multitude de situations au quotidien ; entourez-vous d'amis et de proches et profitez de chaque instant.

Les conseils de ce livret

Ils ont été compilés grâce aux témoignages de nombreuses personnes atteintes de la maladie de Pompe à travers le monde. Nos conseils essentiellement pratiques s'adressent aux adultes malades afin de les aider à adapter ou à ajuster leurs activités pour éviter des problèmes et les gérer plus facilement. Nous espérons qu'ils vous aideront au quotidien. Un glossaire au dos du livret vous aidera à comprendre certains termes.

Vous seul décidez !

Vous devez vous assurer que votre diagnostic est le bon. Nous sommes tous différents avec des modes de vie, des conditions physiques propres à chacun. Les répercussions de la maladie sont donc variables d'une personne à une autre. Par conséquent, évaluez chaque conseil à titre individuel et déterminez s'il vous semble adapté à votre propre situation. Essayez de mettre en pratique les idées et conseils dans d'autres activités.

Avis de non-responsabilité

Ce livret ne peut pas se substituer aux conseils médicaux personnalisés de votre médecin traitant ou spécialiste de la maladie de Pompe. Il constitue simplement un complément. Les connaissances sur la maladie de Pompe peuvent évoluer au fil du temps. Vous pouvez consulter toutes les mises à jour apportées à cette édition sur le site web de l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG).

À propos de la maladie de Pompe

Une pathologie musculaire très rare

La maladie de Pompe est une maladie rare entraînant une faiblesse musculaire progressive. On estime que cette maladie touche environ 1 personne sur 40 000 dans le monde et environ 220 personnes sont diagnostiquées en France. Cette maladie est pour l'instant incurable, mais il existe un traitement sous forme de thérapie enzymatique substitutive (TES) ainsi que d'autres pistes thérapeutiques qui font actuellement l'objet d'études. En parallèle, il existe aussi d'autres solutions qui peuvent être mises en place pour continuer à vivre en bonne santé et épanoui.

Les différents types de maladie de Pompe

La maladie de Pompe se manifeste sous deux formes : la forme infantile et la forme tardive. La forme infantile est la forme la plus grave : les nourrissons présenteront souvent de sévères symptômes cardiaques et respiratoires au cours des premières semaines ou des premiers mois de vie.

Dans la forme tardive, les symptômes peuvent se développer chez les enfants, les adolescents ou les adultes et peuvent être légers ou plus graves. La maladie de Pompe touche de nombreux muscles et peut aussi affecter la fonction respiratoire.

Les symptômes peuvent apparaître à tout âge. En raison de la grande variabilité de cette maladie, il est difficile d'en établir le pronostic.

Les symptômes de la forme tardive de la maladie de Pompe

En règle générale, on observe les symptômes suivants : faiblesse musculaire, en particulier dans les muscles proximaux, et difficultés à monter les escaliers ou à se lever d'une chaise, problèmes de marche, chutes, douleurs, maux de tête et somnolence diurne. Ces symptômes peuvent être très subtils au début, mais peuvent ensuite rendre les activités quotidiennes de plus en plus difficiles.

Un peu de technique

La maladie de Pompe est aussi appelée glycogénose de type II (GSD 2). Il s'agit d'une maladie génétique héréditaire, à transmission autosomique récessive, c'est-à-dire héritée des parents qui sont tous deux porteurs mais non atteints de cette maladie. La maladie de Pompe est due à un faible taux, voire à l'absence, d'activité d'une enzyme appelée alpha glucosidase acide (GAA) qui est nécessaire à la dégradation du glycogène. Le glycogène non dégradé s'accumule alors en particulier dans les cellules musculaires provoquant leur destruction et conduisant à terme à une faiblesse musculaire.

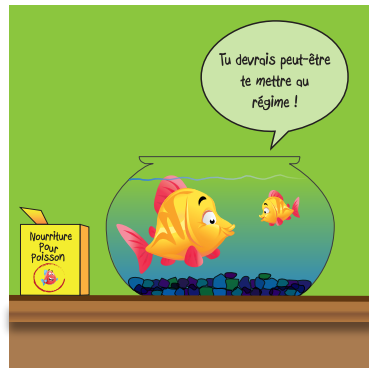
Alimentation et nutrition

Adopter une alimentation saine est très important. Il n'existe aucun régime alimentaire miracle à la maladie de Pompe mais plusieurs stratégies nutritionnelles peuvent être utiles. Il convient de les essayer pour déterminer celle qui vous convient le mieux.

Mangez équilibré

Il est important de faire attention à son régime alimentaire et en particulier à l'apport calorique. Essayez de maintenir un poids correct car le surpoids peut aggraver la gêne à la marche !

De même, toute perte de poids due aux difficultés d'alimentation est également à surveiller. Une évaluation diététique est donc nécessaire pour trouver le régime adapté à chaque cas. Parlez-en à votre médecin qui pourra vous rediriger vers un diététicien.



Vitamines et compléments

La vitamine D et le calcium sont essentiels pour les os. Or il est fréquent que les personnes atteintes de la maladie de Pompe présentent un déficit en vitamine D. Profitez-en donc pour vous exposer au soleil ! Faites contrôler votre vitamine D et votre densité osseuse afin de déterminer si vous avez besoin d'une supplémentation.



2

Limitez les sucres raffinés

N'abusez pas trop du sucre. La plupart des gens en consomment déjà trop et pour nous, atteints de la maladie de Pompe, cela augmente notre risque d'obésité. Mieux vaut

privilégier le sucre naturel des aliments tels que le lait ou les fruits, plutôt que celui des produits industriels, comme les sodas, les biscuits, les chocolats et les bonbons.

3



Habitudes alimentaires

Il est admis que le jeûne n'est pas recommandé et peut être nocif pour les malades. Essayez de prendre des repas réguliers et prenez une collation avant de vous coucher en fonction de vos besoins énergétiques.

4



Maintenez votre poids de forme

Maintenir un poids idéal est un challenge pour la plupart des gens, alors, en rajoutant les contraintes liées à la maladie de Pompe, cela peut devenir bien compliqué. Certaines personnes

atteintes de la maladie de Pompe présentent une faiblesse des muscles



buccaux et faciaux, qui peut entraîner des problèmes d'alimentation, d'élocution ou de maintien d'un poids de forme. Si vos habitudes alimentaires changent à cause de cela, parlez-en lors de votre prochaine consultation et n'hésitez pas à échanger avec d'autres patients.

5

Douleur et fatigue

La douleur et la fatigue peuvent être des symptômes invisibles mais très invalidants. Ne désespérez pas, il existe des moyens qui peuvent vous permettre de mieux gérer la situation.

Rien ne vaut une bonne sieste

Reposez-vous entre chaque activité.

Reposez-vous avant d'être épuisé,
accordez-vous des moments de répit
pour le corps et l'esprit.

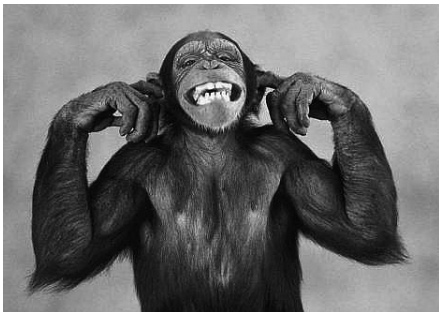
6



N'ignorez pas les traitements antidouleurs

Les douleurs sont fréquentes dans la maladie de Pompe. Vous pouvez être réticent à

prendre des médicaments, mais il existe des solutions qui peuvent vous soulager. Ne souffrez pas en silence et demandez des conseils à votre médecin.



N'oubliez pas que certains médicaments antidouleurs peuvent parfois augmenter la fatigue ou entraîner de la somnolence.

7

Restez actif

Il est important de continuer à bouger et de rester actif pour mieux gérer la douleur. Mais n'en faites pas trop ! L'exercice ne doit pas être trop intense.

Vous ne devez pas dépasser 70 % sur l'échelle de Borg. Demandez à votre kinésithérapeute de plus amples renseignements.

8



Soyez conscient



La méditation de pleine conscience a fait l'objet de nombreuses recherches et donne de bons résultats chez les personnes souffrant d'anxiété, de dépression et de douleurs.

Votre équipe soignante peut être en mesure de vous aider dans cette voie mais vous pouvez aussi vous rapprocher d'associations ou de centres de formation spécialisés.

Utilisez la chaleur ou le froid

Les bouillottes, les huiles de friction, les patches chauffants, les couvertures chauffantes et les poches de glace peuvent aider à atténuer la douleur et à détendre les muscles.

Ayez toujours à portée de main au moins un de ces objets en cas de besoin.



10

Détendez-vous



Les techniques de relaxation ou de respiration peuvent réduire la tension et aider votre système immunitaire, augmenter votre taux d'oxygène et améliorer votre humeur.

Il existe de nombreux supports ou des applications multimédias qui peuvent vous aider à mettre en pratique ces techniques.

11

Chouchoutez-vous

Beaucoup de gens trouvent qu'un massage est excellent pour le corps et l'esprit. D'autres considèrent que les thérapies complémentaires ou les remèdes naturels peuvent améliorer leur bien-être.

12

Trouvez ce qui est le mieux pour vous.



Ménagez-vous et priorisez

●	Liste des priorités
1)	Définir les priorités dans ma vie.
2)	Se référer au point numéro 1

Il est indispensable de vous ménager et de répartir vos activités en petites tâches plus faciles à gérer.

Faites une liste de ce que vous avez à faire et organisez-les par ordre de priorité.

N'hésitez pas à déléguer les tâches qui vous sont particulièrement difficiles.

13

Votre routine quotidienne

Parfois, instaurer une routine peut faciliter la vie.

Accordez-vous plus de temps pour vous rendre à un rendez-vous ou pour effectuer une tâche afin de ne pas vous sentir bousculé ou sous pression.

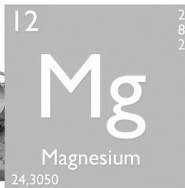
14



Pensez au magnésium

D'après certains patients, la prise quotidienne de comprimés de magnésium peut aider à soulager ou à arrêter les crampes aux jambes.

15



Aimez vos oreillers . . .

Si vous éprouvez des douleurs aux jambes ou à l'épaule lorsque vous êtes allongé, placez un oreiller entre vos jambes ou serrez-en un dans vos bras pour vous soulager.



16

Restez au chaud dans votre lit



Gardez toujours les épaules et les pieds au chaud dans votre lit pour éviter les crampes et soulager les douleurs tout au long de la nuit.

17

Soyez attentif aux mauvais jours

De nombreux facteurs en sont responsables : votre nourriture, le stress, la température, les efforts déployés la veille ou tout simplement une mauvaise journée.

18

Laissez votre corps vous dire ce dont vous avez besoin pour récupérer.



Maison et jardinage

Il existe des outils, des équipements et des techniques pour vous aider à rester autonome et pour vous simplifier la vie en général. Des aides financières existent pour couvrir l'achat d'équipements d'aide et d'adaptation, de fauteuils roulants, de scooters pour les personnes à mobilité réduite, etc. Contactez votre ergothérapeute ou l'assistant social pour savoir à quel type d'aide vous avez droit.

Installez des rampes d'accès

Si vous avez du mal à monter les escaliers, l'installation d'une rampe ou de marches plus petites vous permettra d'accéder plus facilement à votre maison et vous donnera davantage d'indépendance.

19



Installez des barres d'appui



Il peut être utile de demander à votre ergothérapeute d'évaluer vos difficultés pour adapter ensuite des barres d'appui à l'intérieur et autour de votre maison.

Cela peut vous aider à entrer et sortir du bain ou de la douche et à entrer et sortir de la maison ou du jardin, s'il y a une marche.

Ces rampes ne sont peut-être pas esthétiques mais elles vous faciliteront la vie.

20

Envisagez d'installer un monte-escalier

Tout le monde n'est pas à l'aise à l'idée d'avoir un monte-escalier chez soi et son installation peut coûter cher, mais c'est un très bon investissement.

Votre ergothérapeute peut être en mesure de vous donner des conseils et d'étudier les possibilités de financement.

21



Lits facilement accessibles

De petits ajustements peuvent faire de grandes différences : demandez à votre ergothérapeute des rehausseurs de lit qui vous permettront de vous relever et de sortir

plus facilement de votre lit. De plus, il existe des dispositifs techniques pouvant être d'une grande aide pour sortir du lit ou pour se retourner lorsqu'on est en position allongée.



Levez-vous du bon pied

Se lever d'un fauteuil n'est pas toujours aisé quand nous sommes confortablement assis.

Dans la mesure du possible, essayez de surélever votre canapé. Il existe des fauteuils releveur et inclinable pour vous permettre de vous relever plus facilement. Des aides financières existent.



23

Restez branché



Différents types d'interrupteurs et de prises de courant adaptées sont disponibles dans le commerce : des interrupteurs actionnés au pied ainsi que des télécommandes, pour n'en citer que deux. Étudiez tous les accessoires existants, car cela peut vraiment s'avérer pratique au quotidien.

24

Pensez et anticipez

Soyez réaliste sur vos besoins futurs : essayez d'anticiper en vous demandant si les aménagements que vous comptez réaliser à

votre domicile sont compatibles avec votre état de santé. Par exemple, préférez une cabine de douche à une baignoire.

25



Prenez garde aux obstacles !



Nous avons tendance à trébucher, alors assurez-vous que les bords de vos tapis et moquettes soient aplatis et ne dépassent pas.

26

Surfaces irrégulières et humides

Faites toujours attention aux surfaces glissantes comme les pavés humides, les graviers, car il est difficile de marcher dessus.

Pensez à utiliser des bâtons de marche lorsque vous êtes à l'extérieur.



27

Simplifiez le jardinage



Si vous aimez sortir dans le jardin et que cela devient de plus en plus difficile, envisagez d'élever les parterres de fleurs à une hauteur plus appropriée si vous le pouvez.

28

Jardinez sans contrainte

Nous aimons tous passer du temps à l'extérieur dans nos jardins, mais assurez-vous que les chaises ou les meubles de votre jardin soient adaptés pour vous aider à vous relever.

Recherchez des meubles plus solides, en bois ou quelque chose de costaud.

Évitons la chute pour ne pas rester au ras des pâquerettes !



Des outils pour vous simplifier la vie



Le jardin peut être un lieu difficile d'accès et semé d'embûches pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe.

Il existe de nombreux accessoires qui peuvent vous faciliter la vie : prenez le temps de chercher sur Internet ou dans les jardineries.

30

Faites-vous aider en cuisine

Pensez à demander à quelqu'un de votre entourage de vous déplacer les objets plus lourds ou de les placer à votre portée.

Faites également participer les enfants dans la cuisine. C'est une façon amusante de leur apprendre à cuisiner tout en disposant de l'aide dont vous avez besoin.

31



Tâches ménagères

Nous avons tous des corvées à effectuer, que ce soit chez nous ou au travail. Voici quelques astuces pour vous aider à économiser de l'énergie en réalisant ces tâches souvent pénibles et auxquelles on ne peut pas déroger.

Achetez en ligne

Passer du temps dans les supermarchés ou les magasins peut être fatigant. Ménagez-vous et choisissez la facilité.

En achetant les essentiels en ligne, vous aurez du temps pour faire les boutiques en toute tranquillité et profiter d'une pause-café bien méritée.

32



Achetez des plats préparés

Il vaut mieux, par exemple, acheter un paquet de fromage râpé que de râper un bloc de fromage pour économiser vos

efforts. Bien évidemment, manger un bon morceau de fromage n'est pas un péché !



33

Les gadgets à votre service

En cuisine, privilégiez des robots électriques qui vous aideront à limiter vos efforts.

34



Utilisez des couteaux aiguisés

Vous vous fatiguerez moins et les plats seront plus faciles à préparer. En revanche,

qui dit couteau tranchant dit aussi vigilance ! D'autant plus que les chutes sont fréquentes chez les personnes atteintes de la maladie de Pompe.



35

Utilisez un chariot à la maison

Soyez l'hôte parfait et utilisez un chariot. C'est un moyen pratique pour déplacer facilement les aliments et les boissons d'un endroit à l'autre, plus particulièrement pour les personnes utilisant une canne.

36

Cela réduit le risque de faire tomber les aliments ou de renverser les boissons.



Soyez ordonné



Simplifiez-vous la vie en réorganisant et en réaménageant votre intérieur (placards, armoires, réfrigérateur et congélateur par exemple).

Rangez les objets que vous utilisez le plus souvent dans un endroit facile d'accès.

Lorsque vous avez besoin d'un objet dont vous vous

servez moins souvent, demandez à quelqu'un de vous le récupérer plutôt que de vous démener pour l'attraper.

37

Demandez de l'aide

Les fours placés près du sol ne sont pas pratiques et peuvent être dangereux pour les personnes ayant des problèmes de mobilité. Il est difficile de se redresser d'une position courbée sans avoir besoin de prendre appui sur ses mains et ses

38

bras. Il est donc déconseillé de retirer des plats chauds situés dans un four bas pour des raisons de sécurité. Dans la mesure du possible, essayez d'installer un four en hauteur pour limiter les risques et

vous faciliter la vie. N'ayez pas honte de demander de l'aide à quelqu'un. Sachez que si vous souhaitez réaménager votre cuisine, il est possible d'effectuer une demande de PCH pour couvrir une partie des dépenses.



Allégez vos tâches ménagères

Un aspirateur léger peut être extrêmement pratique pour réaliser vos tâches ménagères. Les aspirateurs sans fil et les pelles, ainsi que les brosses à manche long peuvent également vous soulager.



Pensez également à investir dans deux aspirateurs : un à l'étage et l'autre au rez-de-chaussée.

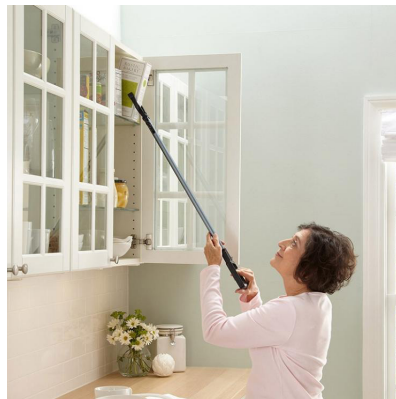
39

Un bras aggripeur, c'est toujours utile !

Une pince attrape-objet vous aidera grandement.
Vous n'aurez plus à vous pencher et vous gagnerez
en autonomie.

40

Par exemple, vider la
machine à laver et le
sèche-linge deviendra un
jeu d'enfant !



Répartissez les tâches ménagères



Faites-en un peu chaque jour afin d'économiser votre énergie.

Ecoutez-vous ! N'en faites pas trop. Prenez conscience de vos limites. Si votre budget le permet,

il peut être utile d'embaucher une aide à domicile pour vous aider dans vos tâches ménagères.

41

Accordez-vous des pauses pendant le repassage

Repassez 10 vêtements, puis reposez-vous 30 minutes. Ne vous inquiétez pas s'il vous faut deux jours pour tout finir. Ce n'est pas une course !

42



Prenez un caddie au supermarché



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 d'autres articles.

Dans une file d'attente à la caisse, vous aurez le temps de reposer vos bras avant de décharger votre chariot puis de remplir votre sac de courses.

43

Asseyez-vous pour accomplir vos tâches

Faites le maximum de tâches en étant assis. Par exemple lorsque vous faites la vaisselle ou en cuisinant, placez des chaises ou des tabourets hauts de manière à vous aider en limitant la fatigue.

44



Conseils médicaux et TES

Tout peut vous être utile : un diagnostic confirmé, les conseils personnalisés d'un spécialiste et une surveillance régulière. Vous devez néanmoins vous prendre en main et défendre vos intérêts.

Restez au chaud avant les perfusions

La perfusion intraveineuse est plus efficace lorsque votre corps est chaud. Utilisez une bouillotte classique ou une bouillotte sèche à base de graines naturelles ou passez vos mains sous l'eau tiède pour vous réchauffer.

45



Buvez beaucoup avant une perfusion

La déshydratation peut compliquer l'insertion de l'aiguille, alors buvez beaucoup d'eau la veille d'une perfusion.

*PENSEZ A VOUS
HYDRATER*



46

Grossesse et accouchement

De nombreuses personnes atteintes de la maladie de Pompe choisissent d'avoir des enfants. Et même si ce choix comporte sa part de défis, elles deviennent de formidables parents !

Il y a de nombreux facteurs à prendre en compte, aussi bien avant qu'après la naissance d'un bébé. Il est essentiel de se préparer aux difficultés et de trouver des solutions à l'avance ; vous verrez, vous vous en sortirez beaucoup mieux.

Discutez avec d'autres parents pour obtenir des conseils et du soutien. N'hésitez pas également à vous rapprocher de votre mairie ou d'associations locales qui pourront vous proposer ou vous orienter vers une solution de matériel adaptée pour mieux accueillir votre enfant.



Prévoyez votre vaccination annuelle contre la grippe



En automne, demandez à votre médecin généraliste de vous vacciner contre la grippe pour vous protéger des risques de complications graves. Vous serez prioritaire pour la vaccination parce que vous faites partie d'un groupe à haut risque.

48

Faites-vous aider

Si vous en ressentez le besoin, n'hésitez pas à parler avec un professionnel de santé.

Parler de ses problèmes du quotidien à un médecin ou échanger avec d'autres

personnes atteintes de la même maladie que soi soulage énormément.

49



Hospitalisation à domicile



Une HAD peut être mise en place si votre médecin la juge compatible avec votre état de santé et si bien sûr la structure hospitalière qui vous accueille habituellement est équipée de ce service. Parlez-en à votre médecin prescripteur.

50

Faites de vous-même une priorité



Faites savoir à votre médecin que vous êtes atteint de la maladie de Pompe, et assurez-vous que ce soit indiqué dans votre dossier médical.

51

Ne soyez pas gêné . . .

Certains patients atteints de la maladie de Pompe sont confrontés à des problèmes de constipation, de diarrhée, de reflux gastro-œsophagien, de gaz, de douleur ou d'incontinence. N'hésitez pas à parler à votre médecin généraliste ou à un spécialiste de la maladie de Pompe, car certains médicaments et changements alimentaires pourraient être bénéfiques.



Ergothérapie

Faites intervenir un ergothérapeute afin qu'il visite votre domicile et qu'il vous propose un réaménagement si nécessaire. Cela vous facilitera la vie au quotidien ! Vous pourrez

trouver leurs coordonnées en demandant aux médecins qui vous suivent, en vous adressant aux services sociaux de votre ville ou encore auprès de votre généraliste.



53

Conseils personnels

Pour certaines personnes, les activités quotidiennes, comme prendre un bain ou aller aux toilettes, peuvent relever du défi. Essayez donc d'économiser au maximum votre énergie afin d'en avoir encore suffisamment pour des activités qui vous feront plaisir ! Voici quelques astuces utiles.

Sécurité dans la salle de bain

La sécurité dans la salle de bain est primordiale. Comme nous l'avons déjà

mentionné, pensez à installer des barres d'appui et à mettre les produits d'hygiène en hauteur afin qu'ils soient facilement accessibles. Un tapis ou revêtement de sol antidérapant est aussi un bon investissement.



54

Accessoires pour la douche

Par exemple, vous pouvez trouver des
brosses à long manche pour vous laver le

dos ou des brosses pour les pieds à fixer sur
le sol afin d'éviter de vous pencher.

55



Soyez à l'aise en vous douchant

Utilisez un peignoir en tissu éponge pour économiser votre énergie.



Après avoir pris votre bain, enveloppez-vous dans votre peignoir puis asseyez-vous sur une chaise pour sécher vos jambes, vos pieds, etc. Le haut de votre corps aura probablement séché entre temps et vous pourrez vous habiller sans séchage supplémentaire.

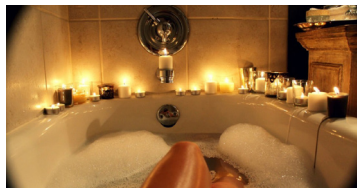
Il existe également des séchoirs pour le corps. Renseignez-vous en faisant des recherches sur Internet.

56

Prenez des précautions

Prendre un bain est un excellent moyen pour se détendre et a des bienfaits sur les articulations et les muscles. Comme l'accès à la baignoire n'est pas chose facile lorsque l'on a cette maladie, faites bien attention et utilisez des supports adaptés pour vous aider le plus possible (plateau de bain, sièges gonflables, barres d'appui ou releveur de bain). Restez

vigilant, car une chute dans une baignoire peut s'avérer extrêmement douloureuse et dangereuse : prenez toujours votre téléphone portable avec vous ou demandez à un proche de rester à proximité en cas d'urgence.



Brosse à dents électrique



Si vous utilisez une brosse à dents électrique, vous ne ferez pas seulement plaisir à votre dentiste, mais vous économiserez votre énergie et vous serez sûr d'avoir des dents propres et en bonne santé !

58

Équipement des toilettes

Le simple fait d'aller aux toilettes peut s'avérer compliqué pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe. Il existe de nombreux accessoires qui peuvent vous faciliter la vie.

Voici quelques idées : un cadre de toilette, un siège de toilette ou une barre d'appui à installer sur le côté. Ils peuvent être autoportants ou fixés au mur.

59



Hygiène personnelle



Privilégiez l'épilation au rasoir ! Cela dure plus longtemps !

60

Simplifiez vos soins capillaires

Le simple fait d'utiliser un sèche-cheveux léger peut faire toute la différence et permet de réduire les efforts. Pensez aussi à l'utiliser pour sécher votre corps. Le shampooing sec est une fantastique invention pour les jours

61

où vous ne pouvez pas vous laver les cheveux.



Brosse et peigne à manche long



Pour certaines personnes atteintes de la maladie de Pompe, lever le bras au-dessus de la tête peut s'avérer difficile et épuisant. L'utilisation d'un peigne ou d'une brosse à manche long peut alors être d'une aide précieuse.

N'hésitez pas à demander à un proche de vous aider à vous coiffer.

62

Faites des choix vestimentaires judicieux

Regardez bien les tissus des vêtements et préférez ceux qui ne nécessitent pas de repassage !

63



Réfléchissez à votre façon de vous habiller

Privilégiez la position assise pour enfiler vos vêtements. Cela vous demandera moins d'efforts et vous ne risquerez aucune chute.



Si vous préférez rester debout, ayez à portée de main une pince pour ramasser d'éventuels vêtements tombés au sol ; elle peut aussi vous aider à remonter votre pantalon, par exemple.

64

Soyez bien dans vos baskets !

Cherchez des chaussures faciles à enfiler ou à retirer (chaussures à boucles velcro/déjà fermées par exemple). Vous gaspillerez beaucoup moins d'énergie et vous réduirez encore le risque de chute. Pensez à utiliser un chausse-pied à manche long pour vous aider à enfiler vos chaussures tout

en étant debout. Prenez également en compte le poids des chaussures ; les plus légères conviennent évidemment mieux aux personnes atteintes de la maladie de Pompe. Aucun doute, vous trouverez forcément chaussure à votre pied !



65

Soignez le rangement de vos vêtements et chaussures



Essayez de les ranger sur une étagère ou quelque chose à votre hauteur. L'accès sera plus facile pour vous.

66

Déplacements et voyages

Voyager peut devenir un vrai parcours du combattant si l'on ne s'est pas préparé au préalable. Voici quelques conseils.

Une voiture à boîte à vitesses automatique plutôt que manuelle



Comme il n'y a pas d'embrayage dans les voitures automatiques, vous aurez moins d'efforts à fournir pour conduire. Alors si vous comptez changer de voiture ou avez besoin d'acheter un nouveau véhicule, optez pour une automatique.

67

Pensez à vos sièges de voiture

Les sièges pivotants sont vraiment très pratiques pour entrer et sortir de la voiture. Pensez également aux sièges en cuir ou en simili cuir offrant moins de résistance et de

friction avec les vêtements : vous pourrez ainsi bouger plus facilement.

68



Sièges de voiture chauffants



Les sièges de voiture chauffants permettent d'atténuer les crampes et les douleurs, mais aussi de rester au chaud lorsqu'il fait froid dehors. Si vous n'en avez pas, il existe des housses chauffantes que vous pouvez installer directement sur vos sièges.

69

Carte mobilité inclusion

Faites une demande de Carte mobilité inclusion si vous utilisez un fauteuil roulant ou si vous avez des difficultés à marcher.

Cette carte remplace la Carte Européenne de Stationnement et la Carte d'Invalidité

70 depuis le 1er janvier 2017. Elle vous permet de stationner plus près de votre destination et vous serez prioritaire dans les transports en

commun ou les files d'attente par exemple. Vous pouvez en faire la demande auprès de votre MDPH.

N'hésitez pas à vous renseigner auprès des professionnels de santé qui vous suivent. Ils pourront vous aider.



Les aides financières à la mobilité

Des aides financières ont été mises en place pour aider les personnes à mobilité réduite ainsi que leurs proches à rester mobiles et autonomes. Elles peuvent permettre d'acquérir ou de louer une voiture adaptée, un fauteuil roulant ou un scooter électrique.



Plusieurs possibilités de prise en charge existent : soit auprès de l'Assurance Maladie (demande d'entente préalable à réaliser) ou de la

MDPH via la PCH. Ces 2 organismes proposent également des financements complémentaires. Vous pouvez aussi vous renseigner auprès de votre mutuelle ou prévoyance, de votre mairie, des centres communaux d'action sociale, des conseils régionaux et départementaux, des associations, CE...

71

Scooter électrique pour personne à mobilité réduite

L'utilisation d'un scooter électrique est un excellent moyen d'économiser votre énergie ; vous pourrez ainsi consacrer plus de temps à faire des choses que vous aimez. Rapprochez-vous de la MDPH pour étudier les possibilités de financement.

72



Bâtons de marche ou de randonnée

Les bâtons de marche télescopiques légers et en aluminium sont parfaits. Ils enlèvent la pression supplémentaire sur nos épaules et nos hanches et rendent la marche agréable.

Achetez-en quelques-uns et placez-les dans les endroits stratégiques : dans votre voiture ou près de la porte d'entrée.



73

Faites-vous conduire !

Si vous ne conduisez pas, prenez un taxi ou un VTC lorsque vous rentrez des courses afin d'éviter de porter vos sacs. Vous pouvez aussi utiliser un chariot à roulettes.

74



Optez pour la bonne assurance voyage

Lorsque vous voyagez à l'étranger, il est toujours conseillé de souscrire une assurance en cas d'accident ou d'urgence médicale. Parlez-en à d'autres personnes atteintes de la maladie de Pompe pour connaître toutes

les assurances existantes. Pensez bien à déclarer votre maladie à l'assureur. Les coûts augmenteront probablement mais vous serez couvert en cas de besoin.



75

Planifiez tout à l'avance

Avant de partir, vérifiez votre itinéraire, jetez un coup d'œil à Google Street View, repérez les parkings et les accès, etc. Préparez-vous afin que votre voyage soit moins stressant.

Ces petits détails auxquels on ne pense pas forcément peuvent

faire une grande différence et vous permettront d'être beaucoup plus détendus et de mieux apprécier le reste de la journée.

76



Demandez une chambre d'hôtel aux étages inférieurs

Lorsque vous séjournez dans un hôtel, demandez une chambre au rez-de-chaussée ou tout au plus au 2e 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.



77

Voyage en avion

N'hésitez pas à vous rapprocher du service d'assistance car il peut vous apporter différents types d'aides : à l'embarquement par exemple, vous pouvez bénéficier d'un

fauteuil roulant ou d'une rampe si besoin. Contactez votre prestataire de voyage à l'avance pour lui indiquer vos besoins.

78



Transports en commun

Renseignez-vous toujours avant de prendre les transports publics. Vérifiez quelles sont les gares ou stations adaptées aux personnes à mobilité réduite, celles

équipées d'ascenseurs, etc. Faites attention aux métros, car toutes les stations ne disposent pas d'ascenseurs. Vérifiez toujours sur Internet ou passez un coup de fil pour être sûr.



79

Portique de sécurité : circulez sans soucis !

Assurez-vous de ne porter aucun objet métallique sur vous lorsque vous devez entrer dans une zone sécurisée avec scanner corporel. Cela vous évitera d'enlever ceinture, chaussures...

80



Urgences

Il est important de se préparer à d'éventuels imprévus, qu'il s'agisse d'une chute ou d'un séjour aux urgences.

Alertes/cartes médicales

Dans l'éventualité où vous devriez vous rendre aux urgences, portez toujours sur vous une carte d'urgence Maladies Rares indiquant votre maladie et les personnes à contacter.

Demandez-en une à votre médecin. Quant aux dispositifs d'alerte médicale, vous pouvez vous en procurer auprès de différents fournisseurs.

81



Boutons d'appel d'urgence

Les alarmes personnelles peuvent être portées autour du cou ou au poignet et sont particulièrement utiles en cas d'accident ou de chute. Il suffit alors d'appuyer sur un

bouton pour obtenir de l'aide rapidement. Il est possible de s'en procurer auprès de certaines mairies ou mutuelles ou directement sur Internet.



82

Equipe spécialiste des chutes ?

Il existe en France des dispositifs, des ateliers ou des séances de prévention de la chute dispensés par des professionnels de

santé ou par des associations. Ils sauront vous donner les bons conseils si vous avez tendance à chuter fréquemment.

83



Téléphone portable (ICE)

Gardez toujours sur vous un téléphone portable et assurez-vous d'avoir bien



enregistré les coordonnées de vos proches. N'oubliez surtout pas de mettre la mention ICE (In Case of Emergency) à côté du nom de la personne à contacter en cas d'urgence pour permettre aux autres d'identifier rapidement la personne à appeler en priorité.

84

Informez votre fournisseur d'électricité

Pour les personnes sous assistance respiratoire ou pour les enfants bénéficiant de nutrition parentérale, voyez avec votre médecin s'il peut vous inclure auprès de l'ARS (Agence Régionale de Santé) dans la liste des patients à haut risque vital afin de pouvoir bénéficier d'une information particulière en cas de coupure de courant.

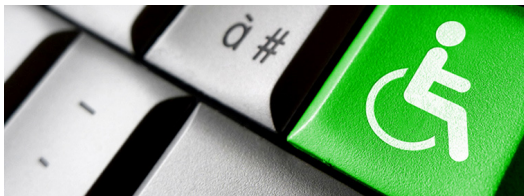
Pour les patients effectuant leur enzymothérapie à domicile, vous pouvez également vous renseigner s'il est possible de bénéficier du même

service en les informant que vous pouvez détenir des médicaments coûteux chez vous.

En vous enregistrant, vous serez informé à l'avance de toute coupure de courant et un numéro de téléphone d'urgence vous sera communiqué.

Et surtout, n'oubliez pas d'avertir votre fournisseur/nouveau fournisseur d'électricité si vous déménagez.

85



Activité physique

Rester actif est important pour préserver votre état de santé en général (votre mobilité, votre force, votre souplesse, etc.). Amusez-vous tout en respectant vos limites. Sachez vous écouter !

Faites appel à un kinésithérapeute

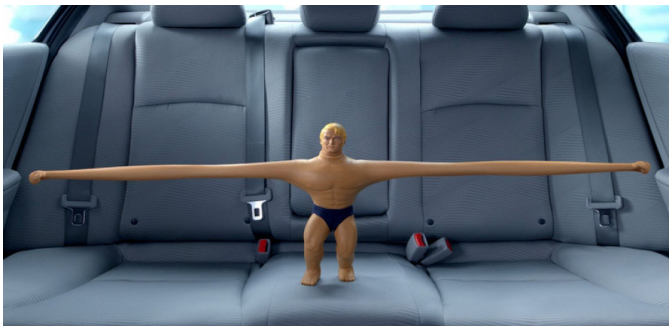
Consultez toujours votre kinésithérapeute ou spécialiste de la maladie de Pompe avant d'entreprendre de nouveaux exercices ou un nouveau sport pour obtenir des conseils.

86



Faites régulièrement de l'exercice

N'en faites pas trop : une courte promenade ou quelques étirements chaque jour permettront de détendre vos muscles.



87

Variez les activités

Les ballons de fitness, les bandes élastiques et les coussins d'assise à équilibre sont des moyens simples qui peuvent vous aider à rester souple au quotidien sans vous ruiner.

88



Pensez également à l'hydrothérapie

Si votre respiration n'est pas entravée par la pression de l'eau, la natation et les mouvements à contre-courant sont



d'excellentes formes d'exercice. Renseignez-vous auprès de votre médecin pour savoir si vous pouvez pratiquer l'hydrothérapie. Voyez également avec lui car la Sécurité Sociale peut prendre en charge un séjour en cure thermique sous certaines conditions.

89

Utilisez l'échelle de Borg

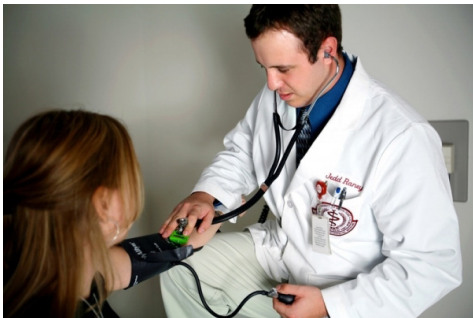
N'en faites pas trop si vous vous sentez fatigué et reposez-vous pendant quelques minutes avant de recommencer. Utilisez l'illustration de droite comme guide.

90

POURCENTAGE DE LA FRÉQUENCE CARDIAQUE MAXIMALE	EFFORT ET EFFET PERÇUS	STRUCTURE DE LIAISON
90 - 100%	Maximum Améliore la capacité anaérobie. Longue période de récupération.	Entraînement par intervalles
80 - 90%	Très dur Super efficace pour améliorer la capacité aérobique et développer le système cardiovasculaire.	Travail continu Entraînement par intervalles
70 - 80%	Difficile Très efficace pour améliorer la capacité aérobique et développer le système cardiovasculaire.	Travail continu
60 - 70%	Moderé L'endurance de base et la capacité aérobique sont développées. Bon pour la récupération active.	Travail continu
- 60%	Léger Effets d'entraînement relativement faibles.	Travail continu

Renseignez-vous auprès de votre médecin

Demandez à votre médecin de l'aide et des conseils pour tous les sujets évoqués précédemment. Il saura vous guider.



91

Loisirs et passe-temps

Restez toujours positif face à une maladie chronique. Accepter la maladie comme une partie de soi-même et se concentrer sur ce dont on est capable de faire peut énormément aider à se sentir mieux.

Croquez la vie à pleines dents

Il est important d'avoir des centres d'intérêts, de se faire plaisir et d'en profiter à fond.

Même si vous ne pouvez pas pratiquer exactement les mêmes activités qu'avant,

n'ayez crainte, vous serez en mesure de vous adapter et vous pourrez ainsi découvrir de nouvelles activités tout aussi intéressantes.



92

Associations caritatives

Mettez-vous en contact avec les associations caritatives. Elles peuvent vous accompagner.
N'hésitez pas à vous renseigner.

93



Les guides de voyage

Il existe des ouvrages et des guides en librairie ou en ligne qui répertorient des lieux de loisirs ou de



vacances accessibles aux personnes à mobilité réduite. Par ailleurs, tous les offices de tourisme sont à même de vous renseigner sur les sites et activités accessibles. Sur Internet, vous trouverez également une mine d'informations et des guides en ligne comme sur le site de Maladies Rares Info

Services (Infographie animée sur le parcours de santé et de vie, rubrique « Évoluer au quotidien »).

Anticipez

Menez l'enquête ! Que ce soit pour vous rendre dans un nouvel endroit ou une nouvelle ville, manger dans un nouveau restaurant, aller voir un concert ou tout simplement rendre visite à des amis dans leur nouvelle maison.

95

Chacun connaît ses propres limites. Pour certains, les escaliers peuvent être un problème, pour d'autres, la foule peut être effrayante. Quelles que soient vos inquiétudes,

assurez-vous de savoir comment vous rendre à un endroit, s'il est accessible, s'il y a des escaliers, des ascenseurs ou des équipements adaptés, etc. Assurez-vous d'avoir tout ce dont vous avez besoin là où vous allez. Cela rendra votre voyage, votre soirée ou vos vacances beaucoup plus agréables.



Restez positif et exprimez-vous

Il n'est pas toujours facile de rester positif, alors n'hésitez pas à le faire savoir
lorsque vous avez besoin d'aide !

Écoutez votre corps

Nous connaissons mieux que quiconque notre corps. Alors écoutez-vous et adaptez vos efforts en fonction de votre état. Ne forcez surtout pas !

96



Relayez l'information

Procurez-vous des documents sur la maladie afin de mieux pouvoir l'expliquer à tous les médecins que vous rencontrerez (médecin généraliste, kinésithérapeute...).

Vous verrez, ils sont généralement curieux et se montrent intéressés surtout lorsqu'ils découvrent pour la première fois une maladie rare. N'ayez pas peur d'en parler autour de vous !

Trouvez un bon médecin généraliste

Recherchez un médecin qui soit passionné, à l'écoute et bienveillant. Quelqu'un qui prend en compte vos besoins et qui ne se montre pas indifférent à votre égard.

Le feeling est primordial ! Si vous ne vous sentez pas à l'aise, changez de médecin.

98

Acceptez la maladie de Pompe

La maladie de Pompe fait partie de vous :
il faut savoir l'accepter ! Il est déjà assez
difficile de vivre au quotidien avec elle, alors
montrez-vous bienveillant envers vous-même.



99

Restez positif

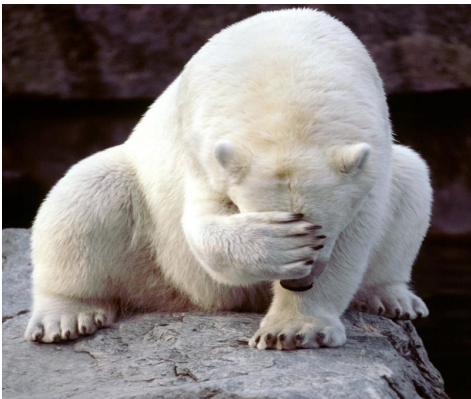
Il peut être très difficile de faire face à la maladie de Pompe et d'apprendre à vivre avec, tant sur le plan physique que sur le plan émotionnel. Essayez de vous concentrer

sur ce que vous pouvez faire plutôt que sur ce que vous ne pouvez pas faire.

100



Acceptez la différence



Ne soyez pas gêné par le regard des autres et par leurs jugements : ça n'a aucune importance ! Ne vous laissez pas déstabiliser et continuez à apprécier le moment présent.

101

Demandez de l'aide pour les personnes à mobilité réduite

Où que vous soyez, vous pouvez vous faire aider. De nombreux endroits proposent des facilités (gratuité et remises) :

renseignez-vous ! Toutes ces dispositions vous aideront à rendre vos déplacements moins stressants et plus agréables.

102



Trouvez le bon équilibre



Trouvez un équilibre entre les soins, vos activités quotidiennes et vos loisirs. Evitez de concentrer toutes les activités contraignantes sur la même journée.

103

Concentrez-vous sur ce qui est important

Lorsque les gens ne se sentent pas en forme, ils peuvent perdre de vue leurs centres d'intérêt et se contenter de vivre au jour le jour. Il est primordial de vous concentrer sur

ce qui est important et significatif pour vous, mais aussi sur certaines « tâches » comme la cuisine et le ménage.

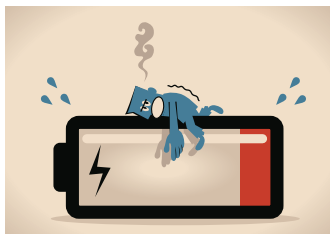
104

RESTER
CONCENTRÉ

Adoptez la « théorie des cuillères »

Soyez indulgent(e) avec vous-même pour vous assurer d'arriver à gérer chaque journée. Les personnes en bonne santé disposent d'un « nombre infini de cuillères » et n'ont jamais à s'inquiéter d'en manquer, mais les

gens atteints de la maladie de Pompe ont quant à eux besoin de plus de temps pour se remettre de leurs activités quotidiennes. Documentez-vous en ligne à propos de la théorie des cuillères pour en savoir plus.



105

École, université, travail

Ces aspects occupent une très grande partie de nos vies. Sensibiliser les autres personnes à nos limites leur permet de s'adapter plus facilement à notre situation.

De petits ajustements au travail

La loi française 87-517 est en faveur de l'emploi des personnes handicapées. Elle permet notamment de mettre en place des aménagements adaptés ou des mesures spécifiques pour faciliter la vie de travailleurs handicapés. Renseignez-vous auprès de votre employeur



ou rapprochez-vous de votre assistant social. Ils pourront mieux vous expliquer les différentes modalités d'accueil existantes : les différentes formes de contrats, l'insertion en milieu normal ou adapté ou sécurisé, etc.

106

Temps partiel

Comme la maladie de Pompe peut causer de la fatigue et de l'épuisement, n'en faites pas trop. Demandez à votre employeur s'il est possible de raccourcir vos journées.

107



Installations adaptées

Si possible, utilisez un bureau ou une salle de classe de plain-pied. Si ce n'est pas le cas, assurez-vous qu'il existe des procédures

d'évacuation adaptées lorsque les ascenseurs sont en panne.



108

L'AVS ou AESH

L'Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS) ou AESH accompagne l'élève et facilite la vie dans le cadre scolaire. Son rôle est également de

favoriser son autonomie. Contactez la MDPH pour valider vos droits.



109

Utilisation des technologies d'assistance

Les technologies d'assistance peuvent aider les personnes à rester en sécurité et indépendantes à leur domicile et au travail. En guise d'exemples, citons les prises de courant télécommandées, les détecteurs de

chute, les systèmes d'interphone ou d'ouverture de porte et les autres périphériques pour ordinateurs. Votre smartphone peut être transformé en un dispositif de commande, comme ouvrir les rideaux.



110

Utilisation d'un ordinateur



Essayez différents claviers ou coussinets en gel pour soutenir vos poignets et vos bras. Équipez-vous d'une chaise ergonomique qui vous soutient correctement. Envisagez également d'acheter un repose-pied, un accoudoir et un bureau réglable en hauteur. Et si vous avez un ordinateur portable, utilisez un support adapté.

111

Obtenez des conseils sur la retraite

Ne vous précipitez pas en prenant une retraite anticipée : documentez-vous d'abord pour connaître le moment idéal pour la prendre.

112



Emploi

Pour obtenir des conseils sur l'emploi ou si vous pensez avoir été victime de discrimination au travail, allez voir un

assistant social, un représentant du syndicat de votre entreprise ou une association de défense des salariés et parlez-en à un conseiller.



113

L'AAH et l'accès à l'emploi

L'AAH est une prestation sociale qui permet d'assurer un minimum de ressources pour les personnes adultes handicapées.

En France, il existe également des dispositifs liés à l'insertion professionnelle des

personnes handicapées. En milieu ordinaire, l'accompagnement est dispensé par Cap Emploi. En milieu adapté, l'orientation est effectuée par la CDAPH qui vous redirigera soit vers une entreprise adaptée, soit vers le CDTD (centre de distribution du travail à domicile) soit vers l'ESAT (établissement et service d'aide par le travail).

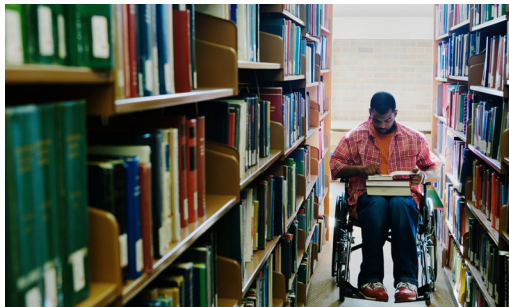
114



Formation approfondie

Si vous souhaitez changer de carrière ou si vous êtes en âge d'aller à l'université, foncez ! Cela peut paraître effrayant, surtout en situation de

handicap, mais la maladie ne doit pas vous empêcher de réaliser vos rêves ! N'ayez pas peur de poser des questions et faites appel aux différents soutiens dont vous pouvez bénéficier.



115

L'AAEH

L'AAEH permet de compenser les frais d'éducation et de soins apportés à un enfant en situation de handicap. En

parallèle, il y a la PCH qui permet de rembourser les dépenses liées à la perte d'autonomie. Elle permet notamment la prise en

charge de certaines dépenses liées au handicap : aide humaine, aide technique, matériel ou équipement, aménagement du logement/ déménagement,

aménagement du véhicule/ surcoût du transport, charge spécifique exceptionnelle, aide animalière, participation à la vie sociale, etc.

116



L'aide financière à laquelle vous avez droit

Vous pouvez peut-être prétendre à une pension d'invalidité en complément de votre salaire, ou si vous ne pouvez pas travailler, il se peut que vous ne bénéficiiez pas de toutes les prestations auxquelles vous avez droit.

Rapprochez-vous de votre assistant social et demandez à vérifier votre dossier. Il pourra vous aider à y voir plus clair, à remplir tous vos formulaires et vous guider dans vos différentes démarches.



117

La famille et les amis

Il est très important de bénéficier du soutien de vos proches, mais il est tout aussi important qu'ils se sentent soutenus pour faire face à cette situation et comprendre vos besoins.

Mobilisez-vous

Encouragez les membres de votre famille à s'impliquer auprès des organisations de patients ou à participer à des conférences. Ils pourront ainsi trouver un soutien pour

eux-mêmes et parler de leurs craintes dans un environnement sûr où ils se sentiront compris. Ce serait également une bonne chose s'ils pouvaient vous accompagner aux rendez-vous à l'hôpital.



118

Parler fait du bien

Le suivi psychologique ne concerne pas uniquement les personnes atteintes de la maladie de Pompe ; il est également destiné

aux partenaires, à la famille et aux aidants qui ont du mal à y faire face.

119



Trouvez du soutien près de chez vous

Dans de nombreuses villes, il existe des groupes de soutien pour les aidants offrant à la fois un soutien émotionnel et des conseils pratiques.

Il existe également des organisations destinées aux plus jeunes qui peuvent offrir un soutien et proposer des activités amusantes aux enfants dont la vie est affectée par la présence d'un membre handicapé dans la famille.



120

Ne faites pas cavalier seul

Votre partenaire, vos parents ou les autres membres de votre famille peuvent avoir le sentiment qu'ils doivent tout faire pour vous. Cela peut exercer une pression considérable sur leurs épaules, tant sur le plan physique que mental. Il peut être difficile d'accepter la main que l'on vous tend, mais il est aussi important de savoir déléguer lorsqu'on en ressent le besoin.

121



Aidants : prenez bien soin de vous

Comme il peut être difficile de prendre soin de quelqu'un, il est important que vous preniez du temps pour vous et que vous ayez vos propres loisirs et centres d'intérêt.



122

N'hésitez pas à vous confier, ne gardez pas tout pour vous

Cette particularité génétique fait partie de vous, tout comme avoir les cheveux blonds ou les yeux bleus. Elle n'est pas contagieuse. Il n'y a aucune raison de la cacher.

Utilisez ce livret ou les informations contenues sur les pages du site Maladie de Pompe de l'AFG pour l'expliquer.

123



Qui d'autre est concerné ?

Vos parents sont tous deux porteurs (non atteints) de la maladie de Pompe et leur risque est de 1 sur 4 d'avoir un enfant atteint.



Vos frères et sœurs peuvent être porteurs de la maladie et ils peuvent passer un test génétique simple pour savoir si c'est le cas. Votre partenaire peut également être testé.

124

Glossaire sur la maladie de Pompe

Acide alpha-glucosidase

Enzyme à l'origine de la maladie de Pompe lorsqu'elle est défectueuse ou déficiente.

Ajustement raisonnable

Une approche active qui impose que les employeurs, les prestataires de service (**loi française 87-517**), etc., prennent des mesures visant à éliminer les obstacles que doivent surmonter les personnes handicapées.

BiPAP

BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure) est le nom commercial d'une machine de ventilation de Respironics, Inc. Par abus de langage, de nombreuses personnes utilisent ce terme pour désigner la ventilation mécanique par deux niveaux de pression utilisée au cours d'une ventilation non invasive en pression positive.

Capacité vitale forcée (CVF)

Volume maximum d'air qu'une personne peut expulser des poumons après une inspiration maximale.

Cardiomyopathie

Maladie du muscle cardiaque se traduisant par une modification du volume des parois du cœur, une altération de la fonction contractile et entraînant généralement une insuffisance cardiaque.

Cellule CHO

Lignée de cellules dérivée de l'ovaire du hamster chinois, souvent utilisée dans la recherche biologique et médicale et dans le commerce pour la production de protéines thérapeutiques.

Chaperon pharmacologique

Substance chimique qui se lie à une enzyme déficiente ou une enzyme perfusée pour la stabiliser pendant son passage vers le compartiment cellulaire cible (lysosome dans le cas de GAA).

Contracture

Les contractures sont essentiellement des muscles ou des tendons qui sont restés trop serrés pendant longtemps, devenant ainsi de plus en plus courts.

CPAP (ou PPC)

Continuous positive airway pressure ou pression positive continue. Appareillage respiratoire qui applique une pression positive douce en continu pour maintenir les voies respiratoires ouvertes en permanence chez un patient capable de respirer spontanément par lui-même. Elle est utilisée pour le traitement des apnées du sommeil obstructives.

Déficit en maltase acide

La maladie de Pompe est aussi connue sous le nom de DMA, bien que l'enzyme défectueuse ou manquante ne soit plus appelée maltase acide.

Diaphragme

Muscle squelettique interne qui sépare la cavité thoracique contenant le cœur et les poumons de la cavité abdominale. C'est le muscle inspiratoire principal et il remplit une fonction importante dans la respiration : à mesure que le diaphragme se contracte, le volume de la cavité thoracique augmente et l'air pénètre dans les poumons.

Dispositif à perfusion (perfusion)

Appareil d'administration de fluide, comprenant habituellement le sachet en plastique contenant le mélange à perfuser et un long tube souple en plastique transparent à raccorder à l'aiguille ou au cathéter.

Enzyme

Catalyseurs macromoléculaires biologiques. Les enzymes accélèrent, ou catalysent, les réactions chimiques. Les molécules au début du processus sont appelées substrats et l'enzyme les convertit en différentes molécules, appelées produits. Presque tous les processus métaboliques de la cellule ont besoin d'enzymes pour se produire à une vitesse suffisamment rapide pour maintenir la vie.

Ergothérapie

Traitement de rééducation et de réadaptation pour développer, récupérer, ou maintenir les aptitudes de la vie quotidienne et les compétences professionnelles des personnes atteintes d'un trouble physique, mental, ou cognitif.

Événement indésirable (EI)

Effet nocif indésirable résultant d'un médicament ou d'une autre intervention.

GAA

Abréviation de l'« alpha-glucosidase acide »

Gène

Unité moléculaire de l'hérédité d'un organisme vivant qui détient les informations nécessaires à la constitution et à la conservation des cellules d'un organisme et à la

	transmission des caractéristiques génétiques aux enfants.
Génotype	Ensemble de gènes d'une personne. Le terme peut aussi faire référence aux deux allèles hérités pour un gène particulier ; ce sont les mutations particulières du gène qui donnent lieu à une maladie génétique.
Glucides	Il s'agit de l'un des principaux types de nutriments. Ils constituent la plus importante source d'énergie pour l'organisme. Votre système digestif transforme les glucides en glucose (sucre dans le sang). Votre organisme utilise ce sucre comme source d'énergie pour vos cellules, tissus et organes.
Glucose	Produit final du métabolisme des glucides également présent dans certains aliments, tels que les fruits. Il s'agit de la principale source d'énergie de l'organisme.
Glycogène	Forme dans laquelle le glucose est stocké dans le foie et les muscles.
GSD	Glycogénose.
Indice glycémique (IG)	Taux représentant la capacité des aliments à augmenter le taux de glucose dans le sang.
Insuffisance respiratoire	État de défaillance du système respiratoire qui ne parvient pas à maintenir des échanges gazeux adéquats, si bien que les niveaux d'oxygène artériel, de dioxyde de

carbone ou des deux ne peuvent pas être maintenus à un niveau normal.

Kinésithérapie

Traitement destiné à restaurer la mobilité et la fonction lorsque quelqu'un souffre d'une blessure, d'une maladie ou d'un handicap. Un kinésithérapeute spécialisé en maladie neuromusculaire serait le plus approprié pour traiter une personne atteinte de la maladie de Pompe.

Lumizyme

Marque déposée de « Myozyme » aux États-Unis.

Macroglossie

Augmentation du volume de la langue.

Maladie de Pompe

À l'origine, la forme classique du glycogénose de type II a été constatée chez les nourrissons (GSD IIa), mais elle touche en fait tous les âges.

Maladie neuromusculaire

Terme au sens large qui englobe de nombreuses maladies et affections entravant le fonctionnement des nerfs et des muscles, soit directement, en tant que pathologies du muscle, soit indirectement, en tant que pathologies des nerfs ou des jonctions neuromusculaires.

Masque nasal

Masque utilisé pour la ventilation non invasive pour permettre au ventilateur de délivrer l'air au patient. Il est posé sur le nez ou inséré légèrement dans les narines. Son étanchéité est assurée par l'utilisation de sangles élastiques autour de la tête qui le maintiennent en place.

Métabolisme

Processus par lequel l'énergie est disponible afin d'être utilisée dans le corps.

Mode autosomique récessif

Le mode autosomique récessif est l'un des moyens par lesquels une caractéristique ou une maladie peut être transmise dans une famille. Un trouble autosomique récessif signifie que deux copies (chaque parent est porteur d'une copie) d'un gène anormal doivent être présentes afin que la maladie ou caractéristique se développe.

Mutation

Une mutation génique est une altération permanente de la séquence d'ADN constituant un gène, de sorte que la séquence diffère de celle trouvée chez la plupart des personnes.

Myalgie

Douleur musculaire qui constitue un symptôme fréquent de la maladie de Pompe.

Myopathie

Maladie des muscles : la maladie de Pompe est une myopathie.

Myozyme

Traitement de substitution enzymatique (TES) pour la maladie de Pompe commercialisé par Sanofi Genzyme.

Perfusion intraveineuse

Administration de substances liquides à visée thérapeutique directement dans une veine. Intraveineuse signifie simplement « dans les veines ».

Phénotype	Caractéristiques physiques et/ou biochimiques observables de l'expression d'un gène ; présentation clinique d'un individu avec un génotype particulier.
Pression expiratoire maximale (PEM)	Pression maximale mesurée lors de l'expiration forcée à travers un embout buccal obstrué après une inspiration complète.
Pression inspiratoire maximale (PIM)	Pression maximale qui peut être produite par le patient essayant d'inspirer dans un embout buccal obstrué.
Protéines (corps)	Composés organiques complexes présents dans le corps. Elles sont constituées principalement d'acides aminés. Elles remplissent des fonctions comme les enzymes, dans le transport de l'oxygène et la contraction musculaire.
Protéines (nutriments)	Nutriments essentiels au corps humain. Elles font partie des éléments constitutifs des tissus corporels et peuvent également servir de source d'énergie. En tant qu'énergie, les protéines contiennent 4 calories (kcal) par gramme, tout comme les glucides, mais contrairement aux graisses qui en contiennent 9 kcal par gramme. La caractéristique déterminante de la protéine d'un point de vue nutritionnel est sa composition en acides aminés.
Registre de patients (registres de maladies)	Bases de données relatives aux patients présentant une maladie, une procédure ou un diagnostic particulier. Les

registres varient dans leur complexité, allant de simples feuilles de calcul accessibles uniquement à un petit groupe de médecins à des bases de données très complexes accessibles en ligne dans plusieurs établissements.

Réponse immunitaire

C'est ainsi que votre corps reconnaît et se défend contre les bactéries, les virus et les substances qui semblent étrangères et nocives. Cela peut être également une réaction à une enzyme perfusée (TES), ce qui peut donner lieu à des symptômes légers (urticaire, éruption cutanée, démangeaisons) ou être plus grave dans de très rares cas.

Respirateur

Dans ce contexte, voir Ventilateur.

SF-36

Questionnaire comportant 36 questions visant à déterminer la qualité de vie d'une personne. Utilisé souvent comme indicateur du handicap pour les essais cliniques, les registres de patients et d'autres études.

Soins à domicile

Dans ce contexte, fait référence à un service, fourni par une entreprise privée, qui consiste à livrer des fournitures médicales au domicile d'un patient, à préparer le TES et à mettre en place le matériel de perfusion.

Théorie des cuillères

Modèle utilisé par les personnes atteintes de maladie chronique pour décrire leur expérience de vie

quotidienne, quand leur handicap ou leur maladie entraîne une diminution de la quantité d'énergie disponible pour effectuer les tâches productives.

Thérapie génique

Administration thérapeutique de séquences d'acides nucléiques dans les cellules d'un patient en tant que médicament pour traiter une maladie (à l'aide d'un vecteur viral ou non). Les séquences sont soit exprimées sous forme de protéines (production de l'enzyme manquante), soit elles interfèrent avec l'expression de protéines (correction de l'effet de certaines mutations).

Traitement enzymatique substitutif (TES)

Traitement médical remplaçant une enzyme défectueuse ou manquante chez les patients. En général, l'enzyme est administrée au patient par voie intraveineuse (IV).

Ventilateur (médical)

Appareil conçu pour aider la ventilation du poumon en assurant l'entrée d'air pendant l'inspiration. Il maintient la respiration chez un patient physiquement incapable de respirer de façon autonome ou qui ne respire pas de façon suffisamment efficace.

Volume expiratoire maximal par seconde (VEMS ou FEV1)

Volume d'air expulsé par une personne après une inspiration maximale pendant la première seconde de l'expiration.

Liens utiles

Les associations

AFG (Association Francophone des Glycogénoses)

<http://www.glycogenoses.org/>

AFM-Téléthon

<https://www.afm-telathon.fr/>

- « Glycogénose de type II (maladie de Pompe) » :

<https://www.afm-telathon.fr/glycogenose-musculaire-type-ii-maladie-pompe-100997>

- « Repères Savoir & Comprendre », des documents publiés par l'AFM-Téléthon pour aider les personnes concernées par une maladie neuromusculaire à mieux vivre avec la maladie :

<https://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

IPA (International Pompe Association)

<https://www.worldpompe.org/index.php/publications/category/11-french>

VML (Vaincre les Maladies Lysosomales)

<https://www.vml-asso.org/>

Informations pratiques

Carte d'urgence pour la maladie de Pompe

<http://www.filnemus.fr/>

Rubrique : « Évènements > Actualités > Les nouvelles cartes d'urgence Maladies Rares »

CMI (La Carte Mobilité Inclusion)	https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F34049
Demande d'information particulière en cas de coupure de courant électrique	http://solidarites-sante.gouv.fr/ Rubrique : « Ministère > Formulaires > Formulaires Santé > Certificats médicaux »
HAD (Hospitalisation à Domicile)	http://solidarites-sante.gouv.fr/ Rubrique : « Soins et maladies > Prises en charge spécialisée »
La théorie des petites cuillères	https://gougeretteen50nuances.wordpress.com/la-theorie-des-petites-cuilleres-de-christine-miserandino/
Maladies Rares Info Services	http://parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/
Orphanet	https://www.orpha.net/
Les prestations sociales	
AAH (Allocation aux Adultes Handicapés)	https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F12242
AAEH (L'Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé)	https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F14809
AVS / AESH (Auxiliaire de Vie Scolaire ou Accompagnants d'Elèves en Situation de Handicap)	http://www.enfant-different.org/scolarite/avs-aesh

Dispositifs d'accès à l'emploi

<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F1653>
<https://travail-emploi.gouv.fr/droit-du-travail/handicap-et-travail/>

Les aides et prestations

<http://handicap.gouv.fr/les-aides-et-les-prestations/>

MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées)

<http://www.mdph.fr/>

PCH (La Prestation de Compensation du Handicap)

<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F14202>

PPS (Projet Personnalisé de Scolarisation)

<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F33865>

À propos des auteurs

de la version anglaise de l'AGSD-UK

Allan Muir - Allan a appris le diagnostic de son fils en 1991. Il s'est depuis énormément investi auprès de la communauté des personnes atteintes de la maladie de Pompe notamment auprès des associations telles que l'AGSD-UK, UK Pompe ou l'International Pompe Association.

Amanda Porter - Amanda a appris qu'elle était atteinte de la maladie de Pompe en 2011 à l'âge de 39 ans. Cela a eu un impact significatif sur sa vie l'obligeant à quitter son travail en 2014. Elle a depuis consacré son temps à sa santé et à trouver différents moyens de vivre une vie heureuse et épanouie.

Ben Parker - Ben a appris qu'il était atteint de la maladie de Pompe en octobre 2007 à l'âge de 36 ans. Il suit un traitement depuis avril 2008. Il est un membre actif de l'équipe de soutien pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe et il apprécie faire du bénévolat au sein de l'AGSD.

Sam Murduck - Sam a appris son diagnostic de maladie de Pompe en 2010 à l'âge de 31 ans, après avoir souffert d'une faiblesse musculaire et de difficultés respiratoires pendant plusieurs années. Elle travaille comme ergothérapeute et défend ardemment l'importance de l'alimentation et de l'exercice physique pour les personnes atteintes de la maladie de Pompe.

Angela Biggs - Angela a appris son diagnostic lorsqu'elle avait environ 24 ans. À l'époque, on lui a dit qu'elle devrait se préparer mentalement à utiliser un fauteuil roulant. Cela encouragera peut-être certains d'entre vous de savoir qu'elle peut toujours marcher même si ce n'est pas facile.

Remerciements

Cet ouvrage n'aurait pas été possible sans la participation d'un certain nombre d'acteurs que nous tenons à remercier chaleureusement :

L'AGSD-UK pour son autorisation de traduction et de publication en version française du livret « 101 tips for an easier life with Pompe Disease ».

Andrew Wakelin, qui a rédigé le « McArdles 101 Top Tips », une source d'inspiration pour ce livret.

Les personnes bénévoles de l'AFG qui ont travaillé sans relâche pour l'adapter et le rendre le plus utile possible pour les patients et leur famille.

Les membres de la communauté Pompe pour leurs idées, suggestions et conseils ; plus de 120 trucs et astuces sont proposés !

Le Pr Pascal Laforêt*, le Pr Hélène Prigent*, le Dr Catherine Caillaud** et le Dr Anaïs Brassier** pour leur contribution.

Images - Toutes les autres images utilisées dans cette brochure ont été récupérées sur Google et sont mises à la disposition du domaine public. A notre connaissance, elles ne font l'objet d'aucune licence et peuvent être librement utilisées.

** : Hôpital Raymond-Poincaré, 104 boulevard Raymond Poincaré 92380 Garches*

*** : Hôpital Necker Enfants-Malades, 149 rue de Sèvres 75743 Paris*