

LA MALADIE DE POMPE – UNE MALADIE MUSCLE RARE

Qu'est-ce que
la maladie
de Pompe?



La **maladie de Pompe** est une **maladie musculaire congénitale rare** qui peut entraîner de graves problèmes de santé. En raison de sa rareté et de **symptômes** souvent **non spécifiques**, les personnes atteintes de cette maladie ne sont souvent **pas détectées** pendant une très longue période. La maladie étant évolutive, les personnes affectées peuvent développer des **dommages musculaires irréversibles** au cours de cette longue période de pré-diagnostic. Le traitement ne peut alors être mis en œuvre qu'à un stade déjà avancé de la maladie.

Symptômes
typiques



Les symptômes typiques sont la **faiblesse musculaire** progressive **des muscles squelettiques** du bassin, du tronc, de la cuisse et du haut du bras ainsi que des **muscles respiratoires** (diaphragme).

Comment
reconnaissez-
vous la
faiblesse
musculaire?



Votre **élève** a des **difficultés** à :

- ... Marcher/Courir
- ... Monter les escaliers
- ... Lever des charges
- ... Lever la tête
- ... Lever les bras au-dessus de sa tête
- ... S'accroupir et se relever
- ... Réaliser des mouvements, telles que les roulades
- ... Respirer (surtout allongé)



L'**élève** ayant une **faiblesse musculaire** se **différenciera** donc par :

- ... sa réticence à l'effort
- ... son état de fatigue
- ... son essoufflement à l'effort



Qu'est-ce que
vous pouvez
faire?



En tant que **professeur d'éducation physique et sportive**, vous pouvez identifier les enfants touchés à un stade précoce et les aider. Vous pouvez **parler** aux parents de l'enfant et leur conseiller de contacter un **médecin** (spécialiste).

Pour plus
d'informations



- Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires
www.asrimm.ch
- Sanofi Genzyme
www.lysomed.ch/Pompe-Krankheit | E-Mail: info.ch@sanofi.com
- Informations pour les patients suisses et parents atteints de maladies lysosomales
www.lysomed.ch
- En savoir plus sur les maladies musculaires
www.itsinyourmuscles.eu



ASRIMM

Association Suisse Romande Intervenant
contre les Maladies neuro-Musculaires

SANOFI GENZYME