

[Vidéo créée et financée par Sanofi Genzyme]

[Comprendre la Maladie de Pompe à début tardif]

[Pose toujours à ton docteur les questions importantes que tu pourrais avoir sur ta maladie ou sa prise en charge.]

Max, qu'est-ce qui t'arrive? Ca va?

Oui, Monsieur l'entraîneur, une minute s'il vous plaît, j'ai les jambes si molles....

[Pose toujours à ton docteur les questions importantes que tu pourrais avoir sur ta maladie ou sa prise en charge.]

Il n'y a pas si longtemps, j'aurais été là devant avec le reste de l'équipe. Purée, c'est moi qui aurait mené le jeu. Ben non – à présent, il y a des jours j'ai du mal à suivre.

Du poisson? Mais pourquoi tes parents te donnent du poisson?????

Ma mère est en voyage, et c'est mon père qui m'a préparé mon déjeuner! Gâteau et soda!

J'adore quand c'est papa qui décide de mon menu !

Vous savez ce je pouvais aussi faire il n'y a pas si longtemps ? Manger ce que je veux!

Maintenant, je dois suivre un régime spécial.

Mes petits amis les rats, Sophie, Maxy, Princesse Kitty, Tonnerre, Spider, Eclair, Alfy, j'ai l'impression que vous êtes parfois les seuls à qui je peux parler.

Depuis que j'ai appris que j'ai la maladie de Pompe, tout a changé pour moi... et je ne sais pas comment l'expliquer à mes amis, car je n'arrive même pas à me l'expliquer à...

Moi-même! Waouh! Pomp! Abak! Qu'est-ce qui se passe?

J'ai entendu dire, enfin quand je dis « entendu », je veux dire ce que j'ai entendu par les satellites, qu'il faut se faire aider pour comprendre la maladie de Pompe!

La maladie de Pompe est compliquée et, même moi, le beau, le génial, le super populaire, moi le super-héros qui sent toujours bon, je sais quand j'ai besoin de renfort!

C'est pourquoi j'ai fait appel à Léonie! Elle aussi est atteinte de la maladie de Pompe. Léonie, je te présente Max. Max, je te présente Léonie.

Hello, Max, ravie de te rencontrer! J'ai la maladie de Pompe depuis un moment. Je comprends ce que tu vis, et je sais que tout cela peut parfois faire peur et sembler déroutant.

Mais ne t'inquiète pas, nous allons t'aider à comprendre.

Super! Mes amis les rats sont très doués pour écouter mes problèmes, mais pas tant que cela pour les résoudre.

Le meilleur endroit pour en apprendre davantage sur un problème du corps, hé bien, c'est à l'intérieur même du corps! Dirigeons-nous donc vers la seule planète de l'univers qui fonctionne et ressemble au corps humain, que nous allons appeler Médiland!

Lancement du téléporteur

À l'intérieur de Médiland...

La maladie de Pompe* touche les cellules de ton corps et, comme tu peux le voir, le corps humain est constitué de millions de cellules!

[* Pompe = prononcez Pompe comme la pompe]

Waouh!

Je dirais même plus Waouh !

Information historique : la maladie de Pompe porte le nom du médecin néerlandais qui l'a découverte, J.C. Pompe.

Alors, commençons par quelques notions de base. La maladie de Pompe est également appelée glycoséose de type II et fait partie des maladies dites de surcharge lysosomale.

Mais pour bien comprendre ce que tout ceci signifie, allons voir l'intérieur d'une cellule. C'est parti !

Tu veux qu'on aille à l'intérieur d'une cellule géante? Pas besoin de me le demander deux fois!

Honnêtement, je ne pensais pas qu'on me demanderait un jour une chose pareille!

[A l'intérieur d'une cellule...]

Bienvenue à l'intérieur d'une cellule! Ce qui est cool avec les cellules, c'est qu'elles sont toutes équipées de machines différentes qui travaillent dur pour te garder en bonne santé!

Disons que l'intérieur d'une cellule est – voyons, comment pourrais-je le dire poliment? – bien plus désordonné que je ne le pensais!

Eh, j'adore!

Note : cette substance est du glycogène, qui est la forme de glucose stockée par ton corps.

Berk, je ne voudrais pas avoir à nettoyer cet endroit!

Heureusement, tu n'auras pas à le faire! C'est ici que ce bonhomme entre en jeu. Je te présente un lysosome!

[Lysosome]

[GAA]

[Lysosome : prononcez « li-zo-zome »]

Les lysosomes sont de minuscules robots à l'intérieur de tes cellules qui contiennent des enzymes. L'enzyme dont nous allons parler s'appelle alpha-glucosidase acide *, également baptisée GAA.

[* Alpha-glucosidase acide = prononcez « al-fa-gluco-zidase acide »]

J'aime le look de ce mec!

La GAA décompose le glycogène et le recycle, le transformant en énergie que ton corps peut utiliser entre les repas ou pendant un exercice physique.

Impressionnant!

Il gagne sa vie en faisant le ménage à l'aide d'une épée... ??? Génial !!! Je sais enfin ce que je veux faire quand je serai grand!

C'est comme ça que ça fonctionne habituellement!

Mais ici, les épées sont devenues des cuillères!

Qui ne semblent pas fonctionner aussi bien!

C'est ça, la maladie de Pompe! Quand on a la maladie de Pompe, l'enzyme GAA ne fonctionne pas correctement.

Donc, elle ne peut pas décomposer le glycogène ?

Exactement, ce qui, comme tu le vois, veut dire que le glycogène s'accumule dans tes cellules!

Non seulement je le vois, mais je peux même le sentir dégouliner dans mes chaussettes!

Note : l'accumulation de glycogène dans le corps peut causer des problèmes. C'est surtout aux muscles que le glycogène excédentaire stocké dans les cellules fait du tort.

Il est temps qu'on se tire d'ici, allez, lançons le téléporteur!

C'était génial!

La maladie de Pompe peut toucher des bébés, des enfants et des adultes.

Il existe deux grandes formes de la maladie de Pompe : la forme infantile et la forme à début tardif.

La forme infantile se déclare chez les bébés avant même qu'ils aient atteint leur premier anniversaire. C'est la forme la plus grave de la maladie.

L'autre type, la maladie de Pompe à début tardif, est celle que nous avons. C'est une forme plus lente.

C'est exact. On la diagnostique chez de jeunes enfants, des adolescents et aussi chez l'adulte parfois.

Donc, il me reste trois grandes questions. Question 1: pourquoi est-ce que nous avons cette maladie de Pompe?

Excellente question, que je me pose également. La maladie de Pompe est une affection génétique, ce qui signifie qu'elle est due à par des modifications de tes gènes.

Les gènes sont les instructions qui sont utilisées pour fabriquer notre corps, et aussi, pour fabriquer les machines à l'intérieur de nos cellules.

Différents gènes sont responsables des différents éléments ou caractéristiques de ton organisme. Comme la couleur de tes cheveux et de tes yeux, ta taille et ta corpulence.

Tu hérites d'un ensemble précis de gènes qui te sont donnés par ta mère et ton père. C'est pourquoi la plupart des gens ressemblent un peu à leur mère et un peu à leur père.

Je veux dire, regarde-moi, j'ai clairement pris le meilleur chez chacun de mes deux parents.

Note : le gène GAA renferme les instructions pour fabriquer l'enzyme GAA. Chaque être humain possède deux copies du gène GAA.

[GAA normal] [Variante GAA]

Mon pote le robot a raison! Chez les personnes atteintes de la maladie de Pompe, les deux copies du gène GAA comportent une modification qu'on appelle une variante. C'est pourquoi tes cellules ne peuvent pas fabriquer d'enzymes GAA qui fassent correctement leur job.

C'est la raison pour laquelle nous avons des cuillères à la place d'épées! J'ai compris !

Parfois, les enzymes GAA ne fonctionnent pas du tout, ou alors, elles fonctionnent plus lentement qu'elles ne le devraient.

Un peu comme moi quand on me demande de ranger ma chambre....

Note : si tu souffres de la maladie de Pompe, cela signifie que tes parents sont probablement porteurs. Les porteurs ont un gène normal et une variante.

En d'autres termes, les porteurs ont assez d'enzymes GAA fonctionnelles pour empêcher le glycogène de s'accumuler à l'intérieur de leurs cellules, ce qui leur évite la maladie.

Très bien, passons maintenant à la maladie de Pompe en tant que telle et à ses manifestations sur ton organisme!

La maladie de Pompe affaiblit tes muscles, en particulier ceux de tes jambes, par rapport à la normale. Cela peut t'empêcher de suivre tes amis, il est possible que tu ne puisses pas marcher ou courir comme les autres enfants.

Oh oui, je sais très bien de quoi tu parles!

Il peut aussi arriver que tu tombes plus souvent. Il m'est déjà arrivé de m'étaler en plein milieu de la cafétéria.

En parlant de manger, la maladie de Pompe peut également fatiguer les muscles de ta mâchoire. Ce qui peut provoquer des difficultés pour mastiquer et avaler quand tu manges.

Il y a des jours où les smoothies et les milkshakes sont mes meilleurs potes!

En outre, il est possible que les muscles autour de tes poumons ne soient pas au top. Il est parfois difficile de respirer. Tu peux aussi être sujet aux infections pulmonaires.

Tout à fait!

Bon, passons à présent à la grande question 2! Comment est-ce que le docteur a compris que tu souffrais de la maladie de Pompe?

Eh bien, pour le déterminer avec certitude, il a dû faire faire un certain nombre d'examens et de tests.

C'est vrai! Le médecin va commencer par mesurer la force de tes muscles.

Il va devoir ensuite contrôler le bon fonctionnement de tes enzymes GAA. C'est pour cela qu'il va te faire une prise de sang.

Ah, c'est pour ça que le docteur m'a fait un prélèvement sanguin!

Note : Il faudra aussi que tu fasses d'autres examens pour voir l'état de tes poumons et de ton cœur.

J'ai aussi passé un test de spirométrie.

La spirométrie permet à ton médecin de savoir si tu as du mal à respirer. Cela montre que les muscles dont tu sers pour respirer sont peut-être plus faibles que la normale.

Tu peux également devoir subir un autre examen pour examiner tes gènes.

Cool!

J'ai compris ! Passons maintenant à la grande question numéro 3 : qu'est-ce que je peux faire ?

Une fois le diagnostic posé, on peut commencer à s'occuper de ta maladie.

Bien qu'il n'y ait pas de remède contre la maladie de Pompe, tu vas pouvoir travailler avec toute l'équipe de docteurs et d'infirmières qui va collaborer avec toi et avec ta famille pour que tu bénéficies de tous les soins dont tu as besoin.

Assez cool, non?

Ouais, je suppose.

Attends, qu'est-ce qui ne va pas? Avons-nous oublié quelque chose?

Négatif, toutes les informations ont été données.

Je pense que je sais quel est le problème.

Laisse-moi deviner, tu es content de tout savoir sur la maladie de Pompe, mais cela ne va pas vraiment t'aider au quotidien, c'est bien ça ?

Exactement! C'est dur de savoir qu'il y aura peut-être des choses que je ne pourrai pas faire et que mes amis peuvent faire.

Et je sais qu'à mesure que je vais vieillir, cela va continuer.

Je comprends tout à fait. Vivre avec la maladie de Pompe, c'est parfois difficile, et il y aura des moments où nous aurons besoin d'aide, et même cela peut être frustrant.

Mais nous ne sommes plus seuls désormais! N'oublie jamais que tu as de la famille, des amis et toute une équipe médicale qui est là pour t'aider! Il y a aussi des groupes de soutien où tu peux parler et dire ce que tu ressens. Et rappelle-toi, tu peux toujours me textoter si tu as besoin de communiquer avec quelqu'un qui sait parfaitement ce que tu traverses !

Et souviens-toi que c'est toi qui décides de ta vie, pas ta maladie! Il y a des choses que tu peux faire pour t'aider, te faciliter la vie avec la maladie de Pompe, comme des activités et des exercices qui vont te donner de la force et renforcer ta coordination. Le fait de manger sainement peut aussi t'aider.

Note : il est toujours important de parler de tous ces points avec ton médecin.

Et si un jour, tu te sens submergé par tes émotions, n'oublie pas qu'il y a des psychologues et des conseillers qui peuvent t'aider, toi et ta famille.

Cool, c'est bon à savoir!

Et comme à présent, vous êtes tous les deux experts de la maladie de Pompe, je vous décerne une médaille à titre honorifique!

Et je vous remets à chacun un « médichron ». C'est un ordinateur qui contient toutes les informations que vous avez apprises aujourd'hui, ce qui vous permettra d'aider les autres à comprendre la maladie de Pompe.

Waouh, trop cool, merci!

C'est génial! Merci, Pump!

Les adieux ont désigné Jesse et Shaylee.

Allez-y, éduquez et restez génial!

Ça ira!

Je sais seulement comment être génial, alors ça devrait être facile!

Le lendemain...

Je sais que vous vous êtes tous demandés ce qui se passait avec moi. Eh bien, j'ai une maladie qui s'appelle la maladie de Pompe.

Et c'est un problème au niveau de mes cellules!

Tu sais quoi, mon pote le robot, on fait du bon boulot tous les deux.

Affirmatif !

[Parlez toujours avec votre médecin des questions importantes que vous pourriez avoir au sujet de votre maladie ou de sa prise en charge]

[Merci d'avoir regardé!]