

Maladie de Pompe (formes juvéniles et adultes)

Etiquette

1 BILAN et/ou TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENCE :

Aucun bilan ou traitement spécifique de la maladie de Pompe n'est à mettre en place en urgence. La prise en charge en urgence est symptomatique selon la situation clinique et en prenant en compte les risques particuliers liés à cette pathologie et ses éventuels traitements (cf paragraphe 3).

En cas d'insuffisance respiratoire restrictive (origine neuromusculaire), la désaturation et/ou l'hypercapnie sont des signes de gravité. En cas de décompensation respiratoire, l'administration d'O₂ à haute concentration doit être accompagnée d'une ventilation non invasive.

2 COMPLICATIONS POSSIBLES EN LIEN AVEC LA MALADIE DE POMPE (rayer les situations ne concernant pas le patient)

1/ INSUFFISANCE RESPIRATOIRE ET MYOPATHIE :

La maladie de Pompe peut évoluer vers un tableau de myopathie responsable d'insuffisance respiratoire chronique restrictive avec possibles décompensations aiguës. **Attention, en cas de décompensation respiratoire, les signes de luttés peuvent être totalement absents.** Selon la gravité de l'atteinte musculaire, une polypnée isolée, une orthopnée ou des signes d'hypercapnie (céphalée matinale, hypersudation, confusion, somnolence...) peuvent être des signes d'alerte.

En cas de signes respiratoires, un gaz du sang (à la recherche d'une acidose hypercapnique) doit être systématiquement réalisé, ainsi qu'une radiographie de thorax. **La désaturation est très tardive dans les insuffisances respiratoires restrictives.**

En cas de fièvre associée, une antibiothérapie doit facilement être prescrite et un ECBC réalisé (pour les enfants de plus de 6 ans).

Pour les patients qui ont une VNI chronique (ventilation non invasive), penser à mettre la VNI dès que possible, avec ajout possible d'O₂ sur la machine. Eviter l'administration d'oxygène à haut débit seul sans ventilation.

2/ CHAMBRE IMPLANTABLE (CI ou PAC) :

Certains patients sont porteurs d'une voie centrale (PAC) pour leur enzymothérapie. En cas de fièvre, une infection du cathéter doit être éliminée et le patient a pour consigne de consulter aux urgences pour réalisation d'un **bilan infectieux** : NFS, CRP, PCT, Hémocultures sur PAC et périphériques +/- autres prélèvements infectieux selon clinique.

En cas de suspicion d'infection du PAC, **une antibiothérapie anti-staphylococcique** doit être débutée rapidement (selon protocole local).

3 PHYSIOPATHOLOGIE :

La maladie de Pompe (MP), ou glycosidase de type II, est une maladie de surcharge lysosomale de transmission autosomique récessive due à un déficit en alpha-glucosidase acide (GAA) ou maltase acide. Son déficit conduit à une accumulation de glycogène dans la plupart des tissus, mais les symptômes sont principalement dus à l'altération des muscles squelettiques.

La MP comporte un large spectre clinique allant de la forme pédiatrique jusqu'à des formes de l'adulte. La forme de l'adulte se manifeste par une **atteinte musculaire progressive et respiratoire.**

Le traitement spécifique de la maladie de Pompe est une enzymothérapie (Myozyme® ou Nexviadyme®, toutes les 1 ou 2 semaines) qui est un traitement chronique et jamais urgent .

Selon la forme de la maladie, l'enzymothérapie peut ne pas être indiquée.

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



4 CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES/ CONSEILS GENERAUX :

- Pas de contre indications médicamenteuses
- Tous les vaccins sont préconisés, y compris la grippe, le COVID et la vaccination renforcée contre le pneumocoque.
- Il n'y a pas de régime alimentaire particulier recommandé.
- L'atteinte musculaire est chronique, l'élévation des CPK est habituelle et modérée ainsi que l'élévation des transaminases. Il n'y a pas d'épisode de rhabdomyolyse aigue.
- Une perfusion d'enzymothérapie peut être annulée ou décalée en cas de situation rendant impossible son administration.



CHIRURGIE ou Anesthésie :

- Le risque de décompensation respiratoire doit être pris en compte avant toute chirurgie. Prévoir une réévaluation pré-opératoire avec le médecin spécialisé référent. Une anesthésie locale ou loco régionale doit être favorisée.
- En cas d'anesthésie générale, l'utilisation des curares à demi-vie longue doit être évitée. Si utilisation indispensable de curares : utiliser des curares non-dépolarisants et monitorer la curarisation+++ Le suxamethonium chloride (succinylcholine) est contre-indiqué (curare dépolarisant, favorise la contraction musculaire et donc la rhabdomyolyse et l'hyperkaliémie). Les halogénés doivent également être évités (risque d'hyperthermie maligne).
- En post-opératoire: Surveillance étroite de la fonction respiratoire et indication fréquente de ventilation prolongée. Après extubation, en l'absence de complication particulière, reprendre la VNI habituelle au décours.
- Une antalgie optimale doit être réalisée pour limiter l'aggravation respiratoire liées aux douleurs (par ex : association d'une péridurale à l'AG en cas de chirurgie abdominale pour prévenir l'aggravation de la parésie diaphragmatique).
- En cas de chirurgie programmée, discuter en amont d'une hospitalisation en milieu de surveillance adaptée (soins intensifs/réanimation).

NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr