

## Maladie de Pompe

Tout jeune, étant très sportif, j'étais loin de penser et même de m'imaginer comment une simple déficience d'un enzyme dans mon corps pourrait occasionner une dégradation musculaire accrue. De façon simple l'activité enzymatique de l'acide maltase, cet enzyme responsable de la dégradation du sucre ou du glycogène à l'intérieur du lysosome est déficient et il en résulte d'une accumulation de glycogène accrue à l'intérieur de mes cellules, ce qui altère la fonction de la fibre musculaire. Bref c'est seulement en 1997 que j'ai pu entendre pour la toute première fois le nom de cette maladie. Après avoir subi une biopsie musculaire du biceps à l'âge de 24 ans, le diagnostic tomba : maladie de pompe. Une maladie génétique lysosomale dite orpheline ou rare. Au moment du diagnostic, il y avait déjà 4 ans que je n'étais plus apte à faire des pas de course.

Au fil des ans, j'ai abandonné toute pratique de sports mais je conserve néanmoins cette dose d'adrénaline aujourd'hui du haut des gradins. Mais il n'y a pas que les sports, il y a aussi la qualité de vie qui en prend un coup, ces moindres gestes si facile et routinier devenu laborieux. Certes, j'apprends au fil du temps à vivre quotidiennement avec cette maladie, ce qui me pousse à apprécier chaque petit moment intense de joie et de bonheur que la vie me réserve. Ces moments précis, je les enfouis dans ma mémoire et au moment opportun quand un obstacle survient, je les fais resurgir. Cette mémoire est devenu ma grande amie, ma psychologue.

Mais dans toute cette histoire, il y a aussi la famille. Papa et Maman, ceux qui m'ont donné la vie et qui sont toujours présents pour moi et si compréhensif. Je me mets à leur place et cela ne doit pas être évident de voir la situation de leur fils se dégrader sans pouvoir rien y faire. Il y a aussi ma petite sœur et son époux que j'adore par dessus tout et qui me font vivre des moments inoubliables, leur mariage et tout récemment celui d'être choisi parrain de leur tout premier enfant, un magnifique petit garçon. Les amis (es) occupent également une grande place dans ma vie et inconsciemment je retrouve en eux une grande source de motivation. Je peux vous dire que je ne voudrais pour rien au monde abandonner ceux que j'aime.

Aujourd'hui à 32 ans, je dois avouer que sur le plan physique, mes muscles sont lourdement hypothéqués surtout au niveau du dos, des épaules, des hanches, du fessier et des jambes. Malgré tout, je parviens toujours à faire quelques pas difficilement mais combien motivant. Le soir avant le couché, un bain chaud est grandement apprécié pour enlever toute cette tension dans les muscles. Une petite séance d'étirement est également la bienvenue. Sur le plan respiratoire ma capacité normale est passée de 68 % en 1997 à 43 % en 2005. Pour l'instant, la ventilation assistée est écartée mais elle fait partie de la réalité.

Les défis ont toujours fait partie de ma vie, mais ce défi ci, le combat de cette maladie j'y consacre ma vie, l'espoir habite mes pensées, me motive, me guide. Tout un défi qui fait qu'aujourd'hui je garde le sourire et continue d'apprécier la vie.

Yves