

La mucopolysaccharidose de type I



Les signes prépondérants de la maladie

Chaque patient est un cas unique sur le plan de l'âge d'apparition des troubles, de l'ordre d'apparition des symptômes cliniques et de l'évolution de la maladie.

L'absence d'un ou plusieurs symptômes n'exclut pas le diagnostic.

Valvulopathies⁽²⁾

- Principalement mitrale et aortique
- Double atteinte valvulaire chez 60% des patients

Mains en griffe

- Pas de lésion érosive en radiographie
- Doigts trapus et courts
- Racourcissement des tendons

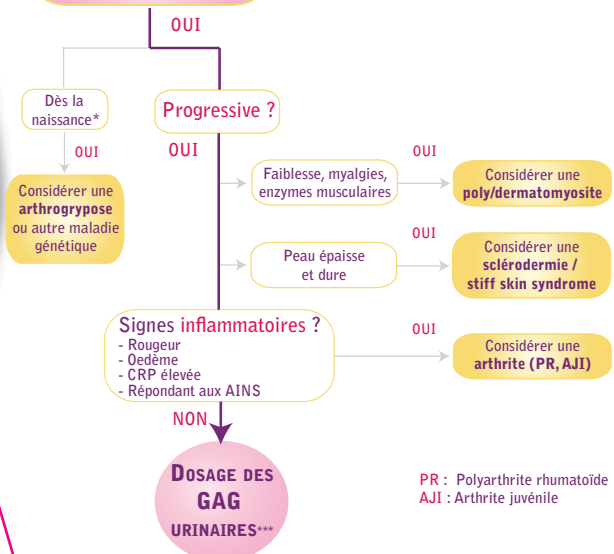


Avec l'aimable autorisation du Pr Jaussaud

Raideur articulaire⁽⁴⁾

- Progressive
- Sans signe inflammatoire

RAIDEUR ARTICULAIRE ?



PR : Polyarthrite rhumatoïde
AJI : Arthrite juvénile

Syndrome du canal carpien⁽²⁾

- Généralement avant l'âge de 35 ans
- Le plus souvent bilatéral dans le temps

Autres atteintes

- Opacités cornéennes
- Dymorphie faciale modérée
- Antécédent de hernies
- Troubles digestifs
- Atteintes respiratoires

Liste non exhaustive des atteintes observées chez les patients atteints de MPS I



Ces signes cliniques sont fréquemment observés chez les patients atteints de mucopolysaccharidoses⁽²⁾

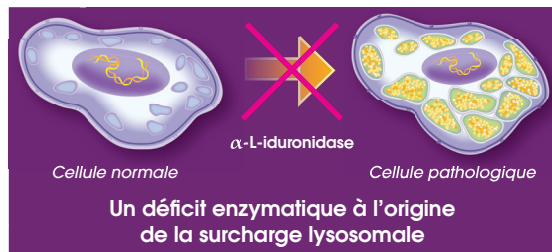
1: Les Cahiers d'Orphanet: Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques - Novembre 2010
2: Thomas et al. Childhood onset of Scheie syndrome, the attenuated form of mucopolysaccharidosis I. J Inherit Metab Dis. 2010 Aug;33(4):421-7
3: Protocole National de Diagnostic et de Soins MPSI - HAS - Juin 2007
4: Cimaz et al. Joint contractures in the absence of inflammation may indicate mucopolysaccharidosis. Pediatr Rheumatol Online J. 2009 Oct 23;7:18

La mucopolysaccharidose de type I

Une maladie rare mais plus orpheline !

La plus fréquente des mucopolysaccharidoses^(1,2)

- NOM :** ■ Mucopolysaccharidose de type I ou Syndrome d'Hurler/Scheie
- FAMILLE :** ■ Maladie de surcharge lysosomale
- GROUPE :** ■ Mucopolysaccharidoses
- DÉFICIT :** ■ α -L-iduronidase
- SUBSTRATS ACCUMULÉS :** .. ■ Glycosaminoglycanes (GAG)
- TRANSMISSION :** ■ Autosomique récessif
- INCIDENCE :** ■ 1/100 000 naissances

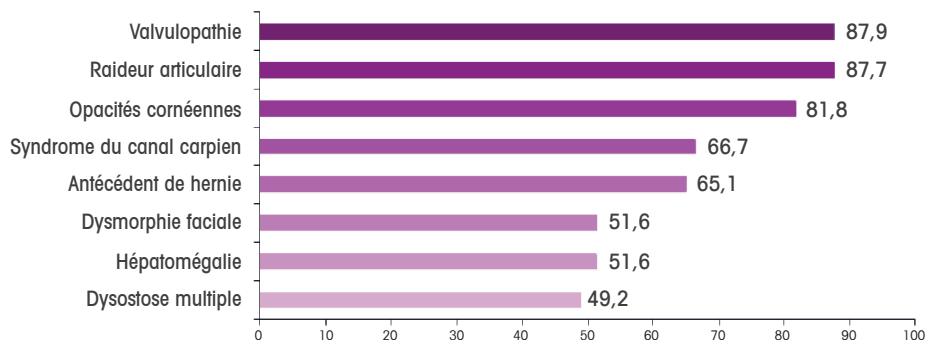


Le syndrome de Scheie : la forme modérée de la MPS I⁽²⁾

La mucopolysaccharidose de type I (MPS I) est une maladie hétérogène présentant un véritable continuum d'atteintes et d'expressions cliniques.

Dans sa forme modérée, le syndrome de Scheie, les multiples manifestations apparaissent généralement dès l'enfance mais leur séquence d'apparition et leur présentation hétérogène retardent le diagnostic.

L'espérance de vie est conditionnée par la sévérité et l'évolution des atteintes cardiaques et respiratoires.



Fréquence en % des atteintes observées chez les patients atteints du syndrome de Scheie.⁽²⁾

Un diagnostic simple⁽³⁾

- Orientation biologique par dosage quantitatif et qualitatif des GAG (glycosaminoglycanes ou mucopolysaccharides).
- Confirmation du diagnostic par mesure de l'activité enzymatique leucocytaire spécifique.

⚠ Ces analyses doivent être réalisées dans un laboratoire spécialisé (liste sur www.orpha.net)

Des traitements existent⁽³⁾

- Deux thérapeutiques spécifiques sont disponibles : la thérapie enzymatique substitutive et la transplantation de cellules souches hématopoïétiques pour les patients atteints d'une forme sévère, âgé de moins de 2 ans.
- Une prise en charge adaptée et un traitement symptomatique sont particulièrement importants pour les patients et leur entourage.

Le pronostic vital et fonctionnel peut être engagé, il existe cependant des traitements spécifiques.