

# La Mucopolysaccharidose de type 1

## L'essentiel



Maladie génétique **rare** et **sous-diagnostiquée**<sup>1</sup>, elle existe sous **3 formes**<sup>1</sup>. Une **prise en charge thérapeutique** est possible : la greffe\* et/ou le traitement enzymatique substitutif<sup>2</sup>.



Les **signes d'appel** sont **multisystémiques** et **hétérogènes**. L'âge et l'ordre d'apparition des symptômes, leur sévérité et l'évolution de la maladie, sont propres à chaque patient<sup>1,2,3</sup>.



La **mutation du gène IDUA** induit un **déficit enzymatique** en  **$\alpha$ -L-iduronidase** entraînant une **accumulation de GAG\*\*** (héparane sulfate et dermatane sulfate)<sup>2,4,5</sup>.



Diagnostic précoce

Un **diagnostic précoce** est essentiel pour **optimiser la prise en charge** des patients et leur **devenir clinique**<sup>1</sup>.

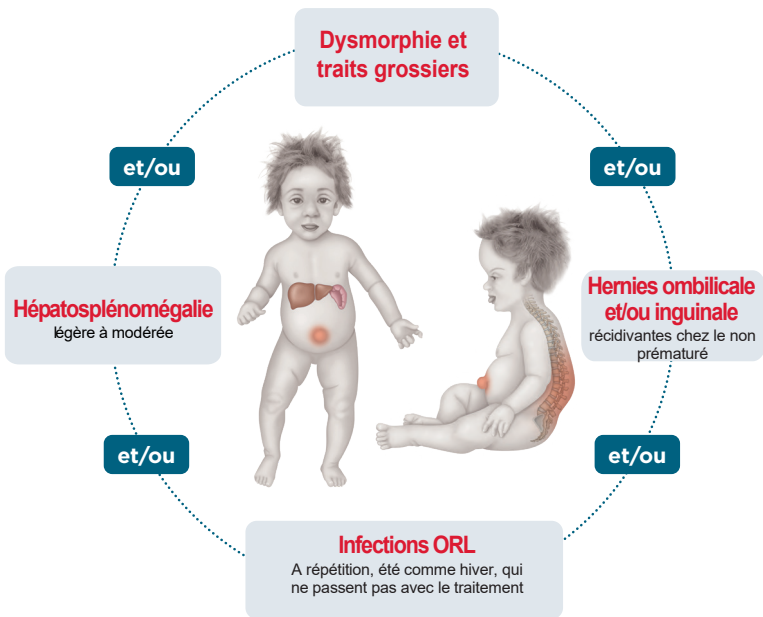
\*transplantation de cellules souches hématopoïétiques.

\*\*glycosaminoglycanes.

## SIGNES D'APPEL

FORME SÉVÈRE - HURLER<sup>1,2,4,6</sup>

Enfant normal à la naissance,  
apparition des signes à partir des premiers mois de vie



Liste non exhaustive. Autres signes fréquents : macrocranie, infections ORL à répétition, troubles du sommeil, dysostose multiple,<sup>4</sup>

## SIGNES D'APPEL

FORMES ATTÉNUÉES - HURLER-SCHEIE ET SCHEIE <sup>1,2,4,6</sup>

Apparition des premiers signes à partir de 3-4 ans

Ralentissement de la  
vitesse de croissance

et/ou

et/ou

Hernies  
récurrentes  
après chirurgie

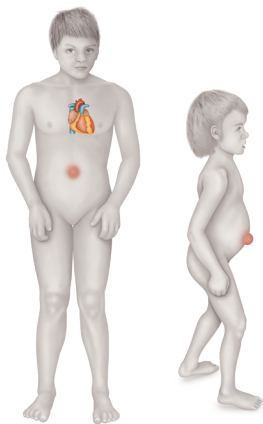
Antécédents de  
chirurgie ORL

et/ou

et/ou

Limitations de  
l'amplitude articulaire

Extension incomplète des  
genoux, coudes et/ou main...



Liste non exhaustive. Autres signes fréquents : opacité cornéenne, hépatosplénomégalie, syndrome du canal carpien bilatéral, troubles du sommeil, valvulopathie, dysostose multiple, ...<sup>1</sup>

## CONDUITE À TENIR EN CAS DE SUSPICION

### ■ DIAGNOSTIC DE LA MPS1<sup>1,2</sup>

Le diagnostic de certitude, **simple** et **rapide**, repose sur la mise en évidence d'un **déficit profond enzymatique en  $\alpha$ -L-iduronidase**.

#### ■ Examens urinaires

##### **Analyse quantitative :**

élévation des GAGs\*

##### **Analyse qualitative :**

mise en évidence de fractions anormales de dermatane sulfate et d'héparane sulfate

Dans les formes atténuées, les taux urinaires de GAGs\* peuvent être normaux ou peu augmentés.

#### ■ Examen sanguin

##### Dosage de l'**activité enzymatique résiduelle de l'enzyme $\alpha$ -L-iduronidase**

(dans les leucocytes, les fibroblastes, les amniocytes en cultures et les villosités choriales)

La valeur de l'activité enzymatique ne permet pas de distinguer les formes sévères des formes atténuées.

### ■ GÉNÉTIQUE<sup>2</sup>

Recherche de **mutation du gène IDUA** codant pour l' **$\alpha$ -L-iduronidase** (4p16.3) pouvant permettre, dans certains cas, de prédire la sévérité du phénotype.

\*glycosaminoglycanes.

## CONDUITE À TENIR EN CAS DE SUSPICION

### LABORATOIRES SPÉCIALISÉS

Plusieurs **laboratoires spécialisés** sont en mesure de réaliser les **dosages enzymatiques**, permettant de confirmer le diagnostic de la MPS1.\*



Scannez-moi  
pour découvrir  
les laboratoires  
spécialisés

\*Toute demande de confirmation de diagnostic doit se faire auprès d'un laboratoire spécialisé et doit être accompagnée d'une fiche de renseignements reprenant les signes cliniques ayant généré la suspicion de MPS1.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Beck *et al.* The natural history of MPS I: global perspectives from the MPS I Registry. *Genetics in Medicine*. 2014; 16, 759–65
2. Protocole National de Diagnostic et de Soins MPS - HAS - Juillet 2016
3. Moore D. *et al.* The prevalence of and survival in Mucopolysaccharidosis I: Hurler, Hurler-Scheie and Scheie syndromes in the UK. *Orphanet J Rare Dis*. 2008; 16,3-24.
4. Guffon *et al.* La mucopolysaccharidose type 1 (MPS I): présentation clinique et traitement actuel. *Médecine thérapeutique / Pédiatrie*. 2003; 6 (2), 91-7
5. Michaud M, Belmatoug N, Catros F, *et al.* Mucopolysaccharidoses : quand y penser ? [Mucopolysaccharidosis: A review]. *Rev Med Interne*. 2020;41,180-88.
6. Guffon *et al.* Growth impairment and limited range of joint motion in children should raise suspicion of an attenuated form of mucopolysaccharidosis: expert opinion. *European Journal of Pediatrics*. 2019 ;178,593-603.

**Information médicale et pharmaceutique :**

MÉTROPOLE **0 800 394 000**  Service & appel  
gratuits

DROM COM **0 800 626 626**  Service & appel  
gratuits

**Appel depuis l'étranger :** +33 1 57 63 23 23

**Formulaire de contact :** [www.sanofimedicalinformation.com](http://www.sanofimedicalinformation.com)

**Sanofi-aventis France**

82 avenue Raspail, 94250 Gentilly  
[www.sanofi.fr](http://www.sanofi.fr)