

La Mucopolysaccharidose de type 1.

L'essentiel



Maladie génétique **rare** et **sous-diagnostiquée**¹, elle existe sous **3 formes**¹. Une **prise en charge thérapeutique** est possible : la greffe* et/ou le traitement enzymatique substitutif².



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^{1,2,3}.



La **mutation du gène IDUA** induit un **déficit enzymatique** en **α -L-iduronidase** entraînant une **accumulation de GAG**** (héparane sulfate et dermatane sulfate)^{2,4,5}.



Diagnostic précoce

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

* Transplantation de cellules souches hématopoïétiques.

** Glycosaminoglycanes.

SIGNES D'APPEL

FORME SÉVÈRE - HURLER^{1,2,4,6}

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

**Macrocrânie et
traits grossiers**

et/ou

**Infections ORL
récurrentes**
été comme hiver, ne
passant pas avec le
traitement

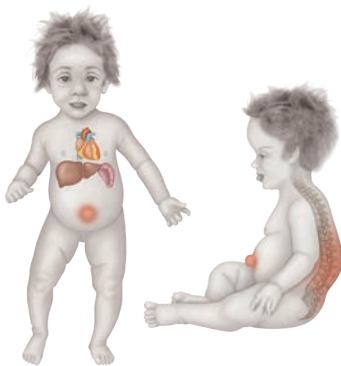
et/ou

**Hernies
ombilicales
ou inguinales**
chez les non-prématurés

et/ou

et/ou

**Hépto-
splénomégalie**
légère à modérée



* Liste non exhaustive. Autres signes fréquents : déficit auditif, troubles du sommeil, dystosies multiples,...

SIGNES D'APPEL

FORMES ATTÉNUÉES - HURLER-SCHEIE ET SCHEIE ^{1,2,4,6}

Apparition des premiers signes à partir de 3-4 ans*

**Défaut d'extension
articulaire**extension incomplète des épaules,
coudes, mains, genoux

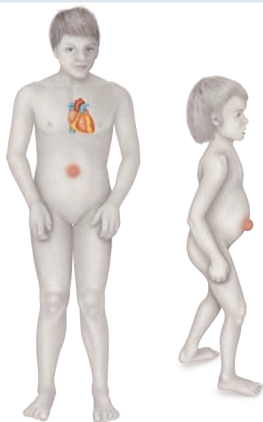
et/ou

et/ou

**Hernies
récidivantes**
après chirurgie**Ralentissement
de la vitesse
de croissance**
à partir de 3-4 ans

et/ou

et/ou

Antécédents de chirurgies
ORL, orthopédique...

* Liste non exhaustive. Autres signes fréquents : opacité cornéenne, hépatosplénomégalie, syndrome du canal carpien bilatéral, troubles du sommeil, valvulopathie, dysostoses multiples, ...¹

CONDUITE À TENIR EN CAS DE SUSPICION

■ DIAGNOSTIC DE LA MPS DE TYPE 1 ^{1,2}

Le diagnostic de certitude, **simple** et **rapide**, repose sur la mise en évidence d'un **déficit profond enzymatique en α -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 α -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 ²

Recherche de **mutation du gène IDUA** codant pour l' **α -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 MPS de type I.*



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 MPS I.

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 - Janvier 2025
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.

emplacement carte de visite

Pour contacter l'information médicale :

Par internet : <https://www.sanofimedicalinformation.com>

Par téléphone du lundi au vendredi de 9h à 18h aux numéros suivants :

Depuis la métropole :

0 800 394 000

Service & appel
gratuits

Depuis les DROM-COM :

0 800 626 626

Service & appel
gratuits

Sanofi Winthrop Industrie

82 avenue Raspail, 94250 Gentilly
www.sanofi.fr

sanofi