

Mucopolysaccharidoses type I (MPS I)

Les Mucopolysaccharidoses (MPS) sont un groupe de maladies génétiques rares.¹ Ce sont des maladies de surcharge lysosomale multisystémiques et progressives. Il existe 7 types de MPS différents, dont la MPS I.

À propos de la MPS I :

La MPS I est une maladie progressive, multisystémique et hétérogène, touchant plusieurs organes.¹

- En France, chaque année, **8 nouveaux patients** atteints de MPS I sont diagnostiqués.^{1,2}
- C'est une **maladie héréditaire** liée au déficit d'une enzyme du lysosome, indispensable à la dégradation de substances appelées glycosaminoglycanes qui s'accumulent dans les organes.¹

La MPS I se décline en 3 phénotypes :

- La forme sévère dite « **maladie de Hurler** ».
- Deux formes atténuées appelées « **maladies de Hurler-Scheie et de Scheie** ».

Liste non exhaustive des principaux symptômes¹:

Un diagnostic précoce est essentiel pour optimiser le bénéfice clinique de la prise en charge.

SYMPTÔMES FORMES SÉVÈRE

« Maladie de Hurler »



Cerveau : atteinte cognitive, retard psychomoteur (Hurler)



Yeux : opacité cornéenne, perte d'acuité visuelle



ORL : infections récurrentes, qui persistent malgré le traitement, et perte d'audition

SYMPTÔMES COMMUNS



Hernies ombilicales et/ou inguinales : souvent récidivantes après une cure chirurgicale



Hépatosplénomégalie légère à modérée : augmentation simultanée du volume du foie et de la rate

SYMPTÔMES FORMES ATTÉNUÉES

« maladies de Hurler-Scheie et de Scheie »



Coeur : valvulopathies



Os : petite taille et atteintes osseuses



Articulations : raideurs articulaires des épaules, coudes, mains, genoux, chevilles

Références :

1. Haute Autorité de santé (HAS). Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) - Mucopolysaccharidoses. Consulté en Mars 2023
2. JINSEE. Bilan démographique 2019. INSEE Première N° 1789. Janvier 2020.

Coordonnées de l'information médicale :

Sanofi-Aventis France
82 Avenue Raspail
94250 Gentilly
Formulaire de contact : www.sanofimedicalinformation.com