

Mucopolysaccharidose (MPS)

MPS I, MPS II, MPS III, MPS IV, MPS VI, MPS VII, (MPS IX)

En cas d'anesthésie nécessitant une intubation, prendre contact avec l'équipe référente
Précautions indispensables en cas de manipulation du rachis cervical (risque de compression)

Nom:
 Prénom:
 DDN:
 Suivi pour:

1 BILAN et/ou traitement à mettre en place en urgence

Aucun bilan ou traitement spécifique des MPS n'est à mettre en place en urgence. La prise en charge en urgence est symptomatique selon la situation clinique et en prenant en compte les risques particuliers de ces pathologies et ses éventuels traitements (cf infra).

2 Physiopathologie

Les MPS sont des maladies lysosomales dues à des déficits enzymatiques responsables de l'accumulation de mucopolysaccharides ou glycosaminoglycanes (GAGs). Cette accumulation provoque des dysfonctionnements tissulaires dans les organes concernés. Compte tenu de la large distribution de ces composés, les manifestations cliniques des MPS sont multisystémiques, chroniques et progressives. Dans toutes ces types de MPS, il existe un continuum entre les formes sévères et modérées. L'âge des premiers symptômes dépend de la sévérité de la maladie : les signes sont souvent observés dès les premiers mois de vie mais il existe aussi des formes de révélation adulte.

Différents types de traitements sont utilisés ou en cours d'essai thérapeutique pour les MPS. Actuellement deux traitements ont prouvé leur efficacité et sont validés pour certaines de ces maladies : la transplantation de cellules souches hématopoïétiques (TCSH) (efficace essentiellement pour la MPS I) et le traitement enzymatique substitutif (TES) par voie intraveineuse (MPS I, II, IV, VI, VII). L'enzymothérapie est un traitement chronique et jamais urgent.

Selon la forme de la maladie, l'enzymothérapie peut ne pas être indiquée ou être arrêtée secondairement.

3 Complications possibles en lien avec la MPS (rayer les situations ne concernant pas le patient)

• 1/ Chambre implantable (CI) ou PAC:

Certains patients sont porteurs d'une voie centrale (PAC) pour leur enzymothérapie. En cas de fièvre, une infection du cathéter doit être éliminée et le patient a pour consigne de consulter aux urgences pour réalisation d'un **bilan infectieux** : NFS, CRP, PCT, Hémocultures sur PAC et périphériques +/- autres prélèvements infectieux selon clinique. En cas de suspicion d'infection du PAC, **une antibiothérapie anti-staphylococcique** doit être débutée selon le protocole local. (par exemple : Vancomycine IV : DC à 15mg/kg sur 60 min puis DE à 45mg/kg/j en continu +/- Gentamicine IV : 8 mg/kg/j en 1 injection de 30 min +/- Verrou local d'ATB). **En raison de l'atteinte valvulaire associée, penser à rechercher une endocardite.**

• 2/ Atteintes ORL et respiratoire :

La MPS est caractérisée par une **infiltration progressive de l'ensemble des voies aériennes**, responsable d'une macroglossie, d'une hypertrophie des amygdales/végétations et chez l'enfant plus âgé ou l'adulte d'une infiltration de la trachée. Ils peuvent également avoir une insuffisance respiratoire restrictive et/ou obstructive chronique. La ventilation non invasive est parfois nécessaire. **Attention, ces patients sont difficiles à intuber** (cf au verso).

En cas de signes respiratoires aigus: faire un examen de la cavité buccale et de l'oropharynx (si besoin avec l'aide de l'ORL), gaz du sang et radiographie de thorax. En cas de fièvre associée, des PCR nasales pourront être faites; une antibiothérapie sera souvent prescrite. Certains patients présentant des décompensations respiratoires fréquentes ont une antibiothérapie alternée. Les corticoïdes locaux en spray et/ou systémique en cure courte améliorent l'inflammation et l'œdème des voies aériennes supérieures.

• 3/Atteinte cardiaque:

Elle est fréquente (y compris dans les formes modérées) avec une atteinte valvulaire (essentiellement aortique et mitrale), une cardiomyopathie hypertrophique, des troubles de conduction ou des troubles du rythme, et parfois des signes d'ischémie myocardique. **En cas de symptômes cardiaques aigus:** faire un ECG (+/- un holter), une troponine, une échographie cardiaque et demander un avis cardiologique. Certains patients sont porteurs d'une valve de remplacement. En cas de valvulopathie, une antibioprophylaxie de l'endocardite doit être proposée, selon les recommandations actuelles.

• 4/ Spécificités neurochirurgicales:

Il existe deux situations aigües ou subaigües:

- **Hydrocéphalie** (apparition de vomissements, céphalées, augmentation du périmètre crânien, troubles de l'équilibre...) : réaliser une imagerie cérébrale. Une dérivation peut être nécessaire (ventriculo-péritonéale, DVP). Si le patient est porteur d'une DVP, ces symptômes évoquent une obstruction de la valve.
- **Compression médullaire haute ou basse** par instabilité C1/C2, ou liée à cyphoscoliose thoraco-lombaire (troubles mictionnels récents, syndrome pyramidal, troubles moteurs ou sensitifs, douleurs...)

Dans ces deux cas, un avis neurochirurgical en urgence est préconisé.

4 Contre-indications médicamenteuses / conseils généraux

- Une perfusion d'enzymothérapie peut être annulée ou décalée en cas de situation rendant impossible son administration.
- Tous les vaccins sont préconisés y compris la grippe, le COVID. Pour les patients ayant eu une greffe de moelle, le schéma vaccinal est à discuter avec l'équipe de greffe et le médecin référent.
- Il n'y a pas de régime alimentaire spécifique.
- Pas de contre-indication médicamenteuse

CHIRURGIE et/ou ANESTHÉSIE :



En raison de la macroglossie, de l'infiltration des voies aériennes supérieures, moyennes et inférieures, d'une sténose trachéale éventuelle et d'une morphologie avec cou court, ainsi qu'un risque de bronchospasme ces patients sont très souvent difficiles à intuber mais aussi à ventiler et à extuber. En urgence, une intubation sous contrôle endoscopique voire une trachéotomie pourra être discutée.

Si possible, l'intubation se fera en présence d'un ORL et dans un centre ayant l'expertise de ces malades.

Attention aux mouvements de flexion/extension du cou, la mobilisation du rachis cervical doit être prudente en raison du risque de compression médullaire haute C1/C2 (instabilité C1/C2, sténose du canal rachidien liée à la dysostose, hypoplasie de l'odontoïde...) entraînant un risque de paraplégie définitive !

- Le risque de décompensation respiratoire doit être pris en compte avant toute anesthésie. Certains patients ont une contre-indication à l'intubation.
- Prévoir une liste d'exams pré opératoires (cf infra). Une anesthésie locale ou loco régionale doit être favorisée, en gardant en tête qu'une intubation peut être nécessaire si complication. Si plusieurs gestes chirurgicaux sont nécessaires sous anesthésie générale, il est recommandé de regrouper ces différents gestes lors d'une même anesthésie.
- **En post opératoire:** surveillance étroite en soins intensifs de la fonction respiratoire et possibilité d'indication à une ventilation non invasive prolongée. Risque d'obstruction des voies aériennes, d'œdème pulmonaire, laryngé ou lingual, y compris à distance de l'extubation. Ces risques doivent avoir été expliqués aux familles au préalable.

- **Examens recommandés avant toute anesthésie générale, à évaluer en fonction de l'âge et du type de MPS:**
 - Scanner de trachée (évaluation de la déformation de la trachée et des sténoses)
 - Examen ORL avec naso fibroscopie
 - Polygraphie ou Polysomnographie (évaluation du SAOS)
 - Echographie cardiaque (annuelle)

Patients en soins palliatifs / limitation de soins / accompagnement de fin de vie:

- Certains patients ont une atteinte multisystémique et/ou neurocognitive sévère avec une dégradation progressive, nécessitant de limiter des thérapeutiques invasives non bénéfiques.
- Ces patients sont pris en charge le plus souvent conjointement avec une équipe de soins de confort/soins palliatifs
- Les perfusions d'enzymothérapie peuvent être arrêtées (absence de bénéfice, réaction aux perfusions...).
- Une analgésie adaptée et optimale doit être réalisée notamment pour limiter l'aggravation respiratoire.
- Certains patients ont une fiche de transmissions médicales à destination du SAMU pour la conduite à tenir en cas d'aggravation aigüe (projet de soins concerté).

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Veuillez anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr