

ATTEINTE MULTISYSTÉMIQUE ET PROGRESSIVE¹

Types de symptômes, associations, âge d'apparition, et sévérité variables selon les patients et les types de MPS

Altération de la croissance

Avance staturo-pondérale initiale puis cassure de la courbe ou **Infléchissement précoce**

Macrocéphalie progressive souvent

Atteintes osseuses

précoces et souvent prépondérantes

Cyphose thoraco-lombaire
Déformation sternale, thoracique (carène), genu valgum, cou court

Camptodactylie, doigts en griffe, Raideurs et limitations articulaires, Dysplasie de hanche

Syndrome du canal carpien précoce
Hyperlaxité poignets et chevilles (MPS IV)

Atteinte cutanée

Taches mongoloïdes étendues dès la période néonatale, peau d'orange avec aspect « granité » sur omoplates ou cuisses (MPS II)

Atteinte morphologique

s'accentuant avec l'âge

Dysmorphie faciale : traits épais, saillie des bosses frontales, macrocrairie, ensellure nasale marquée, narines larges et antéversées, cheveux drus, hypertrichose...

Atteinte stomatologique et dentaire

Macroglossie, hypertrophie gingivale, retard d'éruption, anomalie de l'émail dentaire, limitation de l'ouverture buccale, kystes ou abcès dentaires

Atteinte ORL et pulmonaire

dès les 1ers mois de vie

Encombrement rhinopharyngé chronique, infections ORL à répétition, surdité mixte, apnées obstructives du sommeil liés à hypertrophie amygdalo-adénoïdienne

Encombrement bronchique chronique, infections pulmonaires à répétition atteinte pulmonaire obstructive et/ou restrictive

Atteinte ophtalmologique

Opacités cornéennes

Atteinte de la rétine, glaucome et troubles de la réfraction (hypermétropie, myopie, astigmatisme)

Atteinte cardiaque

Valvulopathie fréquente associée parfois à cardiomyopathie, hypertension artérielle

Atteinte viscérale et digestive

Hépatosplénomégalie

Hernies inguinales² et/ou ombilicales volumineuses et récidivantes

Troubles du transit (alternance diarrhée, constipation)

Atteinte neurologique

fréquente mais inconstante, très variable selon les types

Retard des acquisitions psychomotrices, déficience intellectuelle
Régression cognitive et motrice parfois

Troubles du comportement, troubles du spectre autistique, troubles du sommeil (MPS II, III ++)

Hydrocéphalie, compression médullaire haute (C1-C2) et/ou basse (à l'endroit de la cyphose) progressive fréquente, parfois aiguë (tétraplégie, paralysie diaphragmatique)

Examens complémentaires

Radiographies (Rachis, thorax, bassin, main) :

déformations vertébrales (platyspondylie, rostre, ovoïdes) et costales, cyphose thoraco-lombaire, scoliose, coxa valga, dysplasie fémorale et acétabulaire, dysostose multiple, altérations épiphysaires, aspect effilé des métacarpiens (sucre d'orge), retard d'âge osseux

Examens complémentaires

NFS :

présence de cellules de surcharge au frottis sanguin

Examens complémentaires

IRM cérébrale et médullaire :

dilatation des espaces de Virchow-Robin, atrophie cérébrale, anomalie de la substance blanche, anomalie de calibre médullaire



Mucopolysaccharidose ?

Avis spécialisé auprès d'un Centre expert

Bilan spécialisé

en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels³

Analyse des GAGs urinaires (quantitative ET qualitative) en première intention⁴

Mesure(s) d'activité(s) enzymatique(s) spécifique(s)

Étude génétique de confirmation

Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert :
Centre de Référence / Compétence Maladies Rares :
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indications/mise en place) coordonnés par Centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos : PNDS Haute Autorité de Santé - Mucopolysaccharidoses (MPS) ([has-sante.fr](https://www.has-sante.fr)), site CETL (Comité d'Évaluation du Traitement des Maladies Lysosomales : www.cetl.net), protocole pour les patients suivis (<https://www.filiere-g2m.fr/urgences>)

¹ Maladies lysosomales entraînant l'accumulation de glycosaminoglycans (GAGs) dans divers organes et tissus.

Plusieurs types de MPS en fonction des symptômes (fonctions du déficit enzymatique).

² La présence d'une hernie inguinale chez un nourrisson, en l'absence de prématurité, doit faire évoquer le diagnostic et faire rechercher d'autres signes de MPS.

³ Autres maladies neuro/métaboliques notamment Oligosaccharidoses, Mucopolysaccharidoses de type II/III, maladies osseuses constitutionnelles, autres syndromes génétiques selon la présentation.

⁴ Chez l'adulte le résultat peut être normal.