

Guide pour mieux comprendre la mucopolysaccharidose (MPS) II



Canadian **MPS** Society
for Mucopolysaccharide & Related Diseases

Créée en 1984, la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées inc. (Société canadienne des MPS) a pour mission d'aider les personnes et les familles touchées par les MPS et les maladies apparentées, d'informer les professionnels de la santé et la population générale au sujet de ces maladies, et de réunir des fonds pour la recherche, dans le but de trouver un traitement curatif pour toutes les MPS et les maladies apparentées.

Table des matières

Introduction	4
Quelle est la cause de la MPS II?	5
Existe-t-il plusieurs formes de MPS II?	6
Fréquence de la MPS II	6
Comment la MPS II est-elle transmise?	6
Diagnostic de la MPS II	8
Diagnostic prénatal	9
Préoccupations cliniques liées à la MPS II	10
Préoccupations neurologiques : le cerveau, les sens et les nerfs	17
Traitement général et prise en charge	19
Vivre avec un enfant atteint de MPS II grave	22
Vivre avec un enfant ou un adulte atteint de MPS II atténuée	24
Traitement spécifique de la MPS II	26
La recherche : perspectives	26

Introduction

La mucopolysaccharidose de type II (MPS II), également appelée maladie de Hunter, est une maladie d'accumulation de mucopolysaccharides qui tire son nom de Charles Hunter, professeur de médecine du Manitoba, qui fut le premier à décrire deux frères atteints de cette maladie en 1917. La MPS II comprend un large spectre de gravités et les patients peuvent être classés à n'importe quel stade de ce spectre, de la forme grave (ou à 'évolution rapide') à la forme atténuée (moins grave ou à 'évolution lente'), et un bon nombre d'entre eux présentent une forme intermédiaire qui se situe au milieu. On parle de forme atténuée plutôt que légère pour décrire les patients moins gravement atteints parce que les effets de la maladie chez un patient moins gravement atteint sont encore trop importants pour être qualifiés de légers.

On peut décomposer le mot « mucopolysaccharide » en trois parties : muco renvoie à la consistance visqueuse des molécules; poly signifie nombreux; et saccharide est le terme générique désignant une molécule de sucre (comme dans « saccharine »).

Tous les patients atteints de MPS II ont un déficit de l'enzyme iduronate 2 sulfatase (également appelée IDS ou I2S) qui se traduit par l'accumulation de glycosaminoglycane (GAG), autrefois appelées mucopolysaccharides, à l'intérieur de parties spéciales de la cellule appelées lysosomes. C'est pour cela que la MPS II fait partie d'une plus grande famille de maladies appelées les maladies de surcharge lysosomale (MSL). L'accumulation de GAG est responsable des nombreux problèmes observés chez les patients atteints de MPS II.

Il n'existe pas encore de traitement curatif contre ces maladies, mais on peut aider les personnes atteintes à surmonter les défis que pose cette maladie et assurer une amélioration de leur qualité de vie. On a eu recours à des greffes de cellules souches hématopoïétiques (GCSH) pour le traitement de la MPS II. En règle générale, on ne recommande pas les GCSH, qui comprennent les greffes de moelle osseuse et de sang ombilical, car elles ont produit des résultats décevants. Le traitement enzymatique substitutif, approuvé en 2006 par la *Food and Drug Agency* (FDA) des États-Unis et en 2007 par Santé Canada, est un autre choix de traitement. Les chercheurs qui étudient les MPS continuent d'explorer

des formes de traitement plus efficaces contre ces maladies, de sorte qu'un plus grand nombre d'options soient offertes aux patients à l'avenir.

Les patients atteints de MPS II ont un déficit de l'enzyme iduronate-2-sulfatase, ce qui se traduit par l'accumulation de glycosaminoglycane (GAG). Cette accumulation est responsable des nombreux problèmes observés chez les patients atteints de MPS II.

Quelle est la cause de la MPS II?

Comme nous l'avons vu précédemment, toutes les maladies lysosomales sont liées au stockage excessif de molécules complexes appelées *glycosaminoglycane* (GAG). Les GAG sont de longues chaînes de molécules de sucre nécessaires à la formation des os, du cartilage, de la peau, des tendons et de nombreux autres tissus. Ces chaînes de sucre microscopiques sont invisibles à l'œil nu, mais on peut les étudier à l'aide d'instruments spéciaux et de méthodes analytiques.

Les GAG sont des éléments naturellement présents qui donnent au corps certaines caractéristiques nécessaires à son bon fonctionnement. Par exemple, le liquide visqueux et coulant qui lubrifie les articulations contient des GAG. Le cartilage élastique et résistant qui protège les articulations en contient aussi. Les GAG font partie de la structure normale de tous les tissus. Cependant, en présence de MPS II, les GAG s'accumulent en trop grande quantité.

Pour comprendre comment l'accumulation des GAG entraîne la MPS II, il faut savoir que le corps fabrique constamment de nouveaux GAG et détruit les vieux GAG, au cours d'un processus normal et continu de recyclage. Ce processus de recyclage est nécessaire à la bonne santé. La dégradation des GAG se produit dans une partie des cellules appelée *lysosome*. En deux mots, le lysosome est un sac plein d'enzymes digestives qui décomposent les structures cellulaires abîmées. La MPS II est considérée comme une des quelque 40 formes différentes de maladies lysosomales, car chacune de ces maladies est causée par un déficit enzymatique héréditaire différent, c'est-à-dire par l'absence d'une enzyme précise. Les enzymes sont des outils biochimiques nécessaires au processus de dégradation et de recyclage. Ainsi, plusieurs enzymes agissent les unes à la suite des autres pour dégrader les GAG.



Andrew

La chaîne de GAG est dégradée en supprimant une molécule de sucre à la fois en partant d'une des extrémités de la chaîne de GAG. Chaque enzyme joue un rôle unique et très précis dans ce processus – comme le tournevis, qui ne sert qu'à visser des vis, ou le marteau, qu'à enfoncer des clous.

Les personnes atteintes de MPS II ont un défaut dans le gène qui donne au corps des instructions pour fabriquer une enzyme spécifique appelée iduronate sulfatase (IDS), qui est essentielle à la dégradation de certaines GAG appelées dermatane sulfatase (DS) et héparane sulfatase (HS). Les dermatane sulfatase et héparane sulfatase qui ne sont pas complètement dégradées restent stockées à l'intérieur des cellules du corps et elles s'accumulent peu à peu pour causer de plus en plus de lésions. Les GAG ne sont pas toxiques en soi, mais leur accumulation en grande quantité entraîne de nombreux problèmes physiques. Par ailleurs, on sait que les GAG ont une activité biologique. Leur accumulation peut donc causer l'activation d'autres réactions chimiques dans le corps (p. ex., en provoquant l'inflammation des articulations).

Les bébés peuvent montrer peu de signes de la maladie, mais ses symptômes commencent à apparaître à mesure que les GAG s'accumulent. La consommation de sucre ou d'autres aliments usuels n'a aucun effet sur l'accumulation des GAG.

Existe-t-il plusieurs formes de MPS II?

Les personnes atteintes d'une forme grave de MPS II ont un retard de développement progressif et des problèmes physiques plus graves et progressifs. Les personnes atteintes de MPS II atténuée peuvent avoir une intelligence normale, des symptômes physiques plus légers et moins progressifs, et elles peuvent vivre jusqu'à l'âge adulte. Bon nombre de personnes atteintes de MPS II ont une intelligence normale ou près de la normale avec des symptômes physiques graves, ce qui confirme que la MPS II est une maladie très variable.

Sur un plan historique, on a divisé la MPS II en deux grands groupes (grave et légère) selon la gravité des symptômes. On considère à présent que la MPS II est une maladie au spectre continu, avec les personnes les plus gravement atteintes (ou à 'évolution rapide') à une extrémité, les personnes les moins gravement atteintes (atténuée ou à 'évolution lente') à l'autre extrémité et toute une gamme de degrés de gravité entre les deux.

Fréquence de la MPS II

On estime qu'environ 0,6 à 1,3 enfant sur 100 000 bébés de sexe masculin est atteint de MPS II. Même si la MPS II est rare sur le plan individuel, l'incidence de toutes les MPS combinées est de 1 enfant sur 25 000 naissances et la grande famille des maladies de surcharge lysosomale survient collectivement chez environ 1 enfant sur 5 000 à 7 000 naissances. Bien que ces maladies soient rares, chaque patient a besoin de soins médicaux si intensifs que leur effet sur le système médical est beaucoup plus grand que leur nombre l'indique.

Transmission de la MPS II

La MPS II est une maladie génétique. Elle a toutefois une forme d'hérédité différente de toutes les autres MPS — elle est à transmission récessive liée au chromosome X. Les filles peuvent être porteuses de la maladie mais, à l'exception de cas très rares, seuls les garçons en sont atteints.

Pour mieux saisir, il importe de comprendre certaines notions génétiques de base. Le patrimoine génétique des humains se compose d'ADN, ou acide désoxyribonucléique; presque toutes les cellules d'une personne donnée contiennent le même ADN. L'ADN se concentre presque entièrement dans le noyau de la cellule, à l'exception d'une petite partie contenue dans les mitochondries. La mutation génétique est une modification permanente de la séquence d'ADN qui constitue un gène donné. Le gène est la plus petite unité physique et fonctionnelle porteuse de l'information héréditaire nécessaire à la fabrication de molécules appelées protéines. Dans toutes les cellules humaines, on trouve deux jeux complets de gènes arrangés par paires; chaque jeu est hérité d'un des parents. La moitié des gènes vient donc de la mère et l'autre moitié, du père. Les enzymes sont produites à partir des instructions trouvées dans les gènes.

Un chromosome est une structure organisée d'ADN et de protéines présents dans les cellules. La plupart des cellules du corps humain ont 48 chromosomes : 23 qui proviennent de la mère et 23 du père. Les chromosomes X et Y déterminent si un bébé sera de sexe féminin ou masculin. Les femmes ont deux chromosomes X (un de la mère et l'autre du père). Les hommes ont un chromosome X (de la mère) et un

chromosome Y (du père). On dit que la MPS II est une maladie liée au chromosome X parce que le gène nécessaire pour fabriquer l'enzyme iduronate 2 sulfatase (I2S) se trouve sur le chromosome X.

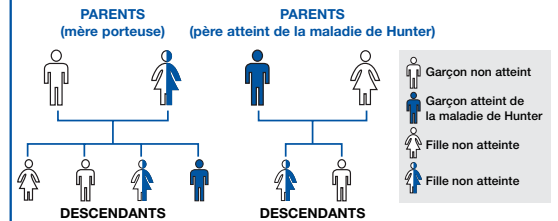
Les femmes qui ont un chromosome X (défectueux) de la MPS II et un chromosome X (fonctionnel) non atteint ont suffisamment d'enzymes pour rester en bonne santé parce que le chromosome X non atteint contient le gène nécessaire pour produire l'enzyme. Même si le corps ne peut produire qu'environ 50 pour cent de la concentration normale d'enzymes, celle-ci est souvent suffisante pour maintenir la personne en bonne santé. C'est ce qui explique que la MPS II est très rare chez les femmes, quoiqu'on ait signalé quelques cas. Les femmes qui ont un chromosome X de MPS II sont appelées « porteuses », puisqu'elles peuvent transmettre ce chromosome défectueux à leurs enfants. Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y; cependant, le chromosome Y ne contient pas l'ensemble complet de gènes présents sur le chromosome X. En présence de MPS II, la modification du gène se trouve sur le chromosome X. Il n'y a donc pas d'autre copie du gène sur le chromosome Y, de sorte qu'on observe presque toujours la maladie chez les hommes. Les hommes qui ont un chromosome X de MPS II n'ont pas le gène pour fabriquer suffisamment d'enzyme afin de prévenir les symptômes de la maladie.

Si une femme est porteuse de la MPS II, il y a 50 pour cent de risque que l'un de ses fils soit atteint de la maladie. De plus, il y a 50 pour cent de risque qu'une fille soit porteuse de la maladie. Toutefois, il est important de comprendre qu'une femme peut avoir un enfant atteint de MPS II et ne pas être porteuse du gène anormal, puisqu'il est possible qu'un chro-

mosome X soit modifié spontanément de façon permanente.

Si un seul membre d'une famille est atteint de la MPS II, un test d'ADN peut confirmer si la mère est porteuse ou pas. Si elle a la même mutation génétique dans le gène I2S que son fils atteint de MPS II, alors elle est porteuse. L'analyse des taux d'enzymes n'est pas une méthode fiable pour déterminer si une personne est porteuse.

COMMENT LA MALADIE DE HUNTER EST TRANSMISE



La maladie de Hunter (MPS II) révèle une hérédité liée au chromosome X. En moyenne, une mère porteuse transmet le gène anormal de l'enzyme iduronate 2 sulfatase (I2S) à 50 % de ses fils et à 50 % de ses filles. Un père atteint de la maladie de Hunter transmet le gène I2S anormal à toutes ses filles et à aucun de ses fils.

La MPS II est une maladie héréditaire à transmission récessive. Toutes les familles des personnes atteintes devraient consulter un médecin, un généticien ou un conseiller spécialisé en génétique pour obtenir de l'information sur le risque de récurrence de la maladie dans leur famille ou sur d'autres questions liées à la transmission des MPS.

Si la mère a au moins deux fils atteints de la MPS II ou si d'autres membres de la famille sont atteints, par exemple les oncles maternels ou les cousins maternels de sexe masculin, alors on présume que la mère d'un enfant atteint de MPS II est porteuse.

Les sœurs et les tantes maternelles d'une personne atteinte de MPS II peuvent être porteuses de la maladie et auraient également 50 pour cent de chances de transmettre le gène défectueux à un fils. Si la mutation génétique du garçon atteint de MPS II est connue, le test d'ADN peut alors déterminer l'état de porteur des autres femmes du côté maternel de la famille. Il est important que toutes les parentes de la mère demandent l'avis de leur généticien avant de planifier d'avoir des enfants.



Kobe

Diagnostic de la MPS II

Les médecins peuvent envisager de dépister la MPS II en présence de signes et de symptômes de la maladie que d'autres causes ne peuvent expliquer. Dans bien des cas, un médecin spécialisé dans les maladies de surcharge lysosomale (MSL) peut réunir les résultats de laboratoire ainsi que les caractéristiques du patient pour émettre le diagnostic final.

Pour diagnostiquer la MPS II, le médecin commence généralement par une analyse d'urine, pour vérifier si le taux de GAG urinaire est plus élevé que la normale. Il compare le taux mesuré aux valeurs qui sont réputées normales compte tenu de l'âge du patient. Dans la plupart des cas de MPS (mais pas tous), le taux de GAG urinaire est plus élevé que la normale.

L'analyse d'urine n'est qu'une des étapes du diagnostic de la MPS II; pour poser un diagnostic ferme, il faut mesurer l'activité des enzymes dans le sang ou les cellules de la peau. Chez la personne en bonne santé, l'activité enzymatique est normale dans les globules blancs, le sérum et les cellules de la peau. En présence de MPS II, l'activité enzymatique est anormalement faible ou nulle. Si le taux de GAG urinaire est normal, mais que la présomption de MPS II est forte, il faut envisager de mesurer l'activité enzymatique.

La MPS II est très variable

Le phénotype de la MPS I est extrêmement variable. Les principales caractéristiques variables comprennent l'âge auquel les signes et symptômes apparaissent ainsi que la vitesse d'évolution de ces symptômes. Cela signifie que certains enfants peuvent présenter bon nombre des symptômes décrits ci-dessous et être gravement atteints tandis que chez d'autres tous les symptômes peuvent ne pas être présents. Présentement, il n'existe aucun moyen fiable de prévoir la gravité de la maladie. L'âge auquel les symptômes commencent à apparaître chez un enfant est un indice de la gravité de la maladie, mais un médecin ne peut émettre une estimation éclairée quant à la place de l'enfant sur le spectre de la maladie qu'après une évaluation et des analyses détaillées.

Des études détaillées ont révélé que, chez des personnes atteintes de la forme de MPS II atténuée, ou à évolution lente, une très petite quantité d'enzymes actives sont à l'œuvre. Cette petite quantité d'enzymes digère une partie des GAG accumulées, ce qui se traduit par une maladie moins grave que chez une personne qui n'a pratiquement aucune activité enzymatique.

Les analyses d'ADN ne permettent pas toujours d'établir la gravité de la MPS II. Plusieurs types de mutations (modifications) différentes dans le gène qui produit l'iduronate 2 sulfatase ont été cernés (mutations ponctuelles, mutations par petites délétions ou insertions); ces mutations se traduisent toutes par un déficit en I2S. Le gène de la MPS II a été localisé sur le chromosome X et a fait l'objet de longues études pour vérifier s'il existait une relation entre certaines mutations et les symptômes de la maladie. Environ 20 pour cent des personnes atteintes de MPS II ont une mutation du gène qui entraîne la disparition complète de la production enzymatique, ce qui permet de croire que l'état de la personne se situe vraisemblablement à l'extrémité 'grave' du spectre.

D'autres mutations génétiques entraînent la production d'une enzyme défectueuse en très petite quantité, alors que d'autres ne sont pas du tout répandues et peuvent en fait n'avoir été isolées que dans une seule famille. Dans un tel cas, il est pratiquement impossible de se prononcer avec exactitude sur la gravité de la maladie.

Il n'existe donc aucun moyen parfaitement fiable de prévoir l'évolution exacte de la maladie pour les personnes atteintes de MPS II. Même avec la même petite quantité d'activité enzymatique, et même au sein de la même famille, il peut y avoir des variations de gravité que ne peuvent expliquer la concentration d'enzymes ou la mutation d'ADN. Quel que soit le nom donné à l'état de votre enfant, vous ne devez pas oublier que la MPS II englobe un large spectre de symptômes différents et que ses manifestations sont extrêmement variables. Cette brochure décrit une grande diversité de symptômes pouvant survenir chez les patients atteints de MPS II; cependant, vous devez comprendre que ces symptômes ne seront pas nécessairement tous présents ou tous aussi graves chez votre enfant.

Il est essentiel de diagnostiquer rapidement la MPS II. Plus on reconnaît la maladie rapidement, plus vite on peut explorer les options de traitement possibles et offrir des soins de soutien pour vous aider, vous ou votre enfant, et peut-être éviter certaines des lésions permanentes que peut causer cette maladie.

Toutes les familles des personnes atteintes devraient consulter un médecin, un généticien ou un conseiller spécialisé en génétique pour obtenir de l'information sur le risque de récurrence de la maladie dans leur famille ou sur d'autres questions liées à la transmission des MPS.

Diagnostic prénatal

Si vous avez déjà un enfant atteint de MPS II, vous pourriez passer des tests durant une prochaine grossesse pour vérifier si l'enfant que vous portez est atteint lui aussi de cette maladie. Il est important de consulter le médecin au début de la grossesse pour faire réaliser ces tests. La décision de subir des tests prénataux n'est pas facile et elle vous appartient. En parlant avec un conseiller en génétique ou un médecin, vous pourrez examiner vos options et d'autres stratégies comme le don d'ovule ou de sperme, si vous souhaitez avoir d'autres enfants tout en limitant le risque qu'ils soient atteints ou porteurs de la MPS II.



Ryan

Préoccupations cliniques liées à la MPS II

La section ci-dessous souligne les caractéristiques cliniques de la MPS II. Elle est fondée en grande partie sur des données historiques sur les patients. Elle ne tient pas compte de l'impact de l'émergence récente de traitements contre la MPS II, ainsi que d'autres approches axées sur la prise en charge des symptômes.

Croissance La croissance est habituellement de beaucoup inférieure à la normale mais elle varie selon la gravité de la maladie. Les bébés atteints d'une MPS II grave peuvent être assez gros à la naissance et grandir plus vite que la normale pendant leur première année de vie. Leur croissance peut ralentir vers la fin de la première année pour s'arrêter complètement vers l'âge de trois ans. La taille de la personne pourrait ne pas dépasser 122 cm (4 pieds). En revanche, les personnes atteintes de MPS II atténuée grandissent habituellement jusqu'à atteindre une taille normale, jusqu'à 152 cm (5 pieds) ou plus. La taille des personnes qui se situent entre ces deux extrêmes est variable mais se situe pour un grand nombre d'entre elles sous le 5^e percentile.

Intelligence Les enfants atteints de MPS II grave subissent une accumulation progressive de GAG dans le cerveau qui est principalement responsable du ralentissement du développement d'ici l'âge de deux à quatre ans, suivi par une régression progressive des habiletés jusqu'à la mort. Il existe une grande variation dans la gravité de la maladie; cependant, certains enfants peuvent ne dire que quelques mots, tandis que d'autres apprennent à bien marcher et à lire un peu. Ils peuvent apprécier les comptines et les casse-tête faciles. Les parents soulignent qu'il est important d'aider les bébés et les enfants atteints de MPS II à apprendre le plus de choses possible avant que la maladie évolue. Même lorsque l'enfant commence à perdre les habiletés qu'il a apprises, quelques habiletés surprenantes peuvent rester. Les enfants continuent à comprendre et à trouver du plaisir dans la vie même s'ils perdent la capacité de parler.

Les personnes atteintes de la forme grave de MPS II ont fréquemment d'autres problèmes médicaux qui peuvent ralentir leur apprentissage et leur performance, notamment des infections chroniques des oreilles, une mauvaise vision périphérique, une mauvaise audition, une raideur articulaire, une hydrocéphalie communicante (accumulation anormale de liquide dans le cerveau) et une apnée du sommeil. Le traitement adéquat de ces problèmes médicaux peut améliorer le fonctionnement de ces personnes : par conséquent, il faut effectuer des évaluations médicales exhaustives chez les patients qui présentent un déclin important du développement.

Les personnes atteintes de la forme atténuée de MPS II ont une intelligence normale ou près de la normale. Elles peuvent avoir les mêmes caractéristiques physiques que celles qu'on observe chez les patients atteints de MPS II grave, mais celles-ci s'aggravent à une vitesse beaucoup moins grande. Certains adultes atteints de MPS II atténuée ont un niveau d'instruction élevé, sont allés à l'université et ont mené des carrières intéressantes. Les problèmes que présentent fréquemment les personnes atteintes de MPS II atténuée sont la déficience auditive, la raideur articulaire et les problèmes respiratoires et cardiaques. Ces problèmes médicaux peuvent nuire à l'apprentissage et à la communication. Il ne faut pas oublier que la MPS II est un spectre et qu'il n'existe aucune corrélation entre la gravité de la maladie et l'état mental ou physique de personnes différentes. Certains patients ont des problèmes physiques plus légers et une intelligence déficiente ou des difficultés d'apprentissage, tandis que d'autres ont des problèmes physiques plus graves et une intelligence normale.

Aspect physique

Les personnes atteintes de la forme grave de MPS II ont tendance à avoir des physiques remarquablement similaires avec leur cou court et l'épaississement de leurs caractéristiques faciales. Elles ont un nez raccourci avec une voûte nasale aplatie, un visage plat avec des joues roses et joufflues et une grosse tête. Leur tête a tendance à être plus longue que la normale de l'avant vers l'arrière avec un front proéminent (dolichocéphale). Leur langue est élargie et leurs lèvres peuvent être épaisses. Leur chevelure a tendance à être épaisse; elles ont les sourcils en broussaille et elles peuvent avoir une pilosité plus abondante sur le corps qu'à l'habitude. Elles ont un gros ventre et leur posture debout et à la marche est penchée en raison des contractures articulaires aux hanches, aux épaules, aux coudes et aux genoux.

Problèmes au nez, à la gorge, à la poitrine et aux oreilles

Les problèmes décrits dans cette section surviennent généralement chez les personnes les plus gravement atteintes. Les personnes atteintes de la forme atténuée de MPS II sont susceptibles de présenter des symptômes moins nombreux et moins graves, à l'exception de l'atteinte des voies aériennes.

Nez qui coule

En règle générale, la voûte nasale est aplatie et le passage derrière le nez peut être plus petit qu'à l'habitude en raison de la mauvaise croissance des os du milieu du visage et de l'épaississement de la paroi des muqueuses. Cette combinaison d'os anormaux et d'accumulation des tissus mous dans le nez et dans la gorge peut facilement causer un blocage des voies aériennes. L'une des caractéristiques fréquentes des personnes atteintes de MPS II grave est l'écoulement chronique de mucus épais par le nez (rhinorrhée) et des infections chroniques des oreilles et des sinus.

Gorge

Les amygdales et les végétations adénoïdes deviennent souvent plus larges et bloquent partiellement les voies aériennes. Si on ajoute le cou raccourci, cela contribue aux problèmes respiratoires. La trachée est rétrécie en raison de l'accumulation de matières et elle peut être souple ou plus molle qu'à l'habitude en raison des anneaux cartilagineux anormaux dans la trachée. Des nodules ou des ondulations excédentaires de tissus peuvent bloquer davantage les voies aériennes.

Préoccupations cliniques liées à la MPS II

Poitrine

La forme de la poitrine est souvent anormale et la jonction entre les côtes et le sternum n'est pas aussi flexible qu'elle le devrait. La poitrine est donc rigide et ne peut pas bouger librement pour permettre aux poumons de faire entrer un grand volume d'air. Le muscle à la base de la poitrine (diaphragme) est poussé vers le haut par le foie et la rate élargies, ce qui réduit encore plus l'espace pour les poumons. Le risque d'infection (pneumonie) est plus grand quand les poumons ne sont pas complètement dégagés.

Problèmes respiratoires

Un grand nombre de personnes atteintes de MPS II ont souvent de la toux, des rhumes et des infections de la gorge. Les personnes atteintes de MPS II qui ont un rétrécissement des voies aériennes supérieures et des sécrétions plus abondantes courent le risque de crises qui s'apparentent à l'asthme. Les médicaments contre l'asthme aident de nombreuses personnes (diminution de la toux et respiration plus facile) pendant qu'elles souffrent d'une maladie virale. Un spécialiste des poumons peut aider à déterminer si des crises s'apparentant à l'asthme se produisent chez des personnes atteintes de MPS II pendant qu'elles sont malades.

Un grand nombre de personnes atteintes respirent très bruyamment même quand il n'y a pas d'infection. La nuit, elles peuvent être agitées et ronfler. Parfois, une personne peut arrêter de respirer pendant de courtes périodes pendant qu'elle dort (apnée du sommeil). Des pauses allant jusqu'à 10-15 secondes peuvent être considérées normales. Cette respiration bruyante, qui s'arrête et recommence, peut être très effrayante pour les parents qui l'entendent et peut signifier que le niveau d'oxygène de l'enfant est faible quand il dort, ce qui peut endommager le cœur au fil du temps. Si un parent remarque une suffocation importante ou des épisodes de respiration interrompue, il doit faire évaluer l'enfant par un spécialiste du sommeil qui utilisera un polysomnogramme (étude sur le sommeil). Il est important de savoir que de nombreuses personnes peuvent respirer ainsi pendant des années. Il est possible de traiter l'apnée du sommeil chez certains patients par l'ablation des amygdales et des végétations adénoïdes (les végétations adénoïdes peuvent repousser), en ouvrant les voies aériennes au moyen d'un appareil de ventilation spontanée en pression positive continue (CPAP) pendant la nuit, d'un appareil de pression positive expiratoire à deux niveaux (BIPAP) ou d'une trachéotomie, comme on peut le voir dans les paragraphes suivants.

Prise en charge des problèmes respiratoires

Comme nous l'avons vu, les enfants atteints peuvent être admis à l'hôpital pendant une nuit pour une étude sur le sommeil. Des capteurs reliés à un ordinateur sont placés sur la peau pour mesurer les taux d'oxygène dans le sang, l'effort pour respirer, les ondes cérébrales pendant le sommeil et d'autres fonctions du corps. Cette étude permet aux médecins d'évaluer à quel point la respiration est bloquée, quelle quantité d'air l'enfant inspire dans ses poumons pendant son sommeil et l'effet sur son corps.

Les médicaments ont souvent des effets différents sur les personnes atteintes de MPS II, de sorte qu'il est essentiel de consulter votre médecin plutôt que d'utiliser des médicaments en vente libre.

Les appareils de CPAP ou de BiPAP peuvent ouvrir les voies aériennes pendant la nuit à l'aide de la pression d'air. Un masque est placé chaque nuit sur le visage et de l'air est pompé dans les voies aériennes pour les empêcher de s'affaisser. Cette mesure peut sembler extrême mais de nombreuses personnes parviennent à la tolérer; elle peut améliorer de beaucoup la qualité du sommeil et prévenir ou réduire le risque d'insuffisance cardiaque causée par de faibles taux d'oxygène nocturnes. Dans des cas graves d'apnée du sommeil, il peut être nécessaire de pratiquer une trachéotomie (une ouverture des voies aériennes effectuée à l'avant du cou). La plupart des familles essaient d'éviter une trachéotomie parce qu'elle est effrayante et dérangeante; cependant, de nombreux médecins pensent qu'un grand nombre de patients atteints de MPS I bénéficieraient d'une trachéotomie pratiquée plus tôt pour améliorer leur respiration nocturne et leur santé générale.

Le drainage postural thoracique peut être utile pour dégager les sécrétions des poumons. Un physiothérapeute peut enseigner aux parents et à une personne de l'école de l'enfant comment s'y prendre.

■ Guide pour mieux comprendre la mucopolysaccharidose (MPS) II

12

Traitement des infections respiratoires

Les médicaments ont souvent des effets différents sur les personnes atteintes de MPS II, de sorte qu'il est essentiel de consulter votre médecin plutôt que d'utiliser des médicaments en vente libre. Les médicaments pour contrôler la production de mucus risquent de ne pas aider. Les médicaments comme les antihistaminiques peuvent assécher le mucus, ce qui le rend plus épais et plus difficile à déloger. Les décongestionnants contiennent certains stimulants qui peuvent élever la tension artérielle et rétrécir les vaisseaux sanguins, deux effets indésirables chez les personnes atteintes de MPS. Les antitussifs ou les médicaments trop sédatifs peuvent causer plus de problèmes liés à l'apnée du sommeil en altérant le tonus musculaire et la respiration.

Chez la plupart des gens, le rhume guérit sans antibiotiques, mais chez les patients atteints de MPS II, le rhume se complique presque toujours de surinfection bactérienne des sinus ou de l'oreille interne. Ce type d'infection doit être traité par antibiothérapie. Les problèmes de drainage des sinus et de l'oreille moyenne nuisent à la capacité de vaincre l'infection, et il n'est pas rare qu'une infection ayant cédé aux antibiotiques réapparaisse peu de temps après la fin du traitement. L'antibiothérapie de longue durée peut être utile dans certains cas d'otite récurrente. La mise en place d'aérateurs transtympaniques peut contribuer à drainer l'oreille et à accélérer la guérison de l'infection. Il importe de consulter un oto-rhino-laryngologiste (ORL) expérimenté dans le traitement des MPS afin de choisir le bon aérateur.

Chez bien des gens atteints de MPS II, une allergie aux antibiotiques finit par apparaître ou l'infection peut devenir résistante à ces agents. Dans un tel cas, le médecin peut prescrire d'autres antibiotiques. Il est déconseillé d'abuser des antibiotiques, mais en présence d'une MPS, la plupart des infections devront être traitées d'une manière quelconque. Vous devrez établir un bon rapport avec votre médecin pour trouver ensemble un moyen de vaincre les infections fréquentes.

Bouche

Les personnes atteintes de MPS II ont généralement des lèvres épaisses et une grosse langue. Les gencives sont larges. Les dents sont très espacées et mal formées, leur émail étant fragile. Il importe d'avoir une bonne hygiène dentaire car la carie peut être une cause importante de douleur. Les dents doivent être nettoyées régulièrement et, dans les régions où l'eau n'est pas fluorée, vous devez consulter votre dentiste au sujet de l'administration quotidienne de fluor à votre enfant sous forme de comprimés ou de gouttes. Pour les personnes gravement atteintes, un nettoyage de l'intérieur de la bouche avec une petite éponge imprégnée de rinçage-bouche sur un bâtonnet aidera à garder la bouche fraîche et à éviter la mauvaise haleine. Malgré les meilleurs soins dentaires, des abcès peuvent se former autour des dents mal formées. Une irritabilité, des pleurs et de l'agitation peuvent parfois être les seuls signes d'une dent infectée chez une personne gravement atteinte.

Comme les personnes atteintes de MPS ont en général des problèmes cardiaques, le cardiologue peut conseiller l'administration d'antibiotiques avant et parfois après tout traitement dentaire. En effet, certaines bactéries présentes dans la bouche pourraient atteindre la circulation sanguine, infecter la valvule cardiaque malade et l'abîmer encore plus. S'il faut arracher des dents sous anesthésie, on le fera dans un hôpital expérimenté dans le traitement des MPS et sous la supervision d'un anesthésiste expérimenté et d'un dentiste, mais jamais au cabinet du dentiste.

■ Préoccupations cliniques liées à la MPS II

13

Préoccupations cliniques liées à la MPS II

Cœur

Les maladies cardiaques sont fréquentes chez toutes les personnes atteintes de MPS II, sous la forme grave ou atténuée; cependant, il se peut que les maladies cardiaques ne s'installent ou ne causent de véritables problèmes que plus tard durant la vie. Il existe des médicaments pour prendre en charge les problèmes cardiaques qui surviennent en présence de MPS II. La myocardiopathie (faiblesse du muscle cardiaque) et la fibroélastose endocardique (cœur rigide) sont des affections qui peuvent se produire chez les jeunes patients atteints de MPS II grave. La coronaropathie causée par l'accumulation de GAG dans les vaisseaux sanguins du cœur est similaire à celle qu'on observe chez les adultes âgés et peut être mortelle. Certains patients atteints de MPS II atténuée peuvent voir apparaître des problèmes aux valvules aortique ou mitrale; ils peuvent avoir une valvulopathie qui évolue lentement pendant des années sans avoir d'effet clinique apparent. Si le problème s'aggrave, des médicaments peuvent être administrés pour amoindrir l'effet sur le cœur; toutefois, une opération peut être nécessaire pour remplacer les valvules abîmées.

Votre médecin peut entendre un souffle cardiaque (son que fait la turbulence du courant sanguin dans le cœur) si le dépôt de GAG porte atteinte aux valvules. En effet, les valvules cardiaques sont faites pour se fermer de manière étanche quand le sang passe d'une cavité du cœur à la suivante, pour empêcher le sang de refluer dans le mauvais sens. Une valvule affaiblie risque d'être moins étanche et de laisser refluer une petite quantité de sang, ce qui produit une turbulence et un souffle. La plupart des personnes atteintes de MPS II ont un certain degré de souffle ou de fuite.

Étant donné la grande fréquence des problèmes cardiaques en présence de MPS II, tous les patients atteints devraient passer un examen échocardiographique tous les ans (ou aussi souvent que le médecin juge nécessaire) pour vérifier si des problèmes commencent à apparaître. L'examen est indolore et semblable à l'examen échographique réalisé durant la grossesse. Il permet de dépister les anomalies du muscle cardiaque et des fonctions cardiaques et valvulaire, mais comme bien d'autres tests, il ne permet pas de dépister tous les problèmes possibles, plus particulièrement la coronaropathie.

Chez les patients gravement atteints, le muscle cardiaque risque d'être endommagé par l'accumulation de GAG (myocardiopathie) et le cœur peut également devoir fournir un effort supplémentaire à force de pomper le sang dans des poumons anormaux (insuffisance cardiaque du côté droit du cœur ou cœur pulmonaire). Bon nombre de personnes atteintes présentent de l'hypertension artérielle.

Il arrive parfois que les patients atteints de MPS II modérée ou grave aient un rétrécissement des artères coronaires ce qui cause des épisodes de douleur thoracique (angine). Si votre enfant est en détresse et pleure tout en étant pâle et en sueur alors qu'il est tranquille, vous devez consulter votre médecin, qui peut envoyer votre enfant passer un électrocardiogramme (ÉCG).

Compte tenu des problèmes inhabituels que ces affections peuvent causer, vous devriez consulter un cardiologue ayant une certaine connaissance de la MPS II. Vous devez à tout le moins informer le médecin des problèmes cardiaques que connaissent les personnes atteintes de MPS II.

Foie et rate

Chez les patients atteints de MPS II l'accumulation de GAG entraîne une augmentation du volume du foie et de la rate (hépatomégalie et splénomégalie). L'hépatomégalie est moins problématique chez les patients atteints de MPS I atténuée. Elle ne cause habituellement pas de problèmes hépatiques, mais peut nuire à l'alimentation, à la respiration et au bon ajustement des vêtements.

Abdomen et hernies

Chez la plupart des personnes atteintes de MPS II, l'abdomen est saillant en raison de la posture, de la faiblesse des muscles et de l'augmentation du volume du foie et de la rate. Il arrive souvent qu'une partie du contenu de l'abdomen traverse un point faible de la paroi abdominale. C'est ce qu'on appelle une hernie. La hernie peut se situer à la hauteur du nombril (hernie ombilicale) ou dans l'aîne (hernie inguinale). La hernie inguinale doit être réparée chirurgicalement, mais elle peut réapparaître. En général, on ne répare pas la hernie ombilicale à moins qu'elle ne soit petite et cause un étranglement de l'intestin, ou qu'elle soit très étendue et entraîne des complications.

Problèmes intestinaux

Bon nombre de patients atteints de MPS II grave souffrent périodiquement de selles molles et de diarrhée. On n'en comprend pas complètement la cause. Le problème est parfois causé par une constipation grave et la fuite de selles molles de derrière la masse solide de fèces. Cependant, il arrive plus souvent que les selles « passent tout droit », selon la description des parents. On croit qu'il pourrait y avoir un défaut dans le système nerveux autonome, qui contrôle les fonctions corporelles habituellement au-delà du contrôle volontaire. Des études ont découvert une accumulation dans les cellules nerveuses de l'intestin et il semble vraisemblable que la motilité intestinale anormale soit la cause de la diarrhée.

Un examen réalisé par le pédiatre, qui peut demander une radiographie, peut établir la cause de la diarrhée. Le problème peut disparaître quand l'enfant a vieilli, mais il peut être aggravé par les antibiotiques prescrits pour d'autres problèmes. L'élimination de certains aliments pourrait être utile puisque la diarrhée épisodique que présentent certains patients atteints de MPS II semble être affectée par l'alimentation.

Si l'antibiothérapie en est la cause, le traitement peut inclure la consommation de yaourt nature qui contient des cultures vivantes pour modifier la composition bactérienne de l'intestin. Il procure une source de lactobacilles qui contribuent à la prévention de la croissance d'organismes nocifs dans la paroi intestinale, ce qui peut causer de la diarrhée ou empirer celle-ci. Une alimentation pauvre en fibres alimentaires peut également être utile.

La constipation peut devenir un problème plus l'enfant vieillit, moins il est actif et plus ses muscles s'affaiblissent. Si une augmentation des fibres dans l'alimentation n'est pas utile ou possible, votre médecin peut prescrire des laxatifs ou un lavement jetable.

Os et articulations

Les personnes atteintes de MPS II ont tendance à avoir des problèmes importants de formation osseuse et de croissance. Cela se traduit par des anomalies osseuses (dysostose multiple) et des problèmes neurologiques si des nerfs sont comprimés par les os.

Préoccupations cliniques liées à la MPS II

Rachis

Normalement, les os du rachis (vertèbres) se superposent du cou jusqu'aux fesses. Les personnes atteintes de MPS II ont souvent des vertèbres mal formées qui ne se soutiennent pas les unes les autres de façon stable. Parfois, une ou deux des vertèbres du bas du dos sont légèrement plus petites que les autres et se déplacent en retrait des autres. Ce glissement vers l'arrière peut se traduire par une courbure angulaire (cyphose ou gibbosité) du dos, mais un traitement n'est pas nécessaire habituellement. Dans la forme atténuée de la MPS II, une compression de la moelle épinière est courante. La compression est causée par l'accumulation de GAG dans la membrane qui entoure la moelle épinière. Les médecins surveilleront attentivement cette compression et demanderont une intervention chirurgicale au besoin.

Les parents d'enfants atteints de MPS II doivent être prudents lorsqu'ils manipulent la partie de la colonne autour du cou. Les enfants atteints de MPS II doivent éviter les activités à risque élevé comme les sports de contact et la gymnastique, y compris le trampoline.

Articulations

La raideur articulaire est fréquente en présence de MPS II et l'étendue maximale des mouvements de toutes les articulations peut devenir limitée. À un stade ultérieur de la vie du patient, la raideur articulaire peut occasionner de la douleur, qui peut être soulagée par la chaleur et les analgésiques ordinaires. Les mouvements limités des épaules et des bras peuvent rendre difficiles l'habillage et les soins personnels. Les anti-inflammatoires comme l'ibuprofène peuvent soulager la douleur articulaire, mais il faut en surveiller étroitement l'utilisation pour éviter une irritation de l'estomac et des ulcères. Il arrive souvent que les hanches ne soient pas aussi flexibles qu'elles le sont normalement, ce qui se traduit par de la douleur à la marche. Il est possible de traiter les hanches disloquées par une intervention chirurgicale.

Mains

La forme des mains des enfants atteints de MPS II est très remarquable. Les mains sont courtes et larges et les doigts sont épais. En raison des mouvements articulaires limités, les doigts se raidissent et deviennent graduellement arqués, et le bout des doigts peut devenir replié de façon permanente. Les articulations des doigts peuvent se bloquer, on parle alors de doigt à ressort. Il est possible de corriger au besoin les doigts à ressort par de la chaleur, des massages ou une chirurgie.

Jambes et pieds

Bon nombre de personnes atteintes de MPS II ont les genoux et les hanches fléchis en position debout et à la marche ce qui, si on ajoute les talons d'Achille serrés, peut les amener à marcher sur les orteils. Ils ont parfois les genoux cagneux (*genu valgum*) mais il est très peu probable qu'ils aient besoin de traitement, quoiqu'il soit possible de traiter les genoux gravement cagneux en opérant les tibias. Les pieds sont larges et peuvent être rigides, avec les orteils repliés, plutôt comme le sont les mains. Le manque de souplesse dans les hanches et les jambes empêche souvent les enfants de s'asseoir les jambes croisées (la position assise préférée par la plupart des enseignants de maternelle) ou de mettre eux-mêmes leurs chaussettes et leurs chaussures.

Peau

Les personnes atteintes de MPS II ont tendance à avoir une peau épaisse et dure, ce qui rend difficile les prélèvements sanguins ou l'insertion de cathéters intraveineux. Une pilosité excessive sur le visage et le dos est fréquente chez les personnes gravement atteintes. La transpiration et les mains et les pieds froids sont également des problèmes fréquents qui peuvent être liés au cœur, à la circulation ou à d'autres mécanismes qui contrôlent la régulation de la température corporelle. Un cardiologue doit évaluer les mains ou les pieds qui sont régulièrement bleus ou froids afin de déterminer si le cœur ou l'aorte sont responsables du problème.

Certains garçons atteints de MPS II ont une texture de peau granuleuse, noduleuse et d'un blanc caractéristique qui peut apparaître sur le dos et les épaules et, chez certains, peut s'étendre aux bras et au bas du torse. Cela ne représente pas une préoccupation médicale et on croit que c'est causé par l'accumulation de GAG dans la peau.

Préoccupations neurologiques : le cerveau, les sens et les nerfs

Cerveau

Il peut y avoir un lien entre le déclin du développement des personnes atteintes de MPS II grave et l'accumulation dans les neurones du cerveau. D'autres aspects de la MPS II peuvent altérer le fonctionnement du cerveau, entre autres des taux inadéquats d'oxygène, une privation de sommeil en raison de l'apnée du sommeil, une augmentation de la pression liquidienne dans le cerveau et autour de celui-ci (hydrocéphalie), et ont des effets sur les yeux et les oreilles qui nuisent à la capacité de la personne de voir et d'entendre normalement.

Le cerveau et la moelle épinière sont protégés des coups brusques par le liquide céphalorachidien qui circule autour d'eux. Chez certaines personnes atteintes de MPS II, la circulation du liquide peut se bloquer lentement (au fil des mois et des années). Le blocage entraîne une augmentation de la pression à l'intérieur de la tête (hydrocéphalie communicante), laquelle peut appuyer sur le cerveau et causer des maux de tête, de l'incontinence, un retard de développement, une expansion du crâne et au bout du compte la cécité. Si on soupçonne une hydrocéphalie, il faut effectuer une étude du cerveau par imagerie (tomodensitométrie ou IRM). Une ponction lombaire avec mesure de la pression (idéalement une surveillance de la pression) est un autre moyen d'évaluer si une hydrocéphalie existe. Si un médecin confirme qu'une personne est atteinte d'hydrocéphalie communicante, il peut la traiter par l'insertion d'un tube mince (une dérivation) qui draine le liquide du cerveau dans l'abdomen (dérivation ventriculo-péritonéale). La dérivation comporte une valve sensible à la pression qui permet au liquide rachidien d'être drainé dans l'abdomen quand la pression devient trop élevée autour du cerveau. L'absence d'œdème papillaire (enflure autour du disque du nerf optique) ou de ventricules de taille normale ne doit pas éliminer la possibilité d'une hydrocéphalie chez un enfant atteint de MPS II. Une hydrocéphalie communicante est plus susceptible de se produire chez un enfant atteint de MPS II grave.

Yeux

L'opacification de la cornée, qui est une caractéristique de quelques formes de MPS, n'est pas présente chez les personnes atteintes de MPS II. Il peut arriver que des problèmes de vision soient causés par des modifications à la rétine ou par un glaucome (augmentation de la pression); ils doivent être vérifiés pendant les examens de la vue. L'accumulation dans la rétine peut se traduire par une perte de vision périphérique et une cécité nocturne. À cause de la cécité nocturne, un enfant peut refuser de marcher dans le noir ou avoir peur la nuit quand il se réveille. Parfois, le simple ajout d'une veilleuse dans le couloir ou dans la chambre est très utile. Il est souvent difficile de déterminer quelle combinaison de problèmes est responsable d'une diminution de la vue. Un ophtalmologiste peut effectuer des études spéciales pour aider à déterminer si le problème est causé par la façon dont la lumière entre dans l'œil (la cornée) ou par la façon dont l'œil réagit à la lumière (maladie de la rétine ou du nerf optique).

Oreilles

Un certain degré de surdité est fréquent en présence de MPS II. Il peut s'agir d'une surdité de transmission ou d'une surdité neurosensorielle (de perception) ou des deux (surdité mixte) et elle peut être aggravée par des infections fréquentes des oreilles. L'audition des personnes atteintes de MPS II doit faire l'objet d'une surveillance régulière pour que les problèmes soient traités rapidement, ce qui optimise la capacité d'apprendre et de communiquer.

Préoccupations cliniques liées à la MPS II

Surdité de transmission

Pour que l'oreille moyenne fonctionne bien, il faut que la pression soit égale de part et d'autre du tympan. L'équilibre de la pression est assuré par les trompes d'Eustache, qui relient l'oreille moyenne et le fond de la gorge. Si les trompes se bouchent, la pression derrière le tympan chute et tire sur le tympan, qui se creuse. Si la pression ne s'équilibre pas, le liquide produit par la paroi de l'oreille moyenne s'accumule et s'épaissit avec le temps. Cette situation est appelée *otite moyenne séreuse*.

Si l'enfant peut supporter une légère anesthésie générale, on peut pratiquer une petite incision dans son tympan (*myringotomie*) afin d'aspirer le liquide de l'oreille moyenne. On peut ensuite insérer un petit tube (*aérateur*) dans le tympan pour empêcher l'incision de se refermer et permettre la circulation de l'air jusqu'à ce que les trompes d'Eustache se dégagent et se remettent à fonctionner normalement. Les aérateurs insérés dans le tympan pourraient toutefois tomber rapidement. Dans un tel cas, le chirurgien peut opter pour des tubes en T, qui restent généralement en place beaucoup plus longtemps. Normalement, le liquide derrière le tympan devrait s'écouler et l'audition devrait s'améliorer après la mise en place des aérateurs transtympaniques.

Surdité neurosensorielle (de perception)

Dans la plupart des cas, la surdité de perception est causée par des lésions des minuscules poils auditifs de l'oreille interne. Ce problème peut se doubler d'une surdité de conduction, auquel cas on parle de surdité mixte. On peut corriger la plupart des cas de surdité de perception ou de conduction grâce au port de prothèses auditives. De l'avis général, on ne recourt pas assez aux prothèses auditives en présence de MPS.

Syndrôme du tunnel carpien et autres englobements ou compressions des nerfs

Les personnes atteintes de MPS II éprouvent parfois de la douleur et une perte de sensation au bout des doigts causées par le syndrome du tunnel carpien. Le poignet, ou carpe, se compose de huit petits os, les os carpiens, qui sont joints par des bandes fibreuses, les ligaments. Les nerfs traversent les poignets dans l'espace entre les os carpiens et les ligaments. L'épaississement des ligaments crée une pression sur les nerfs, ce qui peut causer des lésions irréversibles des nerfs. L'atteinte des nerfs entraîne une faiblesse du muscle à la base du poignet et il sera difficile pour l'enfant de faire le mouvement de pince avec le pouce pour une préhension normale. Même si votre enfant ne se plaint pas de douleur, le syndrome du tunnel carpien peut être grave. Si votre enfant semble avoir mal aux mains, surtout la nuit, une étude de la conduction nerveuse, ou électromyographie, devrait être réalisée. Ce genre de test permet de dire si le problème est causé par un syndrome du tunnel carpien ou par une anomalie de la conduction nerveuse dans le cou ou la colonne vertébrale. Si vous remarquez chez votre enfant une quelconque faiblesse de la main ou une diminution de la masse musculaire à la base de son pouce, demandez au neurologue de réaliser une étude de la conduction nerveuse. Vous devrez peut-être insister car bien des médecins peuvent douter qu'il s'agisse d'un syndrome du tunnel carpien en l'absence des symptômes classiques. Or, ces symptômes sont absents chez la plupart des personnes atteintes de MPS, même en cas d'englobement grave et de lésion marquée du nerf. Un syndrome du tunnel carpien peut être corrigé par une intervention chirurgicale; cependant, il peut survenir à nouveau à l'avenir, ce qui nécessiterait d'autres chirurgies.

Une compression similaire des nerfs peut se produire dans d'autres parties du corps, par exemple les pieds, et causer des faiblesses et des douleurs localisées.

Traitement général et prise en charge

Alimentation

Aucune donnée scientifique n'indique qu'un régime alimentaire donné est plus bénéfique qu'un autre pour les patients atteints de MPS II. Toutefois, certains parents observent l'atténuation de problèmes comme la surproduction de mucus, la diarrhée ou l'hyperactivité après un changement de régime. Une baisse de la consommation de lait, de produits laitiers et de sucre, de même que le fait d'éviter les aliments contenant trop d'additifs et de colorants, a aidé certains patients. Si vous pensez modifier l'alimentation de votre enfant, il serait sage de consulter d'abord un médecin ou une diététiste pour vous assurer que le nouveau régime apporte tous les nutriments essentiels. Si les problèmes de votre enfant diminuent, vous pourriez essayer de réintroduire les aliments supprimés un à la fois pour voir si les symptômes s'aggravent quand ils sont de nouveau inclus dans l'alimentation.

Il faut savoir qu'aucun régime alimentaire ne permet d'éviter l'accumulation des GAG, car ces molécules sont fabriquées par le corps. Consommer moins de sucre ou d'autres aliments ne permet pas de ralentir l'accumulation des GAG.

Plus elle vieillit et plus sa maladie évolue, plus une personne atteinte de MPS II a de la difficulté à avaler. Si cela se produit, elle risque de s'étouffer ou d'aspirer des aliments ou des liquides dans les poumons, ce qui peut causer une pneumonie récurrente. Pendant cette période, le patient peut perdre du poids et devoir

de plus en plus être alimenté. Une famille trouve souvent difficile d'envisager d'autres moyens d'alimentation, par exemple un tube de gastrostomie (une sonde gastrique); la consultation du généticien et du chirurgien pédiatrique peut aider à la prise de décision.

Il est également possible de s'étouffer avec des liquides, y compris les sécrétions produites par le corps comme la salive. Alors qu'il éprouve de plus en plus de difficultés à avaler, le patient peut commencer à baver et avoir besoin d'une aspiration.

Physiothérapie / sports

La raideur articulaire est une caractéristique fréquente de la MPS II. La limitation des mouvements et la raideur articulaire peuvent entraîner une perte importante de la capacité fonctionnelle. Des exercices d'amplitude de mouvements (étirements passifs et flexion des membres) peuvent offrir certains bienfaits en préservant la capacité fonctionnelle et ils doivent

Les personnes atteintes de MPS II devraient être aussi actives qu'elles le peuvent afin de maintenir leur fonction articulaire et d'améliorer leur santé globale; elles doivent toutefois éviter les sports de contact. Le médecin ou le physiothérapeute de votre enfant peut vous suggérer des moyens d'y parvenir.

commencer tôt, quoiqu'il faille éviter les exercices qui causent de la douleur. En présence d'une limitation de mouvement importante, il se peut qu'il ne soit plus possible d'augmenter les exercices d'amplitude de mouvements, mais qu'il soit possible de réduire au minimum des limitations supplémentaires. Les personnes atteintes de MPS II doivent être aussi

actives qu'elles le peuvent pour maintenir leur fonction articulaire et améliorer leur santé globale; elles doivent toutefois éviter les sports de contact. Le pédiatre, le physiothérapeute ou l'ergothérapeute de votre enfant peut vous suggérer des moyens d'atteindre une forme optimale par une combinaison d'activités quotidiennes, de sports adaptés et d'exercices d'amplitude de mouvements passifs.



Trey

Mobilité

Bien des personnes atteintes de MPS II sont encore capables de marcher à l'adolescence et à l'âge adulte. D'autres peuvent avoir besoin d'utiliser un fauteuil roulant ou un scooter électrique à un jeune âge, au moins pour se déplacer à l'extérieur ou pour se livrer plus longtemps à certaines activités. Consultez un physiothérapeute ou un ergothérapeute à ce sujet.

Douleur

Bon nombre de personnes atteintes de MPS II se plaignent de douleur. La douleur peut être occasionnée par les problèmes de formation osseuse et de croissance mentionnés précédemment, mais elle peut également être causée par une inflammation (comme l'arthrite). La prise en charge de la douleur est importante car elle peut aider à l'amélioration de la qualité de vie générale. Les enfants et les adultes peuvent bénéficier de la consultation d'un spécialiste de la douleur, un rhumatologue par exemple.

Anesthésie

Plusieurs des mesures thérapeutiques et des interventions chirurgicales visant à soulager les symptômes des patients atteints de MPS II exigent une anesthésie. L'anesthésie générale désigne l'emploi d'un médicament ou d'un gaz afin d'endormir le patient avant une opération. Pour que la personne sous anesthésie reçoive assez d'oxygène durant la chirurgie, on la ventile avec un masque laryngé, dans la mesure du possible. Dans certains cas, on ne peut pas se servir d'un tel masque, et il faut intuber le patient en insérant dans sa gorge un tube que l'on branche à une machine pour l'aider à respirer.

L'anesthésie du patient atteint de MPS II exige des compétences particulières et doit toujours être pratiquée par un anesthésiste expérimenté qui connaît bien la MPS II. En cas d'instabilité cervicale, il faut prendre des précautions spéciales pour éviter de fléchir le cou du patient inconscient. Avertissez le personnel de l'école ou toute autre personne à qui vous confiez votre enfant des risques liés à la flexion du cou, au cas où une urgence surviendrait

en votre absence. Envisagez de munir votre enfant d'une lettre médicale ou d'un bracelet indiquant que l'intubation (insertion du tube dans la gorge) peut causer des problèmes. Si une urgence vous oblige à aller dans un autre hôpital,

informez l'anesthésiste des risques que la flexion du cou et l'intubation peuvent comporter. Les voies aériennes de votre enfant peuvent être très étroites et exiger l'utilisation d'une sonde endotrachéale très petite. L'insertion de la sonde peut être difficile et nécessiter l'emploi d'un bronchoscope souple. De plus, le cou peut être relâché et le fait d'en corriger la position durant l'anesthésie ou l'intubation pourrait causer une lésion médullaire.

Chez certaines personnes atteintes de MPS II, on a du mal à retirer la sonde endotrachéale après la chirurgie. Avertissez le médecin de la nature critique de cette situation, en lui disant que de nombreux problèmes sont survenus durant l'anesthésie de personnes atteintes de MPS II.

En cas de chirurgie non urgente, il faut choisir un anesthésiste pédiatre ou général expérimenté dans l'intubation des cas complexes. En raison de cette exigence, il peut être nécessaire de pratiquer la chirurgie dans un centre médical régional plutôt qu'un hôpital local.

Les anesthésiques pour usage topique (p. ex., crème Emla®), qui servent à insensibiliser la peau pour faciliter la mise en place d'un dispositif de perfusion, peuvent être inefficaces chez les personnes atteintes de MPS II. De plus, l'anesthésie initiale par administration d'oxyde de diazote (gaz hilarant) dans la salle d'opération doit être examinée avec le chirurgien et l'anesthésiste.



Sebastien et Kobe



Andrew with his brother Brad and parents Nick and Sonia

Pour obtenir d'autres renseignements sur l'anesthésie, consultez la brochure intitulée *Is Your Child Having an Anesthetic?* (Votre enfant doit-il subir une anesthésie?) ou la section sur les considérations liées à l'anesthésie de la reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II*.

Espérance de vie

L'espérance de vie des personnes atteintes de MPS II est variable. Les personnes atteintes de MPS II atténuée peuvent avoir une durée de vie raisonnablement normale, et survivre jusqu'à la cinquantaine ou la soixantaine, et parfois plus longtemps. Hélas, les personnes gravement atteintes mourront probablement avant le milieu de l'adolescence. Bien que les parents s'inquiètent souvent du décès de leur enfant, celui-ci est habituellement paisible.

Faire une pause

C'est un travail difficile que de prendre soin d'un enfant atteint de MPS II. Les parents ont besoin d'une pause pour se reposer et faire des activités qui leur plaisent, ce qui ne semble pas possible quand leur enfant atteint est avec eux. Les frères et sœurs ont également besoin de leur part d'attention et de faire des sorties qui ne seraient pas possibles avec un enfant malade. De nombreux parents utilisent une certaine forme de répit ou font régulièrement venir quelqu'un pour les aider pendant les périodes occupées. Les personnes atteintes de MPS II atténuée peuvent

avoir besoin d'aide pour devenir plus indépendantes de leur famille et elles peuvent bénéficier de vacances, peut-être même en compagnie d'autres personnes handicapées. La Société canadienne des MPS offre du financement pour un répit par l'entremise de son programme d'aide financière aux familles — pour de plus amples renseignements, visitez notre site Web ou communiquez avec notre bureau.

Soutien financier et soins de soutien

Les personnes atteintes de MPS II et leurs proches ont parfois besoin des gestionnaires de cas et des travailleurs de soutien pour accéder à divers services de santé et de soutien, notamment les soins physiques, le soutien moral et l'aide financière.

Les régimes d'assurance maladie ou les programmes gouvernementaux peuvent aider les familles à assumer les coûts des traitements et de l'équipement médical. Le site Web de Santé Canada au sein de Service Canada fournit des listes de programmes d'aide financière offerts aux personnes handicapées (<http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml>). Visitez le site Web de la Société canadienne des MPS pour d'autres liens menant à des programmes d'aide financière (ou dans la reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II*). Vous voudrez peut-être vous renseigner sur des agences privées et des fondations. Le programme d'aide financière aux familles de la Société canadienne des MPS est ouvert à ceux et celles qui ne parviennent pas à trouver d'autres sources de financement — veuillez communiquer avec le siège social ou visiter le site de la Société à l'adresse www.mppsociety.ca pour vous renseigner à ce sujet.

Vivre avec un enfant ou un adulte atteint de MPS II grave

Les jeunes garçons atteints de MPS II peuvent être hyperactifs, forts, joyeux et difficiles à superviser. Ils ont des capacités de concentration limitées et ont un âge mental inférieur à leurs capacités physiques. Ils pourraient, par exemple, verrouiller la porte de la salle de bains mais être incapables de comprendre comment en sortir, même si on leur explique. Ils aiment les jeux physiques comme les jeux de bataille, faire beaucoup de bruit et lancer les jouets plutôt que de jouer avec. Ils peuvent être peu conscients du danger, être entêtés et insensibles à la discipline puisqu'ils ne comprennent peut-être pas le comportement exigé. Certains enfants peuvent avoir des débordements de comportement agressif. Les garçons atteints de MPS II ont une tolérance accrue à la douleur; les bleus et les bosses ou les infections aux oreilles qui seraient douloureux pour d'autres garçons passent souvent inaperçus. Certains peuvent réussir brièvement l'apprentissage de la propreté, mais la majorité d'entre eux resteront en couches. Il peut être difficile pour les parents de dormir suffisamment; ils sont invités à s'adresser à leur médecin pour demander de l'aide.



Sebastien

Quand un enfant ne peut pas s'exprimer, il est très difficile de savoir si ses pleurs sont causés par la douleur ou la frustration. Il est possible que les enfants aient des infections aux oreilles, mal aux dents, des douleurs dans les articulations ou une indisposition en raison d'un estomac plein. Adressez-vous à votre médecin pour vérifier s'il y a une raison physique à la détresse de votre enfant.

Éducation

Il importe de collaborer avec le personnel de l'école pour élaborer le meilleur programme d'éducation personnalisée possible pour votre enfant. En vertu de la loi, l'inclusion scolaire est obligatoire au Canada; les établissements scolaires doivent donc avoir un moyen de reconnaître les élèves qui ont des besoins particuliers en classe à cause d'un handicap. En vertu de la législation canadienne sur les droits de la personne, le « droit aux mesures d'adaptation raisonnables en raison d'une déficience » oblige les écoles et les autres établissements d'enseignement à prendre les moyens nécessaires pour éliminer la discrimination découlant d'un règlement, d'une pratique ou d'un obstacle qui porte ou peut porter atteinte aux personnes qui vivent avec une invalidité. Cette obligation est appelée *obligation d'adaptation*. Pour en savoir plus, consultez la section sur les stratégies d'éducation de la reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II*, offerte au siège social et sur le site de la Société canadienne des MPS.



Nathaniel and his sister Chelsea

Alimentation

La plupart des enfants atteints de MPS II grave aiment manger mais l'étendue de ce qu'ils mangent réellement peut être limitée. Ils boivent souvent une grande quantité de liquides. Bon nombre d'entre eux n'évoluent pas jusqu'à l'utilisation d'un couteau et d'une fourchette ni d'une tasse ordinaire et, tôt ou tard, ils doivent être nourris comme un bébé. Au bout du compte, ils peuvent trouver difficile de bien mastiquer et les aliments, surtout la viande, doivent être coupés en très petits morceaux.

Étouffement

Il y a un risque d'étouffement quand des enfants ne peuvent pas mastiquer et qu'ils ont de la difficulté à avaler. Même quand les aliments sont coupés en très petits morceaux, les enfants peuvent encore commencer à étouffer. Si cela se produit, agissez rapidement : tenez-le la tête en bas, ou étendez-le sur vos genoux la tête vers le bas et frappez brusquement trois ou quatre fois entre les épaules. Vous risquez d'empirer la situation si vous tapez dans le dos de l'enfant pendant qu'il est debout; en effet, l'enfant inspire au lieu de cracher l'aliment. En cas de besoin, mettez un doigt dans le fond de sa gorge pour essayer de déloger l'aliment. Envisagez de vous inscrire à des cours de premiers soins et de sécurité.

Mastication

Alors qu'ils perdent de plus en plus le contact avec leur environnement, de nombreux garçons atteints de MPS II grave se distraient en se berçant ou en mâchouillant leurs doigts, leurs vêtements ou tout ce qui leur tombe sous la

main. Étant donné qu'on ne peut pas faire grand-chose pour faire cesser ce comportement, il est préférable de fournir à l'enfant toute une gamme d'articles sécuritaires qu'il peut mastiquer, par exemple des jouets en caoutchouc, des anneaux de dentition ou des linges doux.

Si le problème est important et que l'enfant commence à se blesser les doigts, il est possible de mettre des attelles aux coudes pour que les mains ne puissent pas se rendre à la bouche.

Le stade plus tranquille

Il est probable que le passage de la période bruyante et hyperactive à la tranquillité se fera graduellement. Les parents se rendront compte que leur fils ne court plus partout et qu'il est plus heureux assis que debout. Bon nombre d'enfants atteints de MPS II grave seront faciles à contenter, que ce soit en parcourant le même petit album de photos ou en se faisant lire des histoires. Ils peuvent somnoler assez souvent.

Ils perdent lentement du poids à mesure que les muscles dépérissent. Très rarement, vers la fin de la vie de l'enfant, il peut y avoir des convulsions qui peuvent être maîtrisées par la prise de médicaments. Des infections des voies respiratoires peuvent être plus fréquentes. De nombreux enfants meurent paisiblement après une infection ou d'une insuffisance cardiaque graduelle. Vous pourriez trouver utile de vous préparer à l'avance pour le moment du décès de votre enfant. La Société a un livret intitulé « *Choices – When Your Child is Dying* », rédigé par Sheila Lee, notre fondatrice. Si vous pensez qu'il pourrait vous être utile, appelez notre bureau pour en demander un exemplaire.

Vivre avec un enfant ou un adulte atteint de MPS II atténuée

Éducation

La plupart des enfants atteints de MPS II atténuée fréquentent une école ordinaire et ont de bons résultats scolaires. Ils ont toutes les chances de poursuivre des études postsecondaires; cependant, il faut s'assurer que les responsables de l'école sont au courant des ressources dont ils ont besoin. Il importe donc de collaborer avec le personnel de l'école pour élaborer le meilleur programme d'éducation personnalisée possible pour votre enfant. En vertu de la loi, l'inclusion scolaire est obligatoire au Canada; les établissements scolaires doivent donc avoir un moyen de reconnaître les élèves qui ont des besoins particuliers en classe à cause d'un handicap. En vertu de la législation canadienne sur les droits de la personne, le « droit aux mesures d'adaptation raisonnables en raison d'une déficience » oblige les écoles et les autres établissements d'enseignement à prendre les moyens nécessaires pour éliminer la discrimination découlant d'un règlement, d'une pratique ou d'un obstacle qui porte ou peut porter atteinte aux personnes qui vivent avec une invalidité. Cette obligation est appelée *obligation d'adaptation*. Pour en savoir plus, consultez la section sur les stratégies d'éducation de la reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II*, offerte au siège social et sur le site de la Société canadienne des MPS.

Puberté et reproduction

Les adolescents atteints de MPS II vivent une puberté normale et sont fertiles. Toutes les filles nées d'un père atteint de MPS II sont automatiquement porteuses de la maladie tandis que les garçons nés d'un père atteint de MPS II ne seront touchés que si la mère est porteuse de la maladie. Autrement dit, le fait que le père soit atteint de MPS II n'aura pas d'incidence sur le fait que son fils en soit atteint ou pas.

Accession à l'autonomie

Alors que les personnes atteintes de MPS II atténuée arrivent à l'adolescence, il est utile qu'elles commencent une transition graduelle vers la défense de leurs propres soins médicaux. On trouvera plus d'information sur la transition médicale dans la reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II*. Il faut encourager la personne atteinte de MPS II à être le plus autonome possible pour qu'elle ait une vie bien remplie et satisfaisante. L'adolescence peut être une période difficile à cause des limites imposées par la maladie, mais la rencontre et la fréquentation d'autres adolescents et adultes également atteints de MPS II peuvent aider à la vivre mieux. Le fauteuil motorisé peut être un moyen de transport utile et permettre une plus grande indépendance, tandis qu'un véhicule adapté peut donner encore plus d'autonomie à l'adolescent qui peut conduire. De même, les personnes atteintes de MPS II qui savent utiliser les transports en commun pourront mieux se déplacer dans leur collectivité. Enfin, en portant un bracelet Medic-Alert et en glissant une carte médicale dans son portefeuille, l'adolescent ou l'adulte s'assure que le personnel médical sera vite au courant de tout problème de santé grave en cas d'urgence.

Emploi

Bon nombre de personnes atteintes de MPS II atténuée réussissent bien dans divers emplois : l'une d'entre elles a enseigné aux sourds, un autre a été architecte de marine et un autre fut sergent dans l'armée. Petit conseil : commencez votre recherche de l'emploi qui vous convient en évaluant vos capacités physiques. Soyez réaliste à propos de ce que vous pouvez ou ne pouvez pas faire. Au lieu de considérer votre état comme une limite, voyez-le comme un guide qui vous aide à orienter votre carrière. Le conseiller en orientation peut vous aider à explorer vos options pour trouver un travail qui vous plaira et qui sera bien adapté à vos atouts et intérêts personnels. L'article 15 de la *Charte canadienne des droits et libertés* garantit l'égalité des droits pour tous et protège contre la discrimination, notamment la discrimination en raison d'une déficience physique ou mentale. La Loi sur l'équité en matière

d'emploi de 1995 garantit un accès égal à l'emploi et aux chances de travail à tous, y compris aux personnes handicapées. L'employeur doit prendre les mesures d'adaptation nécessaires compte tenu des handicaps de ses employés, de ses employés éventuels et de ses clients. Pour obtenir plus d'information à ce sujet, consultez notre reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II*.

Au Canada, les lois sur le congé pour des raisons familiales relèvent des provinces. Pour consulter un résumé des clauses relatives au *congé de soignant* qui figurent dans les normes du travail publiées par Ressources humaines et Développement des compétences Canada, rendez-vous à l'adresse http://www.rhdcc.gc.ca/fra/travail/normes_travail/publications/soignant.shtml

Adaptation du domicile

Un logement adapté à ses besoins favorisera grandement la capacité d'une personne atteinte de MPS II à acquérir des aptitudes pour vivre de façon autonome. Si cette personne est de petite taille, les comptoirs et les armoires de cuisine et l'équipement sanitaire doivent être à sa hauteur. Si elle se déplace en fauteuil roulant, il faut prévoir l'espace nécessaire à ses déplacements dans les plans de rénovation du domicile. Pour obtenir plus d'information sur les modifications domiciliaires, consultez notre brochure intitulée *MPS : Daily Living with MPS and Related Diseases* (MPS : Vivre au quotidien avec une MPS ou une maladie apparentée).

Problèmes psychosociaux

Aucun projet de recherche n'a jusqu'ici porté sur le développement psychosocial des personnes atteintes de MPS II, et on ne peut donc pas se prononcer fermement à ce sujet. En tant que parent, vous devez penser aux difficultés supplémentaires que votre enfant peut avoir dans la vie à cause de sa maladie.

Face aux difficultés sociales et affectives, certains enfants et jeunes adultes atteints de MPS I peuvent souffrir d'inhibition sociale, internaliser leurs problèmes ou avoir une personnalité agressive et extravertie. L'adolescence peut être une période plus pénible encore à cause des changements physiologiques et psychosociaux qu'elle apporte ainsi que des limites ou altérations imposées par la maladie. L'acquisition des compétences nécessaires à la vie adulte autonome peut être difficile, mais demeure une condition de la maturité sociale. La consultation d'un professionnel de la santé mentale est recommandée en présence de problèmes comme la dépression chez un adolescent ou un jeune adulte atteint de MPS II.

Le soutien moral des parents et des autres membres de la famille peut aider ceux-ci à composer avec leur situation, tout comme les soins de relève, la consultation thérapeutique et les groupes d'entraide. La Société canadienne des MPS appuie les services de répit par l'entremise de son programme d'aide financière aux familles. Visitez son site Web ou appelez son siège social pour vous renseigner à ce sujet.



Yusuf

Traitement spécifique de la MPS II

Aperçu

La prise en charge de la MPS II vise à améliorer la qualité de vie du patient, à freiner l'évolution de la maladie et à éviter les lésions tissulaires et organiques permanentes. Il n'existe encore aucun traitement curatif contre la MPS II, mais une intervention rapide peut aider à éviter des lésions irréversibles. Parmi les options de traitement possibles figurent les mesures de prise en charge et les soins de soutien, ou soins palliatifs (visant à assurer le confort des personnes atteintes de maladies incurables), ainsi que celles qui visent le traitement du déficit enzymatique sous-jacent.

Grefe de cellules souches hématopoïétiques (GCSH)

Depuis quelques années, on a recouru aux GCSH (greffes de moelle osseuse et de sang ombilical) pour le traitement des enfants atteints de MPS. Certains enfants atteints de MPS I ont bénéficié des GCSH, mais cette intervention n'est pas actuellement recommandée pour la plupart des personnes atteintes de MPS II au Canada. On n'a pas démontré que les GCSH pour le traitement des MPS II aient eu quelque effet que ce soit de prévention des lésions cérébrales qui se produisent en présence de MPS II grave. La Société canadienne des MPS peut vous mettre en contact avec des parents d'enfants atteints de MPS II qui ont eu ce traitement pour que vous soyez mieux informés.

Traitement enzymatique substitutif (TES)

Le TES pour la MPS II a été approuvé en 2006 par la FDA et en 2007 par Santé Canada. Elaprase® (idursulfase) est une version fabriquée de l'enzyme naturelle du corps, l'iduronate sulfatase. Elaprase® améliore la fonction pulmonaire et l'endurance, réduit la taille du foie et diminue les concentrations de GAG dans l'urine. Il ne traverse pas la barrière hématoencéphalique à des doses normales et on ne prévoit donc pas qu'il puisse avoir des répercussions sur tout déclin neurocognitif qui se produirait chez des personnes atteintes de MPS II. Les traitements par Elaprase® sont administrés une fois par semaine sous forme de perfusions intraveineuses. Pour que les parents comprennent pleinement les risques, les avantages et les limites du TES, il est important d'en discuter avec des médecins expérimentés dans le TES pour la MPS II et avec des familles qui suivent ce traitement. La Société canadienne des MPS peut vous mettre en contact avec des médecins et des familles pour que vous soyez mieux informés avant de prendre une décision.

Vivre avec la MPS II

La gravité de la MPS II varie beaucoup entre patients, et nul ne peut se prononcer sur l'espérance de vie d'un patient donné. Si la maladie évolue lentement, on peut s'attendre à une espérance de vie quasi normale. Cependant, l'accès à de nouveaux traitements toujours plus perfectionnés et à d'autres formes d'interventions chirurgicales permet d'espérer que l'on pourra améliorer le devenir des personnes atteintes de MPS II.

La recherche : perspectives

Déterminée à trouver un traitement curatif contre les MPS et les maladies apparentées, la Société canadienne des MPS appuie la recherche grâce à des subventions. Elle finance la recherche axée sur le traitement des troubles osseux et articulaires et sur la protection du cerveau, car elle reconnaît l'importance de mener des travaux ciblés. Pour obtenir de l'information sur les travaux subventionnés par la Société et sur les nouvelles pistes de recherche prometteuses, communiquez avec notre siège social.

Il existe plusieurs types différents de mucopolysaccharidoses (MPS). La présente brochure donne un aperçu de la MPS de type II. La reliure intitulée *MPS II : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS II* est un recueil de ressources plus complet, offert aux personnes qui en font la demande en communiquant avec le siège social de la Société canadienne des MPS.

Cette brochure a été mise à jour en 2013 par la Société canadienne des MPS, avec l'aide de la *National MPS Society* (États-Unis), de spécialistes et de parents d'enfants atteints de MPS II. Elle ne saurait en aucun cas remplacer la consultation ou les soins d'un médecin. Le contenu du *Guide pour mieux comprendre la MPS (mucopolysaccharidose) II* et les opinions exprimées ne correspondent pas nécessairement aux vues de la Société canadienne des MPS ou de ses membres. Reproduction autorisée. Pour obtenir d'autres exemplaires de cette brochure, visiter le site de la Société canadienne des MPS ou communiquer avec son siège social.

Les personnes touchées par les MPS et les maladies apparentées sont unies par le besoin d'être soutenues et de garder l'espoir d'un traitement curatif.

La Société canadienne des MPS est déterminée à changer la vie de ces personnes en leur offrant de l'aide, en appuyant la recherche et en encourageant les activités de sensibilisation et de représentation. Afin d'améliorer la compréhension de ces maladies rares déterminées génétiquement, la Société s'emploie à mettre les familles en contact avec des professionnels de la santé, des chercheurs et, surtout, entre elles.

Être membre de la société canadienne des MPS donne accès aux ressources suivantes :

- un bulletin trimestriel, *The Connection*, une ressource précieuse qui aide les membres à se tenir au courant des dernières nouvelles et activités relatives aux MPS, et à rester en contact entre eux, ainsi qu'un bulletin électronique mensuel, *The e-Connection*;
- un répertoire d'entraide familiale, qui met en communication les familles touchées par une forme donnée de MPS ou qui vivent dans une même région;
- un programme d'aide financière aux familles touchées par les MPS;
- des services de représentation, pour aider les membres à obtenir les soins et les traitements dont ils ont besoin;
- des conférences et des réunions régionales, pour permettre aux familles d'en apprendre davantage sur les travaux récents et les nouvelles stratégies de traitement et de soins, et de rencontrer d'autres personnes touchées par les MPS avec qui partager leur vécu, fraterniser et nouer des amitiés durables;
- de l'aide aux personnes endeuillées, pour les familles frappées par la perte d'un enfant ou d'un proche emporté par une MPS ou une maladie apparentée.

Pour obtenir plus d'information ou devenir membre de la Société canadienne des MPS, visitez-nous à l'adresse www.mpssociety.ca ou composez le 604-924-5130 ou **1 800 667-1846 sans frais ou écrivez nous à l'adresse info@mpssociety.ca**