

Guide pour mieux comprendre la Mucopolysaccharidose (MPS) I



Table des matières

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.

Introduction	4
Quelle est la cause de la MPS I?	5
Existe-t-il plusieurs formes de MPS I?	6
Fréquence de la MPS I	6
Comment la MPS I est-elle transmise?	6
Diagnostic de la MPS I	8
Diagnostic prénatal	9
Préoccupations cliniques liées à la MPS I	10
Traitement général et prise en charge	18
Vivre avec un enfant atteint de MPS grave	20
Vivre avec un enfant ou un adulte atteint de MPS I atténuée	22
Traitement spécifique de la MPS I	25
La recherche : perspectives	25

Introduction

La mucopolysaccharidose de type I (MPS I) compte trois variantes historiques (également nommées phénotypes) selon le type, la gravité et l'évolution des symptômes. La maladie de Hurler est le nom donné à la forme la plus grave (ou 'à évolution rapide'); elle doit son nom à Gertrude Hurler, la médecin de médecine familiale qui a décrit un garçon et une fille qui présentaient cette maladie en 1919. La maladie a été décrite chez de nombreux patients à cette époque, mais il y avait peu de renseignements sur sa cause exacte. En 1962, le dr Scheie, un ophtalmologiste, a décrit des personnes présentant des opacités cornéennes qui étaient légèrement atteintes et chez lesquelles un diagnostic de maladie de Scheie a été posé.

On croyait au début que la maladie de Scheie décrivait une forme de MPS différente de la maladie de Hurler; toutefois, on a découvert en 1971 qu'un déficit enzymatique était associé aux deux maladies, et on a clairement établi que les maladies de Scheie et de Hurler ont la même cause sous-jacente. Pendant les années 1970, on a décrit chez certains patients une atteinte de gravité intermédiaire. Ces patients ne correspondaient pas clairement ni à l'extrémité grave ni à l'extrémité légère du spectre; on a regroupé ces patients sous l'appellation de maladie de Hurler-Scheie.

D'après ce que l'on comprend maintenant de l'enzyme et de son gène, il est maintenant évident que la MPS I comprend un large spectre de gravités, et que les patients peuvent être classés à n'importe quel stade, de la forme la plus grave (ou 'à évolution rapide') à la forme atténuée (moins grave ou 'à évolution lente'). Les classifications sous les noms de maladie de Hurler, de Hurler-Scheie et de Scheie sont connues comme étant des simplifications exagérées qui ne reflètent pas adéquatement la variation

importante sur le plan des symptômes, de la présentation et de l'évolution. On emploie les termes 'atténué' ou 'à évolution lente' 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.

Tous les patients atteints de MPS I ont un déficit de l'enzyme alpha-L-iduronidase (IDUA), qui se traduit par l'accumulation de glycosaminoglycane (GAG), autrefois appelés mucopolysaccharides, à l'intérieur de parties spéciales de la cellule appelées lysosomes. C'est pour cela que la MPS I fait partie d'une plus grande famille de maladies appelées maladies de surcharge lysosomale.

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 »).

L'accumulation de GAG est responsable des nombreux problèmes observés chez les patients atteints de MPS I.

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. Les greffes de cellules souches hématopoïétiques ont été utilisées pour traiter avec succès la MPS I chez les patients gravement atteints. Le traitement enzymatique substitutif, approuvé en 2003 par la FDA des États-Unis et en 2004 par Santé Canada, est un autre choix de traitement. Les chercheurs qui étudient la MPS I 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.

Quelle est la cause de la MPS I ?

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 I, les GAG s'accumulent en trop grande quantité.

Pour comprendre comment l'accumulation des GAG entraîne la MPS I, 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

Les patients atteints de MPS I ont un déficit de l'enzyme alpha-L-iduronidase, qui se traduit par l'accumulation de glycosaminoglycane (GAG). Cette accumulation est responsable des nombreux problèmes observés chez les patients atteints de MPS I.

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 I 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.

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.



Matteo

Les personnes atteintes de MPS I ont un défaut dans le gène qui donne au corps des instructions pour fabriquer une enzyme spécifique appelée alpha-L-iduronidase (IDUA), qui est essentielle à la dégradation de certaines GAG appelées dermatane sulfate (DS) et héparane sulfate (HS). Les dermatane sulfate et héparane sulfate qui ne sont pas complètement dégradés restent stockés 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 les 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 I ?

Sur un plan historique, on a divisé la MPS I en trois grands groupes selon la gravité des symptômes de la personne — Hurler, Hurler-Scheie et Scheie (par ordre décroissant de gravité). On considère à présent que la MPS I 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.

Toutes les personnes atteintes de MPS I présentent un déficit de la même enzyme et il n'existe actuellement aucun moyen fiable de prédire quel sera le degré de gravité de la maladie à partir des analyses biochimiques. Des études détaillées ont révélé que, chez les personnes atteintes d'une forme atténuée de MPS I, une très petite quantité d'enzyme active fonctionne comme elle devrait, ce qui se traduit par la forme atténuée de MPS I.

Fréquence de la MPS I

Dans le cadre d'une étude menée sur des bébés de la Colombie-Britannique, on a estimé que la MPS I (MPS I grave et moyennement grave) est présente chez environ 1 enfant sur 100 000 naissances. L'estimation pour la forme atténuée de MPS I est de 1 enfant sur 500 000 naissances. Des études réalisées en Australie et aux Pays-Bas ont confirmé que l'incidence de la MPS I est d'environ 1 enfant sur 100 000 naissances. Même si la MPS I 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.

Transmission de la MPS I

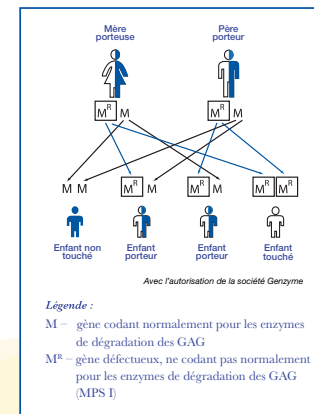
La MPS I est une maladie génétique. La plupart des gens pensent que les maladies génétiques sont transmises par un des parents à leur enfant, qui les transmet à son tour à ses descendants. Si bien des maladies génétiques passent manifestement de génération en génération, d'autres sont plus discrètes car leur transmission est *récessive*, et elles ne se manifestent que si les deux gènes en cause sont anormaux. La MPS I est une maladie héréditaire à transmission récessive. Dans la plupart des familles qui comptent un enfant atteint de MPS I, on ne trouve pas d'antécédents familiaux de trouble génétique. La MPS I semble apparaître subitement, même si l'analyse de l'ADN permet de cerner la mutation génétique dans les générations précédentes.

La MPS I 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.

Sarah



Pour bien saisir cette idée, il faut avoir 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.



Chaque enzyme du corps est produite grâce aux deux gènes transmis par la mère et le père. Si un des deux gènes ne fonctionne pas bien (p. ex., transmis par un parent porteur d'une anomalie génétique), la production normale de l'enzyme peut être réduite de moitié. Cependant, même réduite de moitié, la quantité d'enzyme produite peut suffire à éviter l'apparition des symptômes de MPS I. Par contre, si aucun des gènes hérités du père et de la mère ne fonctionne, la production de l'enzyme sera très faible ou nulle, et les symptômes de MPS I apparaîtront.

Comme nous l'avons dit, la MPS I est une maladie héréditaire à transmission récessive : les deux parents sont porteurs d'un gène défectueux — autrement dit, chaque parent a un gène normal et fonctionnel, et un gène non fonctionnel qui ne peut pas coder pour l'enzyme. Cependant, comme chaque parent est porteur d'un gène fonctionnel, aucun des deux n'a de symptôme. On estime que, dans la plupart des populations du monde, environ 1 personne sur 150 est porteuse de la MPS I.

Chaque enfant né de parents tous deux porteurs a une chance sur quatre d'être atteint de MPS I et donc trois chances sur quatre de ne pas en être atteint. Les enfants non atteints ont deux chances sur trois d'être porteurs, comme leurs parents.

Toute personne dont un frère ou une sœur ou un autre membre de la famille est atteint devrait envisager d'obtenir de l'information de son généticien ou d'un conseiller spécialisé en génétique si elle a des questions sur le risque de récurrence de la maladie dans sa famille ou sur d'autres questions liées à la transmission des MPS.

Le large spectre de la MPS I

Il est important de comprendre que les patients atteints de MPS I correspondent à un large spectre de maladies. Ce spectre s'étend des personnes atteintes pendant leur première année de vie et qui présentent une maladie évolutive qui touche plusieurs systèmes, notamment un déclin neurologique progressif, aux personnes qui ont une intelligence normale et qui sont atteintes à la fin de l'enfance ou pendant l'adolescence, avec des symptômes qui évoluent plus lentement. Cette variabilité des formes de MPS I cause parfois des difficultés aux médecins pour prédire avec exactitude l'évolution de la maladie chez chaque patient.



Monika

Diagnostic de la MPS I

Le médecin peut envisager de dépister la MPS I en présence de signes et de symptômes qu'une autre cause ne peut expliquer. Tous les tests diagnostiques doivent être menés sous la supervision d'un médecin expérimenté dans les maladies lysosomales, car ils sont complexes et leurs résultats peuvent être difficiles à interpréter.

Pour diagnostiquer la MPS I, 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 I ; 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 I, l'activité enzymatique est anormalement faible ou nulle. Si le taux de GAG urinaire est normal, mais que la présomption de MPS I est forte, il faut envisager de mesurer l'activité enzymatique.

La MPS I 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 ainsi que les types de modifications des gènes que présente une

personne atteinte de MPS I sont des indices 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.

Les analyses d'ADN ne permettent pas toujours d'établir la gravité de la MPS I. Plusieurs types de mutations (modifications permanentes) différentes en cause dans le déficit enzymatiques ont été cernés. On a longuement étudié le gène pour vérifier s'il existait une relation entre certaines mutations et les symptômes de la maladie. Certaines mutations génétiques courantes entraînent la disparition totale et complète de la production enzymatique. La gravité de la maladie risque d'être à l'extrémité du spectre si deux gènes défectueux transmis au patient contiennent ces mutations. D'autres mutations génétiques fréquentes 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.

Quel que soit le nom donné à l'état de votre enfant, vous ne devez pas oublier que la MPS I 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 I ; cependant, vous devez comprendre que ces symptômes ne seront pas nécessairement tous présents ou tous aussi graves chez votre enfant.



Nicklas

Il est essentiel de diagnostiquer rapidement la MPS I. 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 cette maladie peut causer.

Diagnostic prénatal

Si vous avez déjà un enfant atteint de MPS I, ou si votre partenaire et vous êtes porteurs connus de la MPS I, 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'ovules ou de sperme, si vous souhaitez avoir d'autres enfants tout en limitant le risque qu'ils soient atteints ou porteurs de la MPS I.

Préoccupations cliniques liées à la MPS I

La section ci-dessous souligne les caractéristiques cliniques de la MPS I. 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 I, soit l'enzymothérapie substitutive, les greffes 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 I 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 I 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.

L'hormonothérapie à base d'hormone de croissance a été employée avec succès chez certaines personnes atteintes de MPS I atténuée. Les parents que ce traitement intéresse doivent en discuter avec leur médecin bien avant que leur enfant atteigne la puberté.

Intelligence

Les enfants atteints de MPS I grave subissent une accumulation progressive de GAG dans le cerveau. Cette accumulation est principalement responsable du ralentissement du développement d'ici l'âge de un à trois ans, suivi par une régression progressive 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 atteints de MPS I à apprendre le plus de choses possible avant que la maladie évolue. Même lorsque l'enfant commence à perdre les habiletés 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 I ont fréquemment d'autres problèmes médicaux qui peuvent ralentir leur apprentissage et leur performance, notamment des infections chroniques des oreilles, une mauvaise vue, une mauvaise audition, une hydrocéphalie communicante (accumulation anormale de liquide dans le cerveau) et une apnée du sommeil. Le traitement adéquat de ces problèmes médicaux peut améliorer l'apprentissage; par conséquent, il faut effectuer des évaluations médicales exhaustives chez les patients qui présentent un déclin important du développement.

Certaines personnes atteintes de la forme atténuée de MPS I peuvent avoir une intelligence normale ou près de la normale. En fait, l'un des patients du Dr Scheie a eu des résultats à un niveau proche du génie. Cependant, de nombreux patients auront des difficultés d'apprentissage, certains souffriront des effets des problèmes médicaux qui ralentissent leur apprentissage et leur communication, et on a signalé des problèmes de santé mentale chez certaines personnes atteintes. 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.

Il ne faut pas oublier que la MPS I est une maladie à large spectre. 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 I ont des physiques remarquablement similaires en raison de l'épaississement de leurs traits faciaux, notamment un nez raccourci, un visage quelque peu aplati et une tête élargie. Leur tête a tendance à être plus longue que la normale de l'avant vers l'arrière avec un front proéminent (dolichocéphale).

Pour comprendre la raison de la forme anormale du crâne, il est important de mieux comprendre la formation des os du crâne pour créer la forme du crâne. Les crânes des bébés sont mous et les os crâniens sont séparés par de minces tissus fibreux, les sutures. À l'avant au-dessus du front et à l'arrière de la tête près de la rosette des cheveux, sont les fontanelles antérieure (avant) et postérieure (arrière) ou les régions molles, qui se referment pendant les toutes premières années de vie. Dans les formes graves de MPS I, la suture le long du sommet de la tête se soude plus tôt qu'à la normale de sorte que le crâne s'agrandit plus à l'avant et à l'arrière de la tête pour créer la forme allongée de la tête et le front proéminent. Il y a souvent une crête le long du front où le crâne s'est refermé prématurément.

Le nez est large avec une voûte nasale plate et des narines larges recourbées vers le haut. Les orbites sont superficielles et les yeux sont légèrement saillants. La langue est élargie et peut sortir de la bouche. La pilosité est plus drue et abondante qu'à l'habitude. Les personnes atteintes de la forme grave de MPS I ont de gros ventres et leur posture debout et à la marche est penchée en raison de contractures articulaires aux hanches, aux épaules, aux coudes et aux genoux.

L'aspect des personnes atteintes de la forme atténuée de MPS I est extrêmement variable. Les adultes ont souvent un corps massif et leur torse est plus court que leurs membres. Le cou peut être court et raide, quoique l'aspect facial puisse être normal.

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 I sont susceptibles de présenter des symptômes moins nombreux et moins graves.

Nez qui coule

En général, 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 I 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.

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 élargis, ce qui réduit encore plus l'espace pour les poumons. Il y a un plus grand risque d'infection (pneumonie) quand les poumons ne sont pas complètement dégagés.

Préoccupations cliniques liées à la MPS I

Problèmes respiratoires

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 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 dérangement; 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.

Traitement des infections respiratoires

Les médicaments ont souvent des effets différents sur les personnes atteintes de MPS I, 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 I, 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 I, 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 I 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 rince-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.

Cœur

Les maladies cardiaques sont fréquentes chez toutes les personnes atteintes de MPS I, 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 I. La myocardiopathie (faiblesse du muscle cardiaque) et la fibroelastose endocardique (cœur rigide) sont des affections qui peuvent se produire chez les jeunes patients atteints de MPS I 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 I 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 refermer 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 I ont un certain degré de souffle ou de fuite.

Étant donné la grande fréquence des problèmes cardiaques en présence de MPS I, 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 I 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 (ECG).

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

Préoccupations cliniques liées à la MPS I

Foie et rate

Chez les patients atteints de MPS I, 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 I, 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 I 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 I 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 I ont tendance à présenter 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.

Rachis

Normalement, les os du rachis (vertèbres) se superposent du cou jusqu'aux fesses. Les personnes atteintes de MPS I 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 I, 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.

Cou

Chez les personnes atteintes de MPS I, les os qui relient solidement la tête au cou sont malformés (*dysplasie odontoiède*), ce qui rend le cou instable. Si cela se produit, une fusion des vertèbres peut être nécessaire pour relier tous les os les uns aux autres afin de les stabiliser. Certaines personnes gravement atteintes ont parfois des douleurs à l'arrière du cou. Une friction peut aider dans ce cas, et l'enfant peut aimer recevoir un massage en douceur de son cou. En présence de douleurs graves ou de douleur associée à de la faiblesse ou des tremblements des jambes, l'enfant doit passer des examens du cou (IRM et radiographies en flexion-extension) afin de dépister un glissement des vertèbres cervicales, ce qui peut entraîner une compression de la moelle épinière. Les parents d'enfants atteints de MPS I doivent être prudents lorsqu'ils manipulent la partie de la colonne autour du cou. Les enfants atteints de MPS I doivent éviter les activités à risque élevé comme les sports de contact et la gymnastique, y compris le trampoline.

Scoliose

Une courbure anormale de la colonne vertébrale, ou scoliose, peut également se produire et exiger une intervention si elle est très prononcée. En général, la fusion des vertèbres par un greffon osseux est préférable, car la mise en place de tiges de métal n'est pas bien tolérée. Les os mous compliquent la chirurgie et le rétablissement, et de nombreux patients doivent être opérés à plusieurs reprises.

Articulations

La raideur articulaire est fréquente en présence de MPS I 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'habillement 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.

Mains

La forme des mains des enfants atteints de MPS I 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.

Hanches

Certains nourrissons atteints de MPS I ont les hanches disloquées. Cette dislocation des hanches doit être traitée rapidement car elle pourrait être difficile à prendre en charge à un stade ultérieur de leur vie. 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.

Jambes et pieds

Bon nombre de personnes atteintes de MPS I 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 sur 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 I 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 de même que 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 régulièrement bleus ou froids afin de déterminer si le cœur ou l'aorte sont responsables du problème.

Préoccupations cliniques liées à la MPS I

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 I grave et l'accumulation dans les neurones du cerveau. D'autres aspects de la MPS I 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) ainsi que des problèmes aux yeux et aux 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 I, 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 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 les personnes atteintes de MPS I.

Yeux

Les problèmes aux yeux décrits dans cette section sont courants en présence de MPS I. L'accumulation de GAG dans la cornée (tunique transparente qui couvre le devant de l'œil) peut causer des opacités qui rendent la cornée moins transparente. Si l'opacification de la cornée est grave, elle peut diminuer la vision, surtout quand la lumière est réduite. Certains patients atteints de MPS I ne tolèrent pas la lumière vive parce que la réfraction de la lumière à travers leur cornée n'est pas uniforme. Le port de casquettes avec visière ou de lunettes de soleil peut aider. Une greffe de cornée peut produire une amélioration de la vision chez la plupart des patients atteints de MPS I; cependant, il peut être nécessaire de recommencer la greffe au fil du temps.

Il faut vérifier toute modification à la rétine ou tout signe de glaucome (augmentation de la pression) pendant un examen des yeux. L'accumulation dans la rétine peut se traduire par une perte de vision périphérique et une cécité nocturne. 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 I. 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. Les personnes atteintes de MPS I doivent avoir une surveillance régulière de l'audition pour que les problèmes soient traités rapidement, ce qui optimise leur capacité d'apprendre et de communiquer.

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.

Syndrome du tunnel carpien et autres englobements ou compressions des nerfs

Les personnes atteintes de MPS I 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 est 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 devez 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.

Prise en charge globale de la MPS I

Alimentation

Aucune donnée scientifique n'indique qu'un régime alimentaire donné est plus bénéfique qu'un autre pour les patients atteints de MPS I. 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.

La plupart des enfants atteints de MPS I grave aiment manger, mais il se peut qu'ils finissent par trouver difficile de bien mastiquer. Dans un tel cas, les aliments, surtout la viande, doivent être coupés en très petits morceaux mais l'étouffement est une possibilité, même après avoir pris cette précaution. Envisagez de vous inscrire à des cours de premiers soins et de sécurité.

Les enfants atteints de MPS I grave ont tendance à vomir assez souvent sans avoir nécessairement d'infection. Cela peut être parce qu'ils avalent trop de mucus, parce qu'ils ont trop mangé ou qu'ils avalent de l'air en tétant. Certains enfants vomissent tellement qu'ils se déshydratent. Consultez le médecin si les vomissements durent plus de quelques heures.

Les personnes atteintes de MPS I 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 médecin ou le physiothérapeute de votre enfant peut vous suggérer des moyens d'y parvenir.

Physiothérapie / sports

La raideur articulaire est une caractéristique fréquente de la MPS I. 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 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 I 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.

Mobilité

Bien des personnes atteintes de MPS I 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 I 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 I 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 I exige des compétences particulières et doit toujours être pratiquée par un anesthésiste expérimenté qui connaît bien la MPS I. 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 surviendrait une urgence en votre absence. Envisagez de munir votre enfant



Matteo

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 I, 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 I.

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 I. 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.

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 I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I*.

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

Les enfants atteints de MPS I grave sont habituellement des enfants heureux, affables, qui se mêlent bien aux autres et sont populaires à l'école. Ils sont très aimés par tous ceux qui les connaissent et bon nombre d'entre eux sont faciles à prendre en charge et à satisfaire. Ils sont souvent joyeux et leur rire est communicatif. Quand ils sont plus vieux, il se peut que leurs pleurs soient liés à la frustration d'être incapables de communiquer.

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

Les enfants atteints de MPS I grave peuvent bénéficier d'un enseignement ordinaire et aiment les interactions sociales avec leurs pairs. Il importe de collaborer avec le personnel de l'école pour élaborer le meilleur programme d'éducation personnalisée possible pour votre enfant. Pour obtenir plus d'information à ce sujet, consulter la section sur les stratégies d'éducation de la reliure intitulée *Mucopolysaccharidose I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I*.

Adaptation du domicile

Les enfants atteints de MPS I grave deviendront de moins en moins mobiles et de plus en plus dépendants de leurs parents pour leurs besoins quotidiens. Le livret *MPS : Daily Living with MPS and Related Diseases* (MPS : Vivre au quotidien avec une MPS ou une maladie apparentée), publié par la Société canadienne des MPS, contient de nombreuses suggestions utiles pour adapter le domicile, et il est possible d'obtenir du financement par l'intermédiaire du Programme d'assistance familiale de la Société — pour plus de détails, visitez le site Web de la Société ou communiquez avec le bureau.

Faire une pause

Prendre soin d'un enfant gravement atteint est un travail difficile. 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. Des soins de relève sont également accessibles par l'intermédiaire du Programme d'assistance familiale de la Société canadienne des MPS.



Emma Rose

Soins palliatifs

Les soins palliatifs sont toute forme de soin médical ou de traitement qui se concentre sur la diminution de la gravité des symptômes de la maladie. Leur objectif est de prévenir et de soulager les souffrances et d'améliorer la qualité de vie des personnes confrontées à une maladie grave et complexe. Ce soutien englobe des aspects comme les soins de relève, la prise en charge des symptômes et le soutien en cas de deuil et il peut s'étendre sur une certaine période. Une évaluation des besoins médicaux et un plan de soins peuvent mener à du soutien pour l'enfant et sa famille pour qu'ils puissent tous bénéficier d'une meilleure qualité de vie.

Espérance de vie

L'espérance de vie des personnes atteintes de MPS I est variable. Les personnes atteintes de MPS I atténuée peuvent avoir une durée de vie raisonnablement normale alors que les personnes gravement atteintes peuvent mourir avant l'adolescence. Les personnes modérément atteintes peuvent vivre jusqu'à l'âge adulte. Bien que les parents s'inquiètent souvent du décès de leur enfant, celui-ci est habituellement paisible. Il pourrait être utile que les parents se préparent à l'avance pour le moment du décès de leur enfant.

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

Éducation

La plupart des enfants atteints de MPS I 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 I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I*, offerte au siège social et sur le site de la Société canadienne des MPS.

Puberté et reproduction

Chez l'adolescent atteint de MPS I, la puberté se déroule normalement, même si les règles peuvent commencer plus tard chez les filles. La MPS I ne nuit pas à la fécondité. Il se peut toutefois que l'on déconseille la grossesse aux femmes de très petite taille à cause des risques pour leur santé. Tous les enfants qui ont un parent atteint de MPS I sont automatiquement porteurs du gène défectueux, mais aucun n'aura la maladie à moins que l'autre parent soit également porteur de l'anomalie génétique.

Accession à l'autonomie

Alors que les personnes atteintes de MPS I 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 I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I*. Il faut encourager la personne atteinte de MPS I à être le plus autonome possible pour qu'elle ait une vie bien remplie et satisfaisante.

Les personnes atteintes de MPS I 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.

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 I 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 I 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.



Anisa

Emploi

Bon nombre des personnes atteintes de MPS I atténuée réussissent bien dans divers emplois. Pour trouver le bon emploi pour vous, commencez par évaluer 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 en savoir plus, consultez notre reliure intitulée *MPS I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I*.

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 figure 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.shtm

Adaptation du domicile

Un logement adapté à ses besoins favorisera grandement la capacité d'une personne atteinte de MPS I 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).



Maya

Soutien financier et soins de soutien

Les personnes atteintes de MPS I 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 I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I*). D'autres fondations et organisations privées offrent également du soutien financier. 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 — communiquez avec le siège social ou visitez le site de la Société à l'adresse www.mppsociety.ca pour vous renseigner à ce sujet.

Problèmes psychosociaux

Aucun projet de recherche n'a jusqu'ici porté sur le développement psychosocial des personnes atteintes de MPS I; 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, et 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 I.

Le soutien moral des parents et des autres membres de la famille peut les aider 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.

Traitement spécifique de la MPS I

Aperçu

La prise en charge de la MPS I 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 I, 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)

La GCSH a pour but de rétablir l'activité de l'enzyme manquante, l'alpha-L-iduronidase, ce qui peut améliorer des symptômes comme le foie et la rate élargis, la raideur articulaire, l'apnée du sommeil, les cardiopathies, l'hydrocéphalie et la perte auditive. Les effets sur le développement intellectuel varient parmi les enfants, mais il est possible d'obtenir les meilleurs effets si l'enfant atteint de MPS I est greffé avant d'avoir deux ans. La GCSH ne corrige pas les problèmes osseux ou oculaires, lesquels nécessitent souvent des traitements et des opérations ultérieurs. Les greffes de moelle osseuse et de sang ombilical sont des types de GCSH. Pour que les parents comprennent pleinement les risques, les avantages et les limites des GCSH, il est important d'en discuter avec des médecins transplantologues et avec des familles qui ont déjà vécu l'intervention. 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.

Traitement enzymatique substitutif (TES)

Le TES pour la MPS I a été approuvé en 2003 par la FDA et en 2004 par Santé Canada. Aldurazyme® est une version fabriquée de l'enzyme naturelle du corps, l'alpha-L-iduronidase. Aldurazyme® améliore la fonction pulmonaire, 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 I. Les traitements par Aldurazyme® sont administrés une fois par semaine sous forme de perfusions intraveineuses. On étudie actuellement l'administration du TES par injection intrathécale pour le traitement de la moelle épinière et du cerveau des personnes atteintes de MPS I. 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 I 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 I

La gravité de la MPS I 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 qu'on pourra améliorer le devenir des personnes atteintes de MPS I.

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). Cette brochure donne un aperçu de la MPS de type I. La reliure intitulée *MPS I : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS I* 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 I. 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) I* et les opinions qu'il présente 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, visitez le site de la Société canadienne des MPS ou communiquez avec son siège social.

Maya avec sa mère Lisa

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