

Guide pour mieux comprendre la mucopolysaccharidose (MPS) III



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 III?	5
Existe-t-il plusieurs formes de MPS III?	6
Fréquence de la MPS III	6
Comment la MPS III est-elle transmise?	6
Diagnostic de la MPS III	8
Diagnostic prénatal	9
Évolution de la maladie	9
Préoccupations cliniques liées à la MPS III	10
Traitement général et prise en charge	16
Traitement spécifique de la MPS III	20
La recherche : perspectives	21

Introduction

La mucopolysaccharidose III (MPS III), également appelée maladie de Sanfilippo, est une maladie liée au stockage des mucopolysaccharides qui tire son nom du d^r Sylvester Sanfilippo, lequel l'a décrite en 1963. La MPS III se caractérise par un retard du développement et une régression cognitive, habituellement avec des problèmes physiques 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 »).

Toutes les personnes atteintes de MPS III présentent un déficit de l'une de quatre enzymes, 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 III fait partie d'une plus grande famille de maladies appelées les maladies de surcharge lysosomales (MSL). L'accumulation de GAG est responsable des nombreux problèmes observés chez les patients atteints de MPS III.

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 chercheurs qui étudient la MPS III 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 enfants atteints de MPS III ont des vies différentes de celles de la plupart des enfants, mais ils ont des personnalités adorables et ils sont extrêmement aimables. Les enfants atteints de MPS III donnent un amour entièrement inconditionnel. Ils font rire même quand on croit ne plus jamais rire. Leur amour est contagieux pour tous ceux qui les entourent. Ils communiquent même après avoir perdu leur capacité de parler. Ils ont des yeux enjôleurs, un sourire charmeur et leur moral fait du bien autour d'eux quand rien d'autre n'y parvient.

Quelle est la cause de la MPS III?

Comme nous l'avons vu précédemment, toutes les MPS sont causées par un 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 inframicroscopiques et 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 III, les GAG s'accumulent en trop grande quantité.

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



Shawn

Les personnes atteintes de MPS III ont un défaut dans le gène qui donne au corps des instructions pour fabriquer une de quatre enzymes spécifiques, dont chacune est essentielle à la dégradation de certaines GAG appelées héparane sulfate (HS). L'héparane sulfate qui n'est pas complètement dégradée reste stockée à l'intérieur des cellules du corps et commence à s'accumuler, causant ainsi des lésions progressives. 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 III?



Sophie

Quatre déficits enzymatiques différents sont à l'origine de la MPS III; on a divisé la maladie en type A, B, C ou D. Les enzymes déficientes dans la MPS III sont l'héparane N-sulfatase (type A), l'alpha-N-acétylglucosaminidase (type B), l'acétyl-CoA-glucosaminide-acétyltransférase (type C) et la N-acétylglucosamine-6-sulfatase (type D). Il existe peu de différences cliniques entre les quatre types de MPS III, puisque les quatre types accumulent la même GAG, l'héparane sulfate. On trouve principalement l'héparane sulfate dans le système nerveux central et son accumulation dans le cerveau est responsable des nombreux problèmes que présentent les personnes atteintes des quatre types de MPS III.

Fréquence de la MPS III

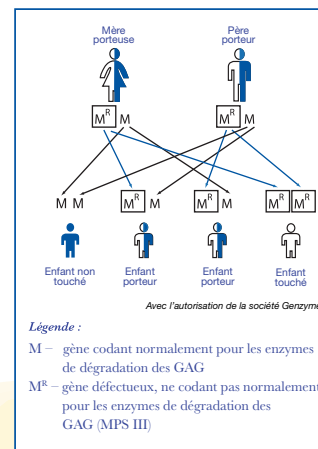
Des études publiées estiment l'incidence de la MPS III (les quatre types combinés) à 1 cas sur 70 000 naissances. Le type A est le plus courant en Europe du Nord-ouest, le type B en Europe du Sud-est et les types C et D sont rares partout. Même si la MPS III est rare sur le plan individuel, l'incidence de toutes les MPS combinées est de 1 enfant sur 25 000 naissances et la grande famille des maladies de surcharge lysosomales survient collectivement chez environ 1 enfant sur 5 000 à 7 000 naissances.

Transmission de la MPS III

La MPS III 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 III est une maladie héréditaire à transmission récessive. Dans la plupart des familles qui comptent un enfant atteint de MPS III, on ne trouve pas d'antécédents familiaux de trouble génétique. La MPS III semble apparaître subitement, même si l'analyse de l'ADN permet de cerner la mutation génétique dans les générations précédentes.

Chez les personnes atteintes de MPS III, il manque une des quatre enzymes spécifiques essentielles à la dégradation de l'une des GAG appelée héparane sulfate. On trouve principalement l'héparane sulfate dans le système nerveux central et son accumulation dans le cerveau est responsable des nombreux problèmes que présentent les personnes atteintes des quatre types de MPS III.

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. Celui-ci se concentre presque entièrement dans le noyau de la cellule, à l'exception d'une petite partie qui est 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.



La MPS III 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.

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 III. 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 III apparaîtront.

C'est pour cela que la MPS III est une maladie héréditaire à transmission récessive : les deux parents d'un enfant atteint sont « porteurs » de la maladie. Chaque parent a une copie normale du gène qui produit l'enzyme et une copie non fonctionnelle du gène qui ne peut pas produire l'enzyme adéquatement. Cependant, une copie fonctionnelle du gène permet aux parents porteurs de ne pas avoir de symptômes.

N'oublions pas que nous sommes tous porteurs de 6 à 10 maladies différentes et il faut savoir qu'il n'y a rien que nous aurions pu faire ou que nous avons oublié de faire pour notre santé ou pendant une grossesse, par exemple, qui aurait pu en être la cause.

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



Elisa with her cousin

Diagnostic de la MPS III

Le médecin peut envisager de dépister la MPS III 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 III, 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 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 III; 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 III, l'activité enzymatique est anormalement faible ou nulle. Si le taux de GAG urinaire est normal, mais que la présomption de MPS III est forte, il faut envisager de mesurer l'activité enzymatique.

Le diagnostic précoce de la MPS III est critique. Plus tôt on diagnostique une MPS III, plus tôt il est possible de mettre en œuvre un plan détaillé de soins médicaux et de soins de soutien pour assurer la meilleure qualité de vie possible. À mesure que des traitements seront mis au point pour la MPS III, un diagnostic précoce sera critique pour prévenir, dans la mesure du possible, certaines des lésions permanentes que la maladie peut causer.

Parmi toutes les MPS, la MPS III (Sanfilippo) produit les anomalies physiques les plus légères. Le diagnostic est souvent retardé étant donné que les premiers symptômes sont aussi courants chez les enfants non atteints.

Diagnostic prénatal

Si vous avez déjà un enfant atteint de MPS III, 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 essentiel de connaître le type de MPS III (type A, B, C ou D), car chacun d'eux nécessite un test spécifique. 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 III.



Raza

Évolution de la maladie

La MPS III touche les enfants de manière différente et son évolution est plus rapide chez certains. Les bébés ne présentent habituellement aucun signe de la maladie dont les symptômes commencent à apparaître à partir de 2 à 6 ans. Le changement se fera habituellement de façon très graduelle et il sera donc plus facile de s'y ajuster. Les années pendant lesquelles les enfants atteints sont d'âge préscolaire peuvent être très frustrantes pour les parents. Il se peut qu'ils commencent à s'inquiéter alors que leur enfant commence à accuser un retard de développement par rapport aux enfants de leurs amis et qu'ils se sentent blâmés pour le comportement hyperactif et difficile de leur enfant.

Il se peut que le diagnostic soit retardé car certains enfants n'ont pas de caractéristiques physiques anormales et leurs symptômes ne sont pas très spécifiques avec peu de données probantes qui permettent de croire à une MPS. Il faut qu'un médecin soit assez

perceptif pour reconnaître qu'il y a un problème grave et pour demander des analyses d'urine et de sang afin de déterminer un diagnostic. Certaines familles ont eu au moins un autre enfant, parfois également atteint, avant qu'un diagnostic ait pu être établi.

À mesure de l'évolution de la maladie, les enfants présentent une activité extrême, de l'agitation et souvent un comportement très difficile. Certains enfants dorment très peu pendant la nuit. Un grand nombre d'entre eux mettent la main sur tout ce qu'il ne faut pas. Malheureusement, le langage et la compréhension seront graduellement perdus. Certains enfants n'acquièrent jamais l'apprentissage de la propreté et ceux qui l'ont acquis finiront par perdre cette capacité.

Au fil du temps, les enfants atteints de MPS III commencent à ralentir. Ils deviennent plus instables sur leurs jambes, ont tendance à tomber souvent quand ils marchent ou quand ils courent. Ils finissent par perdre la capacité de marcher. Certains parents signalent des crises de spasmes musculaires, de dystonie (contractions prolongées des muscles) ou des mouvements saccadés continus. Il peut y avoir ou pas un lien avec des convulsions et cela peut être difficile à soigner. Les parents auront besoin d'aide car prendre soin d'un enfant ou d'un adolescent immobile qui présente un retard grave de développement est une tâche fatigante sur le plan physique.

Préoccupations cliniques liées à la MPS III

La MPS III est la forme de MPS qui produit les anomalies physiques les plus légères. Il importe toutefois de ne pas ignorer des problèmes simples et faciles à traiter comme des infections aux oreilles et des maux de dents en raison de problèmes de comportement qui compliquent les examens médicaux. Les enfants atteints de MPS III ont souvent une tolérance accrue à la douleur. Les bleus et les bosses ou les infections aux oreilles qui seraient douloureux pour d'autres enfants passent souvent inaperçus chez les enfants atteints de MPS III. Il est possible que les parents doivent essayer de trouver un médecin qui possède la patience et l'intérêt qu'exige le traitement d'un enfant atteint d'une maladie au long cours. Vous devez consulter un médecin si vous croyez que votre enfant ressent de la douleur.

Certains enfants atteints de MPS III peuvent présenter un problème de coagulation sanguine pendant une opération et après celle-ci. Il est conseillé d'effectuer des analyses préopératoires pour vérifier si cela pourrait poser un problème pour votre enfant. Discutez-en avec votre chirurgien.

Aspect physique

Les enfants atteints de MPS III atteignent une taille assez normale et les modifications de leur aspect physique peuvent être moindres que celles d'enfants atteints d'autres formes de MPS. Les cheveux sont habituellement épais et la pilosité peut être plus abondante que d'habitude. Les sourcils sont souvent foncés et broussilleux et peuvent se rejoindre au milieu. La voûte nasale peut être aplatie.

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

Les problèmes décrits dans cette section sont courants chez les enfants atteints de MPS, mais ils surviennent moins souvent chez les enfants atteints de MPS III. La gravité des problèmes est largement fonction de chaque cas individuel.

Nez qui coule

La voûte nasale peut être 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. Certains enfants atteints de MPS III ont un écoulement chronique de mucus transparent par le nez (rhinorrhée). Cet écoulement nasal chronique est causé par l'écoulement anormal de sécrétions normales et par les infections chroniques des oreilles et des sinus.

Gorge

Les amygdales et les végétations adénoïdes deviennent souvent plus larges et bloquent partiellement les voies aériennes. 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.

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

Problèmes respiratoires

Un grand nombre de personnes atteintes de MPS III ont souvent de la toux et des rhumes. Elles peuvent être agitées et se réveiller souvent pendant la nuit. 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

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.

Traitement des infections respiratoires

Les médicaments ont souvent des effets différents sur les personnes atteintes de MPS III, 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 III, 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 III, 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.

Préoccupations cliniques liées à la MPS III

Bouche

Les personnes atteintes de MPS III ont généralement une grosse langue. Les gencives sont larges. Les dents sont très espacées et mal formées, et l'émail est 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.

Si une personne atteinte de MPS III a un problème cardiaque, il peut être préférable qu'un antibiotique soit administré avant et 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 dans la plupart des cas de MPS, mais les personnes atteintes de MPS III présentent rarement des problèmes cardiaques graves. En cas de survenue de problèmes cardiaques, il est possible qu'ils ne causent de réels problèmes qu'à un moment ultérieur de la vie de la personne. Il existe des médicaments pour prendre en charge les problèmes cardiaques qui surviennent en présence de MPS III.

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. 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 III ont un certain degré de souffle ou de fuite, mais le problème est habituellement léger et une chirurgie est rarement nécessaire. 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.

Même si les problèmes cardiaques importants sont rares en présence de MPS III, 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 de la fonction cardiaque et valvulaire, mais comme bien d'autres tests, il ne permet pas de dépister tous les problèmes possibles, plus particulièrement la coronaropathie.

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

Foie et rate

Chez les patients atteints de MPS III, l'accumulation de GAG entraîne une légère augmentation du volume du foie et de la rate (hépatomégalie), mais cela ne cause pas de problèmes habituellement.

Abdomen et hernies

Chez la plupart des personnes atteintes de MPS III, 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. La récurrence d'une hernie ombilicale après une réparation est très courante.

Problèmes intestinaux

Bon nombre de patients atteints de MPS III 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 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 III 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 III ont généralement des problèmes mineurs de formation osseuse et de croissance. Cependant, des caractéristiques d'ostéoporose peuvent apparaître dès l'adolescence. Le risque de fractures augmente à mesure que les os deviennent fragiles et friables et la diminution de la stabilité générale augmente le risque de chutes. Une utilisation prolongée d'anticonvulsifs combinée à une diminution de la mobilité peuvent causer une fragilité des os. Des recherches récentes ont révélé qu'un traitement par une forte dose de vitamine D peut améliorer la densité minérale osseuse.

Articulations

La raideur articulaire est fréquente en présence de MPS III et l'étendue maximale des mouvements de toutes les articulations peut devenir limitée. Les personnes atteintes de MPS III ont généralement des problèmes articulaires minimes. 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.

Préoccupations cliniques liées à la MPS III

Mains Les doigts des personnes atteintes de MPS III peuvent parfois devenir repliés en raison de contractures, et il est possible qu'elles ne puissent pas allonger complètement les bras.

Hanches Les hanches de certaines personnes atteintes de MPS III peuvent devenir disloquées. Ce n'est pas un problème fréquent et il est possible qu'un traitement ne soit pas nécessaire.

Jambes et pieds Bon nombre de personnes atteintes de MPS III 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 mais il est très peu probable qu'ils aient besoin de traitement. Les genoux gravement cagneux peuvent être traités par une chirurgie des tibias, mais cela n'est pas fréquent en présence de MPS III. Les pieds sont larges et peuvent être rigides, avec les orteils repliés, plutôt comme le sont les mains.

Mains et pieds froids À mesure de l'évolution de la MPS III, les personnes atteintes peuvent avoir les mains et les pieds froids à la suite d'une perturbation de la régulation neurologique normale des vaisseaux sanguins (dysfonction du système nerveux autonome). Il se peut que cela ne dérange pas l'enfant, mais si c'était le cas le port de chaussettes épaisses et de gants chauds peut être utile. À un stade ultérieur de la maladie, le mécanisme de contrôle de la température de l'enfant peut être dérégulé et l'enfant peut se mettre à transpirer la nuit et à avoir les mains et les pieds froids pendant la journée. Certains enfants connaissent des crises quand la température de leur corps chute (hypothermie). Si cela se devait se produire, gardez votre enfant au chaud et demandez conseil à votre médecin sur les meilleurs moyens de traiter le problème.

Peau Chez les personnes atteintes de MPS III, la peau tend à être 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 certaines personnes atteintes de MPS III.

Préoccupations neurologiques : le cerveau, les sens et les nerfs

Crises épileptiques À un stade ultérieur de la maladie, les personnes atteintes de MPS III peuvent avoir des crises épileptiques mineures fréquentes, pendant lesquelles elles perdent momentanément la capacité de porter attention et de se concentrer (petit mal). Lorsque cela se produit, l'enfant peut avoir perdu conscience de son environnement ou il peut être plus difficile de le nourrir. Certains enfants peuvent avoir des crises épileptiques généralisées (grand mal), qui peuvent être maîtrisées par la prise de médicaments. Pendant la crise, vous devez placer votre enfant sur le côté pour éviter l'inhalation de vomissements et le laisser dans cette position jusqu'à la fin de la crise. Vérifiez que les voies aériennes soient bien dégagées et ne mettez rien dans sa bouche.

Il est habituellement possible de prévenir les crises épileptiques ou d'en diminuer la fréquence par des médicaments anticonvulsifs classiques. Il n'est pas inhabituel de devoir essayer plusieurs médicaments avant d'en trouver un qui donne les meilleurs résultats. Certains médecins peuvent recommander le port d'un casque pour éviter les blessures à la tête.

Yeux Des modifications à la rétine peuvent causer des problèmes de vision. L'accumulation de GAG 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. Si la vision de votre enfant vous préoccupe, un ophtalmologiste peut effectuer des études spéciales pour aider à déterminer si le problème est causé par la façon dont la rétine réagit à la lumière.

Oreilles La surdité est courante en présence de tous les types de MPS III. 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. Il faut surveiller régulièrement l'audition des personnes atteintes de MPS III 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 relie 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.

Sommeil Des troubles du sommeil sont extrêmement fréquents chez les enfants atteints de MPS III. Cela peut vouloir dire que votre enfant a de la difficulté à s'endormir ou qu'il se réveille souvent pendant la nuit. Vous trouverez plus loin une section sur la manière de faire face aux problèmes de sommeil et, pour des conseils plus pratiques, nous vous invitons à lire la section sur le sommeil dans notre livret *MPS : Daily Living with MPS and Related Diseases* (MPS : Vivre au quotidien avec une MPS ou une maladie apparentée), publié dans le site Web de la Société canadienne des MPS.

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 III et les symptômes comme la diarrhée ont tendance à apparaître et disparaître naturellement.

Toute fois, 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.

L'introduction prématurée d'aliments pose habituellement peu de problèmes chez les enfants atteints de MPS III, mais certains n'arrivent jamais à consommer des aliments qu'il faut mastiquer. D'autres apprennent à mastiquer mais ils trouvent de plus en plus difficile de manger des aliments qui contiennent des grumeaux, surtout quand ils sont mélangés à des aliments à la texture lisse. De nombreux enfants deviennent difficiles et refusent certains aliments sans raison évidente.

À mesure que les enfants atteints perdent la capacité d'avaler, ils peuvent commencer à postillonner et à tousser tout en mangeant. Il est préférable de servir des aliments en purée. La viande sera plus facilement tolérée si elle a cuit lentement plutôt que d'avoir été simplement hachée en petits morceaux. Vous pouvez aider votre enfant à déglutir en faisant glisser doucement votre main vers l'arrière sous son menton et lentement le long de sa gorge pour faire bouger sa langue et l'encourager à avaler. Votre enfant a peur de s'étouffer et vous pouvez le rassurer en lui frottant le dos et en lui tenant la main.

Plus il vieillit et plus sa maladie évolue, plus un enfant atteint de MPS III aura de la difficulté à avaler. Si cela se produit, il 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 il peut être de plus en plus long de le nourrir. 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 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.

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 inspirera 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, mais faites attention au réflexe de morsure. Envisagez de vous inscrire à des cours de premiers soins et de sécurité.

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.

Si une personne atteinte présente de la fièvre quelques jours après une crise d'étouffement, consultez votre médecin. Il est possible que certaines particules d'aliments soient entrées dans les poumons (aspiration); il faut administrer un traitement contre la pneumonie qui a pu survenir.

Vous pouvez aider votre enfant à avaler en faisant glisser doucement votre main vers l'arrière sous son menton et lentement le long de sa gorge pour faire bouger sa langue.

Mastication

Alors qu'elles perdent de plus en plus le contact avec leur environnement, de nombreuses personnes atteintes de MPS III 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 lui mettre des attelles aux coudes pour que les mains ne puissent pas se rendre à la bouche.

Physiothérapie

Il est possible qu'une physiothérapie ne soit pas nécessaire quand un enfant atteint de MPS III est jeune et mobile, même s'il est important qu'il fasse régulièrement de l'exercice. Par la suite, il peut avoir besoin d'un drainage postural thoracique pour libérer les poumons d'une infection.

À mesure qu'un enfant atteint vieillit, les articulations des pieds et des chevilles deviennent contractées et spastiques. L'hydrothérapie peut contribuer au maintien de la mobilité des articulations. Des exercices d'amplitude de mouvements peuvent aider, mais ils ne doivent pas être intensifs. Il faut éviter les exercices qui causent de la douleur.

Quand un enfant ou un adulte atteint de MPS III est immobile, il est important de s'assurer qu'il ait un bon soutien en position assise pour éviter une pression inégale sur des articulations particulières. Des appareils orthopédiques spéciaux peuvent aider quand une déformation de l'articulation de la cheville apparaît et rend la marche difficile.

Anesthésie

L'anesthésie du patient atteint de MPS III exige des compétences particulières et doit toujours être pratiquée par un anesthésiste expérimenté qui connaît bien la MPS III. Avertissez-en le personnel de l'école ou toute autre personne à qui vous confiez votre enfant, au cas où une urgence surviendrait en votre absence. Si une urgence vous oblige à vous rendre dans un autre hôpital, informez l'anesthésiste que l'intubation (insertion du tube dans la gorge) peut causer des problèmes. Les voies aériennes de votre enfant peuvent être très étroites et exiger l'utilisation d'une sonde endotrachéale très petite. L'insertion du tube peut être difficile et nécessiter l'utilisation de techniques d'intubation avancées, par exemple un bronchoscope souple, un masque laryngé ou un laryngoscope à fibre optique.

Envisagez d'inscrire les membres de votre famille et les autres personnes soignantes à des cours de premiers soins et de RCR (réanimation cardiopulmonaire).

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, on a du mal à retirer la sonde endotrachéale après la chirurgie en raison d'une trop grande enflure. Informez les médecins de la nature critique de ces problèmes et du fait que de nombreux problèmes sont survenus pendant des anesthésies de personnes atteintes de MPS. 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. En général, les personnes atteintes de MPS III ont moins de problèmes causés par les anesthésies que les personnes atteintes d'autres MPS. 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?) publiée par la Société canadienne des MPS.

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 qui découle 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 obtenir plus d'information à ce sujet, consultez la section sur les stratégies d'éducation de la reliure intitulée *MPS III : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS III*, offerte au siège social et sur le site de la Société canadienne des MPS.

Puberté

Les enfants atteints de MPS III vivent les changements normaux associés à la puberté.

Espérance de vie

L'espérance de vie des personnes atteintes de MPS III est extrêmement variable. Les personnes atteintes de MPS III vivent généralement jusqu'aux années d'adolescence. Certains enfants ne vivent pas aussi longtemps, alors que d'autres vivront jusqu'à la vingtaine. Des personnes légèrement atteintes ont vécu jusqu'à la trentaine et, dans quelques rares cas, la quarantaine. Même s'il est compréhensible que les parents s'inquiètent du décès de leur enfant, celui-ci est habituellement paisible. 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. Nous vous invitons à communiquer avec le bureau de la Société pour recevoir un exemplaire gratuit de ce guide destiné aux parents confrontés au chagrin associé à la perte imminente d'un enfant.

Comment rendre la vie plus tolérable

Les problèmes de comportement observés chez les enfants atteints de MPS III ne sont généralement pas modifiés par la prise de médicaments ni par une thérapie comportementale. Il est utile d'adapter le plus possible la vie de la famille et que les parents et les autres membres de la famille s'efforcent de faire des pauses régulières.

Certains parents peuvent essayer de modifier le comportement de leur enfant avec le soutien d'un psychologue local; quelques-uns ont signalé un succès limité. Cependant, le comportement de l'enfant continuera de changer à mesure de l'évolution de la maladie et l'utilité d'une technique de modification comportementale particulière peut être de courte durée.

Certains parents trouvent très utile d'affecter une pièce ou une partie d'une pièce expressément pour leur enfant atteint de MPS III.

Adaptation du domicile

Les parents trouvent très utile d'affecter une pièce ou une partie d'une pièce pour leur enfant atteint de MPS III. La pièce doit être à portée de voix de la personne soignante et être sécurisée de sorte que l'enfant puisse jouer sans supervision constante, ce qui permet aux parents d'interagir avec les autres enfants ou de s'occuper des tâches ménagères. Veillez à ce que les petits objets, comme les pièces de monnaie, les pinces à cheveux et les élastiques, soient hors de portée de l'enfant. Il faut enlever les meubles fragiles ou qui ont des rebords aigus et les remplacer par de gros coussins sur le sol. Il peut être nécessaire de fixer du verre renforcé ou du plexiglas aux fenêtres, et le plancher doit être facile à nettoyer. Le remplacement de la porte de la pièce par une porte coupée permet à l'enfant de voir les parents, ce qui augmente son sentiment de sécurité tout en préservant sa sécurité. Ses jouets durables et ses articles de jeux préférés doivent être à sa portée. Un téléviseur ou des haut-parleurs stéréo peuvent être placés en hauteur sur une étagère ou suspendus au plafond et les parents peuvent les faire fonctionner avec une télécommande. 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), publiée par la Société canadienne des MPS, et il est possible d'obtenir du financement pour des rénovations ou modifications domiciliaires par l'intermédiaire du Programme d'assistance familiale de la Société.

Troubles du sommeil

Bon nombre d'enfants atteints de MPS III sont très agités pendant la nuit et ne dorment pas plus de deux ou trois heures à la fois. On en ignore la raison. Il est quelquefois possible d'améliorer cette situation par la prise de médicaments, mais il vous faudra à vous et à votre médecin une période d'essai et d'erreur pour établir quel médicament est le plus efficace. Or, après un certain temps, les médicaments perdent souvent leur efficacité. Certains parents choisissent de rationner leur utilisation à quelques nuits par semaine ou bien ils acceptent qu'après quelques semaines, ils devront arrêter le médicament pendant un certain temps. Il est vital que les parents réussissent à dormir pour être capables de faire face pendant la journée; nous vous invitons à demander de l'aide à votre médecin.

Certains parents trouvent qu'ils arrivent à obtenir une période plus longue de sommeil ininterrompu en couchant leurs enfants plus tard et en suivant une routine régulière. De nombreux parents sont inquiets à l'idée qu'un enfant puisse se lever au milieu de la nuit et qu'il ait un accident pendant que le reste de la maison dort. Certains trouvent utile de placer un verrou à l'extérieur de la porte de chambre de leur enfant, de remplacer la porte de la chambre par une porte coupée et de verrouiller la section du bas, de placer une barrière dans l'entrée, ou de placer des coussins spéciaux sous le tapis près de la porte de chambre, ce qui fait sonner une cloche si l'enfant sort de sa chambre.

Certains parents trouvent qu'enlever le mobilier et se servir uniquement d'un matelas sur le sol aide à prévenir les chutes ou les blessures pendant la nuit. Certains trouvent aussi utiles les lits spéciaux de confinement.

Il est possible de trouver plus de conseils pratiques sur les problèmes de sommeil dans notre brochure intitulée *MPS : Daily Living with MPS and Related Diseases* (MPS : Vivre au quotidien avec une MPS ou une maladie apparentée).

Hyperactivité

La plupart des enfants atteints de MPS III passent par une phase hyperactive pendant laquelle ils mettent la main sur tout ce qu'il ne faut pas; ils sont difficiles à maîtriser et ils sont inconscients du danger. Les médicaments utilisés en général pour le traitement de l'hyperactivité ne modifient pas ce comportement chez les enfants atteints de MPS III; il est plutôt préférable d'adapter les domiciles comme nous l'avons décrit plus tôt. Une cour clôturée où les enfants peuvent courir en toute sécurité est un grand atout. Cela aiderait grandement si les enfants atteints pouvaient se joindre à des groupes de jeu, aller à une école ou participer à un programme après l'école où il y a une grande variété d'activités pour les occuper. Il devrait idéalement y avoir de l'espace pour permettre aux enfants de courir et de rester en forme le plus longtemps possible. Le mouvement de la voiture calme bon nombre d'enfants atteints et ceux-ci voyagent bien.

Profitez du temps passé avec votre enfant

Les enfants atteints de MPS III ont des vies différentes de celles de la plupart des enfants, mais ils sont adorables et extrêmement aimables.

Les enfants touchés par la MPS III donnent un amour entièrement inconditionnel. Ils font rire même quand on ne croit plus jamais rire. Leur amour est contagieux pour tous ceux qui les entourent. Ils communiquent même après avoir perdu leur capacité de parler. Ils ont des yeux enjôleurs, un sourire charmeur et leur moral fait du bien autour d'eux quand rien d'autre n'y parvient.

Faire une pause

■ Traitement général et prise en charge

Prendre soin d'un enfant gravement atteint est un travail difficile. Les parents ont besoin de pauses régulières de sorte qu'ils puissent continuer de s'occuper de leur(s) enfant(s) atteint(s) de MPS III sans s'épuiser. 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.

Soutien financier et soins de soutien

Les personnes atteintes de MPS III et leurs proches ont parfois besoin de gestionnaires de cas et de 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 III : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS III*). 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.

Traitement spécifique de la MPS III

Aperçu

La prise en charge de la MPS III vise à améliorer la qualité de vie du patient et à freiner l'évolution de la maladie. Il n'existe actuellement aucun traitement curatif contre la MPS III. 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).

Greffe de cellules souches hématopoïétiques (GCSH)

La GCSH a pour but de rétablir l'activité de l'enzyme manquante. Les premières greffes réalisées chez des enfants atteints de MPS III à l'aide de cellules souches de la moelle épinière n'ont pas amélioré la détérioration neurologique. Au cours des dernières années, des greffes ont été effectuées avec des cellules souches de sang de cordon ombilical. On ne dispose pas de données au long cours qui témoignent des bienfaits de cette intervention. 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)

Il est peu probable que ce traitement intraveineux (IV) soit mis au point pour la MPS III étant donné que le TES ne traverse pas la barrière hématoencéphalique à des doses normales et que les problèmes physiques des enfants atteints de MPS III sont moins graves que ceux des enfants qui ont les autres formes de MPS. On mène des recherches pour évaluer le bienfait d'une injection IV de TES dans le liquide céphalorachidien.

Génistéine

On utilise largement la génistéine, un extrait d'isoflavone de soja, pour le traitement des patients atteints de MPS III pour essayer de réduire la quantité de GAG produites et accumulées; il est toutefois nécessaire de mener des études prospectives au long cours, avec témoins placebo, pour évaluer le bienfait clinique de la génistéine dans le traitement des MPS. Veuillez discuter de la génistéine avec votre médecin avant de l'envisager comme traitement pour votre enfant.



Sophie

Vivre avec la MPS III

La gravité de la MPS III 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 III.

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 (tout comme d'autres fondations, par exemple la *Sanfilippo Children's Research Foundation*, qui finance expressément les recherches sur la MPS III). La Société reconnaît le besoin de mener des recherches ciblées sur le traitement des troubles osseux et articulaires et des maladies du cerveau et la Société a concentré le financement de la recherche sur ces aspects. 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 III. La reliure intitulée MPS III : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS III 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 III. 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) III* 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, visitez le site de la Société canadienne des MPS ou communiquez avec son siège social.

Raza and his Dad

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