

# Guide pour mieux comprendre la mucopolysaccharidose IV



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

# 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 IV?                   | 5  |
| Existe-t-il plusieurs formes de MPS IV?             | 6  |
| Fréquence de la MPS IV                              | 6  |
| Comment la MPS IV est-elle transmise?               | 6  |
| Diagnostic de la MPS IV                             | 8  |
| Diagnostic prénatal                                 | 9  |
| Préoccupations cliniques liées à la MPS IV          | 10 |
| Prise en charge globale de la MPS IV                | 16 |
| Vivre avec un enfant ou un adulte atteint de MPS IV | 18 |
| Vivre avec la MPS IV                                | 20 |
| Traitement spécifique de la MPS IV                  | 21 |
| La recherche : perspectives                         | 21 |

# Introduction

La mucopolysaccharidose de type IV (MPS IV), ou maladie de Morquio, est un trouble du stockage des mucopolysaccharides (MPS). Les troubles du stockage des MPS font partie d'un groupe de maladies héréditaires appelées *maladies lysosomales*. La « maladie de Morquio » doit son nom au pédiatre de Montevideo, en Uruguay, qui en a décrit les manifestations dans une famille de quatre enfants touchés par cette maladie en 1929. Comme le Dr Brailsford de Birmingham, en Angleterre, en avait également fait la description la même année, la mucopolysaccharidose est parfois appelée maladie de Brailsford. Les personnes atteintes de MPS IV sont de petite taille et ont de graves troubles osseux, mais leur intelligence est normale. Deux déficits enzymatiques différents sont la cause des deux formes de MPS IV, dont les manifestations cliniques varient largement, allant de l'atteinte bénigne à l'infirmité très grave.

**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 »).**

Si la MPS IV vient d'être diagnostiquée chez votre enfant, il ne faut pas oublier que cette maladie englobe un large spectre pouvant aller des formes graves (à évolution rapide) aux formes atténuées (moins graves ou à évolution lente). La MPS IV peut se manifester différemment dans une même famille. Cette brochure décrit les divers problèmes que peut causer la MPS IV; cependant, tous ces problèmes ne toucheront pas nécessairement votre enfant. Certaines complications surviennent tôt durant l'enfance, alors que d'autres se manifestent beaucoup plus tard ou peuvent ne jamais se produire.

Il n'existe pas encore de traitement curatif contre la MPS IV, mais on peut aider les personnes atteintes à surmonter les défis que pose cette maladie, afin d'optimiser leur qualité de vie. Les tentatives de traitement par greffe de cellules souches hématopoïétiques ont eu peu de succès. Sans être une démarche curative, l'apport d'enzymes exogènes est une forme de traitement possible, mais il faudra analyser les résultats des études

cliniques en cours avant de se prononcer sur son innocuité et son efficacité. Les scientifiques qui étudient la MPS continuent d'explorer des formes de traitement plus efficaces contre ces maladies, de sorte que les options offertes devraient être plus nombreuses à l'avenir.

## Quelle est la cause de la MPS IV?

Toutes les maladies lysosomales sont liées au stockage excessif de molécules complexes appelées *glycosaminoglycanes* (GAG). Autrement appelés mucopolysaccharides, 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 IV, les GAG s'accumulent en trop grande quantité.

**La MPS IV est causée par un déficit en enzymes qui entraîne l'accumulation des glycosaminoglycanes (GAG). L'accumulation de GAG est responsable des nombreux problèmes observés chez les patients atteints de MPS IV.**

Pour comprendre comment l'accumulation des GAG entraîne la MPS IV, 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 IV est considérée comme une des quelques 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. Pour ce faire, elles suppriment des molécules de sucre une par une 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.

La MPS IV découle de l'absence d'une de deux enzymes spécifiques, essentielles à la dégradation de certaines GAG appelées kératane sulfate et chondroïtine 6-sulfate. La MPS IV de type A est due à une anomalie du gène *GALNS* responsable de la synthèse de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (également appelée galactosamine-6-sulfatase), alors que la MPS IV de type B



Amy

est attribuable à une anomalie du gène *GLB1* codant pour l'enzyme bêta-galactosidase. À cause de cette anomalie génétique, les cellules produisent trop peu d'enzymes ou pas du tout, et elles n'éliminent pas les chaînes de GAG partiellement dégradées, qui 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).

La MPS IV peut passer inaperçue à la naissance, 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 IV?

On sait que la MPS IV peut être causée par deux types de déficit enzymatique différents; On parle alors de MPS IV de type A ou B. Comme nous l'avons dit plus tôt, les enzymes manquantes sont la N-acétylgalactosamine-6-sulfatase, également appelée galactose-6-sulfatase (MPS IV de type A), et la bêta-galactosidase (MPS IV de type B). La MPS IV ne peut pas être de ces deux types à la fois. La MPS IV de type A est la plus répandue des deux formes, et on l'a d'abord considérée comme une maladie grave, tandis que la MPS IV de type B était perçue comme une forme atténuée ou une variante de MPS IV d'apparition tardive. On sait maintenant que ces deux types de MPS IV couvrent un large spectre clinique, et que les manifestations de chaque type peuvent être plus ou moins importantes, allant des formes graves à évolution rapide aux formes atténuées à évolution lente.

En général, les deux types de MPS IV causent des problèmes semblables, mais l'atteinte tend à être bénigne en cas de MPS IV de type B. Les deux types de MPS IV sont dus à l'incapacité de dégrader le kératane sulfate et la chondroïtine 6-sulfate (deux types de GAG). Le kératane sulfate est présent surtout dans les os et le tissu conjonctif. La chondroïtine 6-sulfate s'accumule dans les cartilages, les os et les valves cardiaques. Cette accumulation est responsable de la majorité des problèmes liés aux deux types de MPS IV. En présence de MPS IV de type B, le corps accumule également des oligosaccharides.

## Fréquence de la MPS IV

On ne possède pas de données fiables sur la fréquence de la MPS IV, mais d'après les évaluations, 1 enfant sur 200 000 à 300 000 bébés nés vivants serait atteint de cette maladie. La MPS IV en soi est une maladie rare, mais dans l'ensemble, 1 personne sur 25 000 serait atteinte d'une forme quelconque de MPS, et 1 enfant sur 5000 à 7000 bébés nés vivants souffrirait d'une maladie lysosomale.

## Transmission de la MPS IV

La MPS IV 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 que 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 IV est une maladie héréditaire à transmission récessive. Dans la plupart des familles qui comptent un enfant atteint de MPS IV, on ne trouve pas d'antécédents familiaux de trouble génétique.



Zane

**Il faut comprendre que les MPS IV englobent un large spectre clinique, allant des formes graves (à évolution rapide) aux formes atténuées (à évolution lente).**

La MPS IV semble apparaître subitement, même si l'analyse de l'ADN permet de cerner la mutation génétique dans les générations précédentes.

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 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

Oliver



jeu est hérité d'un des parents. La moitié des gènes vient donc de la mère et l'autre moitié, du père. Ces deux moitiés réunies constituent l'ensemble des gènes nécessaires à la vie.

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

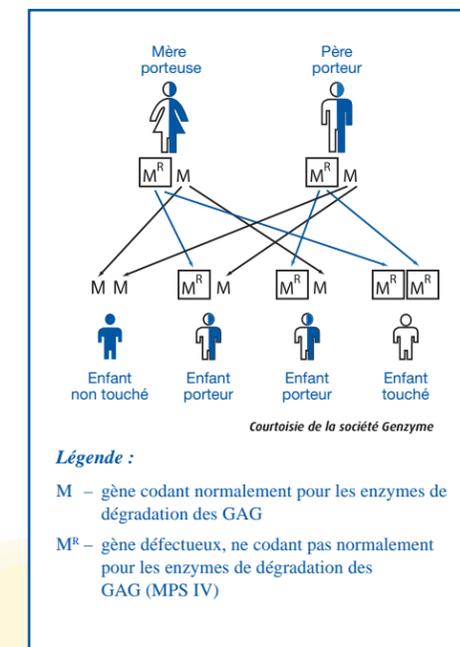
de moitié. Cependant, même réduite de moitié, la quantité d'enzyme produite peut suffire à éviter l'apparition des symptômes de MPS IV. Par contre, si aucun des gènes hérités du père et de la mère ne fonctionne, la production de l'enzyme sera très faible ou nulle, et les symptômes de MPS IV apparaîtront.

Comme nous l'avons dit, la MPS IV 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.

## La MPS IV est une maladie héréditaire à transmission récessive.

Chez l'enfant de parents tous deux porteurs de l'anomalie génétique, la probabilité d'hériter d'au moins un gène fonctionnel et de ne pas avoir de symptôme est de 75 pour cent (trois sur quatre). Par ailleurs, la probabilité d'hériter des deux gènes non fonctionnels transmis par les deux parents et d'être atteint de MPS IV est de 25 pour cent (une sur quatre). Les frères et sœurs d'un enfant atteint de MPS IV ont deux chances sur trois (probabilité de 67 pour cent) d'être porteurs sains, autrement dit, d'avoir une copie du gène non fonctionnel responsable de la MPS IV dans leur ADN.

Tous les proches parents, frères et sœurs, ou autres parents d'un enfant atteint de MPS devraient consulter un médecin ou un conseiller spécialisé en génétique pour obtenir de l'information sur le risque d'apparition de la maladie chez leurs propres enfants ou sur tout autre point lié à la transmission des MPS.





Christopher

## Diagnostic de la MPS IV

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

## La MPS IV est très variable

Le phénotype de la MPS IV est extrêmement variable. Autrement dit, la MPS IV peut causer une atteinte grave caractérisée par plusieurs des symptômes décrits plus loin chez certains enfants, tandis que chez d'autres, elle peut être moins grave et occasionner moins de symptômes. Présentement, il n'existe aucun moyen fiable de prévoir la gravité de la maladie à partir des analyses diagnostiques biochimiques. Selon les rapports d'études minutieuses, on observe une très faible activité enzymatique chez les personnes atteintes de formes atténuées de MPS IV (à évolution lente).

Comme une partie des GAG accumulés est digérée par la petite quantité d'enzymes présentes, la maladie est moins grave que si l'activité enzymatique était pratiquement nulle.

Les analyses d'ADN ne permettent pas toujours d'établir la gravité de la MPS IV. 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. D'après les données, la maladie risque d'être très grave si les 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 encore 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 sur la gravité de la maladie à partir des résultats de l'analyse de l'ADN.

Il n'existe donc aucun moyen parfaitement fiable de prévoir l'évolution de la MPS IV. Même si l'activité enzymatique mesurée est identique chez deux sujets et même au sein d'une même famille, la gravité de la maladie peut varier sans que la quantité d'enzyme produite ou les mutations génétiques en fournissent l'explication. Quel que soit le nom donné à l'état de votre enfant, vous ne devez pas oublier que la MPS IV 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 IV; cependant, vous devez comprendre que ces symptômes ne seront pas nécessairement tous présents ou tous aussi graves chez votre enfant.

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

## Diagnostic prénatal

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



Zane et Lucas

# Préoccupations cliniques liées à la MPS IV

|                          |  |
|--------------------------|--|
| <b>Croissance</b>        | En général, la croissance des enfants atteints de MPS IV est normale au début, mais peut ralentir autour du 18 <sup>e</sup> mois de vie. Les sujets gravement atteints cessent souvent de grandir vers l'âge de 8 ans et leur taille définitive peut se situer entre 90 et 120 cm. D'autres sujets peuvent continuer de grandir jusqu'à l'adolescence pour atteindre une taille définitive allant jusqu'à 150 cm. Le torse est court par rapport aux membres.  |
| <b>Intelligence</b>      | Comme les GAG ne s'accumulent pas dans le cerveau, l'intelligence des personnes atteintes de MPS IV est généralement normale.  |
| <b>Aspect physique</b>   | La MPS IV altère les traits du visage dans une certaine mesure. La bouche tend à être large, la mâchoire, carrée et la racine du nez, aplatie. Le cou est très court, mais contrairement à d'autres formes de MPS, la MPS IV n'a pas d'effet sur la texture des cheveux. Les personnes atteintes peuvent avoir un gros ventre; à cause de contractures articulaires nuisant à la mobilité des épaules, des coudes, des hanches, des genoux et des chevilles, leur démarche et la position de leurs bras peuvent être particulières.                            |
| <b>Fonction visuelle</b> | 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. L'opacité cornéenne tend à être bénigne, n'est pas très visible dans la plupart des cas et nuit rarement à la vue. Une opacité grave peut réduire la vue surtout à bas éclairage. Certains patients ne tolèrent pas la lumière vive parce que la réfraction de la lumière à travers leur cornée n'est pas uniforme. Le port d'une casquette ou de lunettes de soleil peut être utile dans ce cas. |
| <b>Audition</b>          | Une hypoacousie (perte de l'audition) plus ou moins importante est fréquente en présence des deux types de MPS IV. Il peut s'agir d'un trouble de transmission, de perception ou mixte, que les otites récurrentes peuvent aggraver. Il importe d'évaluer régulièrement l'audition des enfants atteints de MPS IV pour traiter les problèmes rapidement et maximiser la capacité d'apprentissage et de communication.  |

## 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.

Zane

## Surdité de perception (neurogène)

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.

## Bouche et dentition

Les enfants atteints de MPS IV peuvent avoir le menton proéminent, la bouche large et une grosse langue. Leurs dents peuvent être très espacées et mal formées, leur émail étant fragile. Il importe d'avoir une bonne hygiène dentaire car la carie peut être une cause de douleur. Votre enfant doit se brosser les dents régulièrement et, dans les régions où l'eau n'est pas fluorée, prendre du fluor tous les jours sous forme de comprimé ou de gouttes. Malgré les meilleurs soins dentaires, des abcès peuvent se former autour des dents qui sont malformées.

Si l'enfant atteint de MPS IV a un problème cardiaque comme une insuffisance valvulaire, 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 la dent sous anesthésie, on le fera dans un hôpital expérimenté dans le traitement des MPS et sous la supervision d'un dentiste et d'un anesthésiste expérimenté, mais jamais au cabinet du dentiste.

## Thorax

Normalement, le sternum est relié à la colonne vertébrale par les côtes. Or, la colonne vertébrale ne se développe pas normalement en présence de MPS IV, tandis que le sternum continue de croître plus normalement, de sorte que pour rester relié à la colonne vertébrale, il se déforme en se courbant ou encore fait saillie en bréchet. Le thorax en forme de cloche et les côtes fixées en position horizontale nuisent aux mouvements respiratoires. Le pneumologue peut mener un test appelé *exploration fonctionnelle respiratoire* pour évaluer le degré de restriction causé par ces anomalies osseuses.

## Problèmes respiratoire

La trachée continue de se développer alors que parfois la colonne cervicale ne grandit plus. Cette situation peut obliger l'adolescent plus âgé et l'adulte à pencher la tête en arrière pour empêcher la trachée de se replier et de se fermer. La nécessité de pencher la tête en avant, pendant une coupe de cheveux par exemple, peut donc causer des problèmes.

Chez l'adolescent plus âgé et l'adulte, le cœur et les poumons sont à l'étroit dans le thorax de petites dimensions. Cette situation peut nuire aux échanges gazeux et entraîner une insuffisance respiratoire restrictive. Comme il s'agit d'une complication difficile à traiter, il importe de soigner très sérieusement tout autre problème thoracique, comme les infections des voies respiratoires.

Les problèmes respiratoires restrictifs peuvent découler d'une anomalie de la croissance osseuse et/ou d'une réduction de l'espace pulmonaire. Le pneumologue est le mieux placé pour choisir un éventuel traitement, notamment la ventilation spontanée ou biphasique en pression positive continue de nuit ou de jour.

L'obstruction des voies respiratoires hautes causée par l'hypertrophie des amygdales ou les végétations adénoïdes peut être la cause d'une respiratoire bruyante. L'apnée du sommeil est également possible; il s'agit d'un trouble du sommeil caractérisé par l'interruption temporaire de la respiration. L'apnée survient quand la position du cou entraîne le blocage des voies respiratoires hautes. On peut atténuer ce problème en dormant sur un matelas bien plat, sans oreiller.



# Préoccupations cliniques liées à la MPS IV

## Infections des voies aériennes

Si l'enfant atteint de MPS IV n'est pas nécessairement plus vulnérable aux infections des voies respiratoires, l'étroitesse de son thorax nuit à sa capacité de lutter contre ce genre d'infection. Le médecin peut vous conseiller de communiquer immédiatement avec lui si vous pensez qu'une infection débute, afin de prescrire un antibiotique au besoin.

On a rapporté de graves difficultés respiratoires chez des patients atteints de MPS IV qui avaient séjourné plusieurs jours à une altitude élevée. Si vous prévoyez faire un long voyage en avion ou prendre des vacances en montagne, il serait sage d'en parler à votre médecin.

## Traitement des infections des voies aériennes

Chez la plupart des gens, le rhume guérit sans traitement antibiotique, mais chez les patients atteints de MPS IV, le rhume se complique presque toujours de surinfection bactérienne des sinus ou de l'oreille moyenne. 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 moyenne et à accélérer la guérison de l'infection. Il importe de consulter un oto-rhino-laryngologiste expérimenté dans le traitement des MPS afin de choisir le bon aérateur.

Chez bien des patients atteints de MPS IV, 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 de 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.

## Fonction cardiaque

Les maladies du cœur sont possibles en présence de MPS IV, mais il se peut qu'elles ne s'installent ou ne causent de véritables problèmes que plus tard durant la vie. Certains médicaments peuvent être utiles aux personnes atteintes de MPS IV qui ont des problèmes cardiaques. Votre médecin peut entendre un souffle cardiaque (son que fait la turbulence du courant sanguin dans le cœur) si le dépôt de GAG porte atteinte aux valvules. En effet, les valvules cardiaques sont faites pour se fermer de manière étanche quand le sang passe d'une cavité du cœur à la suivante, pour empêcher le sang de refluer dans le mauvais sens. Une valvule affaiblie risque d'être moins étanche et de laisser refluer une petite quantité de sang; le reflux (*régurgitation*) du sang produit une turbulence audible se manifestant par un souffle. Beaucoup de patients atteints de MPS IV ont un problème de régurgitation ou de blocage valvulaire plus ou moins marqué. Dans certains cas, le problème peut toucher les valvules sigmoïdes ou mitrales. La valvulopathie peut évoluer lentement durant des années sans avoir d'effet clinique apparent. Si le problème s'aggrave, il peut être nécessaire de remplacer les valvules abîmées en pratiquant une opération appelée *valvuloplastie*.

Étant donné le risque de problème cardiaque auquel ils sont exposés, les patients atteints de MPS IV devraient passer un examen échocardiographique tous les ans (ou aussi souvent que le médecin juge nécessaire). Il s'agit d'un examen indolore, semblable à l'examen échographique réalisé durant la grossesse, qui permet de dépister les anomalies du muscle cardiaque, et des fonctions cardiaque et valvulaire; toutefois, comme bien d'autres tests, il ne permet pas de dépister tous les problèmes possibles.

Compte tenu des problèmes particuliers et inhabituels que ces affections peuvent causer, vous devriez consulter un cardiologue ayant une certaine connaissance de la MPS IV. Vous devez à tout le moins informer le médecin des problèmes cardiaques couramment liés à la MPS IV.

## Abdomen et hernies

En présence de MPS IV, l'accumulation de GAG entraîne une augmentation du volume du foie et de la rate (hépatomégalie et splénomégalie). L'hépatomégalie ne cause pas de problème ni d'insuffisance hépatique, mais peut nuire à l'alimentation et à la respiration.

Parfois, une partie du contenu de l'abdomen peut traverser 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 soit petite et cause un étranglement de l'intestin, ou qu'elle soit très étendue et entraîne d'autres complications. Sachez que la hernie ombilicale réapparaît très souvent après avoir été réparée.

## Os et articulations

Chez l'enfant atteint de MPS IV, la croissance et la formation des os tendent à être très gravement altérées. Les troubles osseux dus à la MPS IV diffèrent des anomalies observées en présence d'autres formes de MPS. Sur le plan clinique, la MPS IV se caractérise principalement par des anomalies osseuses et des effets neurologiques attribuables à la compression des nerfs par les os malformés.

## Structure des os

Comme la MPS IV touche surtout les os, il est utile de connaître la structure des os et sa relation avec les symptômes de la maladie. La croissance de l'enfant dépend de celle des os. Les os longs sont comme des tiges dont seules les extrémités s'allongent. Les extrémités renflées des os longs s'appellent les épiphyses. Durant les périodes de la vie où la croissance est plus rapide, les cellules osseuses fabriquent et déposent du tissu conjonctif à la hauteur des épiphyses. Ce tissu est ensuite remplacé par du tissu osseux et l'os s'allonge, comme si on ajoutait des sections à l'extrémité d'un tuyau. Toutefois, comme les GAG ne sont pas bien dégradés en présence de MPS IV, ils ne peuvent pas contribuer à la production de tissu conjonctif normal.

En l'absence de tissu conjonctif normal, la formation de tissu osseux dans les épiphyses ne peut pas se poursuivre normalement. Cette anomalie de la croissance osseuse est appelée *dysplasie*. À cause de la dysplasie, les enfants atteints de MPS IV grandissent très lentement et leurs os demeurent plus courts toute leur vie.

## Rachis

Normalement, les os du rachis (vertèbres) se superposent harmonieusement du cou jusqu'aux fesses. En présence de MPS IV, la colonne vertébrale est gravement touchée et les vertèbres sont anormalement aplaties (*platyspondylie*). Souvent, la malformation des vertèbres est telle que leurs surfaces ne s'articulent pas bien entre elles. Dans un tel cas, les vertèbres instables peuvent comprimer et léser la moelle épinière en se déplaçant. L'apparition de symptômes comme l'incontinence urinaire (chez un enfant qui a appris la propreté) peut être le signe d'une lésion médullaire et mérite un examen approprié. 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 la courbure angulaire (cyphose ou gibbosité) du dos. Si la courbure n'est pas trop accentuée, le port d'un corset peut être conseillé. Toutefois, les avis sont partagés au sujet de la manière de corriger cette courbure ou de soutenir le dos : faut-il opérer le patient ou lui faire porter un corset? Si on opte pour le corset, celui-ci ne devrait pas limiter les mouvements du thorax encore plus.

# Préoccupations cliniques liées à la MPS IV

## Cou (rachis cervical)

Les plus graves problèmes causés par la MPS IV sont peut-être ceux qui touchent le cou, et il faut en parler dès que le diagnostic est posé, car ils peuvent survenir avant l'âge de 5 ou 6 ans. Ces problèmes sont attribuables à une anomalie structurale des premières vertèbres du rachis et sont aggravés par la grande laxité des ligaments. Chez les personnes atteintes de MPS IV, les os qui relient solidement la tête au cou sont malformés (*dysplasie odontoïde*). Normalement, les deux premières vertèbres cervicales (axis et atlas) s'articulent entre elles grâce à une grosse saillie osseuse verticale, appelée apophyse odontoïde, qui limite les mouvements de la tête vers l'avant et l'arrière. En présence de dysplasie odontoïde, le cou peut devenir instable et ses mouvements trop amples risquent de causer des lésions de la moelle épinière qui peuvent menacer la vie. La moelle épinière est le gros faisceau de fibres nerveuses qui assurent la transmission des messages entre le cerveau et le reste du corps. Sa compression ou son étranglement (*myélopathie cervicale*) occasionne une atteinte de plus en plus grave chez l'enfant, qui peut mener à la paralysie ou à la mort en l'absence de traitement.

Il faut surveiller l'état de la colonne cervicale de l'enfant atteint de MPS IV dès son plus jeune âge, en consultant un chirurgien orthopédiste spécialisé dans les troubles rachidiens. Un examen de la tête penchée en avant (en flexion) et du cou tenu droit (en extension) sera réalisé par imagerie de résonance magnétique (IRM) ou par radiologie (rayons X) tous les ans. Il est recommandé d'examiner le cou au moment du diagnostic, afin d'avoir une valeur de référence. En présence de douleur intense ou de douleur associée à la faiblesse ou au tremblement des jambes sous le genou, ou aux picotements dans les doigts ou les bras, il faut examiner le cou (par IRM ou rayons X en flexion et en extension) afin de dépister un glissement des vertèbres cervicales ou un resserrement du trou vertébral par lequel passe la moelle épinière. Le neurologue peut proposer l'étude des « potentiels évoqués » afin d'évaluer la conduction nerveuse et d'en établir les valeurs de référence, pour être en mesure de reconnaître tout changement subséquent.

Face à la faiblesse d'une structure aussi vitale que la colonne cervicale, les parents peuvent craindre que leur enfant se blesse en faisant une chute. Le chirurgien est bien placé pour les informer au sujet du risque. Il importe de trouver un équilibre entre la prévention du risque et la recherche d'une vie aussi normale que possible pour l'enfant, mais certaines activités comme les pirouettes, les exercices d'équilibre sur la tête, les sports de contact, le trampoline ou le plongeon doivent être évitées à tout prix.

Une opération appelée *décompression chirurgicale* permet de corriger certains problèmes cervicaux. Cette intervention visant les quatre premières vertèbres cervicales (C1 à C4) permet d'agrandir le trou vertébral par lequel passe la moelle osseuse. Elle ne doit être pratiquée que par un neurochirurgien expérimenté. Durant sa convalescence, le patient peut devoir porter une minerve (collet cervical) ou un halo crânien durant quelques semaines, le temps que ses vertèbres et ses muscles se remettent de l'opération.

Une autre opération appelée *spondylodèse cervicale* permet de corriger d'autres problèmes cervicaux par fusion des vertèbres. Durant cette intervention, on visse dans le cou de petites pièces d'os prélevées dans les jambes; en se développant, ces os renforcent et stabilisent l'articulation formée par les deux premières vertèbres cervicales et la base du crâne. La fusion des vertèbres est une opération souvent réalisée en présence d'autres maladies, mais les techniques chirurgicales courantes risquent d'échouer en présence de MPS IV à cause des problèmes particuliers qu'entraîne cette maladie. La plupart des chirurgiens orthopédistes ont très peu d'expérience de la MPS IV, voire aucune; cependant, la fusion vertébrale a été réalisée à plusieurs reprises dans certains hôpitaux. La Société canadienne des MPS peut vous renseigner sur les chirurgiens orthopédistes qui ont réalisé cette opération avec succès et les établissements hospitaliers où ils travaillent.

Après la fusion des vertèbres cervicales, il faut absolument immobiliser le cou dans la bonne position (réduction) durant plus de quatre mois, le temps que le greffon osseux pousse et se raccorde à la base du crâne. La mise en place d'un halo crânien est un des moyens d'immobiliser ainsi le cou.

Le halo crânien est un anneau de métal vissé à la surface du crâne; des tiges partant du halo sont fixées au corps par un corset de plâtre. L'opération même exige une hospitalisation ne durant généralement pas plus d'une semaine. En général, le halo doit être porté durant trois ou quatre mois, le temps que les vertèbres guérissent et se soudent entre elles. Prendre soin d'un enfant qui porte un tel halo n'est pas une sinécure, mais le patient s'adapte remarquablement bien à sa situation.

## Scoliose

La scoliose est une courbure latérale de la colonne vertébrale qui peut frapper l'enfant atteint de MPS IV et exiger une intervention quand elle est trop importante. 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. Dans tous les cas, la mauvaise qualité du tissu osseux complique la chirurgie et la guérison. Bien des patients doivent être opérés à plusieurs reprises. Le port d'un corset peut donc être une option à envisager avant la chirurgie, mais ne doit pas entraver les mouvements du thorax.

## Hanches, genoux et chevilles

Le chirurgien orthopédiste peut casser les os pour corriger l'alignement des hanches, des genoux et des chevilles. Après l'opération, il peut mettre en place de simples plâtres sur la jambe ou le corps entier, ou des fixateurs externes, afin d'immobiliser les os dans la bonne position durant leur guérison. Le fixateur externe se compose de tiges parallèles à l'axe osseux, retenues par des fiches d'ancrage en acier inoxydable vissées dans l'os et qui émergent de la peau. Ces fiches exigent des soins particuliers car leur passage à travers la peau comporte un plus grand risque d'infection.

## Hanches

En présence de MPS IV, la dislocation des hanches n'est pas rare, mais comme elle ne cause pas souvent de problème, il n'est pas toujours nécessaire de la traiter. Il importe de parler de cette anomalie avec un orthopédiste expérimenté dans les troubles liés à la MPS IV. La chirurgie peut être envisagée si le patient peut encore marcher mais souffre de douleurs plus tard dans la vie.

## Genoux cagneux (genu valgum)

À mesure que l'enfant atteint de MPS IV grandit, ses genoux deviennent de plus en plus cagneux (*genu valgum*). Une opération chirurgicale permet parfois de redresser les jambes, mais en général, on juge préférable d'attendre que l'enfant ait fini de grandir avant de la pratiquer. Les articulations tiennent en place grâce à de solides bandes de protéines fibreuses appelées ligaments. Chez le patient atteint de MPS IV, les ligaments sont souvent très relâchés. Dans un tel cas, la chirurgie risque de n'apporter aucune amélioration notable.

## Chevilles et pieds

En présence de MPS IV, les chevilles peuvent être faibles et tournées en dedans à cause de la laxité des ligaments. Parfois, une orthèse pédi-jambière ou genou-cheville-pied est proposée, mais de solides chaussures offrant un bon support peuvent faire tout aussi bien l'affaire. Les os qui soutiennent l'arche du pied sont maintenus par des ligaments et des tendons; les pieds peuvent être plats si ces structures sont atteintes. Les orteils peuvent également être déformés.

## Épaules

Les personnes atteintes de MPS IV ont souvent les épaules partiellement disloquées (subluxation), de sorte qu'elles ne peuvent pas lever les bras au ciel. Cette anomalie est rarement une cause de malaise, mais l'enfant peut avoir plus de mal à s'habiller ou à lever la main en classe.

## Poignets

Les personnes atteintes de MPS IV ont de gros poignets incurvés. Leurs poignets peuvent devenir très relâchés et mous, car leurs minuscules os carpiens ne se développent pas normalement et leurs ligaments sont relâchés. La force des mains peut donc diminuer considérablement. On a tenté de corriger ce problème en greffant sur les poignets des fragments osseux prélevés ailleurs sur le corps, mais sans succès jusqu'ici. Le port de petites attelles en plastique retenues par un bracelet de poignet peut être utile dans certains cas. Certains patients peuvent avoir du mal à écrire et préférer se servir d'un ordinateur.

Le syndrome du tunnel carpien est fréquent en présence de la plupart des formes de MPS, mais n'a pas été souvent rapporté chez les patients atteints de MPS IV. Si votre enfant semble avoir mal aux mains ou a les mains engourdis, surtout la nuit, la réalisation d'une étude de la conduction nerveuse serait justifiée. Ce genre de test permet de dire si le problème est causé par un syndrome du tunnel carpien ou par une anomalie de la conduction nerveuse dans le cou ou la colonne vertébrale. Si vous remarquez chez votre enfant une quelconque faiblesse de la main ou une diminution de la masse musculaire à la base de son pouce, demandez au neurologue de réaliser une étude de la conduction nerveuse. Vous devrez peut-être insister car bien des médecins peuvent douter qu'il s'agisse d'un syndrome du tunnel carpien en l'absence des symptômes classiques. Or, ces symptômes sont absents chez la plupart des personnes atteintes de MPS, même en cas d'englobement grave et de lésion marquée du nerf.

## Douleur

Bien des patients atteints de MPS IV se plaignent de douleurs. La douleur peut être causée par les troubles de la formation et de la croissance osseuses mentionnés précédemment, mais également par l'inflammation (semblable à l'arthrite). Il importe de soulager la douleur afin d'améliorer la qualité de vie générale. La consultation d'un spécialiste de la douleur tel qu'un rhumatologue peut être bénéfique pour les enfants comme les adultes atteints de MPS IV.

# Prise en charge globale de la MPS IV

## Alimentation

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

Les patients atteints de MPS IV devraient être aussi actifs qu'ils le peuvent afin de préserver leur force musculaire et leur santé globale. Le pédiatre ou le physiothérapeute peut vous proposer des moyens de favoriser l'activité physique.

**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.**

## Vomissements

Certains enfants atteints de MPS IV ont tendance à vomir souvent, surtout au saut du lit, peut-être à cause d'une accumulation nocturne de mucus. Le petit corps de ces enfants ne laisse pas beaucoup d'espace aux organes internes; l'estomac peut donc être à l'étroit et un repas copieux peut causer un malaise menant aux vomissements. Par ailleurs, le patient a parfois l'impression que sa respiration est entravée car ses poumons sont également à l'étroit. Certains enfants vomissent tellement qu'ils se déshydratent. Consultez le médecin si les vomissements durent plus de quelques heures.

## Médication

Comme les effets des médicaments peuvent être différents chez l'enfant atteint de MPS IV, il est vital de consulter un médecin avant de donner des médicaments en vente libre à votre enfant. On peut mettre des agents à l'essai afin de réduire la production de mucus, mais certains de ces produits peuvent rendre le mucus plus épais et plus difficile à expectorer, ou rendre l'enfant irritable. Les décongestionnants contiennent souvent des stimulants qui causent l'élévation de la tension artérielle et la constriction des vaisseaux sanguins, deux effets indésirables en présence de MPS IV. Les antitussifs et les agents qui ont un effet sédatif peuvent aggraver l'apnée du sommeil en abaissant le tonus musculaire et en déprimant la fonction respiratoire. Comme l'enfant atteint de MPS IV peut avoir du mal à avaler les gros comprimés à cause de sa petite trachée, il peut être préférable de lui donner des médicaments sous forme liquide. Enfin, on sait maintenant que les antibiotiques peuvent perdre de leur efficacité quand on les utilise trop souvent.

## Physiothérapie

La raideur articulaire n'est pas une caractéristique de la MPS IV, mais la laxité articulaire peut être une source de problèmes. Le patient atteint de MPS IV aura besoin de physiothérapie intensive pour réapprendre à marcher après une chirurgie du cou, du rachis ou des jambes. Les patients atteints de MPS IV devraient être aussi actifs qu'ils le peuvent afin de préserver leur force musculaire et leur santé globale. Le pédiatre ou le physiothérapeute peut proposer des moyens de favoriser l'activité physique. Il faut trouver un équilibre entre la prévention du risque et la recherche

d'une vie aussi normale que possible pour l'enfant. Les activités comme les pirouettes, les exercices d'équilibre sur la tête, les sports de contact, le trampoline ou le plongeon doivent être évitées à tout prix en raison du risque de blessure au cou.

**Les patients atteints de MPS IV devraient être aussi actifs qu'ils le peuvent afin de préserver leur force musculaire et leur santé globale.**

## Mobilité

Bien des personnes atteintes de MPS IV sont encore capables de marcher à l'adolescence et à l'âge adulte. D'autres sont confinées au fauteuil roulant à un jeune âge, au moins pour se déplacer à l'extérieur ou pour se livrer plus longtemps à certaines activités. Le fauteuil électrique est essentiel à l'autonomie. Consultez un physiothérapeute ou un ergothérapeute à ce sujet.

## Anesthésie

Plusieurs des mesures thérapeutiques et des interventions chirurgicales visant à soulager les symptômes des patients atteints de MPS IV 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 IV exige des compétences particulières et doit toujours être pratiquée par un anesthésiste expérimenté qui connaît bien

la MPS IV. 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 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 IV, 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 IV.

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 IV. 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.

**L'anesthésie du patient atteint de MPS IV exige des compétences particulières et doit toujours être pratiquée par un anesthésiste expérimenté qui connaît bien la MPS IV.**

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



Kushala

# Vivre avec un enfant ou un adulte atteint de MPS IV

## Éducation

La plupart des enfants atteints de MPS IV fréquentent une école ordinaire et ont de bons résultats scolaires. Ils ont toutes les chances de poursuivre des études post-secondaires; cependant, il faut s'assurer que les responsables de l'école soient 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 ayant une invalidité. Cette obligation est appelée *obligation d'adaptation*. Pour obtenir plus d'information à ce sujet, consulter la section sur les stratégies d'éducation de la reliure intitulée *MPS IV : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS IV*, offerte au siège social et sur le site de la Société canadienne des MPS.

## Puberté et reproduction

Chez l'adolescent atteint de MPS IV, la puberté se déroule normalement, même si les règles peuvent commencer plus tard chez les filles. La MPS IV 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 IV 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

On trouvera plus d'information sur le passage de l'enfance à l'âge adulte pour ce qui est des soins médicaux dans la reliure intitulée *MPS IV : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS IV*.

Il faut encourager la personne atteinte de MPS IV à être le plus autonome possible pour qu'elle ait une vie bien remplie et satisfaisante. L'adolescence peut être une période difficile à cause des limites imposées par la maladie, mais la rencontre et la fréquentation d'autres adolescents et adultes également atteints de MPS IV 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 IV qui savent utiliser les transports en commun pourront mieux se déplacer dans leur collectivité. Enfin, en portant un bracelet Medic-Alert et en glissant une carte médicale dans son portefeuille, l'adolescent ou l'adulte s'assure que le personnel médical sera vite au courant de tout problème de santé grave en cas d'urgence.

## Emploi

Bon nombre des personnes atteintes de MPS IV 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 obtenir plus d'information à ce sujet, consultez notre reliure intitulée *MPS IV : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS IV*.

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* figurant dans les normes du travail publiées par Ressources humaines et Développement des compétences Canada, rendez-vous à l'adresse [http://www.rhdcc.gc.ca/fra/travail/normes\\_travail/publications/soignant.shtml](http://www.rhdcc.gc.ca/fra/travail/normes_travail/publications/soignant.shtml)

## Adaptation du domicile

Le logement de la personne atteinte de MPS IV doit être adapté à ses besoins et favoriser son autonomie. 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, consulter notre brochure intitulée *MPS : Daily Living with MPS and Related Diseases* (MPS : Vivre au quotidien avec une MPS ou une maladie apparentée).

## Problèmes psychosociaux

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

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

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



Matt



Melanie

## Soutien financier et soins de soutien

Les personnes atteintes de MPS IV 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. Pour savoir quels programmes d'aide financière sont offerts aux personnes handicapées, visitez le site de Service Canada à l'adresse <http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml>. Vous trouverez d'autres liens menant à des programmes d'aide financière sur le site de la Société canadienne des MPS (ou dans la reliure intitulée *MPS IV : Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS IV*). 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 – veuillez communiquer avec le siège social ou visiter le site de la Société à l'adresse [www.mpsociety.ca](http://www.mpsociety.ca) pour vous renseigner à ce sujet.

## Vivre avec la MPS IV

La gravité de la MPS IV 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 IV.

***La Société canadienne des MPS appuie les services de répit par l'entremise de son programme d'aide financière aux familles. Visitez son site ou appelez son siège social pour vous renseigner à ce sujet.***

## Traitement spécifique de la MPS IV

### Aperçu

La prise en charge de la MPS IV 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 IV, 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).

### Greffe de cellules souches hématopoïétiques (GCSH)

La GCSH a pour but de rétablir l'activité de l'enzyme manquante. Toutefois, comme la GCSH ne permet pas de corriger les anomalies structurales du squelette, elle n'est pas encore recommandée en présence de MPS IV.

### Apport d'enzyme exogène

Sans être une démarche curative, l'apport d'enzymes exogènes est une forme de traitement possible, mais il faudra analyser les résultats des études cliniques en cours avant de se prononcer sur son innocuité et son efficacité.

***La prise en charge de la MPS IV 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.***

### 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.



Loïc



Il existe plusieurs types différents de mucopolysaccharidoses (MPS). La présente brochure donne un aperçu de la MPS de type IV. La reliure intitulée *MPS IV: Ressources à l'intention des personnes et des familles touchées par la MPS IV* 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 IV. Elle ne saurait en aucun cas remplacer la consultation ou les soins d'un médecin. Le contenu du *Guide pour mieux comprendre la mucopolysaccharidose IV* et les opinions qui y sont exprimées ne correspondent pas nécessairement aux vues de la Société canadienne des MPS ou de ses membres. Reproduction autorisée. Pour obtenir d'autres exemplaires de cette brochure, visiter le site de la Société canadienne des MPS ou communiquer avec son siège social.

*Melissa et Papuk*

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 vivant 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 offrir aux familles l'occasion d'en apprendre davantage sur les travaux récents et les nouvelles stratégies de traitement et de soins ainsi que 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](http://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](mailto:info@mpssociety.ca)**