

Septembre 2016

Chers amis,

La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) est heureuse de vous offrir ce document ressource intitulé *Vivre avec la MPS IV : Guide à l'intention des patients et des familles*.

Le document vise à vous offrir une source d'information fiable et complète sur les symptômes et les traitements de la MPS IV, aussi connue sous le nom de syndrome de Morquio. Il contient également des pages où noter vos rendez-vous ou toute préoccupation que vous pourriez avoir, ce qui devrait faciliter le suivi de votre maladie et permettre à d'autres de partager votre expérience.

Le 2 juillet 2014, Santé Canada a approuvé VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) pour le traitement de la MPS IVA. Depuis l'approbation, une étude de 52 semaines sur l'innocuité de VIMIZIM chez les patients de moins de 5 ans a été réalisée. Dans cette étude, 15 patients pédiatriques de moins de 5 ans ont été traités avec 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine, ce qui a mené à une diminution des taux urinaires de glycosaminoglycanes. Toujours dans cette étude, les effets secondaires du traitement observés chez les patients de moins de 5 ans se sont avérés similaires à ceux observés dans d'autres études chez les patients de plus de 5 ans.

Suite aux résultats de cette étude, VIMIZIM a été approuvé le 24 mars 2016 pour tous les âges de la population. La monographie de produit recommande l'instauration du traitement par VIMIZIM le plus tôt possible, c'est-à-dire avant l'apparition des symptômes irréversibles de la MPS IVA.

La section ci-jointe sur les options thérapeutiques comprend d'importantes mises à jour concernant le traitement enzymatique substitutif (TES) par VIMIZIM. Vous pourriez souhaiter discuter de ce traitement avec votre médecin.

Nous vous encourageons à obtenir une copie de vos évaluations et rapports médicaux afin de les conserver dans ce guide. Regrouper toutes les informations dans un seul document ressource peut vous permettre de répondre plus facilement aux questions que vous poseront les divers spécialistes que vous consulterez.

Nous espérons que ce guide sur la MPS IV sera un outil utile et bénéfique pour votre famille. Pour toute recommandation ou suggestion relative à l'amélioration de nos ressources, n'hésitez pas à communiquer avec nous en tout temps.

Bien cordialement,



Kim Angel  
Directrice générale



## Avis de non-responsabilité

Les mucopolysaccharidoses (MPS) IVA et IVB sont deux maladies distinctes et séparées. Malgré leurs similarités, les différences entre ces deux formes de MPS peuvent être importantes, et notamment en ce qui concerne les options thérapeutiques, comme le traitement enzymatique substitutif (TES) qui est actuellement disponible pour la MPS IVA, mais pas pour la MPS IVB. Les recherches sur le TES ont récemment entraîné la publication de nombreux articles dédiés à la MPS IVA. Les sections suivantes du guide sur la MPS IV ont été mises à jour afin de refléter ces publications. Tout nouveau contenu est indiqué par un encadré jaune, comme celui qui apparaît autour de la section Avis de non-responsabilité.

Ce document ressource vise à soutenir les personnes atteintes de la MPS IV et à les aider à comprendre la maladie et sa prise en charge. Bien que les mises à jour puissent être informatives pour l'ensemble des personnes atteintes de MPS IV, certains renseignements peuvent ne pas s'appliquer aux personnes atteintes de MPS IVB, en particulier les mises à jour concernant les différents traitements. Il est important de discuter des informations contenues dans ce guide avec votre médecin afin de déterminer l'incidence sur votre traitement et votre prise en charge personnelle de la maladie.



## Table des matières

### Mucopolysaccharidose IV (MPS IV)

<b>Qu'est-ce que la MPS IV?</b>	<b>. 1</b>
Quelles sont les similitudes entre la MPS IV et les autres syndromes des MPS? . . .	. 2
Quelle est la prévalence de la MPS IV? . . .	. 2
<b>Quel est le mode de transmission de la MPS IV?</b>	<b>. 2</b>
Est-il possible de prédire la gravité de la MPS IV? . . .	. 4
Est-il possible de prédire l'espérance de vie? . . .	. 5
<b>Comment le diagnostic est-il posé?</b>	<b>. 5</b>
Mise à jour sur le dépistage néonatal . . .	. 6
<b>Signes et symptômes de la MPS IV et prise en charge . . .</b>	<b>. 7</b>
Aperçu . . .	. 7
Système gastro-intestinal . . .	. 8
Apparence physique . . .	. 9
Yeux . . .	. 9
Oreilles . . .	. 11
Cerveau et système nerveux central (SNC) . . .	. 14
Système musculosquelettique . . .	. 14
Système respiratoire . . .	. 18
Cœur et vaisseaux sanguins . . .	. 22
Réduction de l'endurance . . .	. 24
Douleur et qualité de vie . . .	. 25
<b>Calendrier recommandé des évaluations . . .</b>	<b>. 26</b>

### Options thérapeutiques

<b>Aperçu . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Importance des soins multidisciplinaires . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Prise en charge de la malade et soins palliatifs</b>	<b>. 1</b>
<b>Traitement enzymatique substitutif (TES) . . .</b>	<b>. 1</b>
Aperçu du TES . . .	. 1
Mode d'action de VIMIZIM <sup>MC</sup> (élosulfase alfa) . . .	. 2
Innocuité et efficacité de VIMIZIM . . .	. 3
<b>Renseignements importants en matière d'innocuité de VIMIZIM . . .</b>	<b>. 4</b>
Mises en garde et précautions importantes	. 5
Maladies accompagnées de fièvre ou problèmes respiratoires . . .	. 5
<b>Posologie et importance d'un traitement régulier . . .</b>	<b>. 7</b>
Accès au traitement par VIMIZIM . . .	. 7
<b>Ressources aux fins d'information et d'assistance . . .</b>	<b>. 7</b>
La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. . . .	. 7
Autres organisations . . .	. 8
<b>Études sur les maladies rares</b>	<b>. 8</b>

### Préoccupations liées à l'anesthésie

<b>Aperçu . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Qu'est-ce qu'une anesthésie?</b>	<b>. 1</b>
Procédure normale de l'anesthésie générale	. 2
<b>Différences chez les personnes atteintes de MPS IV . . .</b>	<b>. 2</b>
Effets des symptômes sous-jacents . . .	. 2
Potentiel de risques et de complications . . .	. 3
<b>Mesures à prendre pour réduire les risques</b>	<b>. 3</b>
Évaluation des risques avant une procédure	. 3
Choix et rencontre de l'anesthésiologiste . . .	. 4
<b>Déroulement du processus global.</b>	<b>. 5</b>
Préparation . . .	. 5
Dans la salle d'opération . . .	. 6
Retour dans la salle de réveil . . .	. 6
<b>Conclusion</b>	<b>. 6</b>

### Vivre avec une MPS IV

<b>Aperçu . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Conseils pour bien s'organiser</b>	<b>. 1</b>
Journal de la MPS IV . . .	. 1
Soutien émotionnel . . .	. 1
Vie au quotidien avec la MPS IV . . .	. 3
<b>Discussions avec la famille</b>	<b>. 4</b>
Famille immédiate . . .	. 4
Famille élargie . . .	. 7
<b>Discussions avec les médecins</b>	<b>. 8</b>
Raisons importantes pour discuter avec le médecin . . .	. 8
Conseils pour trouver le bon médecin . . .	. 8
Préparation de la visite chez le médecin . . .	. 8
<b>Début de l'âge adulte – une période de transition . . .</b>	<b>. 10</b>
Soins de santé . . .	. 10
Planification de l'avenir . . .	. 10
Nouvelles amitiés et relations amoureuses . . .	. 10
Réseautage . . .	. 11
Éducation . . .	. 11
Choix d'une carrière . . .	. 11
Leçons tirées de personnes atteintes de MPS . . .	. 12
<b>Discussions avec les employeurs</b>	<b>. 12</b>
Pour les parents d'enfants atteints de MPS IV . . .	. 12
Pour les personnes atteintes de MPS IV . . .	. 13
<b>Discussions avec les enseignants . . .</b>	<b>. 14</b>
<b>Sources de soutien et d'information . . .</b>	<b>. 14</b>
Ressources de la Société canadienne des MPS . . .	. 14
Ressources pour l'adaptation à la vie quotidienne . . .	. 14
Sites Web . . .	. 15

## Stratégies éducatives

<b>Introduction . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Fonctionnement de l'école .</b>	<b>. 1</b>
L'école en tant qu'organisme d'apprentissage . . .	. 1
Vie de l'enseignant . . .	. 2
Rôle des parents . . .	. 2
<b>Lois pertinentes . . .</b>	<b>. 2</b>
<b>Planification des programmes et soutiens éducatifs . . .</b>	<b>. 2</b>
Besoins éducatifs : Tableau d'ensemble . . .	. 2
Planification globale et considérations de suivi . . .	. 2
Besoins en soins médicaux . . .	. 3
Intégration dans la salle de classe et aptitudes sociales . . .	. 3
Formation et soutien de l'enseignant . . .	. 3
Attentes scolaires et professionnelles . . .	. 3
<b>Services spéciaux . . .</b>	<b>. 3</b>
Aperçu . . .	. 3
Socialisation . . .	. 4
<b>Plan d'enseignement individualisé (PEI) . . .</b>	<b>. 4</b>
Objectifs du PEI . . .	. 4
Planification fondée sur les points forts – enfant . . .	. 5
Planification fondée sur les points forts – école . . .	. 5
Préparation à la rencontre autour du PEI . . .	. 6
Conseils pour une rencontre réussie autour du PEI . . .	. 6
Conseils pour bien gérer les désaccords autour du PEI . . .	. 6
Suivi des progrès du PEI . . .	. 7
<b>Éducation physique adaptative . . .</b>	<b>. 8</b>
<b>Technologies d'assistance . . .</b>	<b>. 8</b>
<b>Éducation postsecondaire . . .</b>	<b>. 9</b>
<b>Complément d'aide . . .</b>	<b>10</b>

## Journal de la MPS IV

<b>Introduction . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Ma synthèse médicale portative . . .</b>	<b>. 3</b>
<b>Mon équipe médicale . . .</b>	<b>. 5</b>
<b>Préparation aux visites médicales . . .</b>	<b>. 7</b>
<b>Évaluations recommandées . . .</b>	<b>. 9</b>
<b>Journal des rendez-vous . . .</b>	<b>. 10</b>
<b>Journal des tests de surveillance . . .</b>	<b>11</b>
<b>Journal des soins palliatifs . . .</b>	<b>. 13</b>
<b>Journal des médicaments . . .</b>	<b>15</b>
<b>Journal des observations . . .</b>	<b>. 17</b>
<b>Glossaire des termes utilisés dans ce journal . . .</b>	<b>21</b>

## Feuilles d'information

<b>Aperçu de la MPS IV à l'intention des médecins . . .</b>	<b>. 1</b>
<b>Aperçu de la MPS IV à l'intention des enseignants . . .</b>	<b>. 9</b>
<b>Feuilles à distribuer en salle de classe . . .</b>	<b>. 13</b>
<b>Aperçu de la MPS IV pour les gestionnaires de cas et le personnel de soutien . . .</b>	<b>. 15</b>
<b>Aperçu de la MPS IV à l'intention des employeurs . . .</b>	<b>. 19</b>
<b>Avis pour les services médicaux d'urgence . . .</b>	<b>. 23</b>

## Glossaire

## Remerciements aux auteurs

## Mises à jour

# Mucopolysaccharidose IV (MPS IV)

## Table des matières

<b>Qu'est-ce que la MPS IV?</b>	<b>. 1</b>
Quelles sont les similitudes entre la MPS IV et les autres syndromes des MPS? . . .	. 2
Quelle est la prévalence de la MPS IV? . . .	. 2
<b>Quel est le mode de transmission de la MPS IV? .</b>	<b>. 2</b>
Est-il possible de prédire la gravité de la MPS IV? . . .	. 4
Est-il possible de prédire l'espérance de vie? .	. 5
<b>Comment le diagnostic est-il posé? .</b>	<b>. 5</b>
Mise à jour sur le dépistage néonatal . . .	. 6
<b>Signes et symptômes de la MPS IV et prise en charge . . .</b>	<b>. 7</b>
Aperçu . . .	. 7
Système gastro-intestinal . . .	. 8
Apparence physique. . .	. 9
Yeux . . .	. 9
Oreilles . . .	11
Cerveau et système nerveux central (SNC).	14
Système musculosquelettique. . . .	14
Système respiratoire . . .	. 18
Cœur et vaisseaux sanguins . . .	. 22
Réduction de l'endurance . . .	. 24
Douleur et qualité de vie. . .	25
<b>Calendrier recommandé des évaluations</b>	<b>. 26</b>



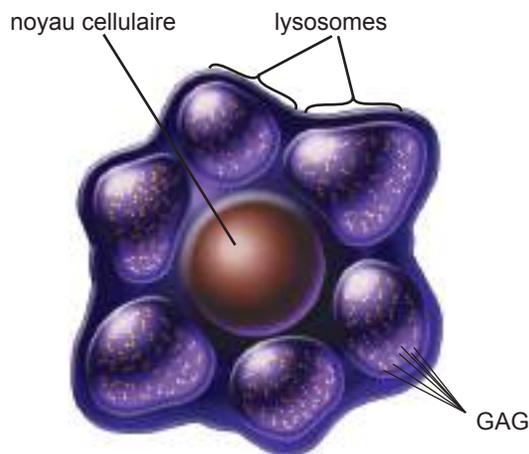
## Mucopolysaccharidose IV (MPS)

### ? Qu'est-ce que la MPS IV?

La mucopolysaccharidose IV (MPS IV; qui se prononce **mu-co-po-li-sa-ka-ri-do-ze** quatre) est un trouble génétique rare qui touche de nombreuses fonctions du corps humain et qui peut endommager différents organes, comme les os, les articulations et le cœur. La MPS IV est aussi connue sous le nom de syndrome de Morquio. Il existe deux types de MPS IV. La MPS IVA est causée par une anomalie du gène responsable de la synthèse de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (qui se prononce **ène-na-sé-til-ga-lak-to-za-mi-ne-six-sul-fa-ta-ze**)

*La mucopolysaccharidose IV (MPS IV) est une maladie génétique rare qui touche de nombreux systèmes du corps et qui peut endommager les organes.*

ou galactosamine-6-sulfatase ou encore GALNS). La MPS IVB est causée par une anomalie du gène codant pour l'enzyme bêta-galactosidase (GLB1). À cause de cette anomalie génétique, les cellules produisent trop peu d'enzymes ou pas du tout. Ces deux enzymes sont indispensables à la dégradation des substances chimiques appelées glycosaminoglycane (GAG; qui se prononcent **gli-co-za-mi-no-gli-ka-ne**). Si les GAG ne sont pas dégradés, ils vont s'accumuler dans les cellules et endommager les cellules, les tissus et les organes.



Cellule ayant une accumulation de GAG

Avec la permission de Genzyme Corporation

Les GAG, autrefois appelés mucopolysaccharides, sont des longues chaînes de molécules de glucose (sucre) liées ensemble et qui se situent essentiellement sur la surface externe des cellules. Les GAG sont nécessaires à la formation des os, du cartilage, de la peau, des tendons et de nombreux autres tissus du corps. Les GAG font partie de la structure du corps; d'ailleurs, ils donnent au corps certaines caractéristiques uniques qui lui permettent de fonctionner. Par exemple, le liquide glissant, visqueux qui sert à lubrifier les articulations contient des GAG. Tout comme le cartilage caoutchouteux présent dans les articulations. Les GAG font partie de la structure normale de tous les tissus. Toutefois, les personnes atteintes de MPS IV présentent une quantité excessivement élevée de GAG dans le corps.

Pour comprendre comment les GAG s'accumulent et provoquent la MPS IV, il est important de comprendre que qu'il existe un processus normal et continu de création et de dégradation de ces GAG. Ce processus continu est vital pour maintenir le corps en bonne santé. La dégradation et la régénération des GAG demandent la participation d'un certain nombre d'enzymes différentes, c'est-à-dire des molécules chimiques fabriquées par le corps.

Pour dégrader les GAG, une série d'enzymes travaillent de manière séquentielle, soit les unes à la suite des autres. Chaque enzyme présente dans le processus joue un rôle bien précis afin de servir un objectif particulier, un peu comme le tournevis sert uniquement à serrer les vis et le marteau à enfoncer les clous. Tel qu'il a été mentionné, les personnes atteintes de MPS IV présentent un déficit de l'une des deux enzymes (la N-acétylgalactosamine-6-sulfatase ou la bêta-galactosidase) nécessaires à la dégradation de certains GAG appelés kératane sulfate et chondroïtine 6-sulfate. Si ces GAG ne sont pas entièrement dégradés, ils vont se loger à l'intérieur des cellules du corps et commencer à s'accumuler. L'accumulation des GAG nuit au fonctionnement normal des cellules et provoque des lésions de plus en plus graves avec le temps.

Certaines personnes atteintes de MPS IV peuvent au départ présenter peu de signes de la maladie, mais à mesure de l'accumulation des GAG, les signes d'une surcharge excessive dans les tissus corporels commencent à apparaître. Les GAG sont produits par le corps; ils ne sont pas obtenus à partir des sucres alimentaires; ainsi, il n'est pas possible de réduire leur accumulation par un régime alimentaire particulier.

### **Quelles sont les similitudes entre la MPS IV et les autres syndromes des MPS?**

Les enzymes qui participent à la dégradation des GAG sont contenues dans certaines structures cellulaires appelées lysosomes. Les GAG qui s'accumulent à la suite d'un déficit enzymatique sont tous stockés dans les lysosomes des cellules. C'est pour cette raison que la MPS IV fait partie d'une plus grande famille de maladies appelée « maladies de surcharge lysosomale » ou tout simplement maladies lysosomales (ML).

Plus de 40 affections différentes sont connues pour être causées par les maladies lysosomales. Ces maladies

dans les lysosomes. Chaque type de MPS est causé par le déficit d'une enzyme différente particulière. Pris individuellement, chaque type de MPS peut provoquer une variété de symptômes différents; toutefois, pris collectivement, les troubles ont de nombreux symptômes en commun (une description sera présentée ultérieurement dans ce guide). Ces caractéristiques peuvent englober ce qui suit : petite taille, problèmes osseux et articulaires, problèmes d'élocution et d'audition, hernies, écoulement nasal et problèmes cardiaques.

### **Quelle est la prévalence de la MPS IV?**

La MPS IV est une maladie rare; toutefois, son degré de rareté est difficile à déterminer car il n'existe que très peu d'études sur le sujet. Ainsi, sa prévalence varie considérablement. Toutefois, elle est estimée à 1 sur 76 000 à 640 000 naissances vivantes.

À noter que si la MPS IV est rare, la grande famille des maladies lysosomales, prise dans son ensemble, touche près de 1 sur 5 000 naissances vivantes.

---

***Étant donné que la MPS IV est une maladie héréditaire, le dépistage familial est extrêmement important.***

---

partagent quelques caractéristiques communes : elles ont une origine génétique (héréditaire), la plupart sont causées par le déficit d'une enzyme normalement présente dans les lysosomes; et elles entraînent l'accumulation de sous-produits de réactions chimiques dans les cellules du corps, ce qui donne lieu à des symptômes qui se propagent dans l'organisme. Toutefois, étant donné que l'enzyme incriminée est différente dans chaque cas, les ML peuvent causer des types de symptômes complètement différents et toucher différents systèmes organiques. De plus, l'âge auquel les symptômes des ML se manifestent varie, ainsi que leurs répercussions sur l'espérance de vie.

Dans cette grande classe de ML, toutefois, certains groupes d'affections partagent de nombreuses caractéristiques communes sur le plan clinique. Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont un exemple d'un tel groupe. Les MPS regroupent sept types principaux : MPS I, MPS II, MPS III, MPS IV, MPS VI, MPS VII et MPS IX. Toutes les MPS sont la conséquence d'une accumulation de GAG divers

### **Quel est le mode de transmission de la MPS IV?**

La MPS IV est un trouble génétique. Souvent, dans la conscience populaire, les maladies génétiques sont associées à un problème de santé qui se transmet du père ou de la mère à l'enfant. Toutefois, si de nombreuses maladies génétiques se transmettent de génération en génération de manière évidente, certains maladies génétiques sont « cachées » ou récessives et surviennent uniquement lorsque les deux gènes d'une personne sont anormaux. La MPS IV entre dans ce cas de figure.

Ainsi, la plupart des familles ayant un enfant atteint de MPS IV n'ont pas d'antécédents familiaux de problème génétique – la MPS IV semble survenir brutalement. Pour mieux comprendre ce mécanisme, il est important de comprendre certains principes de la génétique.

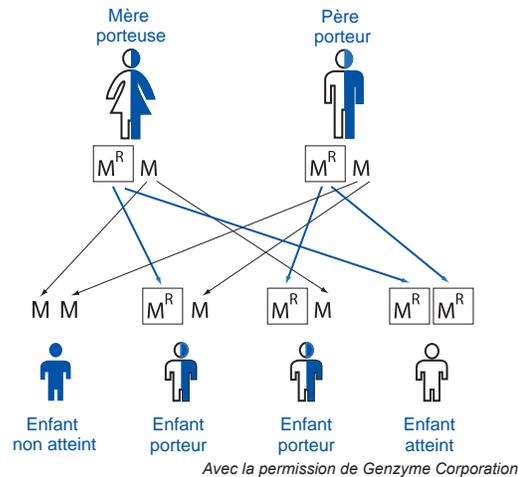
Tous les êtres humains disposent de deux ensembles de gènes, un de chaque parent. La moitié du patrimoine génétique vient de la mère et l'autre moitié vient du père. Pour vivre, l'être humain a besoin de la totalité (100 %) des gènes. Les gènes portent les instructions nécessaires à l'expression de certains traits, comme la couleur des yeux, ainsi que les instructions nécessaires au bon fonctionnement du corps.

Pour chaque enzyme fabriquée dans le corps, il existe deux copies du même gène qui porte les instructions nécessaires à sa production, un venant de la mère et l'autre venant du père. Si l'un des gènes est défectueux, le corps peut ne produire que 50 % ou moins du taux normal de l'enzyme associée à ce gène. Le corps est cependant capable de lutter; ainsi, un taux d'enzyme de 50 % est amplement suffisant pour préserver la santé. Autrement dit, la moitié des enzymes peut fournir deux fois la charge de travail habituelle. Toutefois, si aucun des gènes hérités du père et de la mère ne fonctionne, la production de l'enzyme sera faible ou nulle, entraînant l'apparition des symptômes de la maladie.

La MPS IV est une maladie récessive. Cela signifie que la maladie se manifeste seulement si les deux copies (une de chaque parent) du gène enzymatique de la galactosamine-6-sulfatase (pour les personnes atteintes de MPS IVA) ou de la bêta-galactosidase (pour les personnes atteintes de MPS IVB) transmises sont défectueuses. Cela peut se produire lorsque chaque parent est « porteur » du gène défectueux (p. ex. chaque parent possède une version normale du gène pouvant produire l'enzyme nécessaire, mais « porte » aussi une version défectueuse du gène qui ne peut produire l'enzyme correctement). Malheureusement, les parents ne savent pas qu'ils sont porteurs, jusqu'à ce que, par hasard, la maladie survienne chez l'enfant.

La figure ci-après montre comment le gène de la MPS IV peut être transmis d'une génération à l'autre.

Vu le fonctionnement du patrimoine génétique, il est impossible de prédire à la grossesse si des parents sans antécédents familiaux de MPS sont porteurs du gène défectueux et si leur enfant sera touché. Toutefois, il est possible de calculer le risque de survenue de la maladie s'il a été déterminé que les parents sont porteurs. Comme l'illustre la figure, chaque enfant né de parents porteurs a 3 chances sur 4 (75 %) d'avoir au moins un gène normal, et par conséquent, d'être épargné par la maladie. Par ailleurs, chaque enfant né a 1 chance sur 4 (25 %) d'hériter du gène défectueux de chaque parent et d'être touché par la maladie. Il existe 2 chances sur 3 (67 %) que les frères et sœurs sains d'une personne atteinte de MPS IV soient porteurs de la maladie. Les porteurs présentent un gène normal et un gène défectueux.



### Légende :

- M – copie du gène contrôlant correctement la production des enzymes de dégradation des GAG
- M<sup>R</sup> – copie défectueuse du gène empêchant de contrôler correctement la production des enzymes de dégradation des GAG dans la MPS IV

Étant donné que la MPS IV est une maladie héréditaire, le dépistage familial est extrêmement important. Lorsqu'un diagnostic a été posé, il est important de déterminer si les frères et sœurs peuvent aussi être touchés. Un conseiller en génétique peut être une ressource fort utile pour vous aider à comprendre le mode de transmission de la MPS IV et à déterminer si les autres membres de la famille devraient effectuer des analyses génétiques afin de détecter la présence ou l'absence de MPS IV. Dans le cadre de la MPS IV, les analyses s'effectuent en mesurant les taux d'enzymes dans un échantillon de sang ou de peau. Le médecin peut prendre les dispositions nécessaires à cette fin. Un diagnostic précoce peut permettre de mieux prendre en charge la maladie.

Pour les femmes enceintes ayant déjà un enfant atteint de MPS IV, le test prénatal leur permettra de savoir si le bébé qu'elles portent est aussi touché par la maladie. Deux tests peuvent être utilisés : le prélèvement de villosités choriales (prise d'échantillon du placenta) et l'amniocentèse (prise d'échantillon du liquide amniotique). Votre médecin peut vous informer des différentes options concernant les tests prénataux. La décision liée aux tests prénataux est complexe et personnelle.

Si vous souhaitez réaliser ces tests, il est important que vous consultiez votre médecin à une étape précoce de la grossesse. Une discussion avec votre conseiller en génétique ou votre médecin traitant peut vous aider à explorer ces options et toute autre stratégie, si vous souhaitez avoir d'autres enfants tout en limitant le risque qu'ils soient atteints de la MPS IV.

### **Est-il possible de prédire la gravité de la MPS IV?**

À l'heure actuelle, il n'existe aucun test qui indique de manière fiable le degré de gravité dont souffrira à long terme une personne atteinte de MPS IV. La MPS IV est une maladie qui s'aggrave avec le temps; ainsi, toutes les personnes touchées observeront une évolution de leurs symptômes. Il n'est pas possible de classer les patients en différents sous-groupes d'après leurs symptômes, la gravité de la maladie ou la vitesse de sa progression. En effet, les personnes atteintes de MPS IV peuvent observer de graves symptômes pathologiques dans un domaine précis (p. ex. problèmes respiratoires), mais pas dans un autre (p. ex. taille normale).

Les personnes atteintes de MPS IV sont soit incapables de produire l'enzyme responsable de la dégradation des GAG, soit produisent l'enzyme en très faibles

quantités. De plus, différents types de mutations génétiques (p. ex. défauts dans la composition des gènes) qui produisent les enzymes galactosamine-6-sulfatase ou bêta-galactosidase ont été identifiés, tous révélant une réduction de l'activité enzymatique. C'est ce déficit enzymatique qui provoque la MPS IV. Le gène a été étudié afin de déterminer s'il existe une corrélation entre des mutations génétiques précises et les symptômes de la maladie. Il existe certaines mutations génétiques courantes qui donnent lieu à l'absence de production de l'enzyme; mais, il existe aussi d'autres types de mutations qui provoquent une production insuffisante de l'enzyme ou sa défectuosité. Il existe encore d'autres mutations beaucoup plus rares. Même avec la même activité enzymatique, aussi faible soit-elle, et même au sein de la même famille, des variations peuvent se produire dans la gravité de la maladie sans que la quantité d'enzyme produite ou les mutations génétiques en fournissent l'explication. Dans le présent document ressource, les différents symptômes possibles seront développés ultérieurement avec plus de détails; toutefois, chaque personne peut ne pas observer l'ensemble ou le degré de ces symptômes tels qu'ils sont décrits dans les sections en question.

---

### *La MPS IV est une maladie progressive dont les symptômes sont multiples.*

---



4 ans



10 ans



28 ans



30 ans

*La MPS IV mène à des manifestations pathologiques multisystémiques et progressives.*

Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.

### **Est-il possible de prédire l'espérance de vie?**

La MPS IV est une maladie qui varie considérablement entre les personnes qui en sont atteintes; aussi, il n'est pas possible de prédire l'espérance de vie pour une personne donnée. L'espérance de vie dépend de nombreux facteurs, comme l'instauration ou non d'un traitement adapté, le moment choisi pour l'instauration du traitement et les types de symptômes présents. Certains patients auront probablement une espérance de vie réduite et ne dépasseront pas l'âge de ne dépasseront pas les 30 ans, voire les 20 ans. Cela dit, il existe des patients qui vivent jusqu'à plus de soixante ans. La disponibilité de nouveaux traitements toujours plus efficaces ainsi que d'autres interventions chirurgicales donnent des raisons d'espérer aux personnes atteintes de MPS IV.

En général, un médecin demandera d'abord au patient d'effectuer des radiographies (rayons x) afin de déterminer s'il existe des anomalies squelettiques généralement associées à la MPS IV. Si le médecin soupçonne fortement la présence de la MPS IV, il peut demander au patient d'effectuer en même temps une analyse d'urine pour mesurer les taux de glycosaminoglycane (GAG) et l'activité enzymatique, ou pour effectuer l'analyse de l'activité enzymatique seulement sans procéder à l'évaluation urinaire du GAG. Les résultats des tests urinaires qui mesurent les taux de GAG seront comparés aux taux établis comme normaux pour les divers groupes d'âge. Toutefois, la majorité, pas la totalité, des personnes atteintes de MPS présentent des taux urinaires de GAG supérieurs à ceux des personnes saines. Étant donné que les GAG

**Des tests enzymatiques réalisés par des experts permettront de poser un diagnostic clair. Un diagnostic précoce est crucial pour instaurer une prise en charge de la MPS IV.**

### **Comment le diagnostic est-il posé?**

Il est essentiel de poser un diagnostic précoce de la MPS IV. Plus vite la MPS IV est diagnostiquée, et plus vite les options thérapeutiques peuvent être explorées et les soins palliatifs instaurés afin de vous aider, vous et l'être cher. Le diagnostic peut éventuellement prévenir certaines lésions permanentes associées à la maladie. Un diagnostic précoce est particulièrement important pour les personnes atteintes de MPS IVA, car il existe désormais un traitement enzymatique substitutif (TES), appelé VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) qui remplace l'enzyme déficiente GALNS et restaure la fonction cellulaire. Des études ont montré que le VIMIZIM améliore l'endurance et la capacité de marche chez les personnes atteintes de MPS IVA. Le TES n'est pas un traitement curatif de la MPS IVA. Il existe d'autres options de prise en charge des MPS IVA et IVB, y compris au niveau de la maladie proprement dite et des soins palliatifs. Les options liées au traitement et à la prise en charge de la MPS IV seront développées ultérieurement et plus en détail dans le présent document ressource.

Les médecins peuvent envisager des tests de dépistage de la MPS IV lorsque les signes et les symptômes de la maladie sont présents et ne sont pas expliqués par d'autres causes. Étant donné que le diagnostic de la MPS IV peut être difficile à poser et qu'il s'appuie sur l'interprétation du clinicien, tous les tests diagnostiques doivent être supervisés par un médecin expert en maladies lysosomales. Les examens sont en effet compliqués et l'interprétation des résultats pas toujours évidente.

associés à la MPS IV sont difficiles à analyser, il existe un risque que le test GAG indique à tort l'absence de maladie. On parle alors de faux négatif. Le médecin peut référer son patient aux fins d'analyse enzymatique, même après une évaluation négative des taux urinaires de GAG, si les clichés radiologiques et les autres symptômes lui laissent soupçonner la présence de la MPS IV.

Pour poser un diagnostic clair et précis de la MPS IV, il faut un test qui mesure les taux de l'activité enzymatique dans les cellules du sang ou de la peau. Il est également nécessaire d'évaluer en parallèle d'autres enzymes lysosomales pour écarter la possibilité d'insuffisances enzymatiques pouvant causer une mucopolidose de type II et III, une MPS VI et un déficit multiple en sulfatases (maladie d'Austin). Chez les personnes en bonne santé, les tests révèlent une activité enzymatique normale des globules blancs, du sérum et des cellules cutanées. Chez les personnes atteintes de MPS IV, les taux d'activité enzymatique sont bien plus faibles, voire absents. Chez certaines personnes, l'analyse enzymatique peut ne pas être concluante. Pour ces personnes, il faudra effectuer le test génétique afin de poser un diagnostic sans équivoque.

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), Monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.

Le test génétique identifie les mutations sous-jacentes responsables de la MPS IV. Ce test peut s'effectuer chez toutes les personnes atteintes de MPS IV; mais peut aussi être, pour certains, l'étape finale de l'établissement d'un diagnostic définitif. En complément au diagnostic, l'identification des mutations sous-jacentes peut aider les professionnels de la santé à mieux comprendre la maladie, ce qui facilitera la consultation de conseil génétique avec la famille.

### **Mise à jour sur le dépistage néonatal**

Le dépistage néonatal est le test effectué sur les nouveau-nés pour déterminer s'ils présentent des troubles particuliers. L'objectif est d'établir un diagnostic et un traitement précoces. Chaque province prend ses propres décisions concernant les affections médicales à inclure dans les programmes de dépistage des nouveau-nés.

### ***Il existe un mouvement croissant en faveur du dépistage des MPS chez les nouveau-nés.***

Pour une décision éclairée, voici quelques facteurs à prendre en compte concernant le test de dépistage du nouveau-né :

- Le trouble est-il clairement défini?
- Le trouble survient-il assez souvent?
- Un diagnostic précoce sera-t-il bénéfique?
- Existe-t-il des tests visant à diagnostiquer le trouble de manière précise et économique?
- Les tests peuvent-ils s'effectuer rapidement ou existe-il de longs délais d'attente avant d'obtenir les résultats?

Les maladies lysosomales (comme la MPS IV) répondent à certains de ces critères :

- Les maladies lysosomales touchent environ 1 naissance sur 5 000, ce qui dépasse la survenance de certaines affections déjà incluses dans les tests de dépistage des nouveau-nés.
- Un diagnostic précoce permet aux personnes atteintes de bénéficier plus rapidement d'interventions médicales.
- Il existe un nombre de « marqueurs » (substances chimiques pouvant être mesurées, comme les GAG dans les urines) des maladies lysosomales qui pourraient être utilisés pour mettre au point des tests de dépistage.

Actuellement, il existe un mouvement croissant en faveur d'un dépistage des MPS chez les nouveau-nés, dont la MPS IV. Ainsi, pour de nombreuses familles, il est utile de connaître le diagnostic, de se rendre en consultation génétique et d'être informées sur les autres services médicaux et options thérapeutiques.

Vu les bénéfices potentiels, l'objectif actuel est de mettre au point un test qui permettrait aux enfants atteints de maladies lysosomales de profiter de ces options. En vue d'élaborer une solide stratégie de dépistage, les chercheurs ont défini les caractéristiques communes à toutes les maladies lysosomales. Il s'agit d'une étape importante, car les ressources seraient insuffisantes, que ce soit en termes de temps, d'argent ou de main-d'oeuvre, s'il fallait mesurer chaque enzyme déficiente intervenant dans chaque trouble,

ce qui est la méthode habituellement utilisée pour poser un diagnostic. Ainsi, différentes méthodes de dépistage sont actuellement à l'étude.

Certains chercheurs suggèrent une stratégie de dépistage à plusieurs niveaux ou une stratégie de dépistage séquentiel étape par étape. Le premier dépistage consisterait à mesurer certains marqueurs afin d'identifier toute personne à risque de développer la maladie. Si la personne a été identifiée comme étant « à risque », un deuxième test serait effectué pour détecter les taux élevés de substances stockées. Le patient devrait obtenir un résultat positif aux deux tests avant d'être orienté vers un conseiller en génétique, de subir d'autres tests et d'obtenir une prise en charge.

La recherche visant le dépistage des ML chez les nouveau-nés en est encore à ses débuts. D'importantes questions demeurent sur le processus de dépistage et sur les méthodes d'analyse. Les débats se poursuivront encore très probablement concernant le caractère approprié du dépistage. Une autre préoccupation peut



*Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.*

se poser concernant l'effet de la relation parent-enfant lorsque la maladie est identifiée avant l'apparition des premiers symptômes. De nombreuses questions restent en suspens pour les familles et les professionnels de la santé qui souhaitent choisir le meilleur traitement possible. En tant que communauté, tous ceux dont la vie a été touchée par la MPS IV continueront très probablement à se positionner en faveur du dépistage des nouveau-nés.

## Signes et symptômes de la MPS IV et prise en charge

### Aperçu

La MPS IV entraîne une gamme étendue de symptômes. La plupart des patients observeront des douleurs, une diminution de l'endurance et de la qualité de vie

et d'autres symptômes en lien avec la maladie. La maladie évoluant vers différents stades, sa prise en charge variera selon les symptômes de chaque personne.

Des lignes directrices ont récemment été publiées pour la MPS IVA\* (intitulées « Lignes directrices internationales pour le traitement du Syndrome de Morquio A »), dont la plupart des recommandations peuvent s'appliquer à la MPS IVB. Ces lignes directrices ont été élaborées avec l'aide d'un comité d'experts médicaux, expérimentés dans la prise en charge des symptômes associés à la MPS IV. Que vous soyez un patient ou un proche aidant, ces lignes directrices sur la MPS IV sont une ressource précieuse qui vous aidera vous et les médecins à prendre en charge cette maladie.

### Tableau 1 : Signes et symptômes de la MPS IV

#### Symptômes généraux

- diminution de l'endurance
- douleur

#### Système gastro-intestinal (abdomen et intestin)

- augmentation du foie et de la rate (hépatosplénomégalie)
- hernies ombilicale et inguinale\*
- selles molles, diarrhées, constipation, douleurs abdominales

#### Apparence physique

- cou très court
- large tête (macrocéphalie)
- petite taille
- démarche irrégulière avec balancement

#### Bouche et dents

- menton proéminent, bouche large et grosse langue
- malformation dentaire (grands espacements, petites cuspides pointues et émail très fin)

#### Yeux, oreilles, nez et gorge

- problèmes de vue – p. ex. opacité cornéenne et déficience visuelle
- perte auditive
- fréquentes infections de l'oreille (otite de l'oreille moyenne)
- fréquentes infections des voies respiratoires supérieures (p. ex. amygdalite)

#### Cerveau et nerfs

- pression sur les premières vertèbres cervicales due à une croissance anormale des tissus avoisinants (compression de la moelle épinière cervicale)
- intelligence normale

#### Système musculosquelettique (os et articulations)

- anomalies squelettiques (dysostose multiple avec hypoplasie odontoïde)
- anomalie de la formation des hanches (dysplasie de la hanche)
- laxité des articulations et relâchement des ligaments
- malformations osseuses de la colonne vertébrale (scoliose, gibbosité, cyphose), genoux cagneux (genu valgum) et chevilles tournées en dedans (chevilles en valgum)

#### Système respiratoire

- problèmes pulmonaires et diminution de la fonction pulmonaire
- apnée du sommeil
- fréquentes infections pulmonaires

#### Cœur et vaisseaux sanguins

- anomalies cardiaques

*\*Hernies : Une hernie est la sortie d'un organe ou d'une partie d'organe, tel que l'intestin, hors de sa position habituelle. Elle est causée par une faiblesse au niveau de la paroi musculaire entourant l'abdomen et produit une grosseur sous la peau. Dans le cadre d'une hernie ombilicale, la grosseur se situe dans la région du nombril. Dans le cadre d'une hernie inguinale, la grosseur se situe dans la région de l'aîne*

\*Christian J. Hendriksz, Kenneth I. Berger, Roberto Giugliani, Paul Harnatz, Christoph Kampmann, William G. Mackenzie, Julian Raiman, Martha Solano Villarreal et Ravi Savarirayan, « International Guidelines for the Management and Treatment of Morquio A Syndrome ». *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2014. DOI: 10.1002/ajmg.a.36833

Étant donné la diversité des symptômes de la MPS IV, les patients devront consulter différents spécialistes pour gérer leur traitement. Le médecin expérimenté en matière de MPS IV devra coordonner les soins de ces spécialistes. Le médecin coordonnateur est souvent un pédiatre ou un généticien qui assure le suivi à long terme de la maladie ainsi que l'encadrement de la globalité des soins. Régulièrement, le médecin coordonnateur devra fournir aux autres membres de l'équipe médicale (composée d'autres spécialistes, dentistes et physiothérapeutes) des informations éducatives sur la maladie et discuter des risques, des bienfaits et des précautions à prendre liés aux différentes interventions et thérapies. De plus, le médecin coordonnateur guidera le choix des patients et de leur famille en matière de soins de santé. La publication de ces lignes directrices permet aux médecins moins expérimentés dans le domaine de la MPS IV d'avoir accès à l'avis des meilleurs spécialistes sur les effets multisystémiques de la maladie et aux meilleures stratégies de prise en charge.

Le tableau 1 de la page précédente dresse un aperçu des signes et symptômes qui peuvent survenir lors de la MPS IV. Certaines parties de cette section fourniront de plus amples détails concernant certains de ces signes et symptômes. Dans la mesure du possible, nous avons regroupé les symptômes de nature similaire ou ceux se rapportant à un système organique commun. Ces informations renferment également des détails sur la prise en charge de la maladie et les interventions chirurgicales visant chaque symptôme ou groupe de symptômes.

Toutefois, il faut noter que de nombreuses personnes atteintes de MPS IV peuvent ne jamais manifester certains des symptômes décrits dans cette section, ou les manifester à un degré différent de celui présenté.

### **Systeme gastro-intestinal**

Les personnes atteintes de MPS IV peuvent manifester des problèmes abdominaux ou gastro-intestinaux, notamment une augmentation du volume du foie et de la rate, une hernie, une constipation chronique et une diarrhée. Toutefois, les symptômes gastro-intestinaux sont moins fréquents et sévères dans la MPS IV que ceux des autres formes de MPS.

### **Foie**

Bien qu'une hépatomégalie (augmentation du volume du foie) ou une splénomégalie (augmentation du volume de la rate) causée par l'accumulation des GAG soit rarement signalée chez les personnes atteintes de MPS IV, ce type de symptôme peut pourtant se manifester. En général, une augmentation du foie n'entraîne ni problèmes hépatiques ni dysfonctionnement du foie.

### **Abdomen et hernie**

Chez les personnes atteintes de MPS, l'abdomen peut ressortir en raison de leur posture, de la faiblesse musculaire et de l'augmentation du foie et de la rate. Une partie du contenu abdominal peut faire saillie à travers une zone de faiblesse de la paroi abdominale. C'est ce qu'on appelle une hernie. La hernie peut se présenter sous la forme d'une bosse au niveau du nombril (hernie ombilicale) ou au niveau de l'aîne (hernie inguinale). Les hernies inguinales (aine) sont généralement

réparées par intervention chirurgicale; toutefois, il existe un risque de récidive. Les hernies ombilicales (nombril) ne sont généralement pas traitées, à moins d'un étranglement de l'intestin (l'intestin se trouve emprisonné dans la cavité abdominale, ce qui coupe entièrement l'approvisionnement en sang) ou à moins d'être très volumineuses

et de causer des problèmes. Après une réparation herniaire, le taux de récurrence est très élevé.



*Hernie chez un enfant atteint de MPS VI*

Avec la permission de la National MPS Society.

Des cas de hernies diaphragmatiques bilatérales ont également été rapportés avec la MPS IV. Ce type de hernie qui se développe sur le côté droit du corps touche une petite partie du diaphragme (muscle qui s'étend sous la cage thoracique et qui joue un rôle important dans la respiration). La chirurgie laparoscopique peut être recommandée pour les hernies diaphragmatiques bilatérales, même en l'absence de symptômes, en raison de l'augmentation de la récurrence des infections pulmonaires et des symptômes gastro-intestinaux.

## Apparence physique

### Stature

À la naissance, le taux de croissance est le même entre les enfants atteints de MPS IV et les enfants non atteints; toutefois, le rythme de croissance peut commencer à ralentir vers les 18 mois. La majorité des personnes atteintes de MPS IV se situent au-dessus du 85<sup>e</sup> centile pour le poids et au-dessous du 3<sup>e</sup> centile pour la taille; et la longueur du torse et du cou sera réduite. En raison de leurs limites physiques (p. ex. petite taille) et de leurs problèmes musculosquelettiques, les personnes atteintes de MPS IV ont tendance à être moins mobiles que leurs pairs et ont, par conséquent, une prédisposition à l'obésité.

### Caractéristiques faciales

Certaines personnes atteintes de MPS IV présentent des caractéristiques faciales communes, comme une bouche large, une mâchoire carrée, un nez évasé avec l'arrête aplatie. En général, le cou est très court. La texture des cheveux n'est pas altérée comme dans le cas des autres MPS, car l'accumulation des GAG liée à la MPS IV survient le plus souvent dans les os et les articulations, plutôt que dans la peau.

### Bouche et dents

Les personnes atteintes de MPS IV ont tendance à avoir un menton proéminent, une bouche large et une grosse langue. Les dents sont généralement petites, très espacées, mal formées, et l'émail (couche externe) est fragilisé. Il est important que les dents soient bien

En cas de problème de valve cardiaque, des antibiotiques peuvent être envisagés avant et après une procédure dentaire. En effet, certaines bactéries présentes dans la bouche peuvent pénétrer dans le système sanguin, infecter la valve malade et l'abîmer encore plus. Selon l'antibiotique utilisé, les effets secondaires peuvent varier. Les effets secondaires courants liés aux antibiotiques sont entre autres les diarrhées, les nausées et les vomissements. Les antibiotiques peuvent également provoquer des éruptions cutanées et des réactions allergiques. Il faut consulter un cardiologue avant la procédure afin de déterminer si la prise d'antibiotiques est nécessaire.

S'il faut extraire une dent sous anesthésie, cette procédure doit se dérouler à l'hôpital sous la supervision d'un anesthésiologiste et d'un dentiste expérimentés, mais jamais au cabinet dentaire.

### Yeux

Des symptômes oculaires peuvent survenir chez les personnes atteintes de MPS IV. Ces symptômes peuvent inclure :

- *Opacité de la cornée* : La fenêtre circulaire à l'avant de l'œil (cornée) s'opacifie en raison de l'accumulation des GAG, ce qui perturbe les couches transparentes de la cornée. Si l'opacité de la cornée est sévère, elle peut réduire la vue, en particulier dans des conditions de faible luminosité. Certaines personnes atteintes de MPS IV ne tolèrent pas les lumières vives, car la réfraction (fléchissement) de la lumière

---

## *La MPS IV touche de nombreuses régions du corps. Ses signes et symptômes étant d'une grande variabilité, la maladie touche chaque personne différemment.*

---

entretenu, car les personnes atteintes de MPS IV sont à risque de caries dentaires, ce qui peut être une source de douleur.

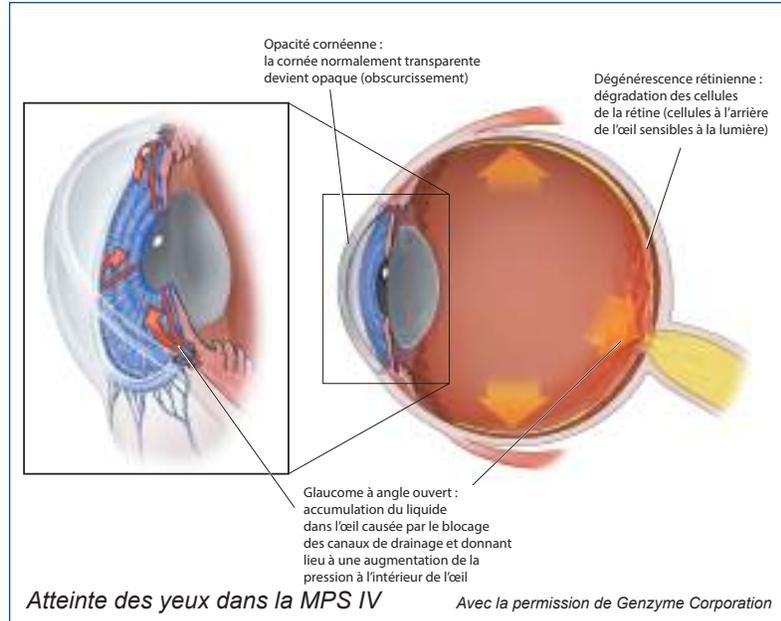
Au moment du diagnostic, les personnes atteintes de MPS IV doivent être orientées vers un dentiste, puis être surveillées au moins une fois par an. La personne atteinte de MPS IV doit se brosser les dents régulièrement. Si l'eau du robinet ne contient pas de fluor, il sera nécessaire de prendre du fluor tous les jours sous forme de comprimé ou de gouttes. Il faudra peut-être envisager la pose de scellant dentaire afin de prévenir la formation de caries. Même avec les meilleurs soins dentaires, un abcès (infection) périodentaire peut se développer en raison de la malformation de la dent.

à travers leur cornée n'est pas uniforme. Le port de lunettes de soleil ou d'une casquette à visière peut temporairement remédier au problème. De nombreuses personnes atteintes de la MPS IV ont subi une greffe de la cornée, ce qui permet généralement d'améliorer la vue. Toutefois, il existe des risques liés à une greffe de la cornée, dont une infection, un rejet du greffon ou une réaction allergique au médicament utilisé pour l'anesthésie locale (engourdir l'œil avant l'opération). Après de telles complications, le retour à une vision normale peut prendre jusqu'à un an. Il faut savoir que la récurrence de l'opacité est possible, comme cela a été

constaté avec d'autres formes de MPS, et que la rétinopathie, le glaucome et l'atrophie (dépérissement) du nerf optique (tous décrits ci-dessous) peuvent compromettre la réussite de la greffe de la cornée.

- **Problèmes liés à une erreur de réfraction** : Un astigmatisme, une myopie et une hypermétropie sont courantes chez les personnes atteintes de MPS IV et peuvent entraîner une baisse de l'acuité visuelle et des problèmes de sensibilité à la lumière. Ces troubles de la vision peuvent être évalués pendant un examen des yeux.
- **Glaucome** : Au cours d'un examen oculaire, il faudra vérifier tout problème de vue pouvant être causé par un glaucome (augmentation de la pression dans l'œil).
- **Dégénérescence rétinienne** : Des problèmes de vue peuvent survenir à la suite de changements dans la rétine (tissu sensible à la lumière tapissant la surface interne de l'œil). Par exemple, l'accumulation des GAG dans la rétine peut entraîner une cécité nocturne et une perte de vision périphérique (capacité de l'œil à voir des objets situés sur le côté tout en maintenant le regard droit devant). Les personnes atteintes de cécité nocturne peuvent avoir du mal à marcher dans les endroits sombres ou elles peuvent être prises de peur si elles se réveillent pendant la nuit. Parfois, l'ajout d'une veilleuse dans le couloir ou la chambre peut être une bonne option.

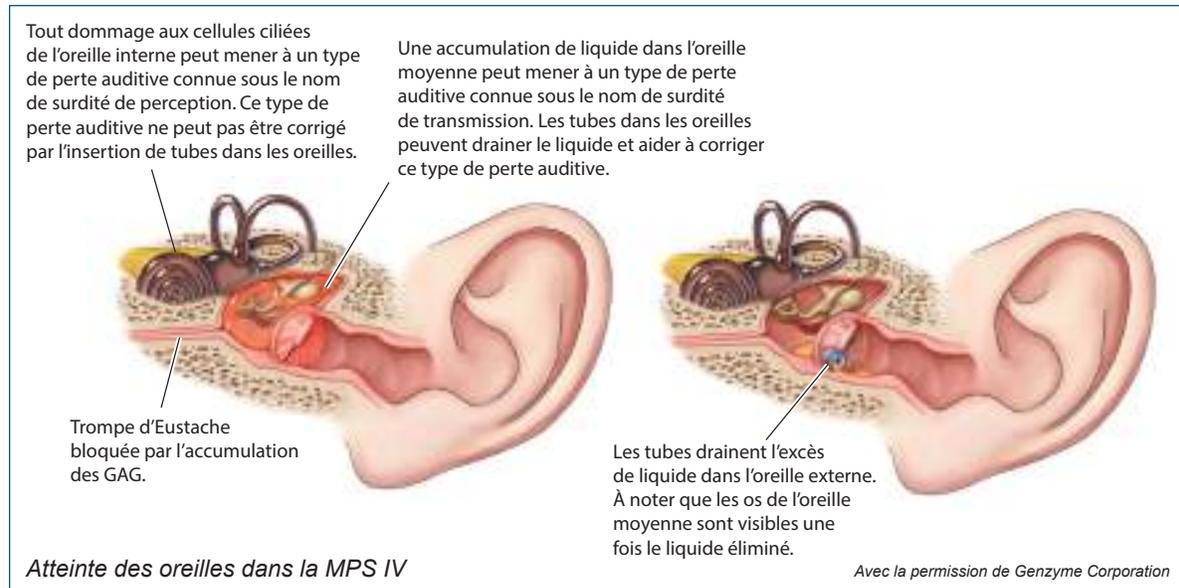
De temps à autre, les personnes atteintes de MPS IV rencontreront d'autres problèmes de vue, dont des cataractes (opacification du cristallin entraînant une baisse de l'acuité visuelle et pouvant être corrigée par une opération chirurgicale), le gonflement du disque optique (partie initiale du nerf optique), le dépérissement du nerf optique (nerf qui transmet l'information visuelle de la rétine jusqu'au cerveau) et une exophtalmie (yeux exorbités).



**Opacité de la cornée**

Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.

L'acuité visuelle (capacité à voir) peut être altérée par ces symptômes. Il est souvent difficile de déterminer les facteurs responsables de la baisse d'acuité visuelle. Un ophtalmologiste (spécialiste des yeux et de la vue) peut effectuer des analyses précises pour déterminer si le problème est lié à la manière dont la lumière pénètre dans l'œil (p. ex. lié à la cornée) ou s'il est lié à la manière dont l'œil répond à la lumière (p. ex. lié à la rétine ou au nerf optique). Il existe des solutions correctrices aux problèmes d'acuité visuelle, comme l'astigmatisme, dont les lunettes d'ordonnance (lentilles correctrices). En cas de sensibilité à la lumière, le port d'un chapeau et de lunettes de soleil peut apporter une solution au problème.



### Nez et gorge

Comme pour tous les symptômes associés à la MPS IV, les problèmes suivants liés au nez et à la gorge peuvent ne pas survenir chez toutes les personnes atteintes de MPS IV.

Dans certains cas, l'augmentation du volume des adénoïdes (tissus à l'arrière de la cavité nasale) et des amygdales peut bloquer partiellement les voies respiratoires. Le cou d'une personne atteinte de MPS IV étant généralement très court, cela peut contribuer aux problèmes respiratoires. La trachée (conduit respiratoire) peut se rétrécir sous l'effet de l'accumulation des GAG et peut s'assouplir ou se ramollir (plus que la normale) à cause d'une anomalie des anneaux cartilagineux de la trachée. Les bosses ou l'excès de tissu peut bloquer davantage les voies respiratoires.

Pour certaines personnes atteintes de MPS IV, l'arrête du nez est aplatie et le passage derrière le nez est plus petit que la normale à cause d'un mauvais développement des os du milieu du visage et d'une plus grande épaisseur de la paroi nasale. L'accumulation des GAG dans les tissus mous du nez et de la gorge, ainsi que les déformations osseuses, peuvent favoriser le blocage des voies respiratoires. Certaines personnes peuvent avoir des sécrétions chroniques (long terme) de mucus épais, ce qui peut contribuer aux infections chroniques des oreilles et des sinus.

### Oreilles

#### Surdité

Une perte de l'audition plus ou moins importante est un problème courant et sous-estimé chez les personnes atteintes de MPS IV. La perte auditive commence généralement à l'adolescence, mais peut survenir à toute période de l'enfance, et est présente chez la quasi-totalité des adultes de plus de 30 ans. La perte auditive est progressive et peut s'aggraver sous l'effet d'infections récurrentes de l'oreille. Il est important de vérifier régulièrement la fonction auditive chez les personnes atteintes de MPS IV, de manière à traiter les problèmes rapidement et de maximiser la capacité d'apprentissage et de communication.

La surdité chez les personnes atteintes de MPS IV peut être une surdité de transmission, de perception ou mixte (voir définitions ci-dessous). Les appareils auditifs peuvent être utiles en cas de perte d'audition.

- **Surdité de transmission** : Une surdité de transmission survient lorsque l'oreille externe ou moyenne n'achemine plus les sons jusqu'à l'oreille interne. Pour assurer le bon fonctionnement de l'oreille moyenne, il faut que la pression derrière le tympan soit égale à celle du conduit de l'oreille externe et de l'atmosphère. Cette pression est égalisée par la trompe d'Eustache, un conduit qui relie l'oreille

moyenne et le fond de la gorge. Si la trompe se bouche, la pression derrière le tympan chute et le tympan se rétracte. Si cette pression négative persiste, le liquide de la paroi de l'oreille moyenne s'accumule, et avec le temps, devient épais comme de la colle. Cela désigne l'épanchement de l'otite moyenne; c'est un des facteurs qui contribuent à la perte auditive chez les personnes atteintes de MPS. Une petite incision dans le tympan (myringotomie) peut être pratiquée pour drainer le liquide. Un petit tube de ventilation (aérateur) peut être inséré pour maintenir l'orifice ouvert et permettre à l'air

moyenne. Chez les enfants atteints de MPS IV, l'infection est rendue plus compliquée par l'accumulation des GAG dans l'oreille moyenne, le nez, la bouche et la gorge.

Il existe deux types d'otite moyenne :

- *Otite moyenne aiguë* : Elle survient lorsque des sécrétions s'accumulent dans l'oreille moyenne et présente les signes ou symptômes caractéristiques de l'otite, dont un tympan bombé souvent accompagné de douleur, ainsi que le tirage d'oreille,

### *L'otite de l'oreille moyenne est le terme médical utilisé pour désigner une infection de l'oreille moyenne.*

d'entrer dans le conduit de l'oreille externe jusqu'à ce que la trompe d'Eustache se remette à fonctionner normalement. Toutefois, les tubes insérés dans le tympan peuvent facilement tomber. Si cela se produit, le chirurgien peut décider d'utiliser des tubes en T, qui généralement restent en place plus longtemps. Une fois le tube de ventilation en place, le liquide devrait s'écouler et la fonction auditive s'améliorer.

- *Surdité de perception (nerf)* : La surdité de perception survient à la suite d'une détérioration des cellules ciliées sensorielles de l'oreille interne ou des nerfs chargés de transmettre les sons au cerveau. La surdité de perception peut s'accompagner de la surdité de transmission, on parle alors de surdité mixte. Dans la plupart des cas, une surdité nerveuse ou une surdité de transmission peut être améliorée par une ou plusieurs aides auditives.

la fièvre, l'irritabilité, la diminution de l'appétit, les vomissements et les diarrhées. Les complications, bien que rares, peuvent inclure une perforation de la membrane tympanique (déchirure du tympan), une mastoïdite aiguë (inflammation de la région entourant l'oreille moyenne et l'oreille interne), le cholestéatome (masse de cellules et de cholestérol dans l'oreille moyenne), la méningite (inflammation grave, potentiellement mortelle, des membranes recouvrant le cerveau) et l'abcès épidual (inflammation de la région entre l'os crânien et les membranes recouvrant le cerveau). Le développement du langage peut aussi être altéré par les otites à répétition.

- *Otite moyenne avec épanchement (OME)* : L'OME est diagnostiquée lorsque des sécrétions sont présentes dans l'otite moyenne sans qu'on observe les signes ou symptômes de l'otite moyenne.

#### Otite moyenne

##### Pour les parents d'enfants atteints de MPS IV

#### *Qu'est-ce qu'une otite moyenne?*

L'otite moyenne (OM) est le terme médical utilisé pour désigner une infection de l'oreille moyenne. L'OM est un problème courant que rencontrent les enfants en bonne santé; toutefois, c'est un problème tenace pour les enfants atteints de MPS IV. Chez les enfants non atteints de MPS IV, les otites sont généralement causées par l'obstruction des trompes d'Eustache (canal qui relie l'oreille moyenne à la gorge et qui aide à équilibrer la pression dans l'oreille moyenne) due à une augmentation des adénoïdes ou à un problème d'écoulement des sécrétions présentes dans l'oreille

Chez certaines personnes atteintes de MPS IV, plusieurs otites moyennes peuvent survenir avant le diagnostic de la MPS IV. Bien que l'enfant puisse ne présenter aucun symptôme de l'OM, il risque de subir une perte d'audition. Tout enfant présentant une stagnation de liquide dans l'oreille moyenne pendant au moins trois mois devra passer un test auditif. Les otorhinolaryngologistes (ORL), spécialistes du nez, des oreilles et de la gorge peuvent aider à diagnostiquer la MPS IV en identifiant les enfants sujets à des infections récurrentes et présentant des anomalies détectées lors d'un examen. Une fois le diagnostic de la MPS IV posé, l'expertise de l'ORL peut s'avérer très utile concernant de nombreux problèmes liés à la prise en charge des symptômes associés aux oreilles, au nez et à la gorge.

### Médicaments

Les enfants atteints de MPS IV ont tendance à souffrir d'otites fréquentes qui peuvent être très difficiles à traiter. Si les infections de votre enfant sont difficiles à soigner, le médecin devra peut-être effectuer un prélèvement et une mise en culture du liquide de l'oreille moyenne. Le médecin prélèvera un échantillon de ce liquide afin de déterminer les micro-organismes bactériens, viraux ou fongiques qui colonisent le liquide. L'identification du micro-organisme bactérien, viral ou fongique à l'origine de l'infection permettra au médecin de prescrire le médicament approprié. Si l'infection est fongique, l'utilisation fréquente d'antibiotiques ne fera qu'aggraver la situation.

Les antibiotiques sont le traitement habituel pour l'otite moyenne. Il existe une gamme étendue d'antibiotiques disponibles. Certains nécessitent une réfrigération ou un dosage fréquent. Des injections d'antibiotiques peuvent être envisagées si l'enfant a du mal à prendre ses médicaments par voie orale. Les effets secondaires courants liés aux antibiotiques sont entre autres les diarrhées, les nausées et les vomissements. Les antibiotiques peuvent également provoquer des éruptions cutanées et des réactions allergiques.

De temps en temps, les enfants plus âgés peuvent contracter des infections causées par d'autres bactéries (p. ex. *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus*) qui

peuvent aussi se boucher ou s'infecter. Ils peuvent endommager le tympan ou laisser des cicatrices. Il est important de consulter un ORL expérimenté dans le traitement de la MPS IV pour déterminer le drain qui sera le plus approprié. (À noter que de nombreux experts recommandent que l'insertion du drain soit toujours effectuée dans un hôpital dûment équipé et seulement après la consultation avec l'anesthésiologiste en raison des préoccupations liées à l'anesthésie chez les personnes atteintes de MPS IV. Ces préoccupations sont exposées en détail à la section « **Préoccupations liées à l'anesthésie** » du présent document ressource). Après la procédure, une mise en culture du liquide drainé est nécessaire afin d'identifier le micro-organisme responsable de l'infection.

L'ablation des adénoïdes (tissus à l'arrière de la cavité nasale) et des amygdales pourrait également être bénéfique chez les enfants qui souffrent d'otites moyennes aiguës récurrentes. Si l'enfant doit subir une anesthésie générale pour le placement des drains dans l'oreille, l'ablation des amygdales et des végétations adénoïdes devrait être envisagée au même moment. Réduire le nombre d'interventions à effectuer sous anesthésie permet d'éviter certains risques.

### Prévention

Certains experts jugent que vacciner les enfants contre la bactérie *Streptococcus pneumoniae* pourrait être bénéfique, étant donné que c'est l'une des bactéries

## Dans la plupart des otites à répétition, il est recommandé d'insérer des tubes dans le tympan pour permettre le drainage du liquide.

peuvent être plus difficiles à traiter. Si l'enfant est porteur d'un drain transtympanique (voir prochaine section), il faudra peut-être utiliser des gouttes pour traiter l'infection. Les corticostéroïdes (médicaments comme la prednisone utilisés pour réduire l'inflammation) peuvent aussi être bénéfiques.

### Utilisation de tubes dans les oreilles

Pour la plupart des otites à répétition, il est recommandé d'insérer des tubes dans un trou du tympan (drain transtympanique) pour permettre le drainage du liquide. L'insertion de drains transtympaniques (tubes dans les oreilles) est une procédure d'une durée de 10 à 15 minutes, généralement réalisée sous anesthésie générale. Les drains soulagent l'enfant en maintenant la ventilation de l'oreille moyenne.

Il existe plusieurs types de drains. Les drains dits de longue durée sont les tubes préconisés chez les personnes atteintes de MPS IV. À noter que les drains

responsables des otites. Cela pourrait réduire le nombre d'infections bactériennes subites par l'enfant à l'avenir. Les vaccins peuvent entraîner une fièvre ou des douleurs, des rougeurs ou un gonflement au point d'injection. Bien que rares, les effets secondaires plus graves comprennent des réactions allergiques.

Certains enfants peuvent aussi obtenir de bons résultats en éliminant certaines substances allergènes courantes de leur alimentation. Parmi celles-ci, notons le soja, les agrumes, les arachides, le blé, le poisson, les œufs, le maïs et les tomates. Certains parents rapportent des résultats positifs après une supplémentation en huile de foie de morue ou d'autres huiles de poisson. Consultez votre médecin pour savoir s'il faut ajouter une multivitamine à l'alimentation de l'enfant. Une exposition à la fumée de tabac secondaire

est un facteur de risque associé à l'otite moyenne; aussi, tous les efforts doivent être consentis pour tenir les enfants à l'écart de la fumée de tabac.

Les otites peuvent être un problème persistant chez les enfants atteints de MPS IV, et toute mesure qui peut soulager les symptômes est à considérer. Chaque enfant peut répondre différemment aux divers traitements; ainsi, il est important d'essayer toutes les options, le cas échéant. Discutez avec votre médecin avant d'essayer un nouveau traitement, y compris les traitements parallèles ou à base de plantes.

De fréquentes otites, une perte auditive et des voies respiratoires obstruées peuvent donner lieu à des problèmes d'élocution et de langage. Un orthophoniste peut aider les personnes atteintes de MPS IV à mieux parler. Les aides auditives et le langage des signes peuvent aussi être bénéfiques dans le cas d'une perte auditive.

### **erveau et système nerveux central (SNC)**

Contrairement à certaines autres mucopolysaccharidoses, la MPS IV n'altère pas l'intelligence. Pour certains patients atteints de MPS IV qui présentent de graves incapacités physiques et sensorielles, la performance psychomotrice peut être altérée. La performance psychomotrice est la capacité de coordonner l'activité mentale avec l'activité physique. Ainsi, attraper un ballon, conduire un véhicule et danser sont des exemples d'activités qui demandent une solide performance psychomotrice.

Pour les personnes atteintes de MPS IV, la moelle épinière est une composante du système nerveux central qui est fréquemment touchée. Étant donné que la prise en charge des symptômes de la moelle épinière est directement liée à la prise en charge de la nuque et de la colonne vertébrale, ce point sera abordé dans la section suivante qui couvre le système musculosquelettique.

### **Système musculosquelettique (os et articulations)**

Les principales caractéristiques cliniques de la MPS IV sont liées aux os et aux articulations et à leurs effets sur le système nerveux en cas de compression des nerfs par des os malformés. Les complications orthopédiques sont critiques pour les personnes atteintes de MPS IV. L'atteinte osseuse directe et la douleur peuvent mener

à une importante incapacité physique; dès l'âge de 10 ans, de nombreuses personnes atteintes de MPS IV doivent recourir à des dispositifs d'aide à la marche ou à un fauteuil roulant pour faciliter la mobilité, et à d'importantes procédures chirurgicales au cou, à la hanche, au genou et à la jambe.

À la pose du diagnostic, les personnes atteintes de MPS IV doivent consulter un chirurgien orthopédique expérimenté dans le traitement de la MPS. La raison étant que d'importants problèmes peuvent survenir avant l'âge de six ans. Des évaluations régulières permettront de surveiller la progression des symptômes orthopédiques et de déterminer les soins appropriés.

Pour les personnes atteintes de MPS IV, les évaluations musculosquelettiques doivent comprendre ce qui suit :

- des radiographies (rayons x) des hanches et des membres inférieurs pour surveiller la progression de la dysplasie, du genu valgum (genoux cagneux) et des chevilles en valgus (chevilles tournées en dedans).
- Les IRM (imagerie par résonance magnétique) de la colonne vertébrale permettront de surveiller la sténose spinale, l'instabilité et la compression.

Pour plus d'information sur les évaluations, dont celles-ci, voir le tableau 2 qui présente le calendrier recommandé des évaluations médicales pour les personnes atteintes de MPS IV.

### **Dysostose multiple**

Chez les personnes atteintes de MPS IV, la croissance et la formation des os tendent à être très gravement altérées. Cela mène à des problèmes osseux (dysostose multiple) ainsi qu'à des problèmes neurologiques si les nerfs sont comprimés par l'os. Le terme « dysostose multiple » signifie que plusieurs os sont malformés. La dysostose multiple survient lorsque les os ne se forment pas correctement aux centres de croissance du cartilage (centres de croissance se situant près des extrémités des os).

### **Compression de la colonne vertébrale, du cou et de la moelle épinière**

Les os de la colonne vertébrale (vertèbres) sont normalement alignés de la nuque aux fessiers. Chez les personnes atteintes de MPS IV, la colonne vertébrale, y compris la nuque, tend à être gravement altérée, et les os ou les vertèbres sont anormalement aplatis (platyspondylie). Les vertèbres sont souvent mal formées et peuvent ne pas s'articuler correctement entre elles. Dans ce cas, les vertèbres instables peuvent comprimer et léser la moelle épinière. De plus, une ou

deux des vertèbres situées en bas du dos sont parfois en retrait et légèrement plus petites que les autres. Ce glissement vers l'arrière de la vertèbre peut entraîner une courbure angulaire du dos, c'est-à-dire une cyphose ou une gibbosité.



*Gibbosité chez un enfant atteint de MPS I*

*Avec la permission du Dr Emil Kakkis*

Au moment du diagnostic de la MPS IV, il faudra discuter des symptômes de la colonne vertébrale, en particulier ceux qui sont associés à la nuque et à la moelle épinière. Au même moment, une étude de la nuque est également recommandée (étude de référence avant le traitement). Cette étude comportera des IRM ou des radiographies de l'enfant avec la tête inclinée vers l'avant et la nuque droite (vues flexion et extension). Ces tests seront régulièrement répétés et les résultats seront comparés avec ceux de l'étude de référence afin de surveiller l'état de la colonne vertébrale, de la nuque et de la moelle épinière.

### *Gibbosité ou cyphose*

La gibbosité désigne une bosse située en bas du dos, ce qui est en fait une courbure anormale de la colonne vertébrale. Cette courbure accentuée vers l'avant, ou cyphose, du bas de la colonne vertébrale survient souvent chez les enfants atteints d'une forme grave de la MPS IV. Pour désigner la gibbosité, le terme orthopédique est cyphose thoracolombaire. Ce type de cyphose se développe à partir d'une défaillance de la croissance osseuse dans la partie supérieure frontale de la vertèbre, ce qui entraîne un coincement de la vertèbre (les os étant plus petits à l'avant qu'à l'arrière). Un grand nombre de personnes atteintes de MPS IV et présentant une gibbosité auront besoin de recourir à la chirurgie pour empêcher l'aggravation du problème.

### *Scoliose*

Certains enfants atteints de MPS IV peuvent aussi présenter une scoliose. La scoliose se produit lorsque la courbure de la colonne vertébrale est latérale et non à concavité antérieure. La scoliose peut relever d'un traitement chirurgical. Lorsqu'elle n'est pas traitée, la scoliose peut évoluer au point où l'enfant aura de la difficulté à augmenter le volume de la cage thoracique pour respirer. De temps en temps, l'enfant peut souffrir à la fois d'une cyphose et d'une scoliose, ce qui augmente les risques d'interventions chirurgicales

et de complications. Le port d'un corset thoraco-lombaire peut ralentir la progression de la cyphose et de la scoliose, et retarder, mais pas prévenir, une intervention chirurgicale. Le corset thoraco-lombaire peut être inconfortable pour les enfants (très peu le tolèrent), et en particulier, les plus jeunes. En conséquence, le corset thoraco-lombaire n'est généralement pas recommandé.

### *Dysplasie odontoïde*

La plupart des patients atteints de MPS IV présentent une dysplasie odontoïde qui survient lorsque les os qui stabilisent la jonction entre la tête et le cou subissent une malformation et créent une instabilité du cou (instabilité atlanto-axiale). C'est la manifestation squelettique la plus grave de la MPS IV car elle expose les personnes atteintes de MPS IV au risque de compression médullaire (liquide ou tissus, comme les os, comprimant la moelle épinière).

Les personnes atteintes de MPS IV doivent être prudentes et ménager leur colonne cervicale. 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 grave chute. Bien qu'il soit important de trouver le juste équilibre entre minimiser les risques et laisser l'enfant vivre une vie aussi normale que possible, les personnes atteintes de MPS IV doivent éviter les activités à « haut risque », comme les sports de contact et la gymnastique. De plus, ces enfants doivent être traités avec le plus grand soin lorsqu'il s'agit de les positionner en vue d'une anesthésie. En cas de douleur intense ou de douleur associée à une faiblesse ou des tremblements dans les membres inférieurs, il faudra examiner la nuque pour évaluer tout glissement possible des vertèbres cervicales (nuque).

### *Compression de la moelle épinière*

La compression de la moelle épinière est une complication grave de la MPS IV qui peut mener à une démarche instable, à une faiblesse des membres supérieurs et inférieurs, à une dysesthésie (dysfonctionnement de la sensibilité), une dysurie (dysfonctionnement urinaire), une paralysie et même une mort subite. En principe, la moelle épinière est entourée sur toute sa longueur par un système de tissus, de ligaments et d'os qui la protège lors des mouvements. Toutefois, à cause de l'accumulation des GAG, ces tissus et ligaments peuvent progressivement s'épaissir avec le temps et se mettre à comprimer la moelle épinière. Le sous-développement des deux

premières vertèbres cervicales (hypoplasie odontoïde) contribue à amplifier le problème en causant une instabilité de la colonne vertébrale. En présence d'instabilité, une compression médullaire peut survenir. Une telle compression peut provoquer toutes sortes de symptômes, y compris douleur cervicale, faiblesse ou engourdissement des membres, mauvais équilibre et étourdissements.

La compression de la moelle épinière, et notamment de la région cervicale (nuque) de la colonne vertébrale est relativement fréquente chez les personnes atteintes de MPS IV. Si elle n'est pas traitée, la compression médullaire peut entraîner de graves conséquences, dont une paralysie et même la mort.

Les symptômes manifestés varient selon la région touchée. Si la compression survient dans la région supérieure de la moelle épinière, les symptômes peuvent être, entre autres, une perte d'endurance, une diminution de la distance de marche et une instabilité de la démarche. La perte de force dans les mains et les bras est à prévoir; toutefois, il est difficile d'évaluer cet aspect chez une personne atteinte de MPS IV, car la laxité articulaire peut déjà avoir altéré la force de préhension et la force de serrage.

Si la compression de la moelle épinière survient dans la partie inférieure de la colonne vertébrale, les symptômes seront confinés aux membres inférieurs et se manifesteront éventuellement sous forme de perte d'endurance, diminution de la distance de marche et instabilité de la démarche.

Certaines personnes atteintes de MPS IV peuvent présenter une compression médullaire sans ressentir de symptômes; toutefois, les risques de lésions de la moelle épinière seront les mêmes que pour les personnes symptomatiques. En général, les médecins peuvent détecter une compression de la moelle épinière au moyen d'une évaluation radiologique (rayon x) ou d'une IRM. Du fait que les examens par IRM peuvent sous ou surestimer le risque de compression médullaire chez les personnes atteintes de MPS IV, un neurochirurgien devra prendre part à cette évaluation.

### *Correction chirurgicale des problèmes de la colonne vertébrale*

Lorsqu'un acte chirurgical est envisagé pour remédier au problème, il est important de prendre en compte les besoins du patient et les souhaits de la famille.

La chirurgie de la colonne vertébrale a comme objectifs de protéger la moelle épinière de toute lésion éventuelle, de soulager la compression et les symptômes connexes, d'assurer la stabilité, de réduire la malformation et de soulager la douleur.

Pour corriger les problèmes liés à la colonne vertébrale, la chirurgie consiste à pratiquer une incision par voie postérieure et parfois par voie antérieure (dans le flanc ou la cage thoracique). Pour la scoliose, la chirurgie consiste généralement à pratiquer une incision par voie postérieure; mais pour la cyphose, il est presque toujours nécessaire de pratiquer des incisions par voies postérieure et antérieure.

En général, une intervention chirurgicale est nécessaire pour soulager la compression de la moelle épinière. Cela comprend une décompression de la colonne vertébrale, une fusion, ou une combinaison des deux. Les fusions chirurgicales sont également utilisées pour la scoliose et la cyphose. La « fusion » consiste à prélever de petites pièces d'os dans une partie du corps et à les placer dans la région à stabiliser. Des tiges métalliques (généralement en acier inoxydable ou titane) maintiennent l'os en place et assurent un soutien temporaire à la colonne vertébrale jusqu'à la consolidation de la fusion. Une fois en place, les tiges ne sont pas retirées à moins d'une complication liée à leur présence, comme une infection.

Après la chirurgie, la plupart des patients devront porter un plâtre ou un corset pendant trois mois à un an. Si tout a été réalisé correctement et efficacement, l'os supplémentaire se consolidera pour former un support entre les vertèbres et ainsi prévenir toute aggravation de la courbure au niveau de la colonne vertébrale. L'échec d'une fusion (cas où le support osseux n'est pas parvenu à se former) peut être douloureux et peut nécessiter une seconde opération chirurgicale. Si l'instabilité survient de nouveau dans la même région que celle où se trouve la fusion, il faudra effectuer des évaluations permanentes afin de surveiller la compression de la moelle épinière.

La chirurgie de la colonne vertébrale comporte un certain nombre de risques, y compris les risques associés à l'anesthésie (voir « Mesures à prendre pour réduire les risques » dans la section « **Préoccupations liées à l'anesthésie** »), infection, saignements, caillots sanguins et lésion à la moelle épinière. Il est important qu'une personne atteinte de MPS IV soit traitée par un chirurgien orthopédique expérimenté dans le traitement de la MPS IV. La plupart des chirurgiens orthopédiques ont une expérience minimale, voire nulle, de la MPS IV; toutefois, la fusion vertébrale a été réalisée à plusieurs

reprises dans certains hôpitaux. La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) peut vous aider à obtenir des informations sur les chirurgiens orthopédiques et les hôpitaux qui ont réalisé avec succès ce type d'intervention chez les personnes atteintes de MPS.

### Extrémités

#### Articulations

Contrairement aux autres MPS, la MPS IV n'entraîne pas de raideur articulaire. En fait, à cause des malformations osseuses, de l'hypoplasie (petits os) et de la dégradation des tissus conjonctifs autour de l'articulation, la MPS IV entraîne généralement une hypermobilité et une hyperlaxité (relâchement excessif) des articulations. Ces phénomènes sont en partie responsables de la posture caractéristique des personnes atteintes de MPS IV, c'est-à-dire un fléchissement des hanches et une déviation des genoux vers l'intérieur, donnant l'impression de jambes en X.

#### Hanches

Tout comme la colonne vertébrale, les articulations de la hanche souffrent d'une formation osseuse altérée qui peut réduire la mobilité de nombreuses personnes atteintes de MPS IV et les obliger à utiliser un fauteuil roulant ou des dispositifs d'aide à la marche. Les articulations de la hanche sont des articulations sphère/cotyle situées de chaque côté du bassin. La « sphère » est la tête du fémur (os de la cuisse) et le « cotyle » est la cavité du bassin (acétabulum) qui entoure la tête fémorale. Dans le cadre d'une malformation de la hanche ou de dysplasie coxale, l'acétabulum est peu profond, la tête fémorale est sous-développée et l'extrémité supérieure du fémur est déformée (cas du coxa valga). Les personnes atteintes de MPS IV observent fréquemment une dysplasie et une dislocation de la hanche (conséquence de la défectuosité osseuse). L'arthrite destructrice peut également produire des effets notables chez les patients atteints de MPS IV et mener à une restriction de la mobilité.

La dysplasie de la hanche est un trouble présent chez de nombreuses personnes atteintes de MPS IV. La plupart des enfants qui ont une dysplasie de la hanche nécessiteront une chirurgie correctrice. La chirurgie de la hanche est plus facile à réaliser et donne de meilleurs résultats chez les enfants âgés d'environ 5 à 7 ans. La réussite des opérations (p. ex. actes chirurgicaux ayant pu corriger la dysplasie de la hanche) devient beaucoup plus compliquée par la suite. Dans le cas d'une dislocation de la hanche, l'opération est techniquement très difficile et les résultats sont nettement moins prévisibles.

Bien que la chirurgie prothétique de la hanche soit un défi pour les personnes atteintes de MPS IV, la chirurgie visant à corriger la dysplasie de la hanche par ostéotomies (coupures précises d'une section d'un os pour permettre au chirurgien de repositionner les os et d'optimiser le fonctionnement de la hanche) est utile pour ralentir l'évolution arthrosique. Les coupures ou sectionnements sont réalisés dans le bassin et parfois dans le fémur. La chirurgie des os peut être réalisée en conjonction avec le resserrement des tissus mous autour de la hanche. Sans opération de la hanche, la personne touchée éprouvera des douleurs progressives, puis une dislocation des hanches, ce qui réduira nettement sa capacité à marcher.

L'opération de la hanche comporte de nombreux risques, y compris les risques associés à l'anesthésie (voir « Facteurs à considérer avant de planifier une anesthésie chez un enfant atteint de MPS IV ou d'une maladie similaire » à la section « **Préoccupations liées à l'anesthésie** »), infection, saignements et caillots sanguins. Des séances de physiothérapie peuvent être bénéfiques pour les problèmes liés à la hanche. Ces séances peuvent aider à préserver la fonction hanche-articulation et doivent par conséquent être démarrées à la petite enfance.

#### Jambes et pieds

Les personnes atteintes de MPS IV développent généralement des genoux cagneux (genu valgum). Le genu valgum (jambes en X) est une déviation caractérisée par des genoux tournés en dedans et des



Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.

chevilles écartées. Cette pathologie est souvent présente dès l'âge de 3 ans chez les personnes atteintes de MPS IV, avec différents degrés de sévérité. Bien que plus rares, les chevilles en valgus, lorsque les chevilles pointent vers l'intérieur, peuvent être observées chez les personnes atteintes de MPS IV. Le degré de sévérité de ces déviations peut être évalué en observant la manière de marcher du patient et en utilisant l'analyse de la démarche. Cette technique évalue les effets de la maladie sur la capacité d'une personne à marcher.

Dès l'âge de 10 ans, de nombreuses personnes atteintes de la MPS IV subiront une chirurgie pour corriger les déviations de l'axe des jambes (genoux cagneux). L'intervention chirurgicale peut améliorer ces déviations, toutefois, les récurrences qui nécessitent d'autres opérations sont fréquentes dans le cadre de la MPS IV.

Dans le corps humain, les articulations sont maintenues en place par de solides bandes constituées de fibres de protéines appelées ligaments. Toutefois, chez les patients atteints de MPS IV, les ligaments sont souvent très relâchés. Dans un tel cas, la chirurgie risque de n'apporter aucune amélioration notable. Parfois, des bottes d'immobilisation ou des orthèses peuvent s'avérer nécessaires; mais des chaussures offrant un bon support sont tout aussi efficaces. Alors que les os qui composent l'arche du pied sont maintenus en position par les ligaments et les tendons, ces derniers risquent aussi d'être affaiblis, ce qui peut entraîner des pieds plats (pes planus). Les orteils peuvent aussi être atteints et déformés.

### Mains

Chez les personnes atteintes de MPS IV, les poignets sont généralement plus larges et incurvés. Ils peuvent présenter une souplesse et un relâchement excessifs à cause d'un mauvais développement des petits os carpiens du poignet et de l'hyperlaxité des ligaments. La force des mains et la motricité fine peuvent donc

personnes estiment que le port d'une orthèse de poignet est une bonne option. Les personnes qui ont du mal à écrire à la main peuvent préférer l'usage d'un ordinateur. Pour assurer des interventions en temps opportun dans le but de préserver la fonction manuelle, il faudra régulièrement évaluer la force de serrage et de préhension, ainsi que la motricité fine, à l'aide du test de dextérité « Nine Hole Peg Test ».

### Physiothérapie et ergothérapie

Tel qu'il a été expliqué dans cette section, l'hyperlaxité des articulations peut causer des problèmes chez les personnes atteintes de MPS IV. Des séances intensives de physiothérapie seront nécessaires pour aider le patient à remarcher après une opération de la nuque, de la colonne vertébrale ou du genou. Comme c'est le cas pour tout le monde, les personnes atteintes de MPS IV doivent rester actives le plus possible pour entretenir leurs muscles et rester en bonne santé. Le pédiatre ou le physiothérapeute pourra certainement suggérer quelques stratégies pour atteindre cet objectif. Il est important de trouver le juste milieu entre la prévention du risque et la recherche d'une vie aussi normale que possible pour l'enfant.

### Système respiratoire

#### Aperçu

Chez les personnes atteintes de MPS IV, le système respiratoire est souvent altéré. Une combinaison de ces problèmes peut priver le malade d'une quantité adéquate d'oxygène, ce qui peut entraîner des difficultés respiratoires à l'état de veille et à l'état de sommeil. Cela peut non seulement nuire à la qualité du sommeil mais aussi jouer lourdement sur l'endurance des personnes atteintes de MPS IV.

Ainsi, ces personnes souffrent d'une combinaison de maladies respiratoires obstructives (blocages) et restrictives (compressions). La malformation

## *Des séances de physiothérapie peuvent être bénéfiques pour soulager les symptômes et améliorer les capacités fonctionnelles.*

diminuer considérablement. Pour corriger ce problème, des interventions chirurgicales ont été tentées notamment au moyen d'un greffage osseux aux poignets à partir d'une autre partie du corps; toutefois, la technique n'est pas encore bien perfectionnée. Certaines

thoracique couramment associée à la MPS IV est causée par une croissance altérée de la colonne vertébrale parallèlement à une croissance normale du sternum (os du thorax), lequel est relié à la colonne vertébrale. À mesure que la croissance de la colonne vertébrale ralentit, le sternum se déforme en se courbant ou occasionnellement en faisant saillie (thorax en bréchet) pour rester relié à la colonne vertébrale. Ainsi, cela donne une forme de « cloche » au thorax, les côtes étant fixées dans une position horizontale. La jonction

entre les côtes et le sternum n'est pas aussi souple qu'elle le devrait. Cela crée une rigidité thoracique et empêche le thorax de bouger librement pour permettre aux poumons d'aspirer de grandes quantités d'air. Cela empêche une respiration efficace, et peut aussi provoquer une instabilité de la colonne vertébrale et éventuellement affaiblir les muscles respiratoires.



*Radiographie du thorax d'un enfant atteint de MPS I*

*Avec la permission de Hodder Arnold Publishers*

De plus, la MPS IV entraîne souvent une occlusion (blocage) des voies respiratoires inférieures et supérieures à cause de l'accumulation des GAG dans l'ensemble du système respiratoire. Les adénoïdes (tissus situés à l'arrière de la cavité nasale) et les amygdales peuvent être hypertrophiées (augmentation du volume) et peuvent bloquer en partie les voies respiratoires. La trachée (conduit respiratoire) se rétrécit sous l'accumulation des GAG, et peut s'assouplir ou se ramollir plus que d'habitude. Un excès de tissus peut bloquer encore davantage les voies respiratoires. Lorsque les poumons ne peuvent pas se vider complètement, il existe un risque accru d'infection (pneumonie). De nombreuses personnes touchées respirent très bruyamment, même en l'absence d'infection. Elles peuvent adopter une position dite de « renifleur » (sniffing) où le cou est étiré et le nez est levé afin de maintenir une ouverture des voies aériennes.

Les signes précoces liés aux difficultés respiratoires surviennent souvent la nuit et se manifestent par le ronflement ou l'agitation. Parfois, on observe une interruption temporaire de la respiration (généralement de 10 à 30 secondes) pendant le sommeil (apnée du sommeil). Cette respiration bruyante qui s'arrête et reprend peut inquiéter fortement les parents ou la personne qui partage le même lit. Ils peuvent penser que le malade est à l'article de la mort. Si la respiration est bruyante, le taux d'oxygène peut être faible pendant le sommeil, ce qui peut causer des problèmes pour le cœur. Si les parents ou le partenaire de la personne souffrant d'apnée du sommeil remarque des complications respiratoires (étouffements ou interruptions fréquentes du cycle respiratoire), un spécialiste du sommeil devra évaluer cette personne en utilisant une étude de sommeil (pour plus d'information, voir la section « Troubles respiratoires du sommeil »). Il faut savoir que de nombreuses personnes peuvent respirer ainsi pendant des années et que ces problèmes respiratoires ont des conséquences directes sur l'endurance.

Un test respiratoire, appelé test de la fonction pulmonaire, peut être réalisé par un médecin spécialiste (respirologue) pour évaluer l'étendue de la restriction respiratoire. Les personnes atteintes de MPS IV devront être vaccinées régulièrement contre l'influenza (grippe) et les pneumocoques (pneumonie). Dans certains cas, les maladies respiratoires obstructives peuvent être traitées par bronchodilatateurs (médicaments inhalés) qui aident à ouvrir les voies respiratoires ou par ablation des adénoïdes (adénoïdectomie) et des amygdales (amygdalectomie) pour libérer les voies respiratoires supérieures. Ces solutions peuvent aussi aider à traiter l'apnée du sommeil. L'ouverture des voies respiratoires la nuit par ventilation en pression positive continue (VPPC) ou par ventilation spontanée en pression positive bidirectionnelle (VSPPBi), ou encore leur contournement par trachéostomie, peut être nécessaire pour traiter l'apnée du sommeil (pour plus d'information, voir la section « Troubles respiratoires du sommeil »).

#### Infection des voies respiratoires supérieures (IVRS)

Les risques d'infection récurrente des voies respiratoires supérieures sont plus élevés chez les personnes atteintes de MPS IV. Les infections bactériennes des voies respiratoires peuvent être traitées par des antibiotiques prescrits par le médecin. Il existe plusieurs types d'antibiotiques, mais tous provoquent des effets secondaires. Les effets secondaires courants liés aux antibiotiques sont entre autres les diarrhées, les nausées et les vomissements. Ils peuvent également provoquer des éruptions cutanées et des réactions allergiques. Étant donné que les voies respiratoires peuvent ne pas évacuer correctement les sécrétions, il peut être difficile de vaincre les infections. Parfois, les antibiotiques semblent avoir fait leur effet mais l'infection revient peu de temps après.

Certaines personnes peuvent développer une allergie aux antibiotiques ou des infections résistantes aux antibiotiques. Votre médecin peut prescrire d'autres antibiotiques afin de mieux contrer ce problème. Vous aurez besoin d'un médecin avec qui vous pourrez nouer une solide relation afin de gérer efficacement les infections.

Les personnes atteintes de MPS IV peuvent réagir différemment aux médicaments par rapport aux autres personnes; aussi, il est impératif que vous consultiez votre médecin avant de prendre des médicaments, même ceux vendus sans ordonnance (p. ex. en rayon)

pour traiter les infections respiratoires. Par exemple, les médicaments comme les antihistaminiques (anti-allergies) peuvent assécher le mucus et causer un engorgement. Les décongestionnants contiennent généralement des stimulants qui peuvent augmenter la pression artérielle et rétrécir les vaisseaux sanguins. Les supprimeurs de la toux ou les médicaments aux effets fortement sédatifs peuvent amplifier les problèmes de l'apnée du sommeil en réduisant le tonus musculaire et le rythme respiratoire.

Un spécialiste du sommeil peut utiliser une étude du sommeil pour déterminer la présence et la gravité de l'apnée du sommeil ainsi que les réductions (désaturations) du taux d'oxygène.

### *Prise en charge des troubles respiratoires du sommeil*

Dans certains cas, il est possible de traiter les troubles respiratoires du sommeil par l'ablation des amygdales et des adénoïdes et/ou par l'ouverture des voies

***Il est possible d'améliorer les troubles respiratoires du sommeil chez certaines personnes en maintenant les voies respiratoires ouvertes grâce à un traitement par VPPC (ventilation en pression position continue) ou VPPBi (ventilation en pression positive bidirectionnel).***

### Troubles respiratoires du sommeil

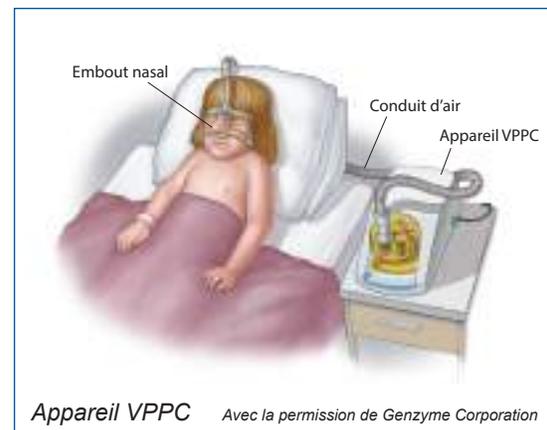
Les troubles respiratoires du sommeil sont un signe précoce d'une insuffisance respiratoire (difficulté à respirer). Parfois, pendant le sommeil, la respiration peut être interrompue temporairement (apnée du sommeil). L'apnée obstructive du sommeil (AOS) est un problème respiratoire courant chez les personnes atteintes de MPS IV. L'AOS est un trouble qui se caractérise par des interruptions temporaires de la respiration pendant le sommeil. Il survient quand le tissu mou au fond de la gorge se relâche et bloque le passage de l'air. Certains effets physiques de la MPS IV, dont le rétrécissement des voies respiratoires et l'hypertrophie des amygdales et des adénoïdes, augmentent le risque de blocage des voies respiratoires. Une hypoventilation soutenue (insuffisance en oxygène) peut également survenir pendant le sommeil. Avec le temps, ces problèmes peuvent provoquer de graves complications cardiovasculaires avec comme conséquence une défaillance cardio-respiratoire.

Si vous ou votre enfant présentez des troubles respiratoires liés au sommeil, votre médecin pourra vous orienter vers un centre spécialisé pour une étude. Des capteurs placés sur la peau sont reliés à un ordinateur pour mesurer les taux d'oxygène dans le sang, l'effort respiratoire, les ondes cérébrales pendant le sommeil et tout autre indicateur des fonctions du corps. À partir de cette étude, les médecins peuvent évaluer le degré du blocage respiratoire, la difficulté à aspirer l'air dans les poumons pendant le sommeil et les conséquences de ces troubles sur l'organisme.

respiratoires la nuit avec un appareil de ventilation en pression positive continue (VPPC) de ventilation en pression positive bidirectionnelle (VPPBi), ou encore en recourant à la trachéostomie. La VPPC ou la VPPBi de nuit est une technique qui maintient la gorge ouverte en délivrant une pression assez forte pour empêcher que les voies aériennes se ferment. Dans les cas les plus graves d'apnée du sommeil, il faudra peut-être recourir à une trachéostomie (trou dans la trachée, au-dessus de la gorge; pour plus d'information, voir la section « Trachéostomie ») afin d'ouvrir en permanence les voies respiratoires. Avant d'envisager tout traitement ou médication, consultez un respirologue (médecin spécialiste de la respiration).

### VPPC et VSPPBi

Si une étude du sommeil révèle des anomalies, un traitement par VPPC ou VSPPBi pourrait être utile pour maintenir les voies respiratoires ouvertes pendant la nuit. La VPPC et la VSPPBi sont des techniques non invasives. Cela signifie que ces techniques ne nécessitent aucune chirurgie, aucune effraction de la peau ni aucune insertion d'un dispositif dans une cavité du corps. Ce sont des



traitements qui nécessitent le port d'un masque recouvrant le nez et parfois la bouche pendant le sommeil, afin de recevoir la pression positive nécessaire pour maintenir les voies aériennes ouvertes. La VPPC et la VPPBi sont des traitements très efficaces pour l'apnée du sommeil, mais ils ne permettent pas de résoudre le problème sous-jacent.

Bien que la VPPC et la VPPBi présentent de nombreuses similitudes, il existe de légères différences entre les deux techniques. Ainsi, la VPPBi diffère de la VPPC dans la mesure où la pression d'air délivrée lors de l'expiration (expulsion de l'air par les poumons) peut être ajustée séparément de la pression d'air délivrée pendant l'inspiration (absorption de l'air par les poumons). La VPPC signifie que l'air est délivré au patient à une pression constante. Sous ventilation VPPC nasale, l'air est acheminé par le nez. Le masque est placé sur le nez de manière sécurisée et une faible pression d'air positive est utilisée pour augmenter la quantité d'air inhalée sans effort supplémentaire de la part du sujet. Le masque n'a pas la fonction de respirer à la place de l'utilisateur. Le flux d'air crée suffisamment de pression au cours de l'inspiration pour maintenir les voies respiratoires ouvertes. Une autre méthode consiste à placer un tube dans le nez du patient pour délivrer doucement la pression d'air.

Il arrive parfois que la VPPC augmente le travail à fournir pour respirer. Dans ces cas de figure, la VPPBi sera utilisée à la place de la VPPC. Tel qu'il a été mentionné, la VPPBi signifie ventilation en pression positive bidirectionnelle. Elle est également connue sous le nom de ventilation non invasive par masque facial. Le terme bidirectionnel signifie que la pression de l'air augmente pendant l'inhalation et diminue pendant l'expiration, ce qui rend la respiration plus confortable. En général, le traitement par VPPBi est prescrit pour l'apnée du sommeil si le traitement par VPPC s'avère trop difficile. De temps à autre, l'appareil VPPBi sera utilisé en mode spontané (VSPPBi); ainsi, si pour une raison ou une autre le patient n'a pas respiré, l'appareil démarrera automatiquement une respiration.

### *Obstacles liés à l'utilisation d'une VPPC et d'une VPPBi*

Pour la majorité des utilisateurs, le plus grand obstacle consiste à s'habituer au système VPPC ou VPPBi. L'utilisateur doit s'habituer à dormir avec un masque et un embout buccal. Près de 20 % des utilisateurs ne parviennent pas à tolérer ce dispositif. Certains utilisateurs se plaignent que l'appareil les rend claustrophobes. D'autres notent qu'il est difficile à emporter avec soi lors de déplacements.

Certaines complications peuvent surgir à la suite d'une utilisation des appareils de ventilation en pression positive. Ces complications peuvent être associées au matériel ou à la pathologie de l'utilisateur. Le mucus peut s'accumuler dans les tubes nasaux. Un degré d'inconfort peut survenir si la pression a été réglée à un niveau trop élevé.

### **Trachéostomie**

Une trachéostomie (**tra-ké-o-to-mi**; également appelée ventilation artificielle) est une intervention chirurgicale qui consiste à pratiquer une ouverture à travers le cou dans la trachée (conduit respiratoire). Un tube est généralement inséré à partir de l'orifice pratiqué dans la trachée. Ce tube s'appelle une canule trachéale ou tout simplement un « tube de trachéostomie ». Sa fonction est d'ouvrir les voies respiratoires et d'éliminer les sécrétions des poumons.

Une trachéostomie est généralement réalisée sous anesthésie générale. Une fois le site nettoyé, des incisions sont pratiquées pour exposer la paroi externe de la trachée, qui est composée de solides anneaux cartilagineux. Un chirurgien insère la canule trachéale dans la trachée après avoir créé une ouverture dans les anneaux cartilagineux.

Le tube de trachéostomie est muni de trois composantes : la canule externe, la canule interne et l'obturateur. L'obturateur sert à insérer le tube. La canule externe est un tube qui reste en permanence dans la trachée, sauf lorsqu'il faut la nettoyer. La canule interne est une valve de sécurité qui sert à maintenir les voies respiratoires ouvertes. La canule peut être retirée à des fins de nettoyage.

Les résultats à la suite d'une trachéostomie dépendent en grande partie de l'état de santé du patient avant l'opération et des raisons justifiant la procédure. En général, le patient passera 3 à 5 jours à l'hôpital après l'opération, puis il lui faudra encore deux semaines pour se rétablir.



*Trachéostomie chez un sujet atteint de MPS VI*

*Avec la permission de la Société canadienne des MPS*

Une trachéostomie est une procédure de routine; toutefois, comme pour toute opération chirurgicale, elle comporte des risques. Dans le cadre de l'anesthésie, les risques sont liés aux effets indésirables des médicaments et aux problèmes respiratoires. Étant donné que les personnes atteintes de MPS IV l'anesthésie peut entraîner un risque accru de complications, la trachéostomie doit être effectuée dans un hôpital ayant les capacités nécessaires pour répondre à ces problèmes. Assurez-vous que l'anesthésiologiste qui participera à l'intervention ait une connaissance suffisante des MPS. Pour plus d'information sur l'anesthésie et la MPS IV, voir « **Préoccupations liées à l'anesthésie** ». La chirurgie entraîne un risque de saignement, de pneumothorax (présence d'air ou de gaz dans l'espace entre les côtes et les poumons), d'hypotension, d'infection, de paralysie des cordes vocales, de lésion à la trachée et d'accumulation de tissus cicatriciels à l'intérieur et autour de la trachée.

### *Adaptation à la trachéostomie*

Une trachéostomie peut également mener à quelques nécessités d'adaptation après la pose du tube. Il est important d'aborder en détail la question des soins post-trachéostomie avec son médecin. L'incision chirurgicale devra être nettoyée régulièrement pendant le processus de cicatrisation, peut-être quatre à cinq fois par jour. Une fois la peau cicatrisée, elle doit rester propre et sèche. Du savon et de l'eau suffisent généralement pour nettoyer la peau. Certaines personnes utilisent une petite quantité d'antibiotique soluble à l'eau sous forme d'onguent autour de l'incision cutanée.

La présence de sang ou de sécrétions de mucus peut boucher le tube et gêner la respiration. Il est possible que le tube soit bouché si vous remarquez des bulles dans le tube trachéal, si vous entendez des gargouillis bruyants provenant du tube ou si l'utilisateur semble avoir du mal à respirer (pour les bébés, les signes peuvent inclure agitation, narines dilatées, augmentation de la fréquence cardiaque ou coloration pâle ou bleue de la peau). Dans ce cas, le tube doit être aspiré. Après une trachéostomie, les utilisateurs doivent apprendre à aspirer leur tube en utilisant un appareil d'aspiration et un cathéter, le cas échéant. Dans le cas d'un enfant, il faudra réaliser l'aspiration du tube pour lui.

De temps en temps, il faudra remplacer le tube de trachéostomie. Une fois l'habitude prise, cette procédure deviendra plus facile à réaliser. Peu après l'opération, si le point d'entrée n'a pas correctement cicatrisé, il peut s'affaisser au retrait du tube et bloquer la trachée. L'insertion du nouveau tube comporte lui aussi un risque : le tube pourrait, par accident, pénétrer dans la trachée de manière incorrecte. Au fur et à mesure que la plaie se cicatrise, le risque qu'une de ces situations se produisent diminue. De nombreux utilisateurs parviennent à remplacer le tube à domicile. Si votre enfant porte un tube, vous aurez certainement besoin de le remplacer pour lui.

L'un des plus grands défis liés à la pose du tube concerne l'adaptation à de nouveaux schémas respiratoires et à la modification de la voix. La difficulté de communication est peut-être le plus gros inconvénient, car parfois, une personne peut être dans l'impossibilité de parler ou de produire des sons. Toutefois, avec un bon entraînement, de nombreuses personnes peuvent apprendre à parler avec un tube de trachéostomie en place.

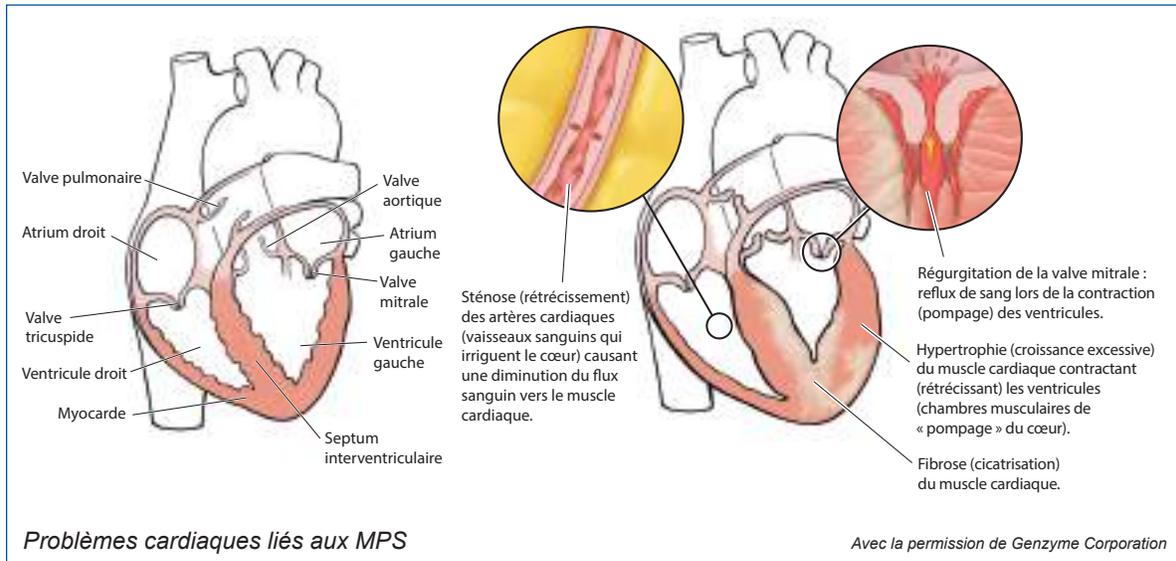
Les activités aquatiques peuvent être dangereuses, car il est impossible aux personnes trachéotomisées de retenir leur respiration sous l'eau; de plus, de l'eau pourrait pénétrer dans leurs poumons. Les bains semblent être une solution raisonnable. Si une douche est préférable, cela peut être réalisable avec des soins particuliers pour protéger l'ouverture du tube contre toute pénétration d'eau.

Il est aussi possible d'utiliser un petit revêtement en coton ou une écharpe aux fins de protection contre toute inhalation de poussières et autres particules.

Si elle est bien planifiée et bien prise en charge, la trachéostomie peut considérablement soulager les personnes atteintes de MPS IV.

### **Cœur et vaisseaux sanguins**

Les maladies du cœur sont une cause majeure de mortalité chez les personnes atteintes de MPS; à noter qu'elles surviennent chez 60 % à 100 % des patients à l'étude. Les maladies du cœur sont plus fréquentes pour les MPS liées aux taux de dermatane sulfate, c'est-à-dire les MPS I, II et VI. Toutefois, alors que des anomalies cardiaques existent chez les personnes atteintes de MPS IV, ces anomalies peuvent ne pas se développer ou causer de réels problèmes avant une période plus avancée de la vie. Des médicaments sont disponibles pour aider à prendre en charge la maladie.



### Effets sur le muscle cardiaque

Une cardiomyopathie (anomalie du muscle cardiaque) peut survenir chez certaines personnes atteintes de MPS IV. Ce type d'atteinte cardiaque est causé par l'accumulation des GAG. Il existe de nombreux types de cardiomyopathies; toutefois, la cardiomyopathie hypertrophique est le type observé chez certaines personnes atteintes de MPS IV. Les termes « hypertrophie » et « hypertrophique » signifient épaissement anormal du muscle cardiaque. Par ailleurs, un autre type de cardiomyopathie, la cardiomyopathie dilatée, peut survenir. Cette pathologie est caractérisée par l'augmentation du volume du cœur (cardiomégalie est un autre terme parfois utilisé, signifiant « cœur volumineux ».) Cela affaiblit, par ailleurs, l'action de pompage du cœur. Le cœur est aussi mis à rude épreuve lorsqu'il doit envoyer le sang vers des poumons défaillants.

### Effets sur les vaisseaux sanguins du cœur

L'accumulation des GAG dans les vaisseaux sanguins (artères coronaires) peut endommager ces vaisseaux. Les lésions observées sont similaires à celles des maladies des artères coronaires (coronaropathies) qui touchent les personnes plus âgées et qui sont potentiellement mortelles. Bien que des coronaropathies aient été rapportées pour toutes les MPS, elles sont cependant plus fréquentes chez les personnes atteintes de MPS I et II et plus rares chez celles atteintes de MPS IV. De temps en temps, les artères coronaires peuvent rétrécir et provoquer des épisodes d'angine de poitrine (angor ou douleur thoracique). Si vous souffrez de MPS IV et que vous remarquez ces symptômes, consultez votre médecin. Si votre enfant souffre de MPS IV et que vous remarquez un état de

détresse, des pleurs, une pâleur, des sueurs ou une apathie, consultez votre médecin. Le médecin peut prescrire un électrocardiogramme (ECG). Certaines personnes touchées présentent également une pression artérielle élevée.

### Effets sur les vaisseaux sanguins des poumons

De temps en temps, les personnes atteintes de MPS IV peuvent souffrir d'une hypertension pulmonaire ou systémique, affection responsable d'une pression artérielle élevée dans les vaisseaux sanguins qui alimentent respectivement les poumons ou le corps. Si l'hypertension pulmonaire est couramment associée aux MPS I et II, elle est moins souvent associée aux autres MPS, comme la MPS IV.

### Effets sur les valves cardiaques

Les personnes atteintes de MPS IV peuvent développer des problèmes de valves cardiaques. À cause de l'accumulation des GAG, les valves cardiaques peuvent rétrécir ou présenter une fuite.

Le cœur est constitué de quatre valves :

- La valve *tricuspide* est située à droite du cœur entre l'atrium (chambre de remplissage qui reçoit le sang venu du corps) et le ventricule (chambre de pompage musculaire qui envoie le sang vers les poumons). La valve empêche le reflux de sang vers l'atrium droit lorsque le ventricule droit se contracte.

- La *valve mitrale* est située à gauche du cœur entre l'oreillette (chambre de remplissage qui reçoit le sang venu des poumons) et le ventricule (chambre de pompage musculaire qui envoie le sang vers le reste du corps). La valve empêche le reflux de sang vers l'atrium gauche lorsque le ventricule gauche se contracte.
- La *valve pulmonaire* se situe entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire (vaisseau qui transporte le sang depuis le cœur vers les poumons). La valve empêche le reflux de sang vers le cœur entre ses contractions.
- La *valve aortique* se situe entre le ventricule gauche et l'aorte (vaisseau qui transporte le sang depuis le cœur vers le reste du corps). La valve empêche le reflux de sang vers le cœur entre ses contractions.

Le médecin entendra des murmures cardiaques (sons provoqués par une turbulence du flux sanguin vers le cœur) si les valves sont atteintes à la suite de l'accumulation des GAG. Les valves cardiaques ont pour fonction de se fermer hermétiquement afin d'empêcher le sang de refluer dans le mauvais sens au moment où il passe d'une chambre à l'autre. Si une valve est atteinte à la suite d'une accumulation de GAG, deux phénomènes peuvent survenir :

- *Régurgitation* : Ce phénomène survient lorsque la valve défaillante ne parvient pas à se fermer complètement et qu'une petite quantité de sang remonte, ce qui provoque une turbulence ou un murmure. Il existe plusieurs types de régurgitations, dont la régurgitation valvulaire mitrale (la valve à gauche du cœur ne se ferme pas complètement) et la régurgitation valvulaire aortique (la valve entre le côté gauche du cœur et le reste du corps ne se ferme pas complètement).
- *Sténose* : Ce terme fait référence à la rigidité de la valve cardiaque. Une valve rigide peut ne pas pouvoir s'ouvrir complètement. Cela indique un rétrécissement de l'ouverture à travers laquelle le sang est propulsé.

De nombreuses personnes atteintes de MPS IV présentent un certain degré de perte d'étanchéité (fuite) ou de blocage des valves cardiaques, ainsi que des problèmes de valve aortique ou mitrale. La maladie cardiaque peut évoluer lentement sans provoquer d'effets cliniques apparents. Toutefois, avec le temps, à cause de l'atteinte des valves, une intervention chirurgicale sera nécessaire afin de les remplacer.

### *L'importance d'examen cardiaques réguliers*

Étant donné le risque de maladie cardiaque chez les personnes atteintes de MPS IV, il est important d'effectuer régulièrement une échographie cardiaque (aussi souvent que le médecin le jugera nécessaire) pour détecter tout problème naissant. Ce test est indolore et ressemble aux échographies de dépistage réalisées pendant la grossesse. L'échographie cardiaque peut déceler des problèmes liés aux muscles cardiaques, à la fonction cardiaque et aux valves cardiaques; mais, comme de nombreux tests, elle ne peut pas détecter tous les problèmes possibles.

En raison de la particularité et de la rareté des problèmes qui peuvent survenir dans ces pathologies, il est conseillé de consulter un cardiologue ayant certaines connaissances de la MPS IV. Si cela n'est pas possible, il faut informer le médecin des problèmes cardiaques liés à la MPS IV. Des médicaments existent pour aider à gérer les problèmes cardiaques qui surviennent à la suite d'une MPS IV.

### *Réduction de l'endurance*

Fréquemment, une réduction de l'endurance est observée chez les personnes atteintes de MPS IV par rapport aux autres personnes. La petite taille, l'insuffisance respiratoire et les symptômes cardiaques observés chez ces personnes contribuent tous à une perte d'endurance.

La mesure de l'endurance a toujours été importante pour évaluer la progression de la maladie et l'efficacité de certaines options dans le traitement de la MPS, comme le traitement enzymatique substitutif (TES). Récemment, le TES a été approuvé pour traiter les personnes atteintes de MPS IVA. Il a été démontré que VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) produit une amélioration de la distance de marche parcourue après 24 semaines de traitement chez les personnes atteintes de MPS IVA (pour plus d'information, voir la section « Options thérapeutiques »). Une surveillance régulière de l'endurance peut aider à déterminer l'efficacité de VIMIZIM chez les personnes atteintes de MPS IVA. Une évaluation de l'endurance peut aussi aider à déterminer le degré d'efficacité des interventions chirurgicales pratiquées chez les personnes atteintes de MPS IV.

Le test de marche de six minutes (TDM6) est une épreuve normalisée qui évalue la distance que peut parcourir une personne en six minutes. Ce test

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), Monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.

d'endurance mesure la capacité des systèmes musculosquelettique et cardiopulmonaire. Le TDM6 devra toujours être réalisé au même endroit pour assurer des résultats cohérents au fil du temps. Si une personne n'est pas capable de marcher pendant six minutes, un test de marche chronométré sur une distance de 25 pieds (7,6 m) sera utilisé pour évaluer la vitesse de marche. La saturation sanguine, la fréquence cardiaque et la fréquence respiratoire seront mesurées immédiatement avant et après chaque test d'endurance, puis deux minutes après la fin du test, pour déterminer le comportement à l'effort, ce qui fournit d'importantes informations sur la capacité du traitement à ralentir la progression de la maladie.

### **Douleur et qualité de vie**

La douleur et la diminution de la qualité de vie qui en résulte font partie des symptômes associés à la MPS IV. Bien que la douleur soit courante chez les personnes atteintes de MPS IV, car elle est généralement causée par des troubles musculosquelettiques, elle est souvent sous-signalée. La douleur peut rendre nécessaire le recours aux dispositifs d'aide à la mobilité, dont les dispositifs d'aide à la marche et les fauteuils roulants. La douleur peut réduire la capacité d'une personne à effectuer les tâches de la vie quotidiennes, comme marcher, s'habiller et vivre de manière autonome. La douleur, la perte d'endurance et de mobilité, la relation de dépendance envers le personnel soignant, les fréquentes interventions chirurgicales ont d'importantes répercussions sur la qualité de vie du patient.

Il faut donc procéder régulièrement à l'évaluation de la qualité de vie et de la douleur à partir de questionnaires auto-administrés ou administrés par les parents. Des mesures simples peuvent avoir une grande influence sur la qualité de vie et peuvent être adaptées à l'âge du patient. Par exemple, les évaluations peuvent aider les enseignants et les pairs à mieux comprendre les enjeux de la MPS IV, ce qui peut améliorer la qualité de vie des enfants; de plus, elles peuvent indiquer si une personne a besoin d'informations sur les aides à la mobilité (voir la section « La MPS IV au quotidien »).



*Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.*

**Tableau 2 : Calendrier recommandé des évaluations chez les patients atteints de MPS IVA, adapté des travaux de Hendriks et coll. 2014**

Évaluation	Au diagnostic	Fréquence de suivi	Avant le TES <sup>a</sup>
Antécédents médicaux	X	Chaque visite	
Examen physique	X	Chaque visite	X
Fonction des membres supérieurs • Test normalisé de la fonction des membres supérieurs	X	Une fois par an	X
Hanches et membres inférieurs • Hanches/bassin : radiographie AP du bassin • Membres inférieurs : radiographies AP debout	X X	Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie	
Compression de la colonne vertébrale/moelle épinière • Radiographie simple de la colonne vertébrale • Imagerie par résonance magnétique de la colonne vertébrale • TDM de la région d'intérêt en position neutre	X X	Tous les 1 à 3 ans Une fois par an  Si l'état clinique le justifie <sup>b</sup>	
Fonction cardiaque • Électrocardiogramme <sup>d</sup> • Échographie cardiaque • Fréquence cardiaque	X X X	Tous les 1 à 3 ans <sup>c</sup> ; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup> Tous les 2 à 3 ans <sup>c</sup> ; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup> Une fois par an <sup>e</sup>	
Fonction respiratoire • CVF et VVM • Fréquence respiratoire • Saturation en oxygène <sup>g</sup> • Étude du sommeil en laboratoire	X X X X	Une fois par an <sup>f</sup> Une fois par an <sup>e</sup> Une fois par an <sup>e</sup> Une fois par an <sup>h</sup>	X X
Examen neurologique	X	Chaque visite (tous les 6 mois min.)	X
Fonction ophtalmologique • Biomicroscopie (lampe à fente) de la cornée • Pression intraoculaire • Erreur de réfraction • Examen du segment postérieur • Électrorétinogramme scotopique et photopique	X X X X	Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie	
Système auditif • Évaluation audiolinguistique (multimodale)	X	Une fois par an	
Évaluation dentaire par un dentiste	X	Une fois par an	
Endurance • Test de marche de 6 minutes, test de marche sur 25 pi <sup>e</sup>	X	Une fois par an, si l'état clinique le justifie <sup>b</sup>	X
Croissance • Taille et poids • Périmètre crânien (nourissons ≤ 3 ans) • Stade pubertaire (de 9 ans à la maturité)	X X X	Chaque visite Chaque visite Chaque visite	X X X
Fardeau de la maladie • Évaluation de la douleur • Questionnaire sur la qualité de vie • Test fonctionnel/questionnaire AVQ	X X X	Tous les 6 mois Une fois par an Une fois par an	X X X
Évaluation par un physiothérapeute	X	Une fois par an; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup>	

AVQ : activités de la vie quotidienne; AP: antéropostérieur; CVF : capacité vitale forcée; VVM : ventilation volontaire maximale; DMC25 : distance de marche chronométrée sur 25 pi

<sup>a</sup>Si elles ne sont pas effectuées dans les 3 à 6 mois, ces évaluations doivent être effectuées avant l'instauration du TES.

<sup>b</sup>p. ex. planification avant et après l'opération chirurgicale

<sup>c</sup>ECG et échographie cardiaque au diagnostic et après 1 an. En l'absence de signes d'affection cardiaque, les évaluations peuvent être répétées tous les 3 ans; sinon, un suivi devra être effectué dans des centres spécialisés selon les normes de soins.

<sup>d</sup>Chez les patients symptomatiques (p. ex. ECG suspect) ou les patients postpubertaires, un ECG prolongé (méthode de Holter sur 5 à 7 jours avec exercice normal) doit être administré dans des centres spécialisés au moment du diagnostic, puis tous les 1 à 3 ans.

<sup>e</sup>La fréquence cardiaque, la fréquence respiratoire et la saturation en oxygène doivent être mesurées avant et après chaque test d'endurance; le choix de la mesure d'endurance dépend des capacités physiques et de développement du patient (pour le test 6MWT, utilisez toujours le même couloir).

<sup>f</sup>Le suivi annuel est requis seulement jusqu'à la fin de la croissance de l'enfant ou lorsque le patient est sous traitement. Une fois la croissance terminée, la fréquence des tests peut être réduite à tous les 2 à 3 ans, à condition que les symptômes respiratoires restent inchangés.

<sup>g</sup>La saturation en oxygène peut être déterminée par oxymétrie pulsée ou analyse des gaz sanguins artériels.

<sup>h</sup>Les études d'évaluation doivent être effectuées au domicile une fois par an. Une polysomnographie complète doit être effectuée au moment du diagnostic dans un centre spécialisé, puis tous les 3 ans, sauf en cas d'indication clinique contraire (ou avant une intervention chirurgicale importante). Les patients qui ont obtenu un test positif et ceux qui ont besoin d'une assistance respiratoire doivent être évalués par un spécialiste du sommeil.

<sup>i</sup>La phase pubertaire peut être évaluée à l'aide 2 scores : organes génitaux (homme), seins (femme), poils pubiens (homme et femme) comme il est décrit par Marshall et Tanner [Marshall et Tanner, 1969; Marshall et Tanner, 1970] – p. ex. TDM6 / TDMC25, test de serrage et préhension, test de la dextérité fonctionnelle

Christian J. Hendriks, Kenneth I. Berger, Roberto Giugliani, Paul Harmatz, Christoph Kampmann, William G. Mackenzie, Julian Raiman, Martha Solano Villarreal et Ravi Savarirayan, « International Guidelines for the Management and Treatment of Morquio A Syndrome », American Journal of Medical Genetics Part A, 2014. DOI: 10.1002/ajmg.a.36833

## Options thérapeutiques

### Table des matières

<b>Aperçu . .</b>	<b>1</b>
<b>Importance des soins multidisciplinaires.</b>	<b>1</b>
<b>Prise en charge de la maladie et soins palliatifs . .</b>	<b>1</b>
<b>Traitement enzymatique substitutif (TES).</b>	<b>1</b>
Aperçu du TES . .	1
Mode d'action de VIMIZIM <sup>MD</sup> (élosulfase alfa) . .	2
Innocuité et efficacité de VIMIZIM.	3
<b>Renseignements importants en matière d'innocuité de VIMIZIM . .</b>	<b>4</b>
Mises en garde et précautions importantes . .	5
Maladies accompagnées de fièvre ou problèmes respiratoires . .	5
<b>Posologie et importance d'un traitement régulier . .</b>	<b>7</b>
Accès au traitement par VIMIZIM..	7
<b>Ressources aux fins d'information et d'assistance . .</b>	<b>7</b>
La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc.. .	7
Autres organisations. .	8
<b>Études sur les maladies rares</b>	<b>8</b>



## Options thérapeutiques

### Aperçu

À l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement curatif pour la mucopolysaccharidose IV (qui se prononce **mu-ko-po-li-sa-ka-ri-do-ze** quatre) ou MPS IV, également connue sous le nom de syndrome de Morquio. Il existe deux types de MPS IV : La MPS IVA, également appelée syndrome de Morquio A et la MPS IVB, également appelée syndrome de Morquio B.

Les options thérapeutiques pour la MPS IV englobent la prise en charge de la maladie ainsi que les soins palliatifs (soins visant à assurer le confort d'une personne atteinte d'une maladie incurable). Pour la MPS IVA, il existe un traitement ciblé pour remplacer l'enzyme déficiente; c'est un traitement enzymatique substitutif (TES) du nom de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa).

des orthophonistes. Tous les professionnels de la santé impliqués dans le parcours de soins doivent posséder de solides connaissances concernant la maladie et les effets des décisions thérapeutiques.

Toutefois, il peut s'avérer très utile qu'un seul médecin expérimenté dans le traitement de la MPS IV supervise l'ensemble du parcours de soins afin de ne pas perdre de vue l'objectif du traitement. Ce médecin peut ensuite orienter le patient vers d'autres spécialistes, le cas échéant, et s'assurer que le meilleur traitement possible est instauré. Pour les personnes atteintes de MPS IV, le médecin qui remplit ce rôle est généralement le médecin de soins primaires (qui pourrait être un pédiatre) ou un généticien.

### Prise en charge de la maladie et soins palliatifs

Une prise en charge efficace de la maladie et des soins palliatifs adaptés peuvent améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de MPS IV (et celle de leurs fournisseurs de soins) et augmenter leur espérance

*Dans le cadre de la MPS IVA, le traitement enzymatique substitutif (TES) vise à combler le déficit sous-jacent de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (GALNS) responsable de l'accumulation des GAG dans les cellules de divers organes du corps.*

La décision visant à déterminer le type d'intervention et de traitement qui sera le plus approprié pour vous ou votre enfant est à la fois complexe et importante. L'information contenue dans cette section ne doit pas servir d'avis médical ou de recommandations à suivre. Il est préférable de consulter des professionnels de la santé ayant des connaissances approfondies des MPS pour décider des interventions et des traitements qui conviendront le mieux à vos besoins ou à ceux de votre enfant.

### Importance des soins multidisciplinaires

Tel qu'il a été décrit dans le document ressource, les personnes atteintes de MPS IV présentent généralement de multiples signes et symptômes. Par conséquent, elles doivent souvent consulter un nombre important de spécialistes médicaux, y compris des chirurgiens orthopédiques, des physiothérapeutes, des cardiologues, des gastro-entérologues, des respirologues, des oto-rhino-laryngologues, des ophtalmologistes et

de vie. Les mesures de soins palliatifs (p. ex. aide à la marche ou fauteuil roulant) qui ciblent les symptômes ont également été décrites dans les sections précédentes. Pour les personnes qui prévoient des interventions chirurgicales et médicales, il est important que les professionnels de la santé qui participent à l'intervention, notamment l'anesthésiologiste, aient une solide compréhension des risques et complications potentiels auxquels sont exposées les personnes atteintes de MPS IV.

### Traitement enzymatique substitutif (TES)

#### Aperçu du TES



Les personnes atteintes de MPS présentent un déficit de certaines enzymes chargées de dégrader les glycosaminoglycanes (GAG). Ces déficits donnent lieu à une accumulation des GAG dans les cellules de divers organes. Les traitements enzymatiques substitutifs (TES)\* fournissent une source extérieure de ces enzymes déficitaires. Le TES, qui est administré une fois par semaine en perfusion intraveineuse, agit en

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.

remplaçant l'enzyme déficiente et en restaurant la fonction cellulaire. En circulant dans le système sanguin, l'enzyme pénètre les cellules de divers organes, comme le foie et le cœur, et aide à dégrader l'accumulation de GAG. Les formes actuelles du TES ne parviennent pas à pénétrer efficacement la barrière hématoencéphalique (BHC), et n'atteignent donc pas le cerveau. Par conséquent, le TES n'a pas d'effet sur la maladie neurocognitive responsable du déclin intellectuel dans certains sous-types de MPS. Étant donné que la MPS IVA ne provoque pas d'atteinte neurocognitive, ceci est sans conséquence pour la maladie.

Actuellement, le TES est administré en perfusion dans le cadre hospitalier et à domicile pour les types MPS I, II et VI. L'innocuité et l'efficacité du TES ont été démontrées chez les personnes atteintes de MPS IVA. VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) est une version synthétisée de la *N*-acétylgalactosamine-6-sulfatase (GALNS), l'enzyme produite naturellement par l'organisme, mais qui est déficiente dans le cadre de la MPS IVA. Au Canada, l'utilisation de VIMIZIM a été approuvée par Santé Canada le 2 juillet 2014.

**Mode d'action de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa)**

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) est un traitement enzymatique substitutif (TES) pour les cas diagnostiqués de MPS IVA. VIMIZIM est le seul TES disponible pour les personnes atteintes de MPS IVA. Comme c'est le cas pour toutes les maladies de stockage lysosomal, il est important d'instaurer le traitement par VIMIZIM dès que possible, avant l'apparition des symptômes irréversibles de la maladie.

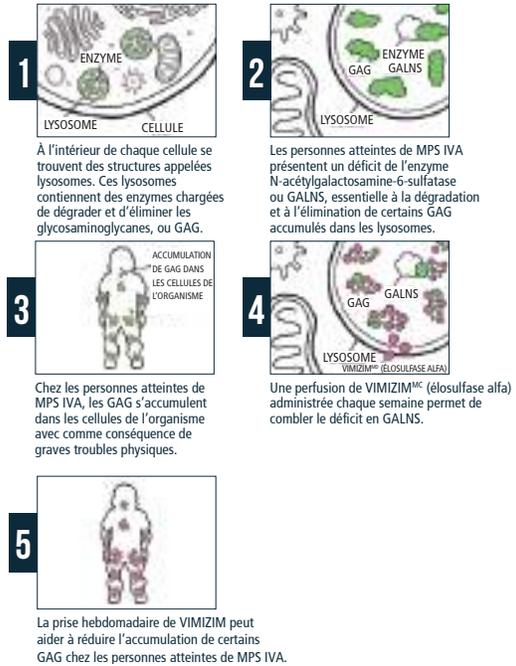
*\*Traitement enzymatique substitutif (TES) : Une approche thérapeutique pour un trouble génétique dans laquelle la protéine manquante est fabriquée à l'extérieur du corps et administrée régulièrement par voie intraveineuse (injection dans la veine).*

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) est une version synthétisée en laboratoire du GALNS, l'enzyme naturelle manquante chez les personnes atteintes de MPS IVA. VIMIZIM est administrée en perfusion intraveineuse (IV). L'enzyme circule dans le système sanguin et pénètre dans les cellules de divers organes du corps. En fournissant au corps une source extérieure de GALNS, VIMIZIM remplace l'enzyme déficiente GALNS et restaure la fonction cellulaire.



**VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa)**

Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc.



**Le TES réduit l'accumulation des GAG**

Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.



VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) améliore l'endurance et la capacité de marche chez les personnes atteintes de MPS IVA.

Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.

Le schéma posologique recommandé de VIMIZIM est de 2 mg par kg, administré une fois par semaine en perfusion IV. Chaque fiole (flacon) de VIMIZIM contient 5 mg d'élosulfase alfa dans une solution de 5 mL, et le nombre de fioles utilisé est arrondi à la fiole suivante. Par exemple, une personne de 32 kg devrait recevoir 65 mg (13 fioles) de VIMIZIM. La perfusion doit être administrée sur une période de quatre heures environ. Votre médecin peut ajuster le débit de perfusion selon votre poids ou toute réaction à la perfusion.

### **Innocuité et efficacité de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa)**

En réduisant les taux de GAG dans l'organisme des personnes atteintes de MPS IVA, VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) améliore l'endurance comme mesuré par le test de marche de six minutes (TDM6) et aide à renforcer la capacité de marche. Dans une étude clinique de six mois, les patients qui ont pris VIMIZIM une fois par semaine ont augmenté leur distance de marche d'une moyenne de 23,9 % par rapport au début de l'étude. L'amélioration s'est produite dans les 24 semaines de l'instauration du traitement.

Au cours de cette étude, certains patients ont reçu VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine, certains ont reçu 2 mg/kg une fois toutes les deux semaines et certains ont reçu un placebo (perfusion sans médicament).

L'étude a mesuré à la semaine 24 les changements obtenus dans la distance parcourue au test de marche de six minutes, puis a comparé ces résultats entre le groupe VIMIZIM et le groupe placebo. L'étude a également examiné à la semaine 24, les résultats du test de montée d'escaliers en trois minutes (calcul de la vitesse), ainsi que les taux de kérotane sulfate (KS) et de GAG urinaires chez les personnes atteintes de MPS IVA.

À la semaine 24, le test de marche en six minutes faisait apparaître un gain de 22,5 m dans le groupe traité par VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine par rapport au groupe placebo. Aucune différence n'a été observée au test de montée d'escaliers (vitesse) entre le groupe traité par VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine et le groupe placebo. Les patients ayant reçu 2 mg/kg de VIMIZIM une fois toutes les deux semaines ont obtenu

***VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) améliore l'endurance et aide à renforcer la capacité de marche. Comme c'est le cas pour toutes les maladies de stockage lysosomal, il est important d'instaurer le traitement par VIMIZIM dès que possible, avant l'apparition des symptômes pathologiques irréversibles de la MPS IVA.***

Il est important d'instaurer le traitement par VIMIZIM le plus tôt possible et avant l'apparition des symptômes pathologiques irréversibles. VIMIZIM n'est pas un traitement curatif de la MPS IVA, c'est un traitement à vie. Les bienfaits associés à VIMIZIM ont été établis dans des études cliniques. VIMIZIM ne traite pas tous les signes et symptômes de la MPS IVA.

L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) ont été évaluées dans une étude clinique menée auprès de 176 patients atteints de MPS IVA. Alors que l'âge des patients se situait entre 5 et 57 ans, la majorité avait entre 5 et 17 ans. Les événements indésirables graves étaient plus fréquents chez les enfants de moins de 12 ans. La majorité des patients (82 %) à l'étude ont présenté des antécédents d'affections musculosquelettiques, y compris malformation du genou (52 %), cyphose (31 %), dysplasie de la hanche (22 %), fusion des vertèbres antérieure (22 %) et arthralgie (20 %). Au début de l'étude, tous les participants pouvaient parcourir une distance de plus de 30 m, mais de moins de 325 m, en six minutes.

des résultats similaires aux tests de marche et de montée d'escaliers que ceux du groupe placebo. La réduction des taux urinaires de KS était plus marquée dans les deux groupes VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) que dans le groupe placebo. Cependant, la relation entre les taux urinaires de KS et les autres mesures de réponse clinique n'a pas été établie.

Dans le cadre de l'essai clinique contrôlé par placebo, tous les patients traités avec une dose de 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine ont développé, au moins une fois, des anticorps dirigés contre l'élosulfase alfa et une positivité des anticorps neutralisants. Aucune corrélation n'a pu être déterminée entre la présence d'anticorps neutralisants et la réponse thérapeutique à long terme.

Tous les 176 patients ayant participé à l'étude clinique étaient admissibles à poursuivre le traitement dans un essai de prolongation. Sur ce groupe de 176 patients,

*VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.*

173 ont été recrutés dans l'essai de prolongation au cours duquel certains ont reçu VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine et certains ont reçu VIMIZIM à 2 mg/kg une fois toutes les deux semaines. Chez les patients qui ont continué de recevoir 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine pendant encore 48 semaines (soit un total de 72 semaines), la capacité de marche ne s'est pas améliorée au-delà des 24 premières semaines de traitement.

L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM chez les patients âgés de moins de 5 ans sont en cours d'évaluation dans les études en développement. Dans les 52 premières semaines de cette étude, 15 patients pédiatriques de moins de 5 ans ont été traités avec 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine. En raison de l'âge des patients, il n'a pas été possible de réaliser le test de marche de six minutes; toutefois, le traitement a donné lieu à une réduction moyenne des taux urinaires de KS.

Les patients de moins de 5 ans ont observé davantage de pyrexie (100 %), de vomissements (80 %), de toux (73 %), de douleurs abdominales (40 %) et de diarrhées (47 %) par rapport à l'étude pivot contrôlée par placebo. Les effets indésirables graves et sévères observés chez les enfants de moins de 5 ans étaient : amygdaléctomie suite à l'augmentation des amygdales, compression médullaire

Chaque patient répond différemment au traitement; aussi, il est important d'établir des objectifs thérapeutiques réalistes. Les tests et évaluations effectués régulièrement par un médecin expert en MPS IVA sont importants, car ils permettent de mieux comprendre la réponse au traitement de chaque patient dans le temps. Des évaluations de référence devront précéder l'instauration de VIMIZIM pour s'assurer que vous et votre médecin pourrez mesurer la réponse au traitement. Cette information peut également être exigée ultérieurement pour le remboursement des frais médicaux.

### Renseignements importants en matière d'innocuité de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa)

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) est indiqué pour le traitement enzymatique substitutif à long terme de la mucopolysaccharidose IVA (syndrome de Morquio de type A, ou MPS IVA) diagnostiquée.

#### Mise en garde : Risque d'anaphylaxie et d'hypersensibilité

Chez certains patients, des réactions anaphylactiques potentiellement mortelles se sont produites pendant des perfusions de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa). Des cas d'anaphylaxie, une réaction allergique grave qui se

***Dans les études cliniques, des cas d'anaphylaxie sont survenus dès les 30 premières minutes de la perfusion et jusqu'à trois heures après. Une réaction anaphylactique a été signalée à la 47<sup>e</sup> perfusion.***

cervicale, hypersensibilité, sepsie et infection cutanée à staphylocoque, œdème médullaire et instabilité articulaire. Les autres effets secondaires qui se sont produits chez au moins deux patients étaient des diarrhées, des douleurs abdominales, des douleurs à la gorge, des maux de tête et des nausées. Ces résultats étaient similaires à ceux de l'étude chez les patients de plus de 5 ans traités par VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa).

Suite aux résultats de cette étude, VIMIZIM a été approuvé le 24 mars 2016 pour tous les âges de la population. La monographie de produit recommande l'instauration du traitement par VIMIZIM le plus tôt possible, c'est-à-dire avant l'apparition des symptômes irréversibles de la MPS IVA.

manifeste sous forme de toux, rougeurs de la peau, serrement de la gorge, urticaire, rougissements, coloration bleuâtre de la peau ou des membranes muqueuses, faible pression artérielle, éruption cutanée, essoufflement, gêne thoracique et symptômes gastro-intestinaux (p. ex. nausées, douleurs abdominales, haut-le-cœur et vomissements) en combinaison avec une urticaire, ont été signalés au cours de perfusions de VIMIZIM, en cure courte comme en cure prolongée. Un professionnel de la santé devra observer de près les patients pendant et après l'administration de VIMIZIM et devra être prêt à intervenir en cas d'anaphylaxie. Les patients, les parents et les fournisseurs de soins devront être informés des signes et symptômes de l'anaphylaxie et d'une sévère réaction d'hypersensibilité produite par le système immunitaire normal et qui peut comprendre une anaphylaxie, une urticaire, un gonflement, une toux, un essoufflement et des rougissements. En cas de tels symptômes, il faut obtenir des soins médicaux immédiats.

*VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.*

Une réaction d'hypersensibilité augmente le risque d'exacerbations aiguës graves chez les patients souffrant d'une maladie respiratoire aiguë et peut nécessiter une surveillance supplémentaire et/ou un report de la perfusion.

**Mises en garde et précautions importantes**  
**Anaphylaxie et réactions d'hypersensibilité**

Un médecin connaissant bien les MPS doit superviser le traitement par ce médicament. Un professionnel de la santé dûment formé à cet effet doit se charger de l'administration de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) et être en mesure de traiter les urgences médicales. L'administration à domicile par un professionnel de la santé dûment formé à la détection et à la prise en charge de réactions graves aux perfusions ne doit être envisagée que pour les patients tolérant bien leurs perfusions et doit se dérouler sous la supervision du médecin traitant. Comme pour toutes les maladies génétiques lysosomales, il est important d'instaurer le traitement dès que possible, avant l'apparition de manifestations irréversibles de la maladie.

En raison du risque de réactions anaphylactiques potentiellement mortelles, une équipe médicale doit être prête à intervenir pendant et après l'administration de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa). Dans les études cliniques, des cas d'anaphylaxie sont survenus dès les 30 premières minutes de la perfusion et jusqu'à trois heures après. Une réaction anaphylactique a été signalée à la 47<sup>e</sup> perfusion.

Dans les essais cliniques, des réactions d'hypersensibilité se sont produites dès les 30 premières minutes de la perfusion et jusqu'à six jours après son retrait. Les réactions d'hypersensibilité, qui se sont produites chez plus de deux patients, ont été associées à de fréquents symptômes, dont des réactions anaphylactiques, une urticaire, un œdème périphérique, une toux, une dyspnée et des rougissements.

En raison du risque de réactions d'hypersensibilité, un professionnel de la santé doit administrer, avant la perfusion, des antihistaminiques avec ou sans antipyrétiques. La prise en charge des réactions d'hypersensibilité doit être basée sur la gravité de la réaction; pour les légères réactions, la prise en charge doit comprendre le ralentissement ou l'arrêt temporaire de la perfusion et/ou l'administration d'antihistaminiques, d'antipyrétiques et/ou de corticostéroïdes supplémentaires. En revanche, pour les symptômes d'hypersensibilité graves,

le professionnel de la santé doit immédiatement arrêter la perfusion de VIMIZIM et instaurer un traitement approprié.

Des réactions liées à la perfusion peuvent se produire à n'importe quel moment du traitement par VIMIZIM. Ces réactions étaient généralement légères à modérées. Parmi les effets indésirables graves figuraient : réaction anaphylactique, éruption cutanée, frissons, hypersensibilité et graves problèmes respiratoires. Parmi les réactions les plus courantes liées à la perfusion figuraient : maux de tête, nausées, vomissements, fièvre, frissons et douleurs abdominales. D'autres réactions liées à la perfusion ont été signalées, dont : urticaire, essoufflement, faible pression artérielle, coloration bleuâtre de la peau ou des membranes muqueuses, difficulté à respirer et perte de connaissance.

Il est recommandé d'évaluer les risques et les avantages du traitement avant de réadministrer VIMIZIM à la suite d'une réaction anaphylactique ou d'hypersensibilité grave. Après une réaction sévère, toute nouvelle administration devra s'effectuer avec précaution et sous surveillance attentive.

**Maladies accompagnées de fièvre ou de problèmes respiratoires**

Au moment de la perfusion prévue de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), les patients atteints d'une maladie fébrile aiguë ou d'une maladie respiratoire aiguë peuvent courir un risque accru de complications potentiellement mortelles en cas de réaction d'hypersensibilité. Il convient d'accorder une attention particulière à l'état clinique du patient avant d'administrer VIMIZIN ou de retarder la perfusion.

**Apnée du sommeil**

L'apnée du sommeil est fréquente chez les patients atteints de la MPS IVA. Il est recommandé d'évaluer la perméabilité des voies respiratoires avant l'instauration du traitement par VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa). Les dispositifs d'oxygénation ou de pression positive continue des voies respiratoires (PPC) doivent être prêts à l'emploi durant la perfusion chez les patients qui utilisent ces appareils pendant leur sommeil pour parer à toute éventualité de réaction aiguë ou de sommeil ou somnolence extrême provoqués par l'antihistaminique.

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.

**Compression de la moelle épinière**

La compression de la moelle épinière ou compression médullaire cervicale (CMC) est une complication grave et connue de la MPS IVA et peut survenir à la suite de l'évolution naturelle de la maladie. Dans les essais cliniques, une CMC a été observée chez les patients du groupe VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) et du groupe placebo. Les patients atteints d'une MPS IVA doivent être surveillés afin de détecter les signes et les symptômes d'une CMC, notamment douleurs lombaires, paralysie des membres situés sous le niveau de compression et perte de contrôle vésical et intestinal, et afin d'administrer des soins appropriés.

**Anticorps**

Dans le cadre d'un essai contrôlé par placebo, tous les patients traités avec une dose de 2 mg/kg de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) une fois par semaine ont développé, au moins une fois, des anticorps dirigés contre le médicament et une positivité des anticorps neutralisants. Aucune corrélation n'a pu être établie entre la présence d'anticorps neutralisants et la réponse thérapeutique à long terme.

**Grossesse et allaitement**

Il n'existe aucune étude sur l'administration de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) chez les femmes enceintes. VIMIZIM doit être utilisé pendant la grossesse seulement si les bénéfices potentiels l'emportent sur les risques éventuels pour le fœtus. On n'ignore si VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) est présent dans le lait humain. Une prudence est de mise lors de l'administration de VIMIZIM à une mère qui allaite. Il existe un registre sur la maladie de Morquio de type A qui recueille les données sur les femmes enceintes ou allaitantes, atteintes de MPS IVA et traitées au VIMIZIM. Pour vous inscrire ou obtenir des renseignements, communiquez avec [MARS@BMRN.com](mailto:MARS@BMRN.com) ou appelez le 1 800 983-4587.

**Patients pédiatriques**

L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) ont été démontrées chez les patients atteints de MPS IVA âgés de 9 mois à 57 ans. L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM ont été établies dans un essai clinique chez les enfants âgés de 9 mois à 4,9 ans. La majorité des patients qui ont reçu VIMIZIM au cours des études cliniques se situaient dans la tranche d'âge pédiatrique et adolescente (5 à 17 ans). Les événements indésirables graves étaient plus fréquents chez les enfants de moins de 12 ans.

**Effets indésirables fréquents**

Dans les essais cliniques, les effets indésirables les plus fréquents ( $\geq 10\%$ ) survenus pendant la perfusion comprenaient fièvre, vomissements, maux de tête, nausées, douleurs abdominales, diarrhées, douleurs buccales, essoufflement, étourdissements, frissons, hypersensibilité et douleurs musculaires. Les réactions aiguës nécessitant une intervention ont été prises en charge par une interruption temporaire ou un arrêt de la perfusion, ou par l'administration supplémentaire d'antihistaminiques, d'antipyrétiques ou de corticostéroïdes.

Dans le cadre du Programme Canada Vigilance, vous pouvez signaler toute réaction indésirable présumée associée aux produits de santé en procédant d'une des trois façons suivantes :

- En soumettant une déclaration en ligne : [www.santecanada.gc.ca/medeffet](http://www.santecanada.gc.ca/medeffet)
- En appelant le numéro sans frais : 1 866 234-2345
- En transmettant un formulaire de déclaration de Canada Vigilance
  - par télécopieur au numéro sans frais 1 866 678-6789, ou
  - par la poste à : Programme Canada VigilanceSanté Canada  
Indice de l'adresse 0701D  
Ottawa (Ontario)  
K1A 0K9

Les étiquettes préaffranchies, le formulaire de déclaration de Canada Vigilance ainsi que les lignes directrices concernant la déclaration d'effets indésirables sont disponibles sur le site Web de MedEffet<sup>MC</sup> Canada à : [www.santecanada.gc.ca/medeffet](http://www.santecanada.gc.ca/medeffet).

**REMARQUE :** Pour obtenir des renseignements relatifs à la gestion des effets secondaires, veuillez consulter votre professionnel de la santé. Le Programme Canada Vigilance ne fournit pas de conseils médicaux.

VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.

## Posologie et importance d'un traitement régulier

Le schéma posologique recommandé de VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) est de 2 mg par kg, administré une fois par semaine en perfusion intraveineuse (IV).

La perfusion doit être administrée sur une période de quatre heures environ. Votre médecin peut ajuster le débit de perfusion selon votre poids.

Étant donné que la MPS IVA est une maladie dont on ne guérit pas, des perfusions doivent être administrées régulièrement afin de réduire l'accumulation des GAG. Par conséquent, même si les patients commencent à observer des améliorations, il est important qu'ils continuent de recevoir les perfusions régulières de VIMIZIM, tel qu'il est recommandé par le médecin.

Si vous manquez une séance, appelez votre médecin afin de prévoir un nouveau rendez-vous pour la dose suivante. Des dispositions peuvent être prises pour que les patients puissent continuer à recevoir leur traitement même en cas de voyages professionnels ou touristiques. Avant de finaliser vos projets de voyage, discutez de votre calendrier de traitement avec l'équipe de perfusion.

Certaines personnes préfèrent l'implantation chirurgicale d'un cathéter permanent sous la peau pour éviter l'inconfort associé à la recherche longue et douloureuse d'une veine perméable. Avec l'implant, une extrémité est fixée à la veine principale par des points de suture et l'autre extrémité est dotée d'un grand septum en caoutchouc à travers lequel le médicament est injecté dans le cathéter. Par rapport à la méthode traditionnelle qui consiste à trouver chaque semaine à nouveau point d'injection IV, le cathéter permanent peut être une solution avantageuse.

La perfusion du VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa) peut se dérouler à domicile une fois que le patient est bien habitué au traitement. Il est important de noter que tous les patients ne sont pas admissibles à ce type de perfusion. Votre médecin et l'équipe médicale détermineront si les perfusions à domicile sont une solution appropriée à votre cas. Les personnes atteintes de MPS IVA devront conserver leurs rendez-vous avec l'équipe médicale, quel que soit le lieu où elles reçoivent la perfusion. Toutefois, les perfusions à domicile peuvent améliorer le confort du patient. Consultez votre médecin pour savoir si les perfusions à domicile sont une solution adaptée à votre cas.

*VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.*

## Accès au traitement par VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa)

BioMarin RareConnections<sup>MC</sup> : BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. a mis en place un programme visant à permettre aux personnes atteintes de MPS IVA d'accéder au traitement par VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa). Géré par le partenaire de BioMarin, Innomar Strategies Inc., le programme BioMarin RareConnections<sup>MC</sup> est un service d'assistance privé, confidentiel et gratuit destiné aux personnes atteintes de MPS IVA, à leur famille, aux fournisseurs de soins et aux professionnels de la santé.

Le programme BioMarin RareConnections<sup>MC</sup> fournit :

- Une assistance à la couverture et au remboursement par le régime d'assurance maladie.
- Une coordination des traitements au VIMIZIM et la livraison du médicament.
- Des services de perfusion en clinique et à domicile.
- Des informations éducatives sur la MPS IVA et VIMIZIM.

Pour plus de renseignements sur le programme BioMarin RareConnections<sup>MC</sup>, composez le 1 877 597-6744, entre 8 h et 20 h (heure normale de l'Est), du lundi au vendredi (sauf jours fériés).



## Ressources aux fins d'information et d'assistance

Que vous soyez encore indécis ou que vous ayez choisi votre option thérapeutique, les ressources d'information suivantes peuvent apporter des éclaircissements aux questions subsistantes :

### **La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc.**

La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) fournit un soutien aux personnes et familles touchées par la MPS IV et autres MPS. La Société peut vous mettre en relation avec d'autres familles concernées par la MPS IV. Son personnel peut discuter avec vous de la maladie et des traitements disponibles. Veuillez composer le 1 800 667-1846 ou visiter [www.mppsociety.ca](http://www.mppsociety.ca). La Société offre également une variété d'autres services qui ne sont pas liés au traitement. Ces services sont décrits à la section « **Vivre avec une MPS IV** ».

### Autres organisations

D'autres organisations peuvent vous offrir des informations complémentaires sur les options thérapeutiques et les solutions de prise en charge actuelles et futures.

Ces ressources comprennent :

- **L'Organisation canadienne des maladies rares (CORD)** : Ce réseau national représente l'ensemble de la population canadienne atteinte de maladies rares. [www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)
- **ClinicalTrials.gov** : Cet ensemble registre/base de données, tenu à jour par les NIH américains (instituts nationaux de la santé), comprend une liste des études cliniques en cours et des options thérapeutiques pour les personnes atteintes de MPS IV. [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)
- La **communauté Morquio du Québec** est un groupe dont la mission est d'aider les Québécois atteints du syndrome de Morquio A en sensibilisant le public sur la maladie et en devenant le centre provincial d'informations et de ressources pour les patients et leur famille. [www.morquioquebec.org](http://www.morquioquebec.org)
- **MedlinePlus** : Ce service, fourni par la Bibliothèque américaine de médecine (NLM), dresse une synthèse des renseignements sur la MPS IV, y compris les causes, les symptômes, les tests médicaux, le traitement et le pronostic. [www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001203.htm](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001203.htm)
- **Morquio In Canada** : Ce site fournit des informations sur le syndrome de Morquio A et ses options de prise en charge. [www.morquio.ca](http://www.morquio.ca)
- **Contact d'urgence sur la MPS** : Ce site fournit des informations médicales destinées au personnel du service des urgences qui pourrait avoir à traiter des patients atteints de MPS. [www.mpser.com](http://www.mpser.com)
- **National MPS Society (É.-U)** : Cette organisation américaine offre des informations sur la MPS, y compris un livret dédié à la MPS IV couvrant les caractéristiques et le traitement de la maladie. [www.mpssociety.org](http://www.mpssociety.org)
- **Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)** : Cette base de données fournit des informations détaillées sur les maladies héréditaires, comme la MPS IV. MPS IVA à [www.omim.org/entry/253000](http://www.omim.org/entry/253000) et MPS IVB à [www.omim.org/entry/253010](http://www.omim.org/entry/253010)
- **Orphanet** : Cette organisation, qui dispose d'un portail canadien, présente des informations et des

services liés aux maladies rares et aux médicaments orphelins; ses ressources sont destinées aux personnes et aux familles touchées par la MPS IV, ainsi qu'aux médecins. <http://www.orpha.net/national/CA-FR/index/page-d-accueil/>

- **Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)** : Le RQMO, en partenariat avec la population québécoise touchée par le syndrome de Morquio A, a créé un site qui plaide pour un financement gouvernemental du traitement. [www.mylifecantwait.ca](http://www.mylifecantwait.ca)
- **The Carol Ann Foundation** : Cette fondation américaine est au service des patients et des familles touchées par la MPS IV; elle recueille et partage des informations sur la MPS IV et fournit un réseau de soutien aux familles. [www.morquio.com](http://www.morquio.com)
- **The Isaac Foundation** : Cette organisation aide les familles de personnes atteintes de MPS et plaide pour un financement gouvernemental des traitements. Elle recueille des fonds pour des projets de recherche sur le traitement des MPS. [www.theisaacfoundation.com](http://www.theisaacfoundation.com)



### Recherches sur les maladies rares

Il existe de nombreux types de recherche en cours liés aux maladies rares. Ces recherches sont considérées expérimentales, car aucune donnée probante ne permet d'établir que le ou les traitements à l'étude seront efficaces ou sans danger. Veuillez consulter la Société canadienne des MPS ou votre professionnel de la santé afin d'obtenir les renseignements les plus à jour. Les sites Web indiqués dans la section précédente peuvent aussi fournir des informations sur les dernières études réalisées.

La Société canadienne des MPS s'est donnée comme mission de découvrir des traitements curatifs pour les MPS et les maladies apparentées, et à cette fin, la Société attribue des subventions de recherche. La Société reconnaît le besoin d'une recherche ciblée pour traiter les problèmes osseux, articulaires et cérébraux. La Société a récemment accordé un financement aux études axées sur ces domaines ainsi que sur les biomarqueurs. Pour obtenir d'autres informations sur le programme de recherche de la Société, appelez le 1 800 667-1846 ou visitez le site Web à [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca).

*VIMIZIM<sup>MD</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc., le 3 mars 2016.*



## Préoccupations liées à l'anesthésie

### Table des matières

<b>Aperçu . . .</b>	<b>1</b>
<b>Qu'est-ce qu'une anesthésie?</b>	<b>1</b>
Procédure normale de l'anesthésie générale . . .	2
<b>Différences chez les personnes atteintes de MPS IV . . .</b>	<b>2</b>
Effets des symptômes sous-jacents	2
Risques et complications éventuels	3
<b>Mesures à prendre pour réduire les risques. . .</b>	<b>3</b>
Évaluation des risques avant une procédure . . .	3
Choix et rencontre de l'anesthésiologiste	4
<b>Déroulement du processus global.</b>	<b>5</b>
Préparation . . .	5
Dans la salle d'opération.	6
Dans la salle de réveil . . .	6
<b>Conclusion</b>	<b>6</b>



## Préoccupations liées à l'anesthésie

### Aperçu

Ce document contient la description de diverses options de prise en charge et procédures chirurgicales destinées à traiter les symptômes de la MPS IV. Un bon nombre de ces procédures devra s'effectuer sous anesthésie. Dans le cadre d'une anesthésie générale, un médicament ou un gaz est utilisé pour endormir le patient avant l'opération. Pour s'assurer que la personne sous anesthésie reçoit suffisamment d'oxygène pendant l'opération, un masque laryngé est utilisé, le cas échéant. S'il n'est pas possible d'utiliser un masque laryngé, un tube sera alors inséré dans la gorge et relié à un appareil qui aidera le patient à respirer.

Les cas de MPS IV, notamment ceux à évolution très rapide (extrémité du spectre) présentent un risque particulièrement élevé de complications liées à l'anesthésie. Ainsi, l'intubation de ces patients peut être difficile du fait que la maladie sous-jacente peut avoir rétréci leurs voies aériennes. De plus, il faut protéger la colonne vertébrale lors de la pose du tube, ce qui peut compliquer le processus d'insertion.



*Avec la permission de la Société canadienne des MPS*

il est recommandé d'envisager le regroupement de plusieurs procédures en une seule séance, afin de réduire au minimum le nombre d'anesthésies subies par le patient.

---

### *Sous anesthésie, les personnes atteintes de MPS IV sont à plus haut risque de complications.*

---

Il est important que les personnes atteintes de MPS IV soient dûment évaluées par un anesthésiologiste et qu'elles se soumettent à un examen complet du cœur et des voies respiratoires, avec prises de radiographies, et ce, avant de subir toute procédure médicale nécessitant une anesthésie. Il est également important que de telles interventions soient pratiquées dans un hôpital où le personnel possède des connaissances approfondies de la MPS IV (ou des MPS en général) et de leur traitement, afin de réduire le risque d'éventuelles complications graves. Par ailleurs,

Cette section vise à décrire en détail l'anesthésie et son utilisation chez les personnes atteintes de MPS IV, et s'adresse essentiellement aux personnes atteintes de la maladie ou aux parents d'enfants atteints.

### **Qu'est-ce qu'une anesthésie?**

Le terme « anesthésie » signifie une perte de sensation, notamment de la douleur et du toucher. En général, le terme fait référence à l'utilisation du médicament destiné à supprimer temporairement les sensations, et tout particulièrement, avant une opération chirurgicale.

Il existe trois principaux types d'anesthésie :

- **Anesthésie locale et régionale**
  - Elle engourdit seulement la région du corps qui doit subir une opération, dans le but de la rendre insensible à la douleur.
  - Pendant le traitement médical, le patient reste éveillé et conscient de ce qui se passe autour de lui.
  - Aucun dispositif respiratoire n'est requis.
  - L'*anesthésie locale* fait référence à l'anesthésique ou au « paralysant » administré autour de la région concernée afin de l'insensibiliser aux douleurs.
  - L'*anesthésie régionale* consiste à bloquer la conduction de l'influx nerveux vers la région touchée afin de l'insensibiliser aux douleurs.
  - Parfois, pour désigner l'anesthésie, les termes « locale » et « régionale » sont utilisés de manière interchangeable.
  - Lorsqu'une anesthésie est nécessaire, utiliser de préférence l'anesthésie locale ou régionale accompagnée d'une sédation, le cas échéant.

trachée (conduit respiratoire). Le tube reste dans les voies aériennes tout au long de la procédure, mais est retiré avant que le patient ne se réveille entièrement.

### **Procédure normale de l'anesthésie générale**

1. Un médicament ou un gaz est administré par masque ou par intraveineuse afin d'endormir le patient.
2. Un relaxant musculaire est introduit, qui paralyse tous les muscles, y compris les mécanismes respiratoires.
3. L'oxygène est administré en comprimant un sac relié à un masque facial. Cet approvisionnement est temporaire, le temps d'insérer le tube respiratoire.
4. Un laryngoscope est un instrument que l'anesthésiologiste insère dans la bouche et fait glisser à l'intérieur de la gorge afin d'observer l'entrée du larynx.
5. Un tube (endotrachéal) est introduit dans la trachée par le larynx et le laryngoscope peut alors être retiré.
6. Parfois, il peut être nécessaire d'utiliser un masque laryngé. Dans certains cas, le tube endotrachéal est

---

***Il est important que l'anesthésiologiste évalue correctement les patients atteints de MPS IV avant toute intervention médicale pouvant nécessiter une anesthésie.***

---

- **Anesthésie générale**
  - Elle engourdit l'ensemble du corps qui doit subir une opération, dans le but de supprimer toute sensibilité à la douleur.
  - Le patient est inconscient et incapable de bouger pendant toute la durée du traitement médical.
  - L'utilisation de dispositifs mécaniques est exigée pour assurer la respiration du patient. Sous anesthésie générale, le patient est inconscient; aussi, il est important de contrôler les voies aériennes afin d'assurer l'oxygénation du patient. Certains anesthésiologistes utilisent le masque laryngé en plus d'un bronchoscope souple. Alors que ces techniques relativement nouvelles se sont avérées bénéfiques chez les personnes atteintes de MPS IV, elles exigent que l'anesthésiologiste soit correctement formé et entraîné. Habituellement, pour gérer ce problème, la solution consiste à faire passer un tube dans le larynx (boîte vocale) puis dans la

relié à un appareil qui respire pour le patient pendant l'acte chirurgical.

7. À la fin de la procédure, l'anesthésique est arrêté. Le patient doit commencer à se réveiller dès que les effets de l'anesthésique commencent à s'estomper.
8. Le tube endotrachéal est généralement retiré avant que le patient reprenne entièrement connaissance.

### **Différences chez les personnes atteintes de MPS IV**

#### **Effets des symptômes sous-jacents**

Tout ce qui complique la tâche de l'anesthésiologiste augmente les risques associés à l'intervention médicale proprement dite. Pour les patients atteints de MPS IV, l'effet des GAG accumulés dans de nombreux tissus mous et dans les os peut entraîner certains problèmes. Par exemple :

- L'accumulation des GAG rétrécit les voies nasales, augmente la taille des amygdales et des adénoïdes et entraîne un relâchement des tissus et un épaissement des sécrétions autour du larynx.

Ces problèmes limitent gravement la capacité de l'anesthésiologiste à voir le larynx et à y insérer le tube respiratoire.

- La relaxation musculaire provoquée par l'administration d'un calmant (prémédication) et/ou l'anesthésie générale elle-même obstrue encore davantage les voies aériennes.
- Le sous-développement de l'articulation entre la première et la deuxième vertèbre cervicale (hypoplasie odontoïde) entraîne une instabilité de la zone cervicale (c.-à-d. la nuque) de la colonne vertébrale. Chez les personnes atteintes de MPS IV, la flexion ou l'extension de la nuque, qui est nécessaire à l'anesthésiologiste pour voir le larynx, augmente le risque de compression de la moelle. La capacité limitée à manipuler le cou des personnes atteintes de MPS IV complique la visualisation du larynx, et ce, même pour un anesthésiologiste hautement compétent.

Les personnes atteintes de MPS IV présentent d'autres symptômes qui peuvent aussi contribuer à augmenter les risques associés à l'anesthésie générale. Par exemple :

- Le sous-développement de la cage thoracique restreint les mouvements pulmonaires, et l'accumulation des GAG dans les voies aériennes peut restreindre les échanges gazeux. Ces deux facteurs contribuent aux problèmes respiratoires.
- L'accumulation des GAG dans le cœur et les vaisseaux sanguins peut aussi porter atteinte au système cardiovasculaire.

### **Potentiel de risques et de complications**

En raison des symptômes décrits précédemment, les personnes atteintes de MPS IV peuvent éprouver certaines des complications suivantes liées à l'anesthésie générale :

- Problèmes de colonne vertébrale
  - La colonne vertébrale peut être lésée lors de l'intubation du patient et entraîner une paralysie et la mort.
  - La nécessité de protéger la colonne vertébrale lors de l'intubation peut compliquer le processus d'insertion.
  - La colonne devra également être protégée au moment de tourner ou de positionner le patient sur la table d'opération.

- Problèmes des voies aériennes (respiratoires) :
  - Il peut être difficile d'insérer le tube respiratoire dans la trachée.
  - Il peut être difficile de maintenir les voies aériennes ouvertes après le retrait du tube respiratoire.
  - Le tube respiratoire devra peut-être rester en place après l'opération si la pose initiale était très difficile ou traumatisante.
  - Une trachéostomie d'urgence (incision dans le cou et insertion d'un tube directement dans la trachée) peut s'avérer nécessaire si la voie respiratoire est compromise lors de l'intubation (insertion du tube) ou l'extubation (retrait du tube).
  - À cause des mouvements thoraciques restreints, les personnes atteintes de MPS IV peuvent avoir du mal à évacuer les glaires en toussant, et par conséquent seront vulnérables aux infections pulmonaires.
- Problèmes cardiaques (cœur)
  - Une défaillance cardiaque peut survenir.
  - Le rythme cardiaque peut devenir irrégulier.
  - La pression artérielle peut enregistrer de grandes variations (élevée ou faible).

À noter que cette liste ne sous-entend pas que toutes les personnes atteintes de MPS IV connaîtront ces problèmes. Par ailleurs, le risque de problèmes cardiaques est bien moins élevé que le risque d'une lésion au niveau de la colonne vertébrale ou le risque de problèmes respiratoires liés à l'anesthésie générale.

### **Mesures à prendre pour réduire les risques**

#### **Évaluation des risques avant une procédure**

Si l'opération suggérée suscite des inquiétudes, discutez-en avec votre médecin traitant, votre chirurgien ou généticien médical. Il pourrait vous conseiller d'obtenir un deuxième avis. Il faut évaluer les risques de l'anesthésie générale par rapport aux bénéfices apportés par l'opération ou l'intervention chirurgicale.

Avant de subir une anesthésie, il est possible de déterminer, pour de nombreuses personnes atteintes de MPS IV, si elles présentent un risque nettement accru associé à une telle procédure. Bien que les complications liées à l'anesthésie peuvent ne pas être entièrement évitables, une consultation préopératoire avec un anesthésiologiste formé et entraîné dans le domaine des MPS et/ou des intubations difficiles peut aider à faire face aux situations imprévisibles et à limiter les complications.

De plus, une évaluation réalisée par un pneumologue (médecin des poumons) et un cardiologue (médecin du cœur) peut s'avérer utile pour déterminer les risques préopératoires. Le pneumologue peut recommander une étude du sommeil et un test de la fonction pulmonaire. Selon son appréciation médicale, il peut souhaiter examiner la structure des voies aériennes en utilisant un bronchoscope souple, petit tube utilisé pour l'observation des voies aériennes.

### **Choix et rencontre de l'anesthésiologiste**

Pour les enfants et les adultes atteints de MPS IV devant subir des interventions médicales, il est plus sûr de choisir un grand hôpital réputé pour son expérience dans le traitement des MPS. Cela implique généralement un transport du patient vers un centre médical régional ou un hôpital universitaire. Par conséquent, il est important que les parents ou les personnes atteintes de MPS repèrent les hôpitaux de leur région capables de prendre en charge les patients atteints de MPS IV.

---

### ***Il est nécessaire d'évaluer les risques de l'anesthésie par rapport aux bénéfices apportés par l'opération ou l'intervention chirurgicale.***

---

Pour la plupart de ces patients, l'anesthésie n'a jamais rien de simple; aussi, les procédures prévues doivent toujours comprendre une évaluation détaillée réalisée par un pédiatre ou un anesthésiologiste dûment formé et entraîné. En fait, pour de nombreuses procédures chirurgicales, il peut être important de choisir l'anesthésiologiste *avant* même de choisir le chirurgien. L'anesthésiologiste doit être consulté pendant le processus de planification de l'intervention chirurgicale et pendant l'examen précédant l'opération.

L'anesthésiologiste est responsable de choisir la méthode d'anesthésie la mieux adaptée au patient. Ce point comporte plusieurs aspects :

- Étant donné que la MPS IV présente des voies aériennes complexes et rend souvent l'intubation impossible par les méthodes traditionnelles, l'anesthésiologiste devra utiliser d'autres méthodes. Par exemple, le bronchoscope peut servir à passer le tube respiratoire dans la trachée au début de la procédure. Certains anesthésiologistes utilisent un masque laryngé en plus d'un bronchoscope souple. Alors que ces techniques relativement nouvelles se sont avérées bénéfiques chez les personnes atteintes de MPS IV, elles exigent que l'anesthésiologiste soit correctement formé et entraîné.
- Pour certaines procédures, un anesthésique local peut être une solution. L'anesthésiologiste ou un membre de l'équipe médicale peut rencontrer le patient avant la procédure et prescrire le calmant qui servira à préparer l'anesthésie.
- Des outils rigides de déplacement des tissus mous, conçus particulièrement pour les intubations complexes, peuvent être utilisés chez les enfants atteints de MPS IV. Les vidéo-laryngoscopes fournissent des images claires en continu de la voie aérienne et de la pose du tube avec un minimum de mouvements cervicaux. Ceux-ci sont dangereux pour les personnes atteintes de MPS IV qui présentent une instabilité de la colonne cervicale.

- Certaines mesures peuvent être prises pour rendre le processus plus sûr, comme par exemple éviter certains médicaments anesthésiques, ou stabiliser la nuque d'une personne ayant des problèmes de colonne cervicale.

L'anesthésiologiste doit être au courant de votre affection ou de celle de votre enfant ainsi que des problèmes éventuels. Informez l'équipe médicale de tout handicap ou de tout problème visuel ou auditif dont vous ou votre enfant souffrez, et apportez vos appareils auditifs ou lunettes afin d'aider l'équipe médicale à mieux communiquer avec vous ou votre enfant. Il peut s'avérer utile d'informer l'anesthésiologiste des interventions subies antérieurement. Par exemple, certaines personnes craignent les piqûres ou n'aiment pas l'odeur des agents gazeux.



Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.

### Déroulement du processus global

#### Préparation

La section ci-dessous porte sur les étapes liées à la préparation du patient en vue de l'anesthésie générale.

#### Consentement

Le chirurgien ou les membres de l'équipe médicale expliqueront le déroulement prévu de l'opération ou de la procédure. Un des parents ou le patient devra signer un formulaire de consentement éclairé. Le patient et/ou les parents doivent poser des questions jusqu'à ce qu'ils se sentent complètement à l'aise avec le contenu du formulaire. Si le patient est un enfant et qu'il est en âge de comprendre, il devra peut-être aussi signer le formulaire de consentement.

#### « Ne rien administrer par voie orale »

En général, les patients devant subir une intervention chirurgicale ne doivent ni manger ni boire pendant 6 à 8 heures avant l'anesthésie. Il est important que le patient soit à jeun car le passage du contenu gastrique dans les poumons représente une complication sévère de l'anesthésie générale, en particulier chez les personnes atteintes de MPS IV.

#### Prémédication

Une prémédication est un calmant administré avant l'anesthésie générale. La prémédication varie selon l'âge du patient et le type de procédure. Elle est généralement administrée pour détendre le patient, assécher la bouche et la gorge et faciliter l'administration de l'anesthésique. La prémédication peut être prise par voie orale (p. ex. sous forme de boisson) ou injectée par voie intraveineuse (IV) ou intramusculaire (IM) dans la cuisse ou le fessier. Certains patients peuvent se montrer irritables jusqu'à ce que le médicament agisse. De plus, les patients peuvent tout à coup chanceler. Pour leur sécurité, il vaut mieux qu'ils s'allongent sur le lit ou qu'ils restent assis à côté d'un fournisseur de soins. Si le patient s'endort, il est recommandé qu'il s'allonge sur le lit ou qu'il reste en position horizontale, car la pression artérielle peut chuter s'il reste debout. De temps en temps, une prémédication administrée aux personnes atteintes de MPS IV provoquera des effets inverses, comme des effets énergisants au lieu d'effets somnolents. Si le patient a déjà été victime de tels effets inverses, il doit en informer l'anesthésiologiste et préciser le type de médication responsable.

#### Crème anesthésique

Si l'anesthésique est injecté par voie IV, une crème anesthésique peut être appliquée au point d'injection une heure avant l'opération. La crème peut insensibiliser la région et faciliter la mise en place de l'aiguille. Malheureusement, la crème sert uniquement à insensibiliser la peau et n'atténue pas la douleur de l'injection par voie IM administrée dans le cadre de la prémédication.



*Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.*

### **Dans la salle d'opération**

Une infirmière accompagne toujours le patient dans la salle d'opération. S'il s'agit d'un enfant, il peut garder son oursin, sa poupée, son doudou avec lui.

Parfois, les parents restent auprès de l'enfant dans la salle d'opération jusqu'à ce qu'il s'endorme; toutefois, il faut discuter et convenir à l'avance de ces modalités avec l'anesthésiologiste. Le parent présent devra peut-être enfiler une blouse et des couvre-chaussures avant d'entrer dans la zone stérile du bloc opératoire.

L'anesthésiologiste expliquera la procédure utilisée. Tel qu'il a été décrit précédemment, pour endormir le patient, il est possible d'utiliser une injection IV ou un masque par lequel le patient respire le gaz anesthésiant.

Parfois, les jeunes enfants peuvent rester sur les genoux de leurs parents pendant l'administration du gaz. Une fois que l'enfant est endormi, les parents doivent quitter la salle d'opération. Il est important que les parents quittent la pièce sans délai, car l'anesthésiologiste doit agir vite et avec des gestes précis pour assurer la sécurité de l'enfant. L'infirmière estimera la durée pendant laquelle le patient restera dans la salle d'opération. De nombreux parents ou fournisseurs de soins préfèrent partir se promener ou

aller se restaurer pendant ce temps. S'il est prévu de conduire le patient en unité de soins intensifs après l'intervention, vous pouvez être invité à visiter les lieux au préalable. De nombreuses opérations prennent plus de temps que prévu; en fin d'intervention, les patients sont généralement amenés en salle de réveil avant de revenir dans leur chambre ou d'être autorisés à quitter l'hôpital. En cas d'inquiétude, les parents peuvent demander à l'infirmière de vérifier l'état de l'enfant. Dans la plupart des hôpitaux pour enfants, les parents sont autorisés à retrouver leur enfant une fois qu'il se trouve dans la salle de réveil.

### **La salle de réveil**

Après l'anesthésie, le patient peut être dans un état de somnolence ou de confusion (p. ex. ne pas savoir où il est). Pour un enfant, entendre des voix familières peut l'aider à se détendre et à s'endormir plus profondément. L'infirmière indiquera le moment où le patient pourra boire en toute sécurité.

Il est possible que le patient reste sous intubation (tube respiratoire en place) ou sous ventilation (appareil respiratoire) pendant quelque temps après l'opération; ainsi, pour les jeunes patients, assurez-vous de choisir un hôpital qui dispose d'une unité de soins intensifs pédiatriques. Chez les enfants comme chez les adultes, même les procédures mineures peuvent nécessiter un séjour en soins intensifs pour une surveillance continue de la respiration.

La chirurgie ambulatoire (le patient rentre à son domicile le jour même de l'opération) peut ne pas convenir aux personnes gravement atteintes, même s'il s'agit d'opérations de routine.

### **Conclusion**

Lorsque le choix est permis, il vaut mieux opter pour l'anesthésie locale ou régionale plutôt que l'anesthésie générale; toutefois, dans de nombreux cas, l'anesthésie générale demeure la seule option pour de nombreux patients atteints de MPS IV. Cette section a mis l'accent sur certains risques et complications associés à l'anesthésie générale chez les personnes atteintes de MPS IV, ainsi que sur les étapes à suivre pour tenter de les minimiser. Les informations contenues dans ce document sont destinées à aider les patients, les fournisseurs de soins et les médecins à se préparer avant l'anesthésie. Nous souhaitons qu'elles permettent aux patients concernés de recevoir en toute sécurité les soins dont ils ont besoin pour améliorer leur état de santé à long terme.

# Vivre avec une MPS IV

## Table des matières

<b>Aperçu . . .</b>	<b>1</b>
<b>Conseils pour bien s'organiser</b>	<b>1</b>
Journal de la MPS IV . . .	1
Soutien émotionnel . . .	1
Vie au quotidien avec la MPS IV.	3
<b>Discussions avec la famille</b>	<b>4</b>
Famille immédiate	4
Famille élargie . . .	7
<b>Discussions avec les médecins</b>	<b>8</b>
Raisons importantes pour discuter avec le médecin . . .	8
Conseils pour trouver le bon médecin . . .	8
Préparation de la visite chez le médecin	8
<b>Début de l'âge adulte – une période de transition. . .</b>	<b>.10</b>
Soins de santé . . .	.10
Planification de l'avenir . . .	.10
Nouvelles amitiés et relations amoureuses . . .	.10
Réseautage . . .	11
Éducation . . .	11
Choix d'une carrière . . .	11
Leçons tirées de personnes atteintes de MPS . . .	.12
<b>Discussions avec les employeurs</b>	<b>.12</b>
Pour les parents d'enfants atteints de MPS IV . . .	.12
Pour les personnes atteintes de MPS IV	.13
<b>Discussions avec les enseignants . . .</b>	<b>.14</b>
<b>Sources de soutien et d'information</b>	<b>.14</b>
Ressources de la Société canadienne des MPS . . .	.14
Ressources pour l'adaptation à la vie quotidienne . . .	.14
Sites Web . . .	.15



## Vivre avec une MPS IV

### Aperçu

La présente section vise à fournir des recommandations, des conseils et des ressources de soutien sur un grand nombre de différents sujets. Si de nombreuses sections ciblent davantage les fournisseurs de soins, certaines ciblent particulièrement les patients atteints de MPS IV.



### Conseils pour bien s'organiser *Journal de la MPS IV*

Dans la mesure où vous aurez affaire à de nombreux médecins, il est crucial que vous teniez un dossier complet de vos visites médicales, traitements, rendez-vous et impressions. Vous pouvez utiliser le journal de la MPS IV inclus dans le guide d'apprentissage pour vous aider à conserver toutes les informations dans un seul et même dossier. Le journal est facile à utiliser; de plus, si vous manquez de place, vous pouvez faire des



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

financement et des groupes de soutien. Il n'existe pas de solution universelle; les besoins et les personnalités de chacun sont différents. Voici quelques suggestions pour obtenir un soutien émotionnel :

***Utilisez le journal de la MPS IV pour y inscrire vos visites médicales, vos traitements, vos rendez-vous et même vos impressions – et avoir tous ces renseignements dans un seul et même document!***

photocopier ou télécharger des pages supplémentaires à partir du site Web de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) : [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.



### Soutien émotionnel

*Pour les parents ayant un enfant atteint de la MPS IV*

En tant que parent d'un enfant atteint de la MPS IV, vous consacrerez beaucoup de temps et d'énergie à faciliter son quotidien. Mais que se passera-t-il le jour où vous-même aurez besoin d'aide? À la pose du diagnostic, les parents peuvent éprouver une variété de sentiments, dont la peur, le chagrin, l'incertitude et l'impression qu'on les noie sous les informations. Ils peuvent aussi se sentir soulagés qu'il existe un diagnostic pour expliquer les symptômes de leur enfant. Avec le temps, les parents peuvent se sentir frustrés, isolés, stressés et épuisés.

Si c'est ce que vous ressentez, vous n'êtes pas seul. De nombreux services sont disponibles pour aider les parents à surmonter les épreuves, y compris des soins de répit, des séances de counseling, des options de

- **Discutez avec les autres familles touchées par la MPS IV.** La Société canadienne des MPS peut vous mettre en relation avec d'autres familles qui se sont portées volontaires pour partager leurs expériences et offrir un soutien émotionnel à ceux touchés par la MPS IV. Chaque année, la Société publie un répertoire de liaisons familiales (Family Referral Directory) afin de permettre un contact entre les familles qui habitent dans la même région ou vivent des circonstances similaires. Certaines familles ont créé des sites Web afin de partager leurs expériences. Pour plus d'informations, visitez [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca). Vous pouvez également assister aux réunions MPS et aux événements ou conférences organisés pour les familles. Ces événements permettent aux familles touchées par la MPS IV de se rencontrer pour partager un message d'espoir.
- **Pour plus d'informations à ce sujet, appelez la Société canadienne des MPS au 1 800 667-1846.** De nombreuses personnes admettent que parler à quelqu'un qui les comprend leur permet non seulement de se sentir moins seules, mais aussi d'apaiser leurs craintes.

- **Appuyez-vous sur votre famille, vos amis et votre communauté religieuse.** Même s'ils n'ont pas d'expérience directe avec la MPS IV, ce sont des personnes bienveillantes qui souhaitent avant tout vous aider. Il est important que vous mainteniez régulièrement le contact avec votre « réseau de soutien ». Pensez aux façons dont votre entourage pourrait vous rendre service, comme en passant chez vous pour prendre des nouvelles, en faisant vos courses, en gardant vos enfants ou en vous apportant des plats cuisinés. Vous faire aider, même pour des petites choses, vous soulagera grandement.
- **Déposez une demande de subvention d'aide au répit (Respite Grant) dans le cadre du programme d'aide aux familles de la Société canadienne des MPS.** Pour plus de détails, visitez le site Web de la Société ou appelez le 1 800 667-1846.
- **Faites preuve d'indulgence envers vous-même.** Bien que votre rôle de fournisseur de soins soit très important, essayez de ne pas négliger vos propres besoins. Essayez d'obtenir des soins de répit ou autre, et accordez-vous régulièrement un peu de temps pour vous détendre. Continuez à vous épanouir et à avoir une vie sociale.

vers les services de répit ou font appel à quelqu'un qui vient les aider régulièrement en période chargée. Les personnes atteintes de MPS à évolution lente peuvent aussi avoir besoin d'aide pour devenir plus autonomes, et un séjour avec d'autres personnes en situation de handicap peut leur être bénéfique.

- **Soumettez une demande de vœu à exaucer :** Plusieurs fondations ont pour mission d'apporter de la joie aux enfants et aux familles touchés par des maladies comme la MPS IV. Pour cela, elles réalisent le vœu d'un enfant, que ce soit partir en voyage ou rencontrer un acteur célèbre. Ces organisations sont entre autres : Fais-Un-Vœu<sup>MD</sup> Canada (<https://faisunvoeu.ca/fr>), la Fondation Rêves d'enfants (<http://www.revesdenfants.ca>), et Fondation pour l'enfance Starlight (<http://www.starlightquebec.org/fr/home>).

Ce n'est pas toujours facile de demander de l'aide. Mais l'aide existe quelque part... obtenez un soutien émotionnel si vous ne vous sentez plus capable de gérer la situation.

---

*Bien que les parents ne puissent pas changer le diagnostic de la MPS IVe, ils peuvent jouer un rôle sur la façon dont le diagnostic affecte leur enfant et le reste de la famille.*

---

- **Faites une pause.** S'occuper d'un enfant est un travail exigeant. Les parents ont besoin de faire une pause et de se détendre; mais cela peut ne pas être possible avec un enfant atteint de MPS IV. Les frères et sœurs ont aussi besoin d'attention, mais les sorties en famille avec un enfant atteint de MPS IV à évolution rapide ne sont pas toujours faciles. Des organisations comme Kids Up Front Foundation (<http://kidsupfront.com>) et la Fondation pour l'enfance Starlight (<http://www.starlightquebec.org/fr/home>) offrent des programmes gratuits pour aider les familles touchées par des maladies, comme la MPS IV, à prendre part à des sorties récréatives, comme aller au zoo ou assister à un événement sportif ou un spectacle. De nombreux parents se tournent

#### *Pour les adultes atteints de MPS IV*

En tant qu'adulte atteint de MPS IV, vous devez faire face à un autre lot de difficultés. La MPS IV est une affaire de famille de bien des façons. Bien que vous soyez le principal concerné par la maladie, elle finit par toucher aussi tous les proches. Si vous êtes marié ou vivez en couple, votre partenaire devra peut-être assumer une plus grande part des responsabilités domestiques. Il est important de communiquer et d'exprimer les sentiments que provoquent ces changements. Si vous ou votre conjoint avez des enfants, sachez qu'ils peuvent ne pas bien comprendre pourquoi vous êtes si facilement fatigué. Ils peuvent même penser que vous êtes à l'article de la mort ou qu'ils sont la cause de votre maladie. Parlez ouvertement de la maladie, expliquez-leur comment la maladie va changer la dynamique familiale et ce qu'ils peuvent faire pour aider les choses.

### **Vie au quotidien avec la MPS IV**

Les défis associés aux symptômes de la MPS IV peuvent avoir des répercussions sur les capacités d'une personne à gérer les activités et le stress de la vie quotidienne. Voici quelques stratégies d'adaptation pour vous aider à surmonter les problèmes courants.

- **Adaptation du domicile.** Aménager le logement d'une personne atteinte de MPS IV pour mieux répondre à ses besoins l'aidera à vivre plus sereinement au quotidien. Un logement à un étage est l'idéal en matière d'accessibilité; toutefois, il existe des ascenseurs pour fauteuil roulant (monte-escaliers) ou des ascenseurs verticaux pour les maisons à plusieurs niveaux. Des aménagements



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

### **Les réponses aux questions doivent être honnêtes, directes et adaptées à l'âge.**

peuvent aussi être réalisés à l'extérieur du logement, comme l'élargissement d'une allée, l'installation de rampes d'accès ou de mains courantes ajustées à la taille de la personne atteinte de MPS IV. À l'intérieur, les portes et couloirs doivent être larges, et les accessoires, comme les interrupteurs et les poignées, doivent être ajustés à la bonne hauteur. Les salles de bains doivent être suffisamment grandes pour permettre l'accès par fauteuil roulant, et équipées de barres d'appui pour douche, baignoire et toilettes. Dans la chambre, un matelas doit être posé directement au sol si la personne atteinte de MPS IV est susceptible de tomber du lit. Le programme d'aide aux familles de la Société canadienne des MPS offre des subventions pour compenser les coûts associés aux rénovations domiciliaires. Pour obtenir les lignes directrices liées au programme ainsi que les formulaires de demande, visitez [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca).

- **Bien vivre les questions et le regard des autres.** À certains moments, des inconnus peuvent poser des questions aux personnes atteintes de MPS IV ou leur porter un regard insistant. C'est à vous de décider comment réagir. Vous pouvez utiliser deux stratégies de base pour gérer les indécidables, soit les ignorer, soit tenter d'expliquer la situation. Toutefois, sourire et répondre aux questions aideront à diffuser l'information et à sensibiliser le public. Vous pouvez apporter des dépliants et des brochures afin de faire connaître la maladie. Pour répondre aux regards insistants, vous pourriez dire quelque chose comme « Merci de remarquer notre fille. Elle est jolie, n'est-ce pas?

Si vous avez des questions à son sujet, on serait ravi d'y répondre ». Sachez que personne ne peut vous enlever votre dignité ou celle de votre enfant.

- **Planifiez vos voyages.** Voyager avec des enfants est toujours un défi. Lorsque vous voyagez avec un enfant atteint de MPS IV, pensez à faire des pauses pendant les longs trajets pour lui donner votre attention complète. Si votre enfant a tendance à fuguer dans les lieux publics, assurez-vous que les étiquettes de ses vêtements comportent des coordonnées. Si vous voyagez par avion, informez la compagnie aérienne un jour ou deux avant le départ de votre besoin d'assistance à l'embarquement et demandez si une poussette ou un fauteuil roulant peuvent vous être fournis, le cas échéant. Il est souhaitable que les adolescents et adultes atteints de MPS IV portent un bracelet MedicAlert et glissent une carte médicale dans leur portefeuille pour permettre au personnel médical d'agir rapidement en cas d'urgence.

Le gouvernement canadien publie des renseignements en français et en anglais sur les transports et voyages accessibles, et sur les normes de services connexes. Les sites Web mentionnés fournissent des informations sur les services de transports locaux et interurbains au Canada (avion, train, navette fluviale et bus).

- **Access to Travel :**  
<http://www.accesstotravel.gc.ca/1.aspx?lang=en>
- **Voyage accessible :**  
<http://www.accesstotravel.gc.ca/1.aspx?lang=fr>
- **FAQ : Accessible Transportation :**  
<https://www.otc-cta.gc.ca/eng/faq-accessible-transportation>
- **FAQ : Transports accessibles :**  
<https://www.otc-cta.gc.ca/fra/faq-transports-accessibles>
- **Accessible Transportation :**  
<http://www.tc.gc.ca/eng/policy/acc-accf-menu.htm>
- **Transports accessibles :**  
<http://www.tc.gc.ca/fra/politique/acc-accf-menu.htm>

Le document « Daily Living with MPS and Related Diseases » publié conjointement avec la Société canadienne des MPS et la Société américaine des MPS contient des conseils et une mine d'informations sur comment vivre au quotidien avec une MPS. Ce document est en ligne à <http://www.mpssociety.ca/page/publications.aspx>.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

d'une famille. Après le premier choc, le désarroi, le chagrin, le désespoir et la colère se dissipent quelque peu. Les parents reprennent le dessus et s'organisent pour faire face à la nouvelle situation. Ils comprennent qu'ils ne pourront pas changer le diagnostic; en revanche, ils peuvent changer les conséquences du diagnostic sur

*En informant en permanence les frères et sœurs, vous leur donnerez un sentiment d'importance et l'occasion de participer activement au processus; de plus, cela peut atténuer le ressentiment et renforcer les liens parentaux et fraternels.*

## Discussions avec la famille

### Famille immédiate

Pour les parents ayant un enfant atteint de MPS IV, l'annonce du diagnostic de MPS IV peut être un événement marquant qui altère profondément la vie



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

leur enfant et le reste de la famille. Alors que vous élaborez un plan de prise en charge de la MPS IV, voici quelques suggestions qui pourraient vous aider.

**Discutez de la MPS IV avec l'enfant atteint et ses frères et sœurs non atteints.** Les parents peuvent avoir du mal à décider de la quantité d'informations à partager avec l'enfant atteint et ses frères et sœurs. Malgré une certaine tendance à vouloir occulter l'information pour protéger les enfants et leur éviter une anxiété inutile, il vaut souvent mieux faire preuve de la plus grande ouverture et honnêteté possible. Sachez que l'enfant atteint de MPS IV et ses frères et sœurs peuvent être très perspicaces. Ils sauront probablement que leurs parents ne sont pas parfaitement honnêtes avec eux, et pourront développer des sentiments de confusion ou de méfiance. Vous pouvez fournir à petites doses des informations adaptées à l'âge de l'enfant et à son niveau de compréhension. Les enfants (atteints et non atteints) doivent pouvoir s'adresser à leurs parents en cas de questions après ces discussions. Les réponses aux questions doivent être honnêtes, directes et adaptées à l'âge.

**Aidez les enfants à gérer leurs émotions concernant la maladie.** Les parents ont la tâche difficile d'aider l'enfant atteint et la fratrie à gérer toute une gamme d'émotions associées à la maladie. Il est essentiel d'apporter un soutien par l'écoute et le dialogue. Les enfants plus jeunes peuvent penser que la MPS IV est une punition pour une bêtise qu'ils ont commise. L'enfant plus âgé exprimera peut-être ses émotions ou ses préoccupations pour ne pas causer de contrariété à ses parents. Il est important de rassurer tous les enfants (atteints et non atteints) sur le fait que la MPS IV n'est la faute de personne. Les enfants doivent savoir qu'ils peuvent parler à leurs parents de leurs sentiments ou préoccupations sans crainte d'être jugés ou de leur causer de la peine. D'autre part, les pensées et les émotions des enfants concernant la MPS IV peuvent évoluer avec le temps. Il est donc important de maintenir les lignes de communication ouvertes en permanence.

**Préparez les enfants aux procédures médicales.** Les enfants ont besoin de savoir à quoi ils peuvent s'attendre. Les parents pensent peut-être



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

un sentiment d'importance et l'occasion de s'impliquer activement; de plus, cela peut atténuer le ressentiment et renforcer les liens parentaux et fraternels. À noter que l'information à fournir doit être adaptée à l'âge des enfants, et que les enfants doivent être encouragés à poser des questions.

---

*Tout comme les autres enfants, les enfants atteints de MPS IV ont besoin de règles de discipline adaptées.*

---

protéger l'enfant atteint de MPS IV en dissimulant l'information liée aux procédures potentiellement douloureuses ou inconfortables; toutefois, cette approche peut en fait augmenter l'anxiété de l'enfant. Il est souhaitable que les parents prennent le temps de préparer l'enfant concerné, mais aussi ses frères et sœurs, en vue de l'intervention médicale. Les parents doivent expliquer les raisons de l'intervention, qui la réalisera, avec quels instruments, et s'il faut s'attendre à des douleurs ou de l'inconfort et enfin, combien de temps prendra leur rétablissement.

Alors que la plupart des hôpitaux pédiatriques sont équipés pour accueillir, rassurer et aider les enfants à passer cette épreuve, c'est aux parents qu'il revient de préparer les frères et sœurs. Les frères et sœurs peuvent éprouver de l'anxiété du fait que les parents sont absents ou qu'ils ne s'occupent pas assez d'eux. Ils peuvent aussi redouter l'issue de l'intervention ou craindre de manquer des activités prévues à cause du peu de disponibilité de leurs parents. En informant en permanence les frères et sœurs, vous leur donnerez

**Proposez des choix aux enfants.** Par moment, les enfants atteints de MPS IV et leurs frères et sœurs peuvent penser n'avoir que peu de contrôle sur leur vie. Il est donc important que les parents leur donnent, au contraire, le sentiment d'exercer un plus grand contrôle. Pour accomplir cet objectif, les parents peuvent, dans la mesure du possible, proposer des choix aux enfants. Quand la situation s'avère appropriée, les enfants atteints de MPS IV pourront choisir dans quel bras effectuer la perfusion, ce qu'ils mangeront, ou à quel moment ils joueront ou feront leurs devoirs. De même, les frères et sœurs pourront décider des petits services qu'ils rendront et quand le faire.

**Aidez vos enfants à mener une vie aussi normale que possible.** Les parents doivent essayer autant que possible de traiter l'enfant atteint de MPS IV et ses frères et sœurs comme tous les autres enfants. Tout en reconnaissant que l'enfant atteint de MPS IV a des besoins spéciaux, il est important que les parents l'encouragent lui et ses frères et sœurs à partager les activités des enfants du même âge. Les parents doivent s'assurer que les frères et sœurs et les camarades de jeux sachent quels types d'activités conviennent à l'enfant atteint de MPS IV.

**Ne craignez pas de discipliner l'enfant atteint de MPS IV.** De nombreux parents hésitent à établir les mêmes limites pour l'enfant atteint de MPS IV que pour les frères et sœurs en bonne santé. Toutefois, tout comme les autres enfants, les enfants atteints de

en s'occupant du petit malade. Il suffit de leur expliquer clairement les tâches à effectuer et de les complimenter lorsqu'ils le méritent.

**Instaurez et maintenez autant que possible des routines familiales.** En général, les enfants aiment les routines car elles rendent le quotidien prévisible. Bien que cela ne soit pas toujours possible au sein d'une famille touchée par la MPS IV, un effort doit être fait pour que chaque membre de la famille maintienne ses habitudes et son emploi du temps.

**Faites attention aux enfants qui surprennent vos conversations.** Les parents doivent redoubler de prudence lorsqu'ils discutent à portée de voix de leurs enfants (atteints et en bonne santé). Il est important que les parents fournissent aux enfants des

---

### *Une discussion sur la MPS IV peut vous aider vous et votre famille.*

---

MPS IV ont besoin de règles de discipline. Lorsque les parents maintiennent structure et régularité, l'enfant se sent sécurisé et serein. Une discipline adéquate permet aux enfants d'apprendre à mieux contrôler leur comportement. Dans la mesure du possible, les parents doivent s'assurer d'être cohérents dans leur méthode, peu importe le jour, l'heure, la personne responsable de discipliner l'enfant (parents et fournisseurs de soins) ou celle ou celui qui est discipliné. Une méthode de discipline appliquée à tous de façon cohérente renforcera les liens fraternels. Parmi les techniques efficaces, notons : féliciter les bons comportements, mettre à l'écart les jeunes enfants pour leur donner un temps de réflexion et restreindre les privilèges des enfants plus âgés.

**Donnez des responsabilités aux enfants.** Tout comme les enfants ont besoin de discipline, ils ont aussi besoin qu'on leur donne des responsabilités. Favoriser la responsabilité est l'une des manières d'aider un enfant atteint de MPS IV à mener une vie aussi normale que possible. Pour attribuer des tâches à l'enfant atteint de MPS IV, les parents doivent faire preuve de bon sens et s'assurer que l'enfant pourra les accomplir avec succès. Les exigences de chaque tâche doivent être claires et cohérentes. Les parents doivent féliciter l'enfant pour lui montrer que ses efforts sont appréciés. Les frères et sœurs peuvent se sentir valorisés

informations cohérentes et adaptées à l'âge. Les enfants ne doivent pas être exposés aux conflits entourant la MPS IV et sa prise en charge, qu'elle ait lieu au domicile ou dans un cadre médical. De tels conflits peuvent déstabiliser l'enfant et le rendre méfiant.

**Préparez vos enfants à la réaction des autres.** Bien souvent, les enfants atteints de MPS IV et leurs frères et sœurs ne savent pas quoi répondre aux questions qu'on leur pose sur la maladie. Pour aider leurs enfants, les parents peuvent proposer des explications adaptées à l'âge sur la maladie et ses différentes conséquences. Les parents devront aussi expliquer aux enfants comment gérer les taquineries. Les jeux de rôle peuvent être utiles pour aider les enfants à formuler des réponses aux questions ou aux moqueries qui peuvent venir de personnes peu familiarisées avec la MPS IV.



## Famille élargie

Pour les parents ayant un enfant atteint de la MPS IV

### Discutez avec vos proches

Une discussion sur la MPS IV peut vous aider vous et vos proches. Étant donné que la MPS IV est une maladie génétique, les autres membres de la famille peuvent être porteurs du gène défectueux. À moins que les autres membres de la famille aient des enfants issus de partenaires ayant des antécédents de MPS IV, il est peu probable qu'ils aient des enfants atteints de la maladie. Toutefois, le fait de leur expliquer que la MPS IV est une maladie héréditaire peut les encourager à faire un test génétique. Parler aux proches peut aussi leur permettre de comprendre ce que vous traversez. Plus ils en sauront sur la MPS IV et plus ils seront en mesure de vous aider. Pour plus d'informations sur le test génétique, voir la partie « Quel est le mode de transmission de la MPS IV? » à la section « La mucopolysaccharidose IV (MPS IV) ».

### Conseils pour discuter avec les proches

Il n'est pas facile de parler de la MPS IV à sa famille. Planifier la discussion vous y aidera. Tout d'abord, pour informer votre famille, vous devrez décider du moment et du lieu. Inscrivez les sujets que vous voulez aborder. Pensez aux réactions de vos proches et à la façon dont vous y répondrez. L'information ci-dessous vise à vous aider dans chacune de ces étapes.

### Quel est le moment idéal pour les informer?

Laissez-vous du temps après le diagnostic pour absorber toutes les nouvelles informations et pour gérer la situation d'abord au sein de votre famille immédiate. Ensuite, vous pourrez informer d'autres membres de la famille. Il n'existe pas de « moment idéal », mais essayez de rencontrer vos proches en personne, lorsqu'ils ont le temps de vous écouter et ne sont pas préoccupés par leurs propres problèmes.

### Que dois-je leur dire?

Il n'existe pas de règles absolues en ce qui concerne les informations à donner à vos proches. Avant de leur parler, préparez les grandes lignes de ce que vous comptez dire. Cela vous aidera à décider de ce que vous voulez partager et de ce que vous préférez garder pour vous. Il est tout à fait normal de ne pas vouloir discuter de certains détails.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

Voici certains points que vous pourriez décider d'inclure :

- Qu'est-ce qu'une MPS? Expliquez que l'évolution de la maladie est très variable; les personnes atteintes de la MPS IV ne présentent pas toutes les mêmes complications.
- Quand les symptômes sont-ils apparus? Quelles ont été leurs répercussions sur votre vie?
- Où avez-vous trouvé de l'aide et comment avez-vous obtenu un diagnostic?
- Quel est l'état de santé actuel de l'enfant?
- Quels sont les traitements disponibles pour la MPS IV? Avez-vous décidé du traitement le mieux adapté à votre situation? Est-ce que le traitement commencera bientôt et quelles seront les conséquences pour votre famille?
- Comment vous et votre famille arrivez-vous à garder une attitude positive?
- Comment les autres membres de la famille peuvent-ils en apprendre plus sur la MPS IV?
- Comment les proches peuvent-ils vous aider?
- Quelle est la signification de ce diagnostic pour les autres membres de la famille? Devraient-ils faire le test de dépistage?

Cette liste est destinée à guider votre discussion. Vous n'êtes pas obligé d'aborder certains des sujets s'ils vous gênent. Les réponses à ces questions dépendront de votre situation personnelle. Pour plus d'informations, vous pouvez consulter votre médecin, la Société canadienne des MPS ou le présent guide d'apprentissage.

### *Réactions éventuelles et conseils pour y faire face*

Il est impossible de prédire les réactions de vos proches à l'annonce de la nouvelle. Toutefois, il existe quelques réactions communes :

- Ils aimeront peut-être savoir comment ils peuvent vous aider. Pour mieux vous préparer, pensez à l'avance aux services qu'ils pourraient vous rendre (p. ex. gardiennage de votre maison, courses occasionnelles).
- Ils peuvent souhaiter en savoir plus sur la MPS IV. Pensez à créer une liste de quelques ressources (voir « Source de soutien et d'information » ci-après dans la section) et à apporter des documents informatifs.
- Ils peuvent s'inquiéter du risque de MPS IV pour eux et leurs enfants. Pour les rassurer, expliquez-leur le mécanisme de transmission de la MPS IV (voir « Quel est le mode de transmission de la MPS IV? » à la section « **Mucopolysaccharidose IV (MPS IV)** »).

La MPS IV peut provoquer de nombreux défis, dont des difficultés liées à la mobilité. Les parents ayant un enfant atteint de MPS IV peuvent se sentir impuissants et incertains vis-à-vis de son avenir. Les personnes plus âgées atteintes de MPS IV peuvent être frustrées de ne pas pouvoir participer à certaines activités ou de perdre une certaine liberté de choix. Vous pouvez jouer une part active dans le traitement de votre maladie et collaborer avec votre médecin pour prendre les décisions les mieux adaptées à vos besoins ou ceux de votre enfant.

### **Conseils pour trouver le bon médecin**

Que la maladie vienne d'être diagnostiquée ou que vous changiez de médecin, il est important de choisir un médecin généraliste (MG) ou un pédiatre avec qui vous ou votre enfant vous sentez à l'aise. Tenez compte des qualités auxquelles vous attachez de l'importance. Si vous changez de médecin, pensez aux qualités que vous aimiez chez votre ancien médecin. Y avait-il certains aspects de son approche que vous aimiez

## **Pour participer activement au traitement, il faut établir une bonne relation avec votre médecin.**

### *Aller de l'avant*

S'il peut être difficile d'aborder le sujet de la MPS IV avec votre famille, cela peut aussi se révéler positif pour elle et pour vous. Votre famille peut souhaiter en apprendre davantage sur la MPS IV afin de mieux comprendre la situation et la manière de vous aider. S'il s'avère que d'autres personnes dans la famille sont atteintes de MPS IV, elles peuvent enfin comprendre d'où viennent leurs symptômes. Certains membres de la famille peuvent choisir de se faire tester pour savoir s'ils sont porteurs de la maladie. Ces aspects peuvent vous aider à surmonter le diagnostic de la MPS IV en tant que famille.



### **Discussions avec les médecins** **Raisons importantes pour discuter avec votre médecin**

Pour participer activement au traitement, il faut établir une bonne relation avec votre médecin. Cette section suggère certaines étapes que vous pourrez suivre pour renforcer votre collaboration et compréhension de la MPS IV.

moins chez lui? Y-a-t-il des compétences qui à votre avis feraient de votre prochain médecin un bon médecin? Dressez la liste de ces qualités. Par exemple, préférez-vous un médecin qui utilise un langage clinique ou qui vous explique dans des mots simples ce dont vous souffrez? La MPS IV est une maladie rare; aussi, de nombreux médecins connaissent mal cette maladie. Il est très important de trouver un médecin qui possède des connaissances sur la maladie ou qui est prêt à en étudier les problèmes avec vous.

Une fois que vous aurez répondu à ces questions, vous pourrez choisir parmi les médecins de votre région celui qui répond le mieux à vos critères. N'hésitez pas à rencontrer plusieurs médecins avant de prendre une décision définitive, puis choisissez celui qui vous met en confiance et semble le plus attentif à vos besoins et préoccupations. Si par la suite, vous n'êtes pas satisfait des soins reçus, n'oubliez pas que vous pouvez toujours vous tourner vers quelqu'un d'autre.

### **Préparation de la visite chez le médecin**

#### **Planifiez**

Il peut être utile de planifier votre visite chez le médecin. Essayez de préparer une liste de questions et de préoccupations avant chaque visite. La liste peut comprendre les objectifs de la visite, toute nouvelle information éventuelle concernant votre état de santé

ou celle de votre enfant (p. ex. nouveaux symptômes ou traitements) et toute question ou préoccupation que vous pourriez avoir.

Si c'est votre première rencontre avec le nouveau médecin, vous pouvez également inclure ce qui suit :

- tous les symptômes, la date et la fréquence d'apparition, et leur évolution au fil du temps;
- tous les médicaments utilisés;
- vos antécédents médicaux ou ceux de votre enfant, y compris la liste de vos autres médecins et des procédures médicales subies antérieurement;
- tous les problèmes rencontrés pendant les activités quotidiennes;
- une copie du feuillet du médecin (voir document ressource) qui comprend un calendrier recommandé des évaluations et une référence de la publication des lignes directrices sur le traitement de la MPS IV.

La MPS IV est une maladie qui ne se guérit pas. Le fait de rester bien informé peut vous aider à jouer un rôle central dans votre état de santé ou celui de votre enfant. Votre médecin peut être une source d'information sur la MPS IV et sur les options thérapeutiques actuelles. Au cours de la visite, notez les informations que vous fournit le médecin de façon à pouvoir vous y reporter plus tard, et demandez au médecin de vous donner une lettre qui récapitule les principaux points de la visite.

Demandez au médecin s'il a des brochures ou des vidéos sur vos symptômes ou leur traitement. Si votre médecin émet des recommandations thérapeutiques, assurez-vous de toutes les noter ou demandez au médecin de le faire pour vous.

### *Tenez-vous au courant*

Pour rester informé entre les visites médicales, vous pouvez trouver d'autres informations en consultant des livres sur la MPS IV, en visitant des sites Web ou en participant à des groupes de soutien. Pour obtenir la liste de sites pertinents, voir la partie « Sites Web » à la fin de cette section. Si vous avez une question à poser ou une information à partager lors de votre prochaine visite, dressez une liste de manière à ne pas les oublier.

### *En cas de doute, posez des questions*

Si vous souhaitez un complément d'information ou si vous ne comprenez pas un point particulier, ne soyez pas gêné de poser des questions au médecin. Si un aspect ne vous paraît pas logique, demandez-lui de le réexpliquer différemment et de vous donner une définition pour les termes que vous ne connaissez pas.



Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.

Vous pouvez reprendre les propos du médecin en utilisant vos propres mots pour vous assurer que vous avez bien tout compris.

### *Maintenez les lignes de communication ouvertes*

Une communication ouverte et honnête permettra d'établir et de maintenir une collaboration avec votre médecin. Il peut être difficile de parler de certains symptômes ou de certains problèmes, ou d'admettre que vous n'avez pas compris une partie du message. Toutefois, c'est en connaissant tous les éléments que votre médecin pourra vous fournir les meilleurs soins. Vous en tirerez tous deux des avantages à long terme : votre médecin comprendra mieux vos besoins et vous vous sentirez pleinement impliqué dans votre traitement.

### *Comprenez vos options thérapeutiques*

Il est important que vous compreniez les options thérapeutiques qui vous sont offertes. Voici quelques questions à poser à votre médecin concernant le traitement :

- Quels sont les traitements et les prises en charge possibles ?
- Parmi ces choix, lequel serait le plus approprié pour moi ou mon enfant ?
- Quelles sont les interactions entre ce nouveau traitement et les autres traitements et médicaments ?
- Quel est son coût ?
- Qui paiera le traitement ?
- Quel est le délai d'action du traitement ?
- Pour les symptômes qui ne peuvent pas être traités, quelles sont les alternatives possibles ?

Votre médecin et vous devez collaborer dans la prise en charge de la MPS IV. Une bonne communication vous aidera à tirer le maximum de vos visites chez le médecin et à renforcer votre collaboration.

## Début de l'âge adulte – une période de transition

### Soins de santé

Alors que vous passez de la préadolescence à l'adolescence, il est important de vous responsabiliser face à votre traitement. En tant qu'adulte, vous serez responsable de communiquer avec vos médecins et de naviguer, au besoin, dans le système de soins de santé. Dans ce processus, les premiers pas vers l'autonomie consistent à savoir expliquer votre maladie et savoir qui sont vos médecins et quels médicaments vous prenez.

Disposer de ces informations et bien les communiquer sera particulièrement important lorsque vous atteindrez l'âge de 18 ans. À ce moment-là, vous serez sans doute encouragé à vous tourner vers une nouvelle équipe

### Planification de l'avenir

Si vous vivez avec une MPS IV, vous vous demandez peut-être « quels seront les effets de la maladie sur ma vie et mes choix de carrière maintenant que j'entre dans l'âge adulte ». Si vos amis ou votre entourage connaissent peu la MPS IV, vous pouvez éprouver le sentiment que personne ne comprend votre ressenti. Inspirez-vous des témoignages de jeunes adultes et d'adultes atteints de MPS IV qui mènent une vie bien remplie et satisfaisante.

### Nouvelles amitiés et relations amoureuses

Il est normal de se sentir timide à un moment ou à un autre; nouer de nouvelles amitiés ou développer une relation intime peut être difficile et intimidant pour tout le monde. Ainsi, la plupart des amitiés ne s'épanouissent pas du jour au lendemain, elles demandent du temps et de l'effort. Quand on souffre d'une MPS IV, nouer de nouvelles amitiés peut sembler insurmontable, mais cela ne devrait pas en être ainsi. Voici quelques idées pour établir le contact et se faire des amis :

---

## *Un conseiller en carrière peut vous aider à explorer le type de métier qui pourrait vous plaire et correspondre à vos points forts et centres d'intérêt.*

---

médicale. Par exemple, si vous êtes suivi à l'hôpital pédiatrique, le personnel peut vous expliquer que vous devez désormais obtenir vos soins dans un autre établissement médical.

L'hôpital pour enfants malades (SickKids) de Toronto offre un service pour aider les jeunes à effectuer la transition des soins pédiatriques vers les soins adultes. Appelé programme de transition « Good 2 Go », il aide les jeunes patients adultes nécessitant des soins continus à développer les compétences nécessaires pour naviguer dans le système de soins de santé pour adultes. Pour plus d'informations sur les ressources de ce programme, visitez <http://www.sickkids.ca/Good2Go> [en anglais seulement]. Vous pouvez demander à votre médecin si un tel programme existe dans votre région. Le site Web « Got Transition? » (<http://www.gottransition.org> – en anglais seulement), créé par le centre américain de transition de soins de santé (Health Care Transition Center) fournit des outils et des informations aux jeunes et à leurs familles pour mieux gérer cette importante transition.

- Trouver des personnes qui partagent vos centres d'intérêt (p. ex. cinéma, musique, sport). Par exemple, essayez de rejoindre un club, une équipe de sports ou autre groupe après les cours.
- Pour rencontrer de nouvelles personnes, souriez puis présentez-vous. Vous pourriez commencer par un compliment (p. ex. « Salut, j'aime beaucoup ta veste, tu l'as achetée où? ») ou un commentaire sur ce que vous venez de vivre (p. ex. « Qu'est-ce que tu as pensé du test? »).
- Posez des questions qui vous permettront de mieux connaître votre nouvel ami. Les gens aiment parler d'eux et de ce qui les intéresse. Il suffit que quelqu'un soit prêt à les écouter.
- Prévoyez de vous retrouver pour participer à une activité que vous aimez tous les deux.
- À mesure que votre amitié se développe, le sentiment amoureux peut tout naturellement remplacer le sentiment amical.
- Vos amis vous poseront peut-être des questions sur la MPS IV. Répondez aux questions si vous êtes suffisamment à l'aise pour le faire. Vous pouvez aussi les orienter vers le site Web de la Société canadienne des MPS ([www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca)) aux fins d'information.

### Réseautage

Vous pouvez également nouer des amitiés avec de jeunes adultes atteints de MPS IV. La MPS IV étant rare, vous pourriez vous faire des amis aux quatre coins du monde. Vous pouvez garder le contact de différentes façons, que ce soit en ligne, par téléphone ou par messages textes.

Pour rencontrer d'autres personnes atteintes de MPS, vous pouvez :

- Communiquer avec la Société canadienne des MPS ([www.mpsociety.ca](http://www.mpsociety.ca)) pour voir si elle peut vous mettre en relation avec des personnes de votre âge.
- Consulter la page Facebook de la Société.
- Participer aux rencontres régionales, aux événements familiaux et aux conférences nationales. Pour plus d'informations, communiquez avec la Société canadienne des MPS.
- Participer au forum des MPS ([www.mpsforum.com](http://www.mpsforum.com)), plateforme dédiée aux personnes atteintes de MPS et maladies apparentées [en anglais seulement].

### Éducation

Il vous faudra planifier minutieusement pour que votre cursus tienne compte de vos préférences, vos centres d'intérêt et vos objectifs d'avenir. Voici quelques sites qui pourront vous aider : l'Association canadienne de l'éducation (<http://www.cca-ace.ca/fr>), l'Association nationale des étudiant(e)s handicapé(e)s au niveau postsecondaire ([www.neads.ca](http://www.neads.ca)) et l'inclusion scolaire au Canada (<https://inclusiveducation.ca/inclusion-scolaire/>). Les objectifs postsecondaires peuvent inclure l'éducation postsecondaire, la formation professionnelle, l'insertion professionnelle (y compris le soutien à l'emploi), l'éducation permanente et l'éducation pour adultes, la vie autonome et la participation communautaire.

Dans le cadre de la transition de l'école à l'éducation postsecondaire, votre planification à long terme devra porter sur l'amélioration des compétences permettant d'accéder à l'emploi, de vivre indépendamment et de contribuer au bien-être de la communauté. La liste qui suit vise à vous aider à mieux préparer votre avenir :

- ✓ Déterminez votre style d'apprentissage et les aménagements nécessaires pour faire de vous un brillant étudiant et un excellent employé.
- ✓ Déterminez vos compétences professionnelles et vos aspirations de carrière, faites l'inventaire des métiers et des domaines qui vous intéressent et définissez les exigences à satisfaire en matière d'études ou de formation supplémentaires.
- ✓ Explorez les options en matière d'études postsecondaires ainsi que les critères d'admission.

- ✓ Déterminez vos options et souhaits en ce qui concerne les conditions de logement et les soutiens éventuels.
- ✓ Apprenez à communiquer efficacement vos goûts, préférences et besoins.
- ✓ Soyez en mesure d'expliquer votre handicap et les aménagements nécessaires.
- ✓ Alignez les aptitudes et aspirations notées avec l'enseignement professionnel et l'expérience pratique correspondants.
- ✓ Déterminez vos besoins en matière d'aide financière (p. ex. programmes de financement à l'échelon provincial, territorial ou fédéral).
- ✓ Développez vos compétences de vie autonome (p. ex. tenir un budget, magasiner, cuisiner et assurer l'entretien ménager).

### Choix d'une carrière

De nombreuses personnes atteintes de MPS IV exercent très bien leur métier. Pour déterminer le métier idéal, commencez par évaluer vos capacités physiques. Essayez d'être réaliste dans les tâches que vous pouvez accomplir ou ne pas accomplir. Posez-vous aussi ces quelques questions :

- Quelle est votre capacité de marche, votre capacité à travailler en position assise ou debout?
- Quelle est votre capacité à soulever et à atteindre des objets?
- Quel est votre niveau de résistance à la fatigue?
- Pouvez-vous facilement porter des objets ou ouvrir les portières de voiture?

Évaluez vos capacités en tenant compte des « bons » et des « mauvais » jours. Si le poste que vous visez nécessite des activités que vous jugez difficiles, deux choix s'offrent à vous : trouver des façons d'effectuer les tâches confortablement ou trouver un autre emploi plus adapté.

Avec ou sans MPS IV, il est difficile pour la plupart d'entre nous de choisir une carrière. Le processus est généralement compliqué, car cela demande d'aligner vos compétences et souhaits sur les réalités du monde des affaires.

Toutefois, vous connaissez vos propres capacités et limites. Il est important de rester lucide en ce qui concerne les tâches que vous pouvez et ne pouvez pas

réaliser. Au lieu de considérer votre handicap comme un frein, utilisez-les comme guide pour vous aider à choisir la carrière idéale.

Si vous êtes intéressé par un emploi, mais qu'il n'est pas fait pour vous, envisagez un autre emploi dans le même domaine. Par exemple, vous avez toujours voulu devenir infirmier, mais vous pensez ne pas avoir la force nécessaire; toutefois, d'autres carrières dans le secteur de la santé, comme la nutrition ou l'hygiène pourraient vous procurer autant de satisfaction.

Un conseiller en carrière peut vous aider à explorer le type de métier qui pourrait vous plaire et correspondre à vos points forts et centres d'intérêt.

### **Leçons tirées de personnes atteintes de MPS**

Il est souvent encourageant d'entendre les témoignages d'autres personnes atteintes de MPS sur la façon dont elles surmontent les défis de la vie quotidienne. Voici quelques déclarations faites par de jeunes adultes atteints de MPS alors qu'ils discutent de divers aspects de leur parcours.

« Lorsque les autres croient en vous, cela change du tout au tout. »

« Pour garder une attitude positive, mon conseil est de ne pas laisser les autres tirer un trait sur vos rêves et objectifs. Ce n'est pas parce qu'on a une MPS que l'on doit arrêter de vivre. »

« Tout le monde doit savoir que même si on a une MPS, on ne laisse pas la maladie définir qui on est. C'est nous qui définissons qui nous sommes! »

---

### **Il existe des programmes pour aider les parents qui travaillent à faire face à la MPS IV.**

---

« Je dirais que la MPS affecte plus ma vie sociale maintenant que quand j'étais plus jeune. Je ne conduis pas, alors, par moment, c'est plus difficile de voir mes amis. Mais j'ai de la chance, car la plupart d'entre eux le comprennent et c'est eux qui viennent me chercher. Ma mère aussi se propose de faire le taxi. J'ai vécu mes années de collège à la maison, alors je ne me suis pas fait autant d'amis, mais ça ne me gêne pas. »

« Ça ne me dérange pas si les gens m'aident avec les portes. Je sais que certaines personnes le prennent mal lorsque quelqu'un essaie de les aider, mais moi, ça va, j'apprécie toute l'aide qu'on m'apporte. Je vois ça comme une entraide, peu importe si la personne est petite, grande, dans un fauteuil roulant ou mobile. C'est simplement de la courtoisie. »

« J'espère que dans quelques années, je pourrai vivre dans mon propre appartement avec ou sans colocataire. Je sais que je ne suis pas du genre rapide lorsqu'il s'agit de prendre des décisions importantes. Tout comme il existe différents niveaux de sévérité dans les MPS, il existe différents niveaux d'indépendance personnelle. « Tout dépend de ce qui fonctionne le mieux pour la personne atteinte de MPS. »



### **Discussions avec les employeurs**

#### **Pour les parents ayant un enfant atteint de MPS IV**

Les renseignements contenus dans cette section sont fournis à titre informatif et ne constituent en aucun cas un avis juridique. Il faut discuter de chaque situation avec un conseiller juridique pour déterminer dans quelle mesure ces lois peuvent s'appliquer à votre cas.

Répondre aux exigences du milieu de travail et s'occuper d'un enfant malade est extrêmement difficile. Il est important d'expliquer à votre employeur ce qu'est la MPS IV et ce que cette maladie implique pour vous.

Certaines entreprises ont établi des programmes d'aide aux employés pour mettre en relation les employés concernés avec un professionnel qualifié,

dans le but de les aider à gérer le stress d'avoir un enfant malade et les orienter vers d'autres services, comme les soins de répit. La Société canadienne des MPS peut aussi vous mettre en relation avec d'autres familles qui ont vécu des problèmes similaires et qui peuvent vous donner des informations utiles.

Certaines entreprises peuvent avoir des garderies sur place, mais celles-ci risquent de ne pas convenir aux enfants ayant des besoins spéciaux en matière de santé. Vérifiez auprès de votre employeur pour savoir s'il offre des services de garderie et si ceux-ci peuvent accommoder les besoins de votre enfant.

### **Pour les personnes atteintes de MPS IV**

#### **Parlez de la MPS IV à votre employeur**

Les renseignements contenus dans cette section sont fournis à titre informatif et ne constituent en aucun cas un avis juridique. Il faut discuter de chaque situation avec un conseiller juridique pour déterminer dans quelle mesure ces lois peuvent s'appliquer à votre cas.

Vous craignez peut-être que la maladie suscite des doutes chez l'employeur quant à votre capacité à exercer vos fonctions. Vous hésitez peut-être à aborder le sujet de votre maladie de crainte qu'on refuse de vous embaucher ou de vous donner une promotion. Sachez que l'article 15 de la Charte canadienne des droits et libertés garantit la liberté ainsi que les droits à l'égalité afin de protéger les personnes ayant des déficiences mentales ou physiques contre toute discrimination. La Loi sur l'équité en matière d'emploi (LEE) de 1995 garantit un accès égal à l'emploi et aux chances de travail à tous, y compris aux personnes en situation de handicap. Un employeur doit prendre des mesures pour adapter le poste de travail en fonction du handicap des employés, employés potentiels et clients.

Afin d'éviter toute action en justice à ce propos, l'employeur doit prouver que satisfaire aux besoins d'une personne ou d'une classe particulière de personnes causerait une contrainte excessive à l'entreprise ou aux personnes responsables de satisfaire à ces besoins, et ce, sur le plan de la santé, de la sécurité et des coûts.

Dans le secteur privé, la protection contre la discrimination doit être assurée par la législation provinciale ou territoriale. Pour en savoir plus sur les normes de travail de votre province ou territoire, visitez [http://www.edsc.gc.ca/fr/emplois/milieu\\_travail/normes\\_travail/index.page](http://www.edsc.gc.ca/fr/emplois/milieu_travail/normes_travail/index.page). Pour en savoir plus sur les politiques et mesures de soutien pour personnes handicapées au Canada, visitez [http://www.disabilitypolicy.ca/index\\_francais.php](http://www.disabilitypolicy.ca/index_francais.php). C'est à vous et à vous seul de décider si vous aborderez le sujet de votre maladie, à quel moment et de quelle manière.

Vous pouvez vous rendre compte que des aménagements sont nécessaires pour vous permettre de faire votre travail convenablement. Si tel est le cas, votre employeur doit connaître quelques détails sur votre maladie afin de mettre en place les aménagements nécessaires. Une communication ouverte est la clé d'une relation de travail positive. Si vous ne pouvez pas travailler pendant un certain temps à cause de la maladie, vous pourrez avoir droit à des prestations de maladie dans



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

le cadre du régime d'assurance-emploi (AE). Pour en savoir plus, visitez [http://www.edsc.gc.ca/fr/assurance\\_emploi/maladie/index.page](http://www.edsc.gc.ca/fr/assurance_emploi/maladie/index.page).

#### **Réussir dans votre travail**

Réussir dans votre travail implique une bonne prise en charge la maladie. Cela couvre les soins d'un médecin compétent, la collaboration avec votre équipe médicale pour planifier un programme thérapeutique comprenant médication appropriée et exercices physiques, ainsi que l'acquisition de compétences d'auto-soins.

#### **Faites preuve de souplesse et de créativité.**

Une approche souple vous permettra de concilier vos responsabilités professionnelles avec les exigences de la MPS IV. Après avoir observé les variations de votre énergie sur la journée et compris quelles activités vous causent de la douleur ou au contraire vous soulagent, vous pourrez organiser votre emploi du temps en conséquence.

**Créez un milieu de travail efficace.** Aménagez votre espace de travail pour ne pas devoir trop marcher, soulever, vous pencher, porter, etc.

## Discussions avec les enseignants

Les enseignants jouent un rôle fondamental dans votre développement et le développement de votre enfant. Ils doivent vous aider à mettre en place les aménagements nécessaires; mais avant tout, ils doivent comprendre les problèmes particuliers qui pourraient affecter vos besoins éducatifs. Pour d'autres informations sur ce point important, consultez « [Stratégies éducatives](#) » et « [Aperçu de la MPS IV pour les enseignants](#) ».



## Sources de soutien et d'information

### Ressources de la Société canadienne des MPS

Fondée en 1984, la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) fournit un soutien aux personnes et familles touchées par une MPS et autres maladies apparentées. La Société a pour mission d'éduquer les professionnels de la santé et le public en général sur les MPS et de recueillir des fonds pour la

Par ailleurs, la Société a mis en place un programme d'aide financière aux familles pour que celles-ci puissent assurer les coûts du traitement de cette maladie chronique. Ce programme offre également des indemnités de voyage pour aider les familles membres à assister aux rencontres régionales et aux conférences nationales, ainsi qu'au congrès international sur la MPS. En plus d'offrir aux familles l'occasion d'en apprendre davantage sur les nouvelles recherches en cours, les traitements et les stratégies de soins, ces événements régionaux et nationaux permettent aux familles de se rencontrer et de partager des expériences communes. Pour certaines personnes, ces événements sont leur première chance de rencontrer d'autres personnes touchées par la même maladie.

La Société finance la recherche sur les MPS, et plaide en faveur de ses membres pour qu'ils reçoivent le traitement et les soins nécessaires. La Société fournit également un soutien aux familles endeuillées, que ce soit par la perte d'un enfant ou d'un proche atteint de MPS. La Société collabore également avec d'autres associations de patients atteints de MPS à travers le

## La Société canadienne des MPS fournit un soutien aux personnes et familles touchées par la MPS IV.

recherche afin de développer des traitements curatifs pour tous les types de MPS et maladies apparentées. La Société soutient les personnes et les familles touchées par les MPS durant toutes les étapes de leur parcours de soins. Son site Web ([www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca)) offre une mine d'informations.

La Société publie des brochures en ligne qui contiennent des informations pertinentes sur les symptômes, la prise en charge et les soins des MPS. Conjointement avec la Société américaine des MPS, la Société canadienne a publié un livret intitulé « Daily Living with MPS and Related Diseases » qui contient de précieux conseils à l'intention des parents prodigués par des parents. Il existe aussi un répertoire annuel de liaisons familiales (Family Referral Directory) qui permet un contact entre les familles touchées par le même syndrome ou celles vivant dans la même région, ainsi qu'une infolettre trimestrielle, *Connection*, qui aide les membres à rester en relation et à se tenir au courant des actualités et événements liés aux MPS.

Réseau international des MPS ainsi que d'autres associations de patients dans le pays à travers l'Organisation canadienne des maladies rares (CORD).

Pour plus d'informations sur la Société canadienne des MPS ou tout renseignement ou soutien concernant la vie au quotidien avec une MPS ou maladie apparentée, appelez le 1 800 667-1846 ou visitez [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca).

### Ressources pour l'adaptation à la vie quotidienne

Il existe de nombreuses ressources qui peuvent vous aider à surmonter les limites physiques liées à la MPS IV. Obtenez des conseils et des recommandations auprès de professionnels, comme votre médecin, infirmière, physiothérapeute, ergothérapeute ou autres spécialistes.

Un ergothérapeute sera capable d'effectuer une évaluation complète des difficultés que vous pose la maladie dans les actes de la vie quotidiennes et dans vos activités professionnelles. Lors d'un entretien, le thérapeute examinera votre situation en posant des questions sur les occupations et gestes du quotidien : se laver, se coiffer, manger, boire, s'habiller, se coucher et se lever, conduire, nettoyer, cuisiner, magasiner et

travailler. Il effectuera également un examen des lieux. Après une évaluation approfondie, l'ergothérapeute élaborera un plan, lequel pourra inclure des séances de physiothérapie et du matériel d'adaptation.

Le matériel d'adaptation peut couvrir des outils et des dispositifs qui vous aideront à exécuter des tâches quotidiennes, comme vous habiller et manger plus facilement. Ce matériel peut également vous aider à maintenir un mode de vie plus actif.

Les outils d'adaptation qui peuvent s'avérer utiles dans le cadre d'une MPS IV incluent :

- **pincés de préhension épaisses** : Ces pincés peuvent vous aider à saisir de petits objets. Elles peuvent servir pour une variété d'objets, comme des ustensiles, des brosses à dents, des brosses à cheveux, des peignes, des stylos ou des crayons.
- **extension de poignées et autres outils pratiques** : Ces outils vous aideront à accomplir des tâches comme ouvrir des bocaux, tourner des poignées ou encore tourner les boutons de la cuisinière.
- **pincés de préhension et pincés télescopiques** : Ces instruments peuvent vous aider à ramasser des objets sans avoir à vous baisser ou à vous pencher. Les enfile-bas à long manche peuvent vous aider à enfiler vos bas ou chaussettes.
- **chaussures sans lacet ou avec fermeture Velcro** : Ces types de chaussures sont plus faciles à mettre et à enlever que les chaussures à lacet.
- **fermeture éclair et enfile-boutons** : Ces dispositifs permettent de s'habiller plus facilement en ayant une meilleure prise. Coudre les boutons avec du fil élastique les rendra plus faciles à manipuler et ils se casseront moins facilement à l'accrochage. Vous pouvez aussi opter pour des vêtements à taille élastique et à languettes Velcro.



### Sites Web

Le site de la Société canadienne des MPS, [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca) publie une liste des sites Web qui fournissent des informations sur la santé en général, les organismes gouvernementaux, l'éducation et la défense des intérêts, le soutien et les produits utiles.

Voici quelques ressources utiles :

- [www.mpsforum.com](http://www.mpsforum.com) (créé et géré par une famille touchée par la MPS – en anglais seulement)
- [www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca) (Organisation canadienne des maladies rares – en anglais seulement)
- [www.lhsc.on.ca/programs/medgenet](http://www.lhsc.on.ca/programs/medgenet) (Répertoire canadien des groupes de soutien à la génétique – en anglais seulement)
- [www.goldinfo.org](http://www.goldinfo.org) (organisation mondiale des maladies lysosomales – en anglais seulement)
- [www.wsfc.ca/family.html](http://www.wsfc.ca/family.html) (société occidentale des enfants atteints de troubles congénitaux – en anglais seulement)
- [www.siblingsupport.org](http://www.siblingsupport.org) (projet de soutien aux frères et sœurs – en anglais seulement)
- <http://www.cacl.ca/fr/> (Association canadienne pour l'intégration communautaire)
- [www.neads.ca/fr](http://www.neads.ca/fr) (Association nationale des étudiant(e)s handicapé(e)s au niveau postsecondaire – NEADS)
- <http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml> (Gouvernement du Canada – Personnes handicapées)
- <https://inclusiveducation.ca/inclusion-scolaire/> (Inclusion scolaire Canada)
- <http://www.ldac-acta.ca/fr/> (Association canadienne des troubles de l'apprentissage)
- [www.cea-ace.ca/fr](http://www.cea-ace.ca/fr) (Association canadienne d'éducation)
- <http://www.ilcanada.org/fr/> (Vie autonome Canada)
- <http://www.ccdonline.ca> (Conseil des Canadiens avec déficiences [CCD])
- <http://www.reach.ca> (Reach Canada – en anglais seulement)
- [www.vracanada.com](http://www.vracanada.com) (Association canadienne de réadaptation professionnelle – en anglais seulement)
- <http://www.edsc.gc.ca/fra/accueil.shtml> (Emploi et Développement social Canada)
- [www.geneticalliance.org](http://www.geneticalliance.org) (Alliance génétique – en anglais seulement)
- [www.climb.org.uk](http://www.climb.org.uk) (Enfants vivant avec des maladies métaboliques héréditaires – en anglais seulement)
- [www.lysosomallearning.com](http://www.lysosomallearning.com) (Lysosomal Learning) (Études des maladies lysosomales)
- [www.abilities.ca/agc/disability\\_organization/view\\_disability\\_organizations.php?pid=&cid=&show=all&subid=169](http://www.abilities.ca/agc/disability_organization/view_disability_organizations.php?pid=&cid=&show=all&subid=169) (Guide d'accès Canada – organismes dédiés aux handicaps – en anglais seulement)

- [www.respitelocator.org](http://www.respitelocator.org) (ARCH Réseau américain de répit et localisateur de centres de répit – en anglais seulement)
- [www.ablelink.org/public/new/index.html](http://www.ablelink.org/public/new/index.html) (Ability Online – en anglais seulement)
- <http://www.cra-arc.gc.ca/tx/ndvdl/tpcs/rdsp-reei/menu-fra.html> (Agence du revenu du Canada – Régime enregistré d'épargne-invalidité)
- <http://www.cra-arc.gc.ca/bnfts/dsblty-fra.html> (Agence du revenu du Canada – Prestation pour enfants handicapés)
- [www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca) (CORD – Organisation canadienne des maladies rares – en anglais seulement)
- [www.theisaacfoundation.com](http://www.theisaacfoundation.com) (The Isaac Foundation – en anglais seulement)
- <https://faisunvoeu.ca/fr/> (Fais-un-vœu<sup>MD</sup> Canada)
- <http://www.revesdenfants.ca/accueil/> (Rêves d'enfants)
- <http://www.starlightquebec.org/fr/home> (Fondation pour l'enfance Starlight)
- [www.starlight.org](http://www.starlight.org) (Fondation pour l'enfance Starlight – en anglais seulement)
- [www.sickkids.ca/Good2Go](http://www.sickkids.ca/Good2Go) (Programme de transition Good 2 Go de l'hôpital pour enfants malades – en anglais seulement)
- <http://www.morquio.com> (The Carol Ann Foundation – en anglais seulement)
- <http://www.orpha.net> (Orphanet)
- <http://www.rqmo.org> (Regroupement québécois des maladies orphelines)
- <http://www.lpaonline.org> (Petites personnes d'Amérique – en anglais seulement)
- <http://www.gottransition.org> (Got Transition? – ressource du centre américain de transition de soins de santé – en anglais seulement)





# Educational strategies

## Contents

<b>Introduction . . .</b>	<b>1</b>
<b>Fonctionnement de l'école .</b>	<b>1</b>
L'école en tant qu'organisation . . .	1
La vie d'un enseignant . . .	2
Rôle des parents . . .	2
<b>Lois pertinentes . . .</b>	<b>2</b>
<b>Planification des programmes et soutiens éducatifs . . .</b>	<b>2</b>
Besoins éducatifs : Tableau d'ensemble .	2
Planification globale et considérations de suivi . . .	2
Besoins en soins médicaux . . .	3
Intégration dans la salle de classe et aptitudes sociales . . .	3
Éducation et soutien de l'enseignant . . .	3
Attentes scolaires et professionnelles . . .	3
<b>Services spéciaux</b>	<b>3</b>
Aperçu	3
Socialisation . . .	4
<b>Plan d'enseignement individualisé (PEI)</b>	<b>4</b>
Objectifs du PEI . . .	4
Planification fondée sur les points forts – enfant . . .	5
Planification fondée sur les points forts – école . . .	5
Préparation à la rencontre autour du PEI	6
Conseils pour une rencontre réussie autour du PEI . . .	6
Conseils pour bien gérer les désaccords autour du PEI . . .	6
Suivi des progrès du PEI . . .	7
<b>Éducation physique adaptative</b>	<b>8</b>
<b>Technologies d'assistance . . .</b>	<b>8</b>
<b>Éducation postsecondaire . . .</b>	<b>9</b>
<b>Complément d'aide . . .</b>	<b>.10</b>



## Stratégies éducatives

*Pour les parents ayant un enfant atteint de MPS IV*



### Introduction

Les parents comme les enseignants veulent le meilleur pour leurs enfants. Comprendre les manières de collaborer avec le système éducatif peut aider les parents à s'assurer que leur enfant atteint de MPS IV recevra la meilleure éducation possible.

Cette section s'adresse particulièrement aux parents et aux enseignants. Elle n'a pas été conçue pour être exhaustive, mais pour compiler des informations sur les stratégies et ressources disponibles pour mettre au point un programme éducatif adapté aux enfants atteints de MPS IV. Très peu d'études ont été menées sur les aspects éducatifs de la MPS IV. Cette section regroupe les expériences de parents et d'enseignants qui ont élaboré des programmes éducatifs et des techniques efficaces (fournissant à l'enfant la meilleure éducation possible) et capables de répondre aux difficultés fréquemment rencontrées par les enfants atteints de MPS IV.



*Avec la permission de la Société canadienne des MPS*

---

***Comprendre les manières de collaborer avec le système éducatif peut aider les parents à s'assurer que leur enfant atteint de MPS IV recevra la meilleure éducation possible.***

---

### Fonctionnement de l'école

Comprendre la manière dont les écoles sont organisées peut aider les parents à collaborer avec les enseignants. Souvent, les parents ayant un enfant atteint de MPS IV doivent demander au personnel de l'école de procéder un peu différemment de la norme. Donnez-leur du temps de s'adapter à vos demandes. Réfléchissez aux façons dont vous pouvez les aider dans ce processus d'adaptation. Complimentez-les sur leurs efforts.

### L'école en tant qu'organisme d'apprentissage

Toutes les organisations ont un mode d'opération qui leur est propre. Dans les écoles, la répartition des tâches s'effectue selon la spécialisation. L'enseignement est organisé pour répondre aux besoins du groupe et les programmes éducatifs sont assurés par des enseignants polyvalents ou non. L'enseignement spécialisé a été mis au point pour les élèves qui rencontrent des difficultés dans le système d'éducation traditionnel. Depuis des années, les enseignants sont

chargés d'orienter les enfants vers l'enseignement spécialisé lorsque leurs besoins éducatifs ne peuvent pas être satisfaits dans une salle de classe traditionnelle.

Les enseignants ne peuvent pas effectuer de changements opérationnels sans l'approbation de leurs supérieurs. En général, les changements sont décidés en amont, ce qui signifie que les changements apportés aux politiques scolaires sont des directives qui proviennent du personnel administratif du bureau central. Ceci rend les choses difficiles lorsqu'il s'agit de changer certains aspects du fonctionnement des établissements scolaires comme les matières enseignées ou les méthodes pédagogiques. Les difficultés que pose la création d'un plan d'enseignement individualisé (PEI)

sont souvent liées aux problèmes de règlements scolaires ou à l'obtention de la permission des supérieurs en vue d'apporter des modifications.

### **Vie de l'enseignant**

Le rôle de l'enseignant est d'aider votre enfant. Tout comme vous, son objectif est de lui fournir la meilleure éducation possible. En travaillant en partenariat, parents et enseignants peuvent échanger d'excellentes ressources. Les parents peuvent leur transmettre des informations sur la MPS IV, sur les points forts et préférences de leur enfant, ainsi que sur leurs propres objectifs en matière d'éducation pour leur enfant. À leur tour, les enseignants peuvent rapporter les progrès de l'enfant aux parents et aider l'enfant à atteindre ses objectifs éducatifs. Nouer une solide relation avec l'enseignant permettra à votre enfant de tirer pleinement profit de son éducation.

préjudice aux personnes en situation de handicap. Ce concept s'appelle « obligation d'adaptation ». Autrement dit, dans le cadre de la loi, il est obligatoire de prendre des mesures si un aménagement est nécessaire pour permettre à une personne souffrant d'un handicap de participer pleinement et sur un pied d'égalité à la vie de la communauté. Parmi les exemples d'aménagement qui peuvent s'avérer nécessaires, notons les dispositions qui améliorent l'accessibilité et le développement d'un PEI pour les élèves concernés.

### **Planification des programmes et soutiens éducatifs**

#### **Besoins éducatifs : Tableau d'ensemble**

Les parents peuvent aider l'école à planifier l'enseignement de leur enfant en fournissant des ressources (p. ex. « Guide de l'enseignant sur la MPS IV ») afin de mieux

---

***Souvent, les parents ayant un enfant atteint de MPS IV doivent demander au personnel de l'école de procéder un peu différemment de la norme.***

---

### **Rôle des parents**

Il arrive que des parents demandent aux enseignants de contourner certains règlements de l'école. Sans l'approbation de leurs superviseurs, les enseignants ne peuvent pas mettre en place les recommandations des parents, même s'ils les jugent pertinentes. Les supérieurs des enseignants peuvent ne pas toujours être au courant des besoins spéciaux des enfants. Le rôle des parents est de comprendre cet aspect et d'aider le système scolaire à élaborer un PEI.

### **Lois pertinentes**

*Les renseignements contenus dans cette section sont fournis à titre informatif et ne constituent en aucun cas un avis juridique. Il faut discuter de chaque situation avec un conseiller juridique pour déterminer dans quelle mesure ces lois peuvent s'appliquer à l'enfant en question.*

La *Loi canadienne sur les droits de la personne* précise un droit à un aménagement raisonnable en raison d'un handicap. Cela signifie que les écoles et les autres autorités éducatives ont l'obligation légale de prendre les mesures appropriées pour éliminer toute discrimination résultant d'un règlement, d'une pratique ou d'un obstacle qui porte ou peut porter

faire connaître la MPS IV au personnel de l'école. Cette section couvre également certains aspects du « tableau d'ensemble » dont devraient tenir compte les écoles au moment d'élaborer un plan d'enseignement individualisé (PEI) pour un enfant atteint de MPS IV. Il est difficile de rédiger des lignes directrices précises applicables à tous les enfants atteints de MPS IV, en raison du degré de sévérité des symptômes qui varie grandement entre les formes à évolution lente et à évolution rapide de la maladie. En vertu de la loi, tous les enfants ont droit à une éducation publique libre et appropriée, quelle que soit leur handicap, et vous et votre école pouvez unir vos efforts pour aider l'enfant à acquérir une expérience éducative positive.

### **Planification globale et considérations de suivi**

Les écoles se doivent de surveiller les besoins changeants des enfants atteints de MPS IV afin d'adapter le PEI et, ultimement, soutenir l'enfant dont les limites physiques altèrent son apprentissage. Le PEI doit être élaboré dans le but d'encourager la participation et le développement sur le plan social et scolaire. Les enseignants peuvent avoir besoin d'un soutien supplémentaire pour mieux comprendre les capacités physiques de l'enfant et pour gérer les limitations dues à l'évolution de la maladie ou aux absences scolaires. Cela leur permettra de mieux adapter leur méthode pédagogique et leurs attentes à la situation de l'enfant. Toute planification et tout

établissement des objectifs peuvent s'avérer difficiles pour le personnel de l'école qui n'a pas d'expérience en ce qui touche aux maladies évolutives. Habituellement, l'accent est porté sur l'amélioration des aptitudes et la réduction progressive du soutien, plutôt que sur le maintien des aptitudes.

### **Besoins en soins médicaux**

Les problèmes de mobilité, la perte auditive et les difficultés visuelles peuvent nécessiter une attention particulière de la part du personnel de l'école dans la planification des programmes. Toutes les écoles doivent avoir des enseignants spécialisés, capables d'encadrer les élèves déficients visuels et auditifs. Ces enseignants peuvent aider l'équipe du PEI à élaborer des alternatives pour gérer ces problèmes. Les questions de mobilité et les limites physiques causées par la maladie peuvent être traitées en consultant un physiothérapeute ou un ergothérapeute. Les devoirs et les projets de classe (p. ex. projets d'arts) peuvent être modifiés pour permettre à l'enfant présentant des limites physiques de participer à des projets similaires avec ses camarades.

### **Intégration dans la salle de classe et aptitudes sociales**

Il faut encourager et renforcer la fréquentation et la socialisation scolaires par l'intégration de l'enfant dans la salle de classe et par des interventions permettant de développer certaines compétences sociales. Il faut encourager l'autonomie. Les enseignants peuvent grandement contribuer à améliorer l'intégration de l'enfant à travers des activités pédagogiques, comme l'apprentissage coopératif, qui encouragera les autres élèves à accepter les différences. Pendant l'adolescence, il sera nécessaire d'apporter un soutien et une éducation supplémentaires.

### **Formation et soutien de l'enseignant**

Il faut éduquer les enseignants sur la maladie de l'enfant, ses capacités et ses besoins spéciaux. Les enseignants peuvent éprouver des doutes quant à leur capacité d'enseigner à un enfant atteint de MPS IV, mais de nombreuses compétences qu'ils utilisent pour enseigner aux élèves non déficients les aideront à travailler avec ces autres enfants aux besoins spéciaux. Les enseignants et les camarades de classe peuvent également avoir besoin de soutien pour surmonter leur douleur si la maladie de l'enfant s'aggrave.

### **Attentes scolaires et professionnelles**

Les enseignants devront établir des attentes d'apprentissage adaptées, fondées sur la bonne connaissance des limites physiques de l'enfant.

Il est important que les enseignants comprennent que les manifestations physiques extérieures de la maladie ne doivent pas être confondues avec un retard de développement intellectuel. Il n'y a pas de raison qu'un enfant atteint de MPS IV ne puisse pas réussir sur le plan scolaire. Des attentes adéquatement élevées en matière de réussite scolaire stimuleront la confiance en soi et amélioreront les résultats scolaires. Pour l'enfant, les programmes d'études et de formation professionnelle doivent être axés sur l'autonomie; et les objectifs de carrière doivent être réalistes. Il est tout à fait possible de sortir de l'enseignement postsecondaire avec un diplôme en main; toutefois, il est important de s'assurer que l'établissement est conscient des ressources nécessaires. La planification de la transition de l'école secondaire à l'éducation postsecondaire ou au marché du travail doit porter sur des stratégies qui aideront les enfants et adolescents atteints de MPS IV à poursuivre leur vocation de manière similaire à leurs pairs. Pour plus d'informations, voir la section « Éducation postsecondaire ».

## **Services spéciaux**

### **Aperçu**

Une décision de la cour suprême sur la Charte des droits et libertés a établi que la scolarisation des élèves en situation de handicap devait être assurée en milieu ordinaire avec des aménagements raisonnables, mais pas excessifs, afin de favoriser l'égalité des chances. De plus, en vertu des lois provinciales sur l'éducation, les conseils scolaires doivent rendre l'éducation accessible à tous les élèves d'âge scolaire d'un district.

Décider comment fournir les services d'éducation spécialisée est l'un des problèmes les plus épineux liés à l'élaboration d'un plan d'éducation nationale.

Il faudra donc d'abord déterminer les types de service et de matériel d'adaptation à mettre en place pour assurer l'éducation de l'enfant en classe ordinaire. La liste de ces services peut inclure les dispositifs d'aide à l'écriture et à l'écoute, les bureaux ou les chaises adaptés ou l'autorisation d'un délai supplémentaire pour finir un travail de rédaction ou sur ordinateur. Il est possible de demander l'avis d'un ergothérapeute sur les outils qui pourraient faciliter l'intégration de l'enfant en classe ordinaire. Pour d'autres informations et des ressources d'adaptation visant le milieu scolaire, voir la rubrique « Technologie d'assistance » dans cette section.

L'ouvrage d'une experte en éducation spécialisée, Darlene Perner, PhD, publié par l'Organisation des Nations Unies pour l'Éducation, la Science et la Culture (UNESCO) est une ressource conseillée pour vous ou l'enseignant de votre enfant. Intitulé *Changing Teaching Practices (Changer les méthodes d'enseignement)*, le livre vise à aider les enseignants à appliquer des stratégies pédagogiques qui favorisent l'inclusion des élèves en situation de handicap ou à besoins éducatifs spéciaux. Il est disponible en ligne à <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001365/136583f.pdf>.

### Socialisation

Afin de placer leur enfant dans la bonne classe, les parents doivent tenir compte de ses besoins de socialisation. Pour y parvenir, ils doivent procéder à ce qui suit :

- Former un réseau social dans un milieu inclusif. Rencontrer ses futurs camarades en petits groupes et leur demander de préparer une liste d'idées sur la manière d'accueillir cet élève aux besoins spéciaux. Les élèves qui s'engagent volontairement à participer à cette initiative peuvent former un réseau de pairs. Alors que les pairs se considèrent d'abord comme des défenseurs, ils peuvent par la suite devenir de vrais amis de l'élève à besoins particuliers.
- Faites travailler votre enfant en binôme sur certaines activités afin d'améliorer ses interactions avec les autres. Ces activités peuvent avoir lieu à la cafétéria, à la bibliothèque, au laboratoire d'informatique ou au gymnase de l'école.

### Plan d'enseignement individualisé (PEI)

Si vous pensez que votre enfant atteint de MPS IV aura besoin d'un PEI, l'information suivante peut vous aider à élaborer avec l'école un plan approprié.

#### Objectifs du PEI

La première étape de l'élaboration d'un PEI consiste à définir des objectifs généraux pour l'enfant. Alors que ces objectifs varieront d'un enfant à l'autre, voici quelques exemples à titre indicatif :

- Nouer des relations avec les adultes et les enfants de l'école.
- Acquérir autant d'autonomie que possible.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

- Être auto-motivé.
- Être épanoui et aimer son école.
- Développer le goût de l'indépendance.
- Adopter un comportement acceptable à l'école.
- Être accepté par les autres – les élèves et les adultes.

La deuxième étape consiste à examiner le rendement et les besoins actuels de l'enfant par rapport à divers domaines éducatifs, dont :

- **aptitudes scolaires et cognitives** : Établir de bons objectifs d'apprentissage, comme la lecture, les mathématiques et les sciences humaines. Ces objectifs varieront selon le niveau scolaire et le potentiel de l'enfant.
- **développement émotionnel** : Développer une attitude positive envers soi, l'école et la vie en général, améliorer la maîtrise de soi et renforcer le sentiment d'efficacité personnelle.
- **développement social** : Nouer des amitiés, interagir avec les pairs, avoir le sentiment de faire partie du groupe, contribuer positivement à l'école et la classe, et avoir des modèles de comportements sociaux appropriés.
- **capacités de communication** : Développer des compétences qui renforcent la compréhension et la communication avec les autres, comme l'amélioration des compétences langagières, apprendre des techniques de compensation et mettre en pratique les compétences langagières apprises auprès des autres.
- **compétences sensorielles** : Composer avec les effets d'une perte visuelle et auditive, assurer un environnement stimulant et bienveillant, et protéger l'enfant d'un environnement trop stimulant.

- **développement de la mobilité physique :** Maintenir et améliorer la mobilité, la coordination et les compétences physiques. Cela englobe l'éducation physique classique et adaptative, et des activités réalisées avec les autres enfants.
- **besoins médicaux et de santé :** Obtenir des soutiens qui satisfont aux besoins médicaux et de santé de l'enfant pour lui permettre de tirer profit de son programme éducatif.

### Planification fondée sur les points forts – enfant

Les points forts de votre enfant fournissent un nouvel axe pour la création du PEI. Les points forts et les préférences peuvent être utilisés comme outils d'apprentissage, et leur donner priorité peut renforcer la motivation et rendre l'expérience positive pour chacune des parties prenantes.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

Les parents doivent demander à l'équipe du PEI de se concentrer sur les points forts et préférences de l'enfant. L'équipe peut s'y reporter au moment d'élaborer le PEI. Voici quelques questions à poser concernant l'enfant. Soyez ouvert aux nouvelles idées présentées tout au long de la réunion.

- Quelle est l'activité préférée de l'enfant?
  - Quels sont les domaines qui ont connu la plus grande amélioration?
  - Dans quel domaine l'enfant s'est-il le plus amélioré depuis le début de l'année?
  - Qui est la personne que votre enfant aime le plus à l'école (enseignants, pairs, autre membre du personnel de l'école)?
  - Quelle a été sa meilleure journée cette année? Quels ont été les événements ou les activités de cette journée?
  - Quelles sont les activités que l'enfant et les parents aiment faire ensemble?
  - Quelles sont les tâches que l'enfant exécute bien?
- Quelle est la plus grande aptitude physique et motrice de l'enfant?
  - Si rien ne pouvait arrêter l'enfant, que choisirait-il de faire?
  - Quel est son plat ou aliment préféré?

Il existe une multitude de questions que les parents peuvent poser à l'équipe du PEI afin de définir les points forts et préférences de l'enfant. Encouragez les autres membres de l'équipe à effectuer des séances de remue-méninges afin de réfléchir aux moments et événements particuliers des derniers mois qui ont mis en évidence les points forts et préférences de l'enfant.

### Planification fondée sur les points forts – école

Cette approche peut aussi être utilisée au moment de planifier l'agencement de la salle de classe. Certaines personnes qui travaillent avec les enfants qualifient souvent cette approche de « Wraparound », ou approche intégrée d'élaboration des plans. Il s'agit de réfléchir aux types de soutien dont aurait besoin l'enseignant afin d'aider l'enfant à réussir (p. ex. atteindre ses objectifs éducatifs). S'ils le veulent, les parents peuvent aussi effectuer une évaluation des points forts et des préférences de l'enseignant et de la classe! Voici quelques idées pour vous aider à commencer l'évaluation des points forts de l'école :

- Quels sont les meilleurs aspects de la salle de classe?
- Que fait l'enseignant pour apporter une dimension ludique dans son enseignement?
- Quels sont les enfants aux besoins spéciaux qui obtiennent les meilleurs résultats dans cette école (c.-à.-d. assurer à l'enfant la meilleure éducation possible)?
- Quelles sont certaines des activités que les enfants aiment faire dans la classe?
- Quels sont les aspects de son métier que l'enseignant maîtrise le mieux?
- Quels types d'élèves répondent bien aux méthodes de l'enseignant?
- Qu'est-ce qui donne le plus envie à l'enseignant de retrouver la salle de classe chaque année?
- Qui sont les personnes sur lesquelles vous pouvez compter le plus à l'école?
- Quelles sont les matières préférées de l'enseignant?

Ces réponses peuvent aussi éclairer l'enseignant sur les stratégies d'approche. Par exemple, en le faisant réfléchir à la manière d'utiliser ses points forts pour optimiser ses méthodes d'enseignement. Cela peut aussi rappeler des idées oubliées. Cela permet également de réfléchir aux types de soutien à développer pour mieux répondre aux besoins de l'enfant. Le processus sera encore plus efficace si les parents identifient à l'avance quelques points forts de l'enseignant et de l'école.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

### **Préparation à la rencontre autour du PEI**

Soyez le défenseur des intérêts de votre enfant. Préparez-vous à la rencontre et mettez l'accent sur les besoins et les objectifs de votre enfant. Examinez les dossiers de l'enfant. Étudiez le dernier PEI. Prenez note des progrès réalisés par l'enfant et des domaines dans lesquels il doit s'améliorer. Examinez le travail et les résultats de l'élève depuis sa dernière évaluation. Étudiez les rapports ou les évaluations des spécialistes indépendants. Apportez ces documents à la réunion. Dressez une liste des points forts de l'enfant et une liste de ses besoins. Pensez aux points forts sur le plan

peuvent souhaiter être accompagnés aux fins de soutien, ou faire venir une autre personne compétente qui pourra mieux expliquer les besoins de l'enfant.

### **Conseils pour une rencontre réussie autour du PEI**

- Pensez à apporter toute la documentation lors de la rencontre.
- Si un concept est difficile à comprendre, demandez des explications. Posez des questions.
- Maîtrisez vos émotions. Cela peut être difficile, mais il vaut mieux rester calme. La présence d'une autre personne peut s'avérer utile pour vous donner confiance. Si vous vous laissez emporter par les émotions durant la réunion, demandez à faire une pause ou prévoyez une autre réunion à une date ultérieure.
- Sachez que les parents sont des membres à part entière de l'équipe du PEI, et que la collaboration au sein de l'équipe aidera l'enfant à recevoir la meilleure éducation possible.
- Soyez à l'écoute des commentaires des autres et acceptez les propositions dans la mesure du raisonnable.
- Assurez-vous que toutes les décisions approuvées en matière de PEI ont bien été notées, puis obtenez une copie.
- En cas de désaccord avec l'école, joignez une déclaration par écrit au PEI et n'oubliez pas votre droit de faire appel de la décision.

## **Nombreuses sont les personnes qui oublient que les enfants qui ont de graves incapacités ont aussi des points forts.**

scolaire, social, émotionnel et physique. Sollicitez la participation de l'enfant et des autres membres de la famille. Énumérez les mesures à instaurer pour satisfaire aux besoins de l'enfant. Pensez au nombre d'élèves par classe, aux pairs, aux aménagements, au programme d'études, aux modifications, aux services connexes, aux technologies d'assistance et à la transition. Dressez une liste des points importants à discuter lors de la rencontre. Assurez-vous de discuter précisément des technologies d'assistance et de l'éducation physique adaptative (voir plus loin dans cette section). Lisez la documentation sur les PEI et collaborez avec l'école de manière à être bien préparé. Les parents

### **Conseils pour bien gérer les désaccords autour du PEI**

Si les parents et le personnel de l'école ne parviennent pas à se mettre d'accord sur le PEI, concentrez-vous sur les points d'accord et travaillez à partir de là.

- Essayez de trouver des terrains d'entente de manière à ce que l'école puisse commencer à mettre en œuvre le PEI.
- Sollicitez l'aide d'autrui (autres parents, centres juridiques d'éducation spécialisée, défenseurs des droits des personnes handicapées et organisations pour enfants en situation de handicap). Faites-vous accompagner aux réunions par une personne qui peut observer et vous aider.
- Faites tout pour garder votre sang froid pendant les réunions.
- Notez les objectifs et les plans avant d'assister aux réunions et fournissez des faits.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

Si l'expérience est difficile, tenez bon. La plupart du temps, c'est le district scolaire qui a la responsabilité de prouver que ses programmes répondent aux besoins de l'enfant. Il ne faut pas oublier non plus que vous et l'école partagez les mêmes objectifs, celui d'aider votre enfant à obtenir la meilleure éducation possible.

Si les parents ne peuvent pas trouver un terrain d'entente par la voie de la discussion, de la négociation ou de la médiation, et qu'ils pensent que leur enfant est victime de discrimination par le conseil scolaire, une plainte peut être déposée auprès de la commission (ou organisme) provinciale ou territoriale des droits de la personne. Au terme d'une enquête, une commission (ou organisme) produira un rapport et tentera de faciliter un règlement négocié. Si les parties ne parviennent pas à un règlement, l'affaire peut être renvoyée devant un tribunal spécialisé, une commission d'enquête, une commission d'arbitres ou un tribunal des droits de la personne. Une décision sera alors prononcée sur le fait que vous avez ou non été victime d'une discrimination prohibée par la loi. Si une audience doit avoir lieu, la commission (ou organisme) des droits de la personne désignera un avocat pour vous représenter. Il faut parfois attendre des mois avant que se tienne l'audience.

### **Suivi des progrès du PEI**

Il est important de surveiller les progrès de l'éducation de votre enfant :

- Maintenez le contact avec les enseignants, le directeur de l'école et les autres membres du personnel connexes. Visitez l'école aussi souvent que possible.
- Tenez un registre des progrès de votre enfant par rapport aux objectifs du PEI.
- Demandez une évaluation du PEI, car les besoins de l'enfant peuvent changer.
- Assurez-vous que le PEI est correctement suivi.

- Assurez-vous que le personnel de l'école vous fournisse les documents attestant que les objectifs ont été atteints ou que les besoins ont changé.

Tenez compte des aspects suivants :

#### *Réussite scolaire*

- L'enfant réalise-t-il des progrès à l'école?
- Répond-il aux objectifs du PEI?
- L'enseignant a-t-il la conviction que les objectifs scolaires sont importants pour l'enfant?
- L'enseignant encourage-t-il l'enfant à atteindre son plein potentiel?
- L'enfant a-t-il des attentes appropriées en ce qui concerne son rendement scolaire?
- L'enfant se donne-t-il vraiment les moyens d'atteindre les objectifs?

#### *Développement social*

- L'enfant a-t-il toutes sortes d'amis dans la classe (amis proches, quelques connaissances)? Le nombre d'amis que se fait l'enfant et son envie de jouer avec eux peuvent être liés au tempérament de l'enfant et à ses capacités.
- L'enseignant favorise-t-il les interactions entre tous les élèves de la classe?
- L'enfant parvient-il à collaborer avec les autres élèves pendant les activités d'apprentissage?
- L'enfant participe-t-il aux activités organisées en dehors de l'école (p. ex. sports, fêtes, etc.)?

#### *Développement émotionnel*

- L'enfant aime-t-il l'école? Est-ce nouveau?
- L'enfant a-t-il le sentiment qu'il peut maîtriser son environnement à l'école?
- L'enfant exprime-t-il des émotions négatives à l'école (p. ex. colère, tristesse, anxiété)?
- L'enfant gère-t-il ses émotions de manière satisfaisante à l'école (p. ex. colère, tristesse, etc.)?

#### *Environnement scolaire*

- L'enfant reçoit-il suffisamment de soutien ou d'aide pour atteindre ses objectifs émotionnels, sociaux et scolaires?
- L'enseignant comprend-il les besoins de l'enfant?
- L'enseignant a-t-il le désir d'enseigner aux enfants en situation de handicap?
- La salle de classe ou les autres espaces sont-ils facilement accessibles pour l'enfant?
- Les tâches scolaires sont-elles modifiées, le cas échéant, tout en restant similaires à celles des autres enfants?

## Éducation physique adaptative

Les enfants atteints de MPS IV, comme tous les autres enfants, doivent suivre un programme d'éducation physique.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

L'enseignant responsable d'élaborer le programme d'éducation physique adaptative doit évaluer les besoins en éducation physique de l'enfant et intégrer ce programme d'éducation physique adaptative dans le PEI de l'enfant. Les jeux d'équipe existants peuvent être adaptés afin d'inclure les enfants présentant des handicaps. Voici certaines possibilités :

- pour les matchs de base-ball, utilisez un élément d'entraînement à la frappe au lieu de lancer la balle;
- désignez des coureurs;
- réduisez les distances;
- formez de vraies équipes où les enfants s'entraident et se motivent les uns les autres;
- permettez aux enfants en fauteuil roulant de tenir le ballon sur les genoux pendant qu'un autre enfant les pousse;
- changez les règles du jeu;
- modifiez l'équipement;
- adaptez l'espace de jeu;
- créez de nouveaux jeux qui privilégient l'interaction et la coopération au lieu de la compétition.

Évaluez l'efficacité des objectifs et des activités lors de chaque mise à jour du PEI et demandez à la présence de l'enseignant en éducation physique adaptative d'être présent lors de la réunion sur le PEI.

Les parents peuvent demander une réunion d'équipe à propos du PEI s'ils ne savent pas exactement comment les choses se passent ou s'ils ne sont pas

satisfaits de l'état actuel du programme d'éducation physique de l'enfant.

## Technologies d'assistance

Il est important de déterminer si l'enfant a besoin d'aides techniques pour atteindre les objectifs éducatifs du PEI. Les technologies d'assistance sont des appareils, outils et systèmes utilisés pour maintenir ou améliorer les capacités fonctionnelles d'un enfant souffrant d'un handicap. Il est possible de fabriquer soi-même ces appareils ou de les acheter dans le commerce. Certains dispositifs peuvent être conçus spécifiquement pour les personnes en situation de handicap; d'autres sont faciles à trouver dans le commerce.

Les technologies d'assistance permettent de compenser divers handicaps. Ces dispositifs peuvent être utilisés pour communiquer, contrôler l'environnement, se déplacer et effectuer les tâches du quotidien. Ils sont conçus pour les enfants présentant différents types de handicap. Peu de dispositifs standard seront disponibles pour les enfants présentant des handicaps physiques complexes; il faudra donc faire preuve de créativité pour modifier les dispositifs existants ou pour créer soi-même des dispositifs personnalisés afin de répondre à la situation donnée. Chaque district scolaire doit avoir, parmi son personnel ou en consultation, un spécialiste en technologies d'assistance pour vous aider.

Voici quelques exemples de technologies d'assistance utilisés dans différents domaines :

### Communication

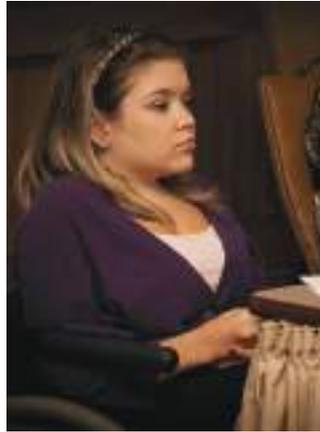
- Les appareils de suppléance à la communication peuvent donner une « voix » aux personnes ne pouvant communiquer de manière autonome. Les logiciels et les applications mobiles s'améliorent sans cesse et facilitent aussi la communication de nombreuses façons.

### Transport

- Les scooters (fauteuils roulants motorisés munis d'un contrôleur joystick) peuvent aider les enfants à rejoindre leurs classes et à se déplacer entre les cours.
- Les véhicules motorisés adaptatifs exigeant un permis de conduire peuvent conférer aux adolescents et aux élèves plus âgés une plus grande autonomie pour se rendre à l'école et à d'autres destinations.

### Activités quotidiennes

- Les dispositifs qui facilitent l'allumage et l'extinction automatiques. Un contrôleur, par exemple, permet à l'enfant à mobilité réduite d'allumer et d'éteindre une lumière sans avoir à se lever.
- Les aides à la mobilité peuvent favoriser les déplacements ou la participation aux activités qui autrement seraient trop difficiles pour l'enfant en raison de ses problèmes de mobilité ou de contrôle moteur.
- Les appareils conçus spécifiquement pour le domaine récréatif peuvent permettre à l'enfant de participer à des jeux ou des sports. Par exemple, au jeu de quilles, une rampe de lancement (gouttière) peut permettre à l'enfant de lancer la boule sans avoir à la ramasser et à la décaler.



Avec la permission de la Société canadienne des MPS

### Activités éducatives

- Les calculatrices à grandes touches peuvent aider pour les exercices de mathématiques.
- Les logiciels de reconnaissance vocale et tout autre logiciel et matériel informatique peuvent aider l'enfant à accéder à un texte et à le lire.

Pour une utilisation réussie des technologies d'assistance dans le cadre du PEI, assurez-vous des points suivants :

- les technologies d'assistance utilisées ne freinent pas le développement de l'enfant ni ne réduisent son niveau d'aptitude, mais au contraire, amplifient ses capacités;
- les parents, l'enfant, les membres du personnel de l'école reçoivent une formation adéquate sur l'utilisation des aides techniques;
- des services de réparation et d'entretien sont disponibles pour les aides en question;
- des plans de secours existent en cas de panne des aides techniques clés;
- les besoins en technologie d'assistance de l'enfant doivent être régulièrement surveillés;
- toutes les technologies d'assistance utilisées sont consignées par écrit dans le PEI;
- l'équipe du PEI tient compte des besoins en technologies d'assistance de l'enfant après avoir déterminé ses objectifs éducatifs;

- une personne ayant de solides connaissances dans le domaine des technologies d'assistance fait partie de l'équipe du PEI;
- l'enfant peut emporter le dispositif chez lui s'il en a besoin;
- l'enfant dispose d'une période d'essai sous surveillance pour vérifier que le dispositif fonctionne bien.

### Éducation postsecondaire

Tous les élèves qui poursuivent une éducation postsecondaire doivent être en mesure de défendre leurs propres intérêts de manière indépendante, pour s'assurer qu'ils reçoivent le soutien et les ressources dont ils ont besoin dans leur nouveau milieu éducatif. Les élèves atteints de MPS IV doivent avoir acquis des compétences en matière de défense de leurs droits et intérêts, car ils devront faire une demande auprès de leur établissement postsecondaire pour tout aménagement spécial dont ils auront besoin. Plus vite les demandes seront formulées et meilleurs seront les résultats de l'élève.

Au Canada, les établissements postsecondaires ont une obligation légale (en vertu de la *Charte des droits et libertés* et d'autres lois provinciales et territoriales) d'assurer des aménagements raisonnables. Ces aménagements peuvent comprendre les services de prise de notes, les examens oraux, le transport, les permis de stationnement spéciaux ou autres dispositions pour assurer une éducation accessible. Le service d'intégration des étudiants en situation de handicap de votre université ou collège peut travailler avec vous afin d'aménager ou de personnaliser les outils nécessaires. Bien que certains services soient payants, des aides financières ou des exemptions fiscales peuvent aider à compenser ces dépenses. Le service d'intégration de votre collège ou université peut fournir des détails pour votre cas particulier.

### Choix des cours

Au moment de sélectionner leurs cours, tous les étudiants doivent tenir compte de ce qu'ils veulent obtenir de leur éducation postsecondaire. Va-t-elle conduire à un métier particulier? Ce domaine professionnel est-il réaliste par rapport aux points forts et aux points faibles de l'étudiant, et par rapport à sa résistance physique – lors des bons et des mauvais jours? Toutes les professions ne conviennent pas à tout le monde; un conseiller en carrière peut vous aider à déterminer le cursus d'études menant au métier approprié pour vous et indiquer d'autres options

en cas de décisions difficiles. Les élèves du secondaire peuvent s'adresser à leur conseiller d'orientation pour obtenir des conseils et des informations aux fins de planification; et une fois inscrits aux études postsecondaires, les étudiants peuvent se tourner vers des conseillers universitaires et des services d'orientation et d'exploration de carrières.

### Logement

Décider du lieu de résidence est un aspect important de la transition vers l'éducation postsecondaire. Pour les personnes atteintes de MPS IV, voici quelques pistes concrètes à considérer : l'accessibilité en fauteuil roulant, la proximité des principaux médecins et établissements de soins de santé et les options de transport. Votre université peut fournir des informations concernant l'hébergement sur et hors campus afin de déterminer ce qui vous conviendra le mieux. Vous pouvez également communiquer avec d'autres personnes atteintes de MPS IV ayant elles aussi suivi des études postsecondaires pour connaître leurs recommandations. Communiquez avec la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS; [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca)) pour voir si elle peut vous mettre en relation avec quelqu'un qui a vécu une expérience similaire ou visitez la page Facebook de la Société pour entrer directement en contact avec des personnes capables de vous aider.

### Complément d'aide

- Association canadienne d'éducation : <http://www.cea-ace.ca>
- Personnes handicapées (Service Canada) : <http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml>
- L'Association nationale des étudiant(e)s handicapé(e)s au niveau postsecondaire [www.neads.ca](http://www.neads.ca)
- Inclusion scolaire Canada : <https://www.inclusiveeducation.ca/inclusion-scolaire/>
- Association canadienne des troubles d'apprentissage : <http://www.ldac-acta.ca>
- Jeune à jeune (Association canadienne des troubles d'apprentissage) : <http://www.youth2youth.ca/index.php?lang=fr>
- Comité collégial en besoins particuliers : <http://www.disabilityissues.ca>
- Inter-University Disability Issues Association (en anglais seulement) : <http://www.idia.ca/web>
- Vie autonome Canada : <http://www.ilcanada.org/fr/>
- Conseil des Canadiens avec déficiences [CCD] : <http://www.ccdonline.ca>
- Reach Canada (en anglais seulement) : <http://www.reach.ca>
- Canadian Heritage : Human Rights and Disabilities : <http://www.pch.gc.ca/pgm/pdp-hrp/canada/abl-eng.cfm>
- Patrimoine canadien : Les droits de la personne et l'incapacité : <http://www.pch.gc.ca/pgm/pdp-hrp/canada/abl-eng.cfm>
- Programme thérapeutique pour les enfants d'âge scolaire (ministère du développement des enfants et de la famille de la Colombie-Britannique – en anglais seulement) [www.mcf.gov.bc.ca/spec\\_needs/school\\_aged\\_therapies.htm](http://www.mcf.gov.bc.ca/spec_needs/school_aged_therapies.htm)
- Éducation spécialisée aux adultes (ministère de l'éducation avancée de la Colombie-Britannique – en anglais seulement) [www.aved.gov.bc.ca/adultspecaled/welcome.htm](http://www.aved.gov.bc.ca/adultspecaled/welcome.htm)
- Nos écoles appartiennent à tous : Guide aux parents sur l'éducation inclusive (association de la Colombie-Britannique pour la vie communautaire – en anglais seulement) <http://www.bcacl.org/resources/everyone-belongs-our-schools-parents-handbook-inclusive-education-bcacl>
- Ressources et conseils en éducation spéciale de Wrightslaw (en anglais seulement) : [www.wrightslaw.com](http://www.wrightslaw.com)
- Projet INSPIRE de Women's University du Texas (en anglais seulement) : [www.twu.edu/inspire](http://www.twu.edu/inspire)
- Conseil pour les enfants en situation de handicap (en anglais seulement) : <http://www.cec.sped.org/am/template.cfm?section=Home>
- Éducation physique à Virginia Tech (plans de cours et activités – en anglais seulement) : [www.pecentral.org](http://www.pecentral.org)
- Université de Virginie, département de kinésiologie – éducation physique adaptée (domaines d'études couverts dans ce secteur – en anglais seulement) : [www.teach.virginia.edu/overview-ape-324](http://www.teach.virginia.edu/overview-ape-324)
- RESNA (Société d'Amérique du Nord d'ingénierie des soins de réadaptation et des technologies d'assistance – en anglais seulement) : [www.resna.org](http://www.resna.org)
- AbleData (commandité par l'institut américain de la recherche sur les handicaps et la réadaptation, division du ministère américain de l'éducation – en anglais seulement) : [www.abledata.com](http://www.abledata.com)
- Association américaine des psychologues scolaires (en anglais seulement) : [www.nasponline.org](http://www.nasponline.org)
- Petites personnes d'Amérique (en anglais seulement) : [www.lpaonline.org](http://www.lpaonline.org)
- Société Neil Squire (en anglais seulement) : <http://www.neilsquire.ca/>
- Société Tetra d'Amérique du Nord (en anglais seulement) : <http://www.tetrasociety.org/>
- Réseau de recherche Adaptech (en anglais seulement) : <http://www.adaptech.org/>
- Centre de recherche en conception inclusive de l'université OCAD (en anglais seulement) : <http://idrc.ocad.ca/index.php/services>

# Journal de la MPS IV

## Introduction

### **Conseils pour bien utiliser le journal**

Ce journal a été conçu pour vous aider à organiser vos rendez-vous, résultats de tests de suivi, information sur les soins palliatifs, médicaments et perfusions.

Le journal contient également une section pour inscrire les coordonnées de votre équipe médicale et une section qui vous permet de mieux vous préparer aux visites médicales. Le journal contient même un espace pour vous permettre de noter vos réflexions, observations et questions. Ce journal vous permettra de conserver toutes les informations médicales importantes dans un seul document pour toute référence future. De plus, il est facile à utiliser!

### **Instructions pour utiliser le journal**

Remplissez la section voulue après chaque nouveau test médical, visite ou perfusion effectués, ou pour chaque nouveau membre de l'équipe médicale (p. ex. médecin, physiothérapeute, orthophoniste). Vous pouvez noter toutes vos remarques, aussi souvent que vous le voulez, dans l'espace personnel. Vous pouvez faire des photocopies des pages vierges afin de ne pas être à court d'espace.

Voir les encadrés de chaque section « Objet de la section » et « Instructions d'utilisation » afin de profiter au maximum des avantages de ce journal.

Si vous manquez de place, vous pouvez faire des photocopies ou télécharger des pages supplémentaires à partir du site Web de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) : [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.

Le journal contient les sections suivantes :

- Ma synthèse médicale portative
- Mon équipe médicale
- Préparation aux visites médicales
- Évaluations recommandées
- Journal des tests de surveillance
- Journal des soins palliatifs
- Journal des médicaments
- Journal des observations
- Notes
- Glossaire des termes utilisés dans ce journal

### **Pourquoi les personnes atteintes de MPS IV doivent-elles régulièrement voir leur médecin traitant et effectuer des tests médicaux?**

Les effets de la MPS IV et les réponses au traitement de la MPS IV varient d'une personne à l'autre. Toutes les personnes atteintes de MPS IV doivent se soumettre régulièrement à des tests médicaux. Les rendez-vous médicaux réguliers permettent au médecin de faire le suivi de votre santé et de votre réponse au traitement. Vous pouvez également surveiller la réponse au traitement en faisant le suivi des tests que le médecin a prescrits. Une communication ouverte avec votre équipe de spécialistes des soins de santé est importante pour assurer le traitement approprié.





## Ma synthèse médicale portative

Cette synthèse médicale est un outil qui vous permet de conserver toutes les informations médicales clés dans un seul document. Pratique, vous pouvez l'emporter partout! Il est conseillé de revoir et modifier régulièrement la synthèse de manière à ce que l'information soit à jour.

Vous pouvez faire des photocopies supplémentaires, le cas échéant. Vous pouvez aussi télécharger des copies supplémentaires à partir du site Web de la Société canadienne des MPS ([www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca)) ou appeler directement le bureau au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.

Date de mise à jour de la synthèse :   /  /  

Nom \_\_\_\_\_ Date de naissance   /  /  

Parent/soignant (le cas échéant) \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ Courriel \_\_\_\_\_

Coordonnées d'urgence \_\_\_\_\_ Téléphone \_\_\_\_\_ Relation \_\_\_\_\_

Diagnostic : Primaire : \_\_\_\_\_ Secondaire : \_\_\_\_\_ Secondaire : \_\_\_\_\_

### Allergies

Allergies (p. ex. pénicilline)	Réactions

### Médicaments

Médicaments	Dose	Fréquence de prise	Voie d'administration (p. ex. voie orale)

### Mon équipe médicale principale

Nom/profession	Lieu	Téléphone/courriel

**Les situations spéciales suivantes s'appliquent :**

- Restriction des voies respiratoires
- Trachéostomie
- Supplémentation en oxygène : Quantité \_\_\_\_\_
- Aide au fauteuil roulant
- Capacité limitée à bouger la tête ou le cou
- Difficultés d'intubation
- Autre aide médicale requise :

---



---



---

**Chirurgies**

Types de chirurgie	Date	Nom et adresse du professionnel de la santé

**Soins palliatifs**

Type de soins palliatifs (p. ex. physiothérapie, trachéostomie)	Date du traitement	Nom et adresse du professionnel de la santé

**Technologies d'assistance**

Technologies d'assistance utilisées (p. ex. scooter, dispositif de communication)

---



---



---



---



---



---





## Préparation aux visites médicales

### **Objet de la section et instructions d'utilisation :**

Cette section vous aide à préparer vos visites médicales afin d'optimiser chaque consultation. Examinez cette section avant chaque visite médicale.

Vous ou votre enfant pourrez tirer le maximum de votre consultation si vous vous préparez à cette fin. Voici quelques conseils :

### **Avant la visite médicale**

- Notez toutes les questions que vous aimeriez poser à votre professionnel de la santé (p. ex. médecin, infirmière, physiothérapeute). Notez vos questions par ordre d'importance. Pour vous donner quelques idées, voir la liste ci-dessous (« Questions pour votre professionnel de la santé »).
- Notez les préoccupations dont vous souhaiteriez discuter lors du rendez-vous (p. ex. nouveaux symptômes).
- Pensez à l'objectif du rendez-vous (p. ex. « Pendant cette visite, je souhaiterais recueillir des informations afin de prendre une décision sur l'opération de la hanche de mon enfant. »)
- Si cela n'a pas déjà été fait, dressez une liste à jour des affections médicales, des médicaments, des interventions récentes et des allergies aux médicaments vous concernant ou concernant votre enfant. Vous pouvez utiliser le journal pour conserver une trace de ces informations et par la suite l'apporter au rendez-vous médical.
- Confirmez l'heure, la date et le lieu du rendez-vous. Si vous n'y avez jamais été auparavant, assurez-vous de connaître l'itinéraire.

### **En route vers la visite**

- Apportez votre journal de manière à avoir sous la main toutes les informations médicales dans un seul document. Le journal permettra également aux autres professionnels de la santé participant à vos soins de partager l'information, ce qui peut vous faire gagner du temps et vous assurer que tout le monde est sur la même longueur d'onde.
- Apportez ce dont vous avez besoin pour la prise de note (ou utilisez un enregistreur audio avec la permission du professionnel de la santé).
- Donnez-vous une marge suffisante pour faire face aux imprévus et ne pas arriver en retard. Prévoyez d'arriver en avance pour avoir le temps de trouver une place de stationnement, marcher jusqu'au cabinet et vous présenter à la réception.
- Si cela est rassurant pour vous, faites-vous accompagner par un ami ou un membre de la famille. Il pourra aussi vous aider à prendre des notes et à vous souvenir de poser vos questions.

### **Lors de la visite**

- Si le professionnel de la santé mentionne quelque chose que vous ne comprenez pas, demandez-lui de clarifier. Parfois, le fait d'expliquer autrement facilite la compréhension.
- Posez au professionnel de la santé les questions de votre liste. Pour optimiser votre temps au cours de la visite, posez bien les questions prioritaires en premier.
- Prenez des notes (vous ou la personne qui vous accompagne) ou enregistrez la visite (avec la permission du professionnel de la santé). Demandez s'il existe une documentation que vous pourriez emporter.
- Déterminez si une visite de suivi est nécessaire et demandez au professionnel de la santé la meilleure façon de le joindre, le cas échéant.

### **Après la visite**

Dans certains cas, vous devrez peut-être effectuer une visite de suivi avec votre professionnel de la santé. Les raisons de cette visite de suivi peuvent inclure :

- obtenir les résultats d'un test médical effectué lors de la visite initiale;
- poser des questions qui sont ressorties après la visite initiale;
- signaler les effets du nouveau traitement;
- obtenir de l'aide en cas d'aggravation des symptômes ou d'effets secondaires dus au traitement.

### Questions pour votre professionnel de la santé :

Les questions que vous souhaiteriez poser au cours de la visite dépendront de votre cas personnel, du type de professionnel que vous consultez et de la nature de votre visite. Utilisez cette liste pour vous guider à élaborer votre propre liste de questions.

1. Quelle est la cause de mes symptômes?  
Ces symptômes sont-ils liés à la MPS IV ou à une autre affection?
2. Dois-je passer des tests médicaux?
3. Existe-t-il des traitements disponibles pour corriger l'insuffisance enzymatique sous-jacente de la MPS IV?
4. Quels sont les types de soins palliatifs disponibles (soulageant les symptômes ou améliorant la qualité de vie sans modifier l'insuffisance enzymatique sous-jacente)?
5. Quels sont les traitements que vous recommandez? Pourquoi?
6. Concernant un traitement précis :
  - a. Quels sont les avantages de ce traitement?
  - b. Quels sont les risques associés à ce traitement (dont information sur l'innocuité à long terme, le cas échéant)?
  - c. Quelles seront les répercussions de ce traitement sur mon quotidien (p. ex. fréquence du traitement, voie d'administration du traitement et lieu d'administration)?
  - d. Existe-t-il d'éventuelles interactions entre ce traitement et mes autres médicaments, traitements ou pathologies?
  - e. Quelle est l'indication du traitement et quel est le degré d'amélioration escompté?
  - f. Quand le traitement commencera-t-il à faire effet?
  - g. Quelle sera la durée d'utilisation du traitement?
  - h. Quand devrais-je obtenir une attention médicale (p. ex. en cas d'effets secondaires ou aggravation des symptômes)?
  - i. Qui paiera le traitement?

7. Existe-t-il des modifications à effectuer à mon domicile ou mon lieu de travail pour faciliter mes activités quotidiennes?
8. Quelles sont les autres mesures à prendre pour améliorer ma santé?
9. Quelles sont les autres ressources qui pourraient m'aider à en savoir davantage sur la MPS IV?
10. Quand pourrai-je obtenir les résultats des tests médicaux?
11. Quand devrais-je revenir pour une autre consultation?
12. Autre : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
13. Autre : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
14. Autre : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
15. Autre : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Ces questions peuvent ne pas s'appliquer à tous les cas. Lorsque vous dressez votre liste, sélectionnez les questions qui s'appliquent à vous ou votre enfant, et ajoutez toutes les questions que vous pourriez avoir.

## Évaluations recommandées

### **Objet de la section et instructions d'utilisation :**

La MPS IV touche de nombreuses régions du corps. Pour cette raison, vous devrez peut-être consulter différents spécialistes. Ces spécialistes peuvent prescrire des tests médicaux de façon régulière afin d'examiner l'ensemble des effets de la maladie sur votre corps. Ainsi, vous pourriez effectuer des tests même sur des régions du corps qui ne posent pas de problèmes actuellement. Par exemple, votre cardiologue (médecin du cœur) peut recommander une échographie cardiaque, test qui vérifie les problèmes du cœur, même si vous n'observez aucun problème à ce niveau actuellement. Votre ophtalmologiste peut recommander des tests de la vue, même si votre vision semble ne pas présenter de problème particulier, mais simplement pour assurer un suivi dans le temps et pour détecter tout problème à une étape précoce.

Cette liste de tests (évaluations) a été élaborée pour vous aider à conserver une trace des tests et examens de routine éventuellement prescrits par vos médecins pour surveiller votre affection. La liste présente certains des tests les plus courants effectués chez les patients atteints de MPS IV. Vous pourrez ne pas subir tous les tests de la liste ou subir d'autres tests non mentionnés dans cette liste. C'est au médecin de décider des tests appropriés.

Si vous n'êtes pas certain de la définition de certains termes, n'hésitez pas à vous reporter au glossaire à la fin de cette section.

### **Tableau 1 : Liste des évaluations médicales possibles pour les patients atteints de MPS IV**

- ✓ Examen complet des antécédents médicaux
- ✓ Taille et poids; et circonférence crânienne dans le cas des nourrissons
- ✓ Taux de glycosaminoglycane (GAG) dans les urines
- ✓ Taux de l'enzyme manquante (analyse sur gouttes de sang séché)
- ✓ Taux urinaire des protéines
- ✓ Clichés de l'apparence générale
- ✓ Électrocardiogramme
- ✓ Échographie cardiaque
- ✓ Électrophysiologie
- ✓ Tests visuels
- ✓ Tests auditifs
- ✓ IRM
- ✓ Étude du sommeil
- ✓ Tests de la fonction pulmonaire
- ✓ Rayons x
- ✓ Mesures de l'endurance (tests de marche et montée d'escaliers)













Médicaments actuels (dont nom, dose, voie d'administration et fréquence des prises)	Date de début de prise	Date d'arrêt de prise	Détails

**Allergies médicamenteuses (avec brève description de l'allergie)**

**Exemple :**  
pénicilline (urticaires, gonflement du visage  
et de la gorge)

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

**Commentaires supplémentaires**

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Journal des observations

### **Objet de la section et instructions d'utilisation :**

Le journal est votre espace pour y inscrire vos réflexions, émotions ou questions éventuelles. En plus de vous permettre de conserver une trace de vos progrès (p. ex. améliorations de vos symptômes, capacités), le journal vous donne l'occasion de noter les sentiments et préoccupations ressentis tout au long de votre parcours de soins.

Vous pouvez faire des photocopies supplémentaires de ces pages de manière à avoir autant d'espace que possible.

Si vous commencez à manquer de place, vous pouvez faire des photocopies ou télécharger des copies supplémentaires à partir du site Web de la Société canadienne des MPS ([www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca)). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Date :   /  /  

Commentaires : \_\_\_\_\_

---

---

---

---





## Glossaire des termes utilisés dans ce journal\*

**acuité visuelle :** Capacité de voir dans les détails (vérifiée par un test de la vue).

**cornée :** Partie circulaire transparente à l'avant de l'œil.

**cornéen :** Relatif à la [cornée](#).

**échographie cardiaque :** Échographie du cœur pour évaluer les valves cardiaques et la fonction du muscle cardiaque.

**électrocardiogramme (ECG ou EKG) :** Étude des impulsions électriques du cœur qui contrôlent sa contraction.

**étude du sommeil :** Analyse des cycles de votre sommeil. Les études de sommeil servent à détecter les problèmes liés au sommeil, comme l'apnée du sommeil (interruption temporaire répétée de la respiration pendant la nuit). Les études du sommeil sont généralement réalisées dans un laboratoire du sommeil, où vous passez la nuit de manière à enregistrer l'information concernant vos cycles de sommeil.

**GAG :** Glycosaminoglycane (pour plus d'informations sur les GAG, voir la section « Qu'est-ce que la MPS IV? » dans « [Mucopolysaccharidose IV \(MPS IV\)](#) »).

**GALNS :** N-acétylgalactosamine-6-sulfatase, l'enzyme déficitaire dans la MPS IVA

**GLB1 :** bêta-galactosidase, l'enzyme déficitaire dans la MPS IVB

**IRM :** Imagerie par résonance magnétique (technique utilisée pour observer les tissus à l'intérieur du corps, dont le cerveau).

**pulmonaire :** Relatif au poumon.

**TES :** Traitement enzymatique substitutif (pour plus d'information sur le TES, voir la section « Recherche sur les maladies rares » dans « [Options thérapeutiques](#) »).

**urinaire :** Relatif à l'urine ou présent dans les urines.

\*Pour plus d'informations sur les termes médicaux utilisés dans le journal et le guide, veuillez consulter le [glossaire](#) principal du présent guide.



## Aperçu de la MPS IV à l'intention des médecins



### Feuillelet d'information

Vous pouvez télécharger des copies supplémentaires de ce feuillelet à partir du site Web de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées (Société canadienne des MPS) : [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.



### Définition, causes et prévalence

La mucopolysaccharidose IV (MPS IV; qui se prononce **mu-co-po-li-sa-ka-ri-do-ze** quatre) est un trouble génétique rare qui touche de nombreuses fonctions du corps humain et qui peut endommager différents organes, comme les os, les articulations et le cœur. La MPS IV est aussi connue sous le nom de syndrome de Morquio. Il existe deux types de MPS IV. La MPS IVA est causée par une anomalie du gène responsable de la synthèse de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (qui se prononce **ène-na-sé-til-ga-lak-to-za-mi-ne-six-sul-fa-ta-ze**) ou galactosamine-6-sulfatase ou encore GALNS). La MPS IVB est causée par une anomalie du gène codant pour l'enzyme bêta-galactosidase (GLB1). À cause de cette anomalie génétique, les cellules produisent trop peu d'enzymes ou pas du tout. Ces deux enzymes sont indispensables à la dégradation des substances chimiques appelées

glycosaminoglycanes (GAG; qui se prononcent **gli-co-za-mi-no-gli-kane**). Si les GAG ne sont pas dégradés, ils vont s'accumuler dans les cellules et endommager les cellules, les tissus et les organes. La prévalence de la MPS IVA varie considérablement. Toutefois, elle est estimée à 1 sur 76 000 à 640 000 naissances vivantes.



### Présentation clinique et pronostic

La MPS IV est une maladie progressive qui touche divers systèmes organiques. La MPS IV est une maladie qui varie considérablement d'un patient à l'autre; aussi, il n'est pas possible de prédire l'espérance de vie pour une personne donnée. Le tableau 1 de la page suivante décrit les manifestations cliniques de la MPS IV.



### Diagnostic

Des maladies infantiles plus courantes sont généralement écartées avant d'envisager un diagnostic de MPS IV. La première étape du diagnostic consiste soit à analyser une goutte de sang séché pour mesurer les taux d'enzymes, soit à mesurer les taux urinaires de GAG. Toutefois, l'analyse des taux de GAG est problématique dans le cadre de la MPS IV; aussi, en cas de suspicion clinique de la maladie, il est fortement recommandé de procéder au test de l'activité enzymatique, même si le taux urinaire semble normal.

*La MPS IV est une maladie génétique progressive rare qui touche de nombreux systèmes du corps.*



4 ans



10 ans



28 ans



30 ans

*La MPS IV mène à des manifestations pathologiques multisystémiques progressives.*

*Avec la permission de BioMarin Pharmaceutical Inc.*

**Tableau 1 : Manifestations cliniques de la MPS IV****Symptômes généraux**

- diminution de l'endurance
- douleurs

**Système gastro-intestinal**

- hépatosplénomégalie
- hernies ombilicales et inguinales
- selles molles, diarrhées, constipation, douleurs abdominales

**Apparence physique**

- cou très court
- macrocéphalie
- petite taille
- démarche irrégulière avec balancement

**Bouche et dents**

- menton proéminent, bouche large et grosse langue
- malformation dentaire (grands espacements, petites cuspides pointues et émail très fin)

**Yeux, oreilles, nez et gorge**

- problèmes de vue – p. ex. opacité cornéenne et déficience visuelle
- perte auditive
- otite moyenne
- fréquentes infections des voies respiratoires supérieures (p. ex. amygdalite)

**Cerveau et nerfs**

- compression de la moelle épinière cervicale
- intelligence normale

**Système musculosquelettique**

- anomalies squelettiques (dysostose multiple avec hypoplasie odontoïde)
- dysplasie de la hanche
- laxité des articulations et relâchement des ligaments

- malformations osseuses de la colonne vertébrale (scoliose, gibbosité, cyphose), genoux cagneux (genu valgum) et chevilles tournées en dedans (chevilles en valgus)

**Système respiratoire**

- maladie obstructive des voies aériennes
- maladie restrictive des voies aériennes
- apnée du sommeil
- réduction de la fonction pulmonaire
- infections pulmonaires récurrentes

**Cardiovasculaire**

- maladie valvulaire
- cardiomyopathie
- arythmie cardiaque

Les tests de l'activité enzymatique sont essentiels pour poser un diagnostic définitif. Si les taux d'activité enzymatique sont anormalement faibles, le diagnostic de la MPS IV est confirmé. Un test ADN peut être envisagé pour déterminer les mutations génétiques précises, particulièrement lorsque les taux d'activité enzymatique ne sont pas concluants. Ce test peut aussi être envisagé après la confirmation diagnostique, car il contient des informations utiles pour les autres membres de la famille qui décideront de se faire tester. Des tests peuvent aussi être envisagés pour les autres membres de la famille. Les familles sont encouragées à consulter un conseiller génétique.

**Calendrier recommandé des évaluations**

Des lignes directrices contenant un calendrier recommandé d'évaluations ont récemment été publiées pour la MPS IVA\* (intitulées « Lignes directrices internationales pour le traitement du syndrome de Morquio A »), dont la plupart peuvent s'appliquer à la MPS IVB. Ces lignes directrices fournissent des recommandations de la part de médecins expérimentés dans le traitement de patients atteints de MPS IV et sont un outil très précieux pour tous les professionnels de la santé dans l'hypothèse où ils auraient affaire à un patient atteint de cette maladie. Bien que ces lignes directrices respectent les décisions des experts, la fréquence des évaluations et les décisions prises en

matière de traitement doivent reposer sur l'évolution de la maladie du patient, les symptômes existants, l'âge et autres considérations. Toutefois, chez tous les patients atteints de MPS IV, il faut surveiller certains symptômes, comme la compression de la moelle épinière.

La compression médullaire ou cervicale (CMC) est une complication grave et connue de la MPS IV et peut survenir au cours de l'évolution naturelle de la maladie. Les patients atteints d'une MPS IV doivent toujours être surveillés pour la recherche de signes et de symptômes d'une CMC, notamment des douleurs lombaires, une paralysie des membres en dessous du niveau de compression, et une incontinence urinaire et fécale.

Certaines évaluations, comme l'imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau et de la colonne vertébrale peuvent nécessiter une sédation ou anesthésie, et donc une manipulation de la nuque et de la colonne. Étant donné que les patients atteints de MPS IV présentent un risque accru de complications pendant l'anesthésie (p. ex. urgences respiratoires et lésions de la moelle épinière), le patient doit être orienté vers un anesthésiologiste expérimenté dans la prise en charge de ces cas particuliers. Il peut être conseillé de faire appel à un otorhinolaryngologiste en raison d'anomalies des voies respiratoires supérieures.

\*Christian J. Hendriks, Kenneth I. Berger, Roberto Giugliani, Paul Harnatz, Christoph Kampmann, William G. Mackenzie, Julian Raiman, Martha Solano Villarreal et Ravi Savarirayan, « International Guidelines for the Management and Treatment of Morquio A Syndrome », *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2014. DOI: 10.1002/ajmg.a.36833

**Tableau 2 : Calendrier recommandé des évaluations chez les patients atteints de MPS IVA, adapté des travaux de Hendriksz et coll. 2014**

Évaluation	Au diagnostic	Fréquence de suivi	Avant le TES <sup>a</sup>
Antécédents médicaux	X	Chaque visite	
Examen physique	X	Chaque visite	X
Fonction des membres supérieurs <ul style="list-style-type: none"> <li>• Test normalisé de la fonction des membres supérieurs</li> </ul>	X	Une fois par an	X
Hanches et membres inférieurs <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hanches/bassin : radiographie AP du bassin</li> <li>• Membres inférieurs : radiographies AP debout</li> </ul>	X X	Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie	
Compression de la moelle épinière et/ou de la colonne vertébrale <ul style="list-style-type: none"> <li>• Radiographie simple de la colonne vertébrale</li> <li>• Imagerie par résonance magnétique de la colonne vertébrale</li> <li>• TDM de la région d'intérêt en position neutre</li> </ul>	X X	Tous les un à trois ans Une fois par an  Si l'état clinique le justifie <sup>b</sup>	
Fonction cardiaque <ul style="list-style-type: none"> <li>• Électrocardiogramme<sup>d</sup></li> <li>• Échographie cardiaque</li> <li>• Fréquence cardiaque</li> </ul>	X X X	Au diagnostic, tous les 1 à 3 ans <sup>c</sup> ; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup> Tous les 2 à 3 ans <sup>c</sup> ; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup> Une fois par an <sup>e</sup>	
Fonction respiratoire <ul style="list-style-type: none"> <li>• CVF et VVM</li> <li>• Fréquence respiratoire</li> <li>• Saturation en oxygène<sup>g</sup></li> <li>• Étude du sommeil en laboratoire</li> </ul>	X X X X	Une fois par an <sup>f</sup> Une fois par an <sup>e</sup> Une fois par an <sup>e</sup> Une fois par an <sup>h</sup>	X X
Examen neurologique	X	Chaque visite (tous les 6 mois au moins)	X
Fonction ophtalmologique <ul style="list-style-type: none"> <li>• Biomicroscopie (lampe à fente) de la cornée</li> <li>• Pression intraoculaire</li> <li>• Erreur de réfraction</li> <li>• Examen du segment postérieur</li> <li>• Électrorétinogramme scotopique et photopique</li> </ul>	X X X X	Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie Si l'état clinique le justifie	
Système auditif <ul style="list-style-type: none"> <li>• Évaluation audiolinguistique (multimodale)</li> </ul>	X	Une fois par an	
Évaluation dentaire par un dentiste	X	Une fois par an	
Endurance <ul style="list-style-type: none"> <li>• Test de marche de 6 minutes, TDMC25<sup>e</sup></li> </ul>	X	Une fois par an; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup>	X
Croissance <ul style="list-style-type: none"> <li>• Taille et poids</li> <li>• Périmètre crânien (nourrissons ≤ 3 ans)</li> <li>• Stade pubertaire (de 9 ans à la maturité)</li> </ul>	X X X	Chaque visite Chaque visite Chaque visite	X X X
Fardeau de la maladie <ul style="list-style-type: none"> <li>• Évaluation de la douleur</li> <li>• Questionnaire sur la qualité de vie</li> <li>• Test fonctionnel/questionnaire AVQ</li> </ul>	X X X	Tous les 6 mois Une fois par an Une fois par an	X X X
Évaluation par un physiothérapeute	X	Une fois par an; si l'état clinique le justifie <sup>b</sup>	

AVQ : activités de la vie quotidienne; AP : antéropostérieur; CVF : capacité vitale forcée; VVM : ventilation volontaire maximale; TDMC25 : distance de marche chronométrée sur 25 pi

<sup>a</sup>Si elles ne sont pas effectuées dans les 3 à 6 mois, ces évaluations doivent être faites avant l'instauration du TES.

<sup>b</sup>p. ex. planification avant et après l'opération chirurgicale

<sup>c</sup>ECG et échographie cardiogramme au diagnostic et après 1 an. En l'absence de signes d'affection cardiaque, les évaluations peuvent être répétées tous les 3 ans; sinon, faire un suivi dans des centres spécialisés selon les normes de soins.

<sup>d</sup>Chez les patients symptomatiques (p. ex. ECG suspect) ou les patients postpubertaires, un ECG prolongé (méthode de Holter pendant 5 à 7 jours, avec exercice normal) doit être administré dans des centres spécialisés au moment du diagnostic, puis tous les un à trois ans.

<sup>e</sup>La fréquence cardiaque, la fréquence respiratoire et la saturation en oxygène doivent être mesurées avant et après chaque test d'endurance; le choix de la mesure d'endurance dépend des capacités physiques et développementales du patient (pour le test de marche de 6 minutes, utilisez toujours le même couloir).

<sup>f</sup>Le suivi annuel n'est requis qu'avant la fin de la croissance de l'enfant ou que si le patient est sous traitement. Après l'arrêt de la croissance, la fréquence des tests peut être réduite à tous les 2 à 3 ans à condition que les symptômes respiratoires restent inchangés.

<sup>g</sup>La saturation en oxygène peut être déterminée par oxymétrie pulsée ou analyse des gaz sanguins artériels.

<sup>h</sup>Les études d'évaluation doivent être effectuées au domicile une fois par an. Une évaluation polysomnographique complète doit être effectuée au moment du diagnostic dans un centre spécialisé, puis tous les 3 ans, sauf en cas d'indication clinique contraire (ou avant une intervention chirurgicale importante). Les patients qui présentent un résultat positif à un test et ceux qui ont besoin d'une assistance respiratoire doivent être évalués par un spécialiste du sommeil.

<sup>i</sup>La phase pubertaire peut être évaluée à l'aide 2 scores : organes génitaux (homme), seins (femme), poils pubiens (homme et femme) comme il est décrit par Marshall et Tanner [Marshall et Tanner, 1969; Marshall et Tanner, 1970] – p. ex. TDM6 / TDMC25, test de pincement et préhension, test de la dextérité fonctionnelle

Christian J. Hendriksz, Kenneth I. Berger, Roberto Giugliani, Paul Harmatz, Christoph Kampmann, William G. Mackenzie, Julian Raiman, Martha Solano Villarreal et Ravi Savarirayan, « International Guidelines for the Management and Treatment of Morquio A Syndrome », American Journal of Medical Genetics Part A, 2014. DOI: 10.1002/ajmg.a.36833

Extraire et dupliquer cette section



### Traitement

Il n'existe actuellement aucun traitement curatif pour la MPS IV. Pour la MPS IVA, un traitement enzymatique de substitution (TES) appelé VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) est disponible. En remplaçant l'enzyme déficitaire GALNS et en restaurant la fonction cellulaire, il améliore l'endurance et la capacité de marche des patients. Le TES n'est pas un traitement curatif de la MPS IVA. Il existe d'autres options de prise en charge de la MPS IVA et IVB, dont les soins palliatifs.

Ceux-ci comprennent la physiothérapie, l'ergothérapie, les aides à la marche ou les fauteuils roulants, les trachéostomies pour les difficultés respiratoires, la VPPC ou la VPPBi pour l'apnée du sommeil, l'orthophonie, les aides auditives, les aides à la mobilité

L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) ont été évaluées dans une étude clinique menée auprès de 176 patients atteints de MPS IVA. L'âge des patients se situait entre 5 et 57 ans. La majorité des patients (82 %) présentaient des antécédents de problèmes musculosquelettiques. Au début de l'essai, tous les participants pouvaient parcourir plus de 30 m, mais moins de 325 m, en six minutes.

Au cours de l'essai, certains patients ont reçu VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine, certains ont reçu 2 mg/kg une fois toutes les deux semaines et certains ont reçu un placebo (perfusion sans médicament). L'étude a mesuré les changements à la semaine 24 dans la distance parcourue au test de marche de six minutes et comparé les résultats entre

***VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) améliore l'endurance chez les patients atteints de MPS IVA. Dans les essais cliniques, les patients ont augmenté leur distance de marche de 23,9 % sous traitement par VIMIZIM à 2 mg/kg/semaine.***

et les interventions éducatives. Les médecins jouent un rôle important dans le soutien aux patients lorsqu'il s'agit de les orienter vers divers spécialistes ou de les aider avec les problèmes de couverture d'assurance.

### Traitement enzymatique substitutif pour la MPS IVA

Dans le cadre de la MPS IVA, le TES est une forme recombinante du GALNS appelée VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) administrée une fois par semaine en perfusion intraveineuse. Ce traitement peut remplacer l'enzyme naturelle déficitaire chez les patients atteints de la MPS IVA.

VIMIZIM est indiqué pour une utilisation à long terme chez les patients présentant un diagnostic confirmé de MPS IVA. VIMIZIM est le seul TES disponible pour la MPS IVA. Chez les patients atteints de MPS IVA, il a été établi que ce traitement améliore l'endurance et la capacité de marche; dans les essais cliniques, le traitement a augmenté de 23,9 % la distance de marche des patients traités par VIMIZIM à 2 mg/kg/semaine et a réduit les taux de GAG dans le corps.

le groupe VIMIZIM et le groupe placebo. L'étude a également examiné les changements à la semaine 24 dans les valeurs obtenues au test de montée d'escaliers en trois minutes, ainsi que dans les taux de kératane sulfate (KS), c'est-à-dire les GAG excrétés dans les urines par les personnes atteintes de MPS IVA.

À la semaine 24, la différence relevée au test de marche était de 22,5 m dans le groupe traité par VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine par rapport au groupe placebo. Le nombre moyen de marches gravies était identique entre les patients ayant reçu 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine et ceux ayant reçu un placebo. Les patients ayant reçu 2 mg/kg de VIMIZIM une fois toutes les deux semaines ont obtenu les mêmes résultats aux tests de marche et de montée d'escaliers que ceux ayant reçu un placebo. La réduction des taux urinaires de KS était plus marquée dans les deux groupes VIMIZIM que dans le groupe placebo. Cependant, la relation entre les taux urinaires de KS et d'autres mesures de réponse clinique n'a pas été établie.

Sur ce groupe de 176 patients, 173 ont été recrutés dans l'essai de prolongation au cours duquel certains patients ont reçu VIMIZIM à 2 mg/kg une fois par semaine et d'autres patients ont reçu VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) à 2 mg/kg une fois toutes les deux semaines. La capacité de marche des patients qui ont

*VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.*

continué à recevoir 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine pendant encore 48 semaines (soit d'une exposition totale de 72 semaines au médicament) ne s'est pas améliorée au-delà des 24 premières semaines de traitement.

### Renseignements d'innocuité importants

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) est indiqué pour le traitement par substitution enzymatique à long terme chez les patients ayant un diagnostic confirmé de mucopolysaccharidose IVA (syndrome de Morquio de type A, ou MPS IVA).

### Mise en garde : Risque d'anaphylaxie et d'hypersensibilité

Des réactions anaphylactiques pouvant mettre la vie en danger se sont produites chez certains patients durant des perfusions de VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa). Des cas d'anaphylaxie, réaction allergique qui se caractérise par des symptômes, tels que toux, rougeurs de la peau, resserrement de la gorge, urticaire, rougissements, coloration bleuâtre de la peau ou des membranes muqueuses, hypotension artérielle, éruptions cutanées, essoufflement, gêne pulmonaire et problèmes gastro-intestinaux (p. ex. nausées, douleurs abdominales, haut-le-cœur et vomissement), accompagnés d'urticaire, ont été observés pendant les perfusions de VIMIZIM, en cure courte comme en cure prolongée. Observez attentivement les patients pendant et après l'administration de VIMIZIM et soyez prêt à intervenir en cas d'une anaphylaxie. Informez les patients, les parents et/ou les soignants des signes et symptômes d'une anaphylaxie et d'une hypersensibilité grave. En cas de symptômes, ces patients doivent obtenir des soins médicaux immédiats. Une réaction d'hypersensibilité augmente le risque d'exacerbations aiguës graves chez les patients souffrant d'une maladie respiratoire aiguë et peut nécessiter une surveillance supplémentaire et/ou un report de la perfusion.

### Mises en garde et précautions importantes Anaphylaxie et réactions d'hypersensibilité

Un médecin expérimenté connaissant bien les MPS doit superviser le traitement lié à ce médicament. L'administration de VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) doit être effectuée par un professionnel de la santé dûment formé et apte à traiter les urgences médicales. L'administration à domicile par un professionnel de la santé dûment formé à la détection et à la prise en

charge des réactions graves aux perfusions ne doit être envisagée que pour les patients tolérant bien leurs perfusions et sur prescription du médecin traitant.

En raison du risque de réactions anaphylactiques potentiellement mortelles, une équipe médicale doit être prête à intervenir pendant et après l'administration de VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa). Dans les études cliniques, des cas d'anaphylaxie se sont présentés dès les 30 premières minutes de la perfusion et jusqu'à trois heures après. Une réaction anaphylactique a été signalée à la 47<sup>e</sup> perfusion.

Dans les essais cliniques, des réactions d'hypersensibilité ont été observées dès les 30 premières minutes de la perfusion et jusqu'à six jours après son retrait. Les réactions d'hypersensibilité, observées chez plus de deux patients, ont été associées à de fréquents symptômes dont des réactions anaphylactiques, une urticaire, un œdème périphérique, une toux, une dyspnée et des rougissements.

En raison du risque de réactions d'hypersensibilité, un professionnel de la santé doit administrer, avant la perfusion, des antihistaminiques avec ou sans antipyrétiques. La prise en charge des réactions d'hypersensibilité doit être basée sur la gravité de la réaction; pour les légères réactions, la prise en charge doit comprendre le ralentissement ou l'arrêt temporaire de la perfusion et/ou l'administration d'antihistaminiques, d'antipyrétiques et/ou de corticostéroïdes supplémentaires. En revanche, pour les symptômes d'hypersensibilité graves, le professionnel de la santé doit immédiatement arrêter la perfusion de VIMIZIM et instaurer un traitement approprié.

Des réactions liées à la perfusion peuvent se produire à tout moment du traitement. La majorité des réactions à la perfusion étaient légères à modérées. Les événements indésirables sévères ont inclus une réaction anaphylactique, une éruption cutanée, des frissons, une hypersensibilité et un état de mal asthmatique. Parmi les réactions les plus courantes liées à la perfusion figuraient : maux de tête, nausées, vomissements, pyrexie, frissons et douleurs abdominales. Les autres réactions signalées étaient de l'urticaire, une dyspnée, de l'hypotension, une cyanose, un bronchospasme et une syncope.

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.

Évaluez les risques et les bénéfices avant de réadministrer VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) à la suite d'une réaction anaphylactique ou d'hypersensibilité grave. Après une réaction sévère, toute nouvelle administration devra s'effectuer avec précaution et sous surveillance attentive.

Les patients atteints d'une maladie fébrile aiguë ou d'une maladie respiratoire aiguë et placés sous perfusion de VIMIZIM peuvent être exposés à un risque accru de complications potentiellement mortelles à la suite d'une réaction d'hypersensibilité. Il convient d'accorder une attention particulière à l'état clinique du patient avant l'administration de VIMIZIM et d'envisager, le cas échéant, de retarder la perfusion.

L'apnée du sommeil est fréquente chez les patients atteints de la MPS IVA. Il faut envisager une évaluation de la perméabilité des voies respiratoires avant l'initiation du traitement au VIMIZIM. Les patients sous oxygène ou sous pression positive continue des voies respiratoires pendant leur sommeil doivent avoir ces traitements à disposition durant la perfusion dans l'éventualité d'une réaction aiguë, d'une somnolence extrême ou d'un sommeil profond provoqués par l'antihistaminique.

La compression médullaire ou cervicale (CMC) est une complication grave et connue de la MPS IVA et peut survenir au cours de l'évolution naturelle de la maladie. Dans les essais cliniques, une CMC a été observée à la fois chez les patients traités par VIMIZIM et chez ceux traités par placebo. Les patients atteints d'une MPS IVA doivent être surveillés, afin de détecter les signes et les symptômes d'une CMC (notamment des douleurs lombaires, une paralysie des membres en dessous du niveau de compression, et une incontinence urinaire et fécale) et doivent recevoir les soins appropriés.

Dans le cadre d'un essai contrôlé contre placebo, tous les patients traités avec une dose de 2 mg/kg de VIMIZIM une fois par semaine ont développé, au moins une fois, des anticorps dirigés contre l'élosulfase alpha et une positivité des anticorps neutralisants. Aucune corrélation n'a pu être déterminée entre la présence d'anticorps neutralisants et la réponse thérapeutique à long terme.

Aucune étude n'a été réalisée sur l'utilisation de VIMIZIM chez les femmes enceintes. VIMIZIM ne doit pas être utilisé pendant la grossesse à moins que

les bénéfices potentiels l'emportent sur les risques éventuels pour le fœtus. Il n'a pas été déterminé si VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa) est présent dans le lait humain. Une prudence est de mise lors de l'administration de VIMIZIM à une mère allaitante. Il existe un registre sur la maladie de Morquio de type A qui recueille les données sur les femmes enceintes ou allaitantes, atteintes de MPS IVA et traitées au VIMIZIM. Communiquez avec [MARS@BMRN.com](mailto:MARS@BMRN.com) ou appelez le 1 800 983-4587 pour plus d'information et pour vous inscrire.

L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM ont été démontrées chez les sujets de 5 ans et plus atteints de MPS IVA. L'innocuité et l'efficacité de VIMIZIM n'ont pas été déterminées chez les enfants de moins de 5 ans. La majorité des patients qui ont reçu VIMIZIM au cours des études cliniques se situaient dans la tranche d'âge pédiatrique et adolescente (5 à 17 ans). Les événements indésirables graves étaient plus fréquents chez les enfants de moins de 12 ans.

Dans les essais cliniques, les réactions indésirables les plus fréquemment observées ( $\geq 10\%$ ) pendant la perfusion comprenaient une pyrexie, des vomissements, des maux de tête, des nausées, des douleurs abdominales et des frissons. Les réactions aiguës nécessitant une intervention ont été prises en charge par une interruption temporaire ou un arrêt de la perfusion, ou par l'administration d'antihistaminiques, d'antipyrétiques ou de corticostéroïdes supplémentaires.

### **Déclaration des effets secondaires présumés**

Dans le cadre du Programme Canada Vigilance, vous pouvez signaler toute réaction indésirable présumée associée aux produits de santé en procédant d'une des trois façons suivantes :

- En soumettant une déclaration en ligne : [www.santecanada.gc.ca/medeffet](http://www.santecanada.gc.ca/medeffet)
- En appelant le numéro sans frais : 1 866 234-2345
- En transmettant un formulaire de déclaration de Canada Vigilance
  - par télécopieur au numéro sans frais 1-866-678-6789 ou
  - Par la poste à : Programme Canada Vigilance  
Santé Canada  
Indice de l'adresse 0701D  
Ottawa (Ontario)  
K1A 0K9

*VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.*





## Aperçu de la MPS IV à l'intention des enseignants



### Feuillelet d'information

Vous pouvez télécharger des copies supplémentaires de ce feuillelet à partir du site Web de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées (Société canadienne des MPS) : [www.mppsociety.ca](http://www.mppsociety.ca). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.



### Qu'est-ce que la MPS IV?

La mucopolysaccharidose IV (qui se prononce **mu-ko-po-li-sa-ka-ri-do-ze** quatre ou MPS IV) est une maladie génétique rare. S'agissant d'une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive, l'enfant doit hériter de deux copies défectueuses du même gène (un de chaque parent) pour développer la maladie. Elle est causée par un déficit de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfate sulfatase (responsable de la MPS IVA) ou par un déficit de l'enzyme bêta-galactosidase (responsable de la MPS IVB). Ces enzymes sont indispensables à la dégradation des substances chimiques appelées glycosaminoglycanes (GAG;

prononcé **gli-ko-za-mi-no-gli-kane**) qui sont de longues chaînes de molécules de glucose (sucre). Sans ces enzymes, les GAG s'accumulent dans les cellules du corps et endommagent de nombreux systèmes et organes.

La sévérité de la maladie varie considérablement entre les personnes atteintes. Les signes et symptômes de la MPS IV varient également et peuvent inclure :

- anomalie de la structure osseuse
- hyperlaxité des articulations et problèmes de mouvement
- « épaissement » des traits du visage, grosse tête et très petite taille
- perte auditive et problèmes visuels
- troubles respiratoires
- atteinte cardiaque

Voir Tableau 1 pour une liste plus détaillée des signes et symptômes de la MPS IV.

Extraire et dupliquer cette section

**Tableau 1 : Manifestations cliniques de la MPS IV**

#### Symptômes généraux

- diminution de l'endurance
- douleurs

#### Système gastro-intestinal (abdomen et intestins)

- augmentation du foie et de la rate
- hernies ombilicales et inguinales
- selles molles, diarrhées, constipation, douleurs abdominales

#### Apparence physique

- cou très court
- macrocéphalie
- petite taille
- démarche irrégulière avec balancement

#### Bouche et dents

- menton proéminent, bouche large et grosse langue
- malformation dentaire (grands espacements, petites cuspides pointues et émail très fin)

#### Yeux, oreilles, nez et gorge

- problèmes de vue – p. ex. opacité cornéenne et déficience visuelle
- perte auditive
- fréquentes infections de l'oreille (otite de l'oreille moyenne)
- fréquentes infections des voies respiratoires supérieures (p. ex. amygdalite)

#### Cerveau et nerfs

- compression de la moelle épinière
- intelligence normale

#### Système musculosquelettique (os et articulations)

- anomalies squelettiques (dysostose multiple avec hypoplasie odontoïde)
- dysplasie de la hanche
- laxité des articulations et relâchement des ligaments
- malformations osseuses de la colonne vertébrale (scoliose, gibbosité, cyphose), genoux cagneux (genu valgum) et chevilles tournées en dedans (chevilles en valgus)

#### Système respiratoire (poumons et respiration)

- maladie obstructive des voies aériennes
- maladie restrictive des voies aériennes
- apnée du sommeil
- réduction de la fonction pulmonaire
- infections pulmonaires récurrentes

#### Cœur et vaisseaux sanguin

- maladie valvulaire
- cardiomyopathie
- arythmie cardiaque

*\*Hernies : Une hernie est un morceau d'organe, comme l'intestin, qui fait saillie à travers une zone de faiblesse de la paroi abdominale et forme une protubérance sous la peau. Dans le cadre d'une hernie ombilicale, la protubérance se situe dans la région du nombril. Dans le cadre d'une hernie inguinale, la protubérance se situe dans la région de l'aîne.*



### Quels sont les effets de la MPS IV sur le rendement scolaire de l'enfant?

Les enfants atteints de MPS IV ont une intelligence normale, mais ceux présentant de graves incapacités physiques et sensorielles peuvent avoir un rendement psychomoteur altéré. Le rendement psychomoteur est la capacité de coordonner l'activité mentale avec l'activité physique (p. ex. attraper un ballon, jouer d'un instrument, danser).

**Les enfants atteints de MPS IV ont une intelligence normale, mais ceux présentant de graves incapacités physiques et sensorielles peuvent avoir un rendement psychomoteur altéré.**

Les répercussions de la MPS IV sur l'apparence physique (p. ex. problèmes osseux et articulaires, épaissement des traits du visage) distinguent l'enfant atteint de ses pairs et peuvent être source d'ostracisme ou de taquineries.

Les symptômes physiques, comme la mobilité réduite, les problèmes cardiaques et respiratoires peuvent renforcer le degré de difficulté de certaines tâches et activités physiques que les autres camarades jugent faciles, comme écrire, dessiner ou peindre, mettre un manteau ou participer aux cours d'éducation physique.

Une grave lésion à la moelle épinière est une complication connue de la MPS IV qui peut survenir lors d'activités physiques traditionnelles. Bien que les personnes atteintes de MPS IV soient suivies pour détecter toute complication des lésions médullaires, elles doivent connaître leurs limites physiques personnelles. Si un enfant atteint de MPS IV fait une chute et qu'il est incapable de se relever indépendamment, n'essayez pas de l'aider car vous risqueriez d'aggraver davantage la lésion à la moelle épinière. Appelez immédiatement les secours pour obtenir l'aide d'un professionnel de la santé dûment formé, puis expliquez que l'enfant est à risque d'une grave lésion à la moelle épinière due à sa maladie.

Si les problèmes physiques sont sévères, l'enfant atteint de MPS IV pourra nécessiter des services de soins infirmiers sur le long terme.



### Législation pertinente

La législation canadienne stipule que les établissements éducatifs ont « l'obligation d'adaptation ». En vertu de la loi, l'éducation inclusive est obligatoire au Canada; ainsi, les écoles doivent avoir les moyens d'identifier les élèves qui, en raison d'un handicap, ne peuvent pas entièrement s'adapter à une scolarisation en classe ordinaire. Les lois canadiennes sur les droits de la personne stipulent que les écoles et les autres

autorités éducatives ont une obligation légale ou une « obligation d'adaptation », qui vise à assurer que les mesures appropriées sont prises pour éliminer toute règle, pratique ou obstacle discriminatoire envers les personnes en situation de handicap.



### Ressources aux enseignants pour aider les enfants atteints de MPS IV

Les enseignants font partie de l'équipe éducative de l'enfant atteint de MPS IV. Il faut savoir que dans le cadre de la MPS IV, il existe un traitement qui restaure le déficit enzymatique. Ce médicament s'appelle VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa); il est administré une fois par semaine en perfusion intraveineuse (IV) sur une durée d'environ quatre heures. Ce traitement médical peut nécessiter des absences fréquentes de l'enfant. L'enfant devra obtenir les cours et devoirs à l'avance pour qu'il ne prenne pas de retard sur les autres élèves de la classe pendant son absence.

Pour aider un enfant atteint de MPS IV, l'enseignant a diverses options, dont les suivantes :

- L'enseignant peut encourager les interactions entre l'enfant atteint de MPS IV et les enfants en bonne santé en organisant des activités de groupe favorisant la collaboration et le soutien mutuel.
- L'enseignant peut surveiller les changements de comportement et de rendement scolaire pour, le cas échéant, modifier en conséquence le plan d'enseignement individualisé (PEI).
- Le travail scolaire et les projets de classe (p. ex. projets d'arts) peuvent être modifiés pour permettre à l'enfant présentant des limites physiques de participer à des projets similaires avec ses camarades.

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.

- À noter que les enfants atteints de MPS IV possèdent une intelligence normale, même s'ils peuvent sembler être gravement affectés sur le plan physique. Pour l'enfant, les programmes d'études et de formation professionnelle doivent être axés sur l'autonomie; et les objectifs de carrière doivent être définis de manière réaliste. La planification de la transition de l'école secondaire à l'éducation postsecondaire ou au marché du travail doit porter sur des stratégies qui aideront les enfants atteints de MPS IV à poursuivre leur vocation de manière similaire à leurs pairs. Bien que les enfants et les adultes atteints de MPS IV puissent avoir des difficultés avec les tâches mobilisant les capacités physiques, comme soulever des objets lourds, ils peuvent parfaitement réussir dans des carrières comme la programmation informatique. Il faut les encourager à poursuivre des objectifs de carrière appropriés, qui renforceront la confiance en soi.
- Pour les enfants gravement atteints, la plupart des problèmes comportementaux sont généralement liés au manque de compréhension, à la difficulté de communication ou aux limites sensorielles. Il faut mettre l'accent sur la modification de la salle de classe et l'utilisation de renforcements afin de favoriser le comportement approprié. L'enseignant peut souhaiter consulter un expert sur la gestion des problèmes de comportement en classe inclusive.
- Pour les enfants atteints de MPS IV, il faut mettre en place des règles de discipline cohérentes et appropriées selon l'âge et les capacités de chacun. Parents et enseignants doivent coordonner à l'avance leurs stratégies en matière de discipline pour maintenir une continuité entre la maison et l'école.
- L'enseignant a aussi besoin de soutien! L'enfant atteint de MPS IV peut bénéficier de ressources humaines si nécessaire, tel qu'un préposé aux soins personnels. Votre école a peut-être accès à un physiothérapeute et à un ergothérapeute, ainsi qu'à des orthophonistes et des spécialistes des troubles neuro-développementaux. Obtenir les services d'un aide-enseignant peut aussi être une option pour l'élève.

Pour plus de renseignements sur les PEI, les questions de placement et le soutien aux enfants atteints de MPS IV, voir la publication *Ressources et stratégies éducatives : Guide à l'intention des parents*, en ligne à [http://www.mpssociety.org/wp-content/uploads/2011/07/Education\\_2008.pdf](http://www.mpssociety.org/wp-content/uploads/2011/07/Education_2008.pdf). L'Association de la Colombie-Britannique pour la vie communautaire (BCACL) a publié un guide intitulé *Everyone Belongs in Our Schools* (Nos écoles appartiennent à tous). Cette ressource est utile à tous ceux impliqués dans les soins aux enfants atteints de MPS IV. Elle est disponible en ligne gratuitement à [www.bcacl.org](http://www.bcacl.org) (en anglais seulement). Le gouvernement de la Colombie-Britannique fournit également un guide sur

la planification de la transition éducative, intitulé *Your Future Now : A Transition Planning and Resource Guide for Youth with Special Needs and Their Families (votre avenir maintenant : guide de planification de la transition et de ressources pour les jeunes aux besoins spéciaux et leur famille – en anglais seulement)*. Ce guide est disponible en ligne à [www.mcf.gov.bc.ca/spec\\_needs/adulthood.htm](http://www.mcf.gov.bc.ca/spec_needs/adulthood.htm).

### Ressources

- Association canadienne d'éducation : [www.cea-ace.ca](http://www.cea-ace.ca)
- Gouvernement du Canada – Personnes handicapées : <http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml>
- L'Association nationale des étudiant(e)s handicapé(e)s au niveau postsecondaire : [www.neads.ca](http://www.neads.ca)
- Inclusion scolaire Canada : <https://inclusiveeducation.ca/inclusion-scolaire/>
- Association canadienne des troubles de l'apprentissage : [www.ldac-acta.ca](http://www.ldac-acta.ca)
- Programme thérapeutique pour les enfants d'âge scolaire (ministère du développement des enfants et de la famille de la Colombie-Britannique – en anglais seulement) [www.mcf.gov.bc.ca/spec\\_needs/school\\_aged\\_therapies.htm](http://www.mcf.gov.bc.ca/spec_needs/school_aged_therapies.htm)
- Éducation spéciale aux adultes (ministère de l'éducation avancée de la Colombie-Britannique – en anglais seulement) [www.aved.gov.bc.ca/adultspecialed/welcome.htm](http://www.aved.gov.bc.ca/adultspecialed/welcome.htm)
- Nos écoles appartiennent à tous : Guide aux parents sur l'éducation inclusive (association de la Colombie-Britannique pour la vie communautaire – en anglais seulement) [www.bcacl.org/resources/everyone-belongs-our-schools-parents-handbook-inclusive-education-bcacl](http://www.bcacl.org/resources/everyone-belongs-our-schools-parents-handbook-inclusive-education-bcacl)
- RESNA (Société d'Amérique du Nord d'ingénierie des soins de réadaptation et des technologies d'assistance – en anglais seulement) : [www.resna.org](http://www.resna.org)
- Ressources et conseils en éducation spécialisée de Wrightslaw : [www.wrightslaw.com](http://www.wrightslaw.com)
- Projet INSPIRE de la Women's University du Texas : [www.twu.edu/inspire](http://www.twu.edu/inspire)
- Éducation physique à Virginia Tech (plans de cours et activités – en anglais seulement) : [www.pecentral.org](http://www.pecentral.org)
- Association américaine des psychologues scolaires (en anglais seulement) : [www.nasponline.org](http://www.nasponline.org)
- Family Guide to Assistive Technology (guide familial à la technologie d'assistance par des parents, Let's Unite for Kids – en anglais seulement) : [www.pluk.org/AT1.html](http://www.pluk.org/AT1.html)

Pour plus de renseignements, veuillez appeler la Société canadienne des MPS au 1 800 667-1846 ou visitez [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca).



**Notes pour ma classe :**

Chaque personne atteinte de MPS IV vit différemment la maladie et sa prise en charge. Voici quelques observations personnelles que j'aimerais partager avec vous!

**Ma photo de famille**



Extraire et dupliquer cette section

Mes activités préférées sont \_\_\_\_\_

Mon plat ou mes aliments préférés sont \_\_\_\_\_

J'aime jouer à \_\_\_\_\_

Je n'aime pas jouer à \_\_\_\_\_

Voici certains aspects de la MPS que j'aimerais aborder avec vous \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Voici certains détails me concernant que j'aimerais aborder avec vous \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



# Aperçu de la MPS IV pour les gestionnaires de cas et le personnel de soutien



## Feuillelet d'information

Vous pouvez télécharger des copies supplémentaires de ce feuillelet à partir du site Web de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées (Société canadienne des MPS) : [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.



## Qu'est-ce que la MPS IV?

La mucopolysaccharidose IV (qui se prononce **mu-ko-po-li-sa-ka-ri-do-ze** quatre ou MPS IV) est une maladie héréditaire rare, à transmission autosomique récessive, causée par le déficit de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfate sulfatase (responsable de la MPS IVA) ou par le déficit de l'enzyme bêta-galactosidase (responsable de la MPS IVB). Cette maladie peut endommager de nombreux systèmes et organes du corps. L'enfant doit hériter de deux copies

défectueuses du même gène (un de chaque parent) pour développer la maladie (MPS IV).

La sévérité de la maladie varie considérablement entre les personnes atteintes. Les signes et symptômes de la MPS IV varient également et peuvent inclure :

- anomalie de la structure osseuse
- hyperlaxité des articulations et problèmes de mouvement
- « épaissement » des traits du visage, grosse tête et très petite taille
- perte auditive et problèmes visuels
- troubles respiratoires
- atteinte cardiaque

Voir Tableau 1 pour une liste plus détaillée des signes et symptômes de la MPS IV.

Extraire et dupliquer cette section

**Tableau 1 : Manifestations cliniques de la MPS IV**

### Symptômes généraux

- diminution de l'endurance
- douleurs

### Système gastro-intestinal (abdomen et intestins)

- augmentation du foie et de la rate
- hernies ombilicales et inguinales
- selles molles, diarrhées, constipation, douleurs abdominales

### Apparence physique

- cou très court
- macrocéphalie
- petite taille
- démarche irrégulière avec balancement

### Bouche et dents

- menton proéminent, bouche large et grosse langue
- malformation dentaire (grands espacements, petites cuspidés pointues et émail très fin)

### Yeux, oreilles, nez et gorge

- problèmes de vue – p. ex. opacité cornéenne et déficience visuelle
- perte auditive
- fréquentes infections de l'oreille (otite de l'oreille moyenne)
- fréquentes infections des voies respiratoires supérieures (p. ex. amygdalite)

### Cerveau et nerfs

- compression de la moelle épinière
- intelligence normale

### Système musculosquelettique (os et articulations)

- anomalies squelettiques (dysostose multiple avec hypoplasie odontoïde)
- dysplasie de la hanche
- laxité des articulations et relâchement des ligaments
- malformations osseuses de la colonne vertébrale (scoliose, gibbosité, cyphose), genoux cagneux (genu valgum) et chevilles tournées en dedans (chevilles en valgus)

### Système respiratoire (poumons et respiration)

- maladie obstructive des voies aériennes
- maladie restrictive des voies aériennes
- apnée du sommeil
- réduction de la fonction pulmonaire
- infections pulmonaires récurrentes

### Cœur et vaisseaux sanguin

- maladie valvulaire
- cardiomyopathie
- arythmie cardiaque

*\*Hernies : Une hernie est un morceau d'organe, comme l'intestin, qui fait saillie à travers une zone de faiblesse de la paroi abdominale et forme une protubérance sous la peau. Dans le cadre d'une hernie ombilicale, la protubérance se situe dans la région du nombril. Dans le cadre d'une hernie inguinale, la protubérance se situe dans la région de l'aîne.*



### Services d'aide aux familles touchées par la MPS IV

Les personnes atteintes de MPS IV et leur famille peuvent devoir faire appel à des gestionnaires de cas et des personnels de soutien afin d'accéder à divers services, dont des soins de réadaptation physique, un soutien émotionnel et des aides financières.

#### Soins de réadaptation physique

Selon la gravité de la maladie, le médecin peut recommander que le patient ait recours à la physiothérapie, à l'ergothérapie, à la thérapie respiratoire et aux appareils de type VPPC ou VSPPBi, aux appareils auditifs, à l'orthophonie ou à l'apprentissage du langage des signes, aux soins infirmiers à domicile ou à des spécialistes en éducation spécialisée.

#### Soutien émotionnel

Les parents et les membres de la famille peuvent avoir besoin d'un soutien émotionnel afin de les aider à traverser ces épreuves. Les familles pourront avoir besoin de soins de répit, de séances de counseling individuelles ou de rejoindre un groupe de soutien.

#### Aide financière

De nombreuses familles peuvent obtenir des aides financières de leur assurance maladie ou des programmes du gouvernement afin de compenser les frais liés au traitement de la MPS IV. Des services sont également disponibles pour aider à couvrir les dépenses non prises en charge par les régimes d'assurance publics ou privés et pour financer le soins de répit.



#### Ressources et législation pertinentes liées à la MPS IV

La législation fédérale, provinciale et territoriale peut influencer l'accès aux services de soins de santé, éducatifs et autres pour les familles touchées par la MPS IV. Voir le tableau 2 pour obtenir des détails sur la législation en faveur des personnes atteintes de MPS IV et leur famille. Les organisations et les ressources suivantes peuvent aussi vous aider à soutenir les familles touchées par la MPS IV.

### La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées (Société canadienne des MPS)

La Société canadienne des MPS fournit des programmes et services aux familles touchées par toutes les formes de MPS et maladies apparentées, y compris :

- Des renseignements et des informations utiles à l'intention des familles touchées et des fournisseurs de soins de santé.
- Un soutien émotionnel.
- La défense des intérêts des personnes en situation de handicap et de l'aide pour accéder aux traitements et soins appropriés.
- La mise en relation avec d'autres familles touchées.
- L'administration du programme d'aide aux familles visant à compenser les coûts associés aux soins de répit, aux rénovations domiciliaires et aux produits médicaux durables, ainsi qu'aux coûts associés à la prise en charge de la maladie et aux soins nécessités par les personnes vivant avec la MPS.

Visitez notre site Web à [www.mpsociety.ca](http://www.mpsociety.ca) pour plus d'informations sur nos programmes, y compris les lignes directrices et les formulaires à remplir pour l'admission au programme d'aide aux familles. Vous pouvez aussi nous appeler au numéro sans frais au 1 800 667-1846 pour obtenir plus d'informations sur l'ensemble de nos ressources.

#### BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc.

BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. a mis en place des services d'assistance aux patients et de logistique de remboursement pour permettre aux personnes atteintes de la MPS IVA d'accéder au traitement par VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa). Ce programme d'assistance est géré par Innomar Strategies Inc., une société partenaire de BioMarin. Il s'agit de services privés, confidentiels et gratuits d'assistance aux patients atteints de MPS IVA, à leurs familles, aux soignants et aux professionnels de la santé. Ces services comprennent :

- Une assistance à la couverture et au remboursement par le régime d'assurance maladie
- Une coordination des traitements au VIMIZIM et la livraison du médicament
- Des services de perfusion en clinique et à domicile
- De l'information utile sur la MPS IVA et sur VIMIZIM

Pour plus de renseignements sur les services d'assistance aux patients, appelez le 1 877 597-6744, entre 8 h et 20 h (heure normale de l'Est), du lundi au vendredi (sauf les jours fériés).

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.

**Tableau 2 : Législation du lieu de travail, législation sur l'éducation et soutien social**

<p><b>Législation sur le lieu de travail</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• L'article 15 de la <i>Charte canadienne des droits et libertés</i> garantit la liberté ainsi que les droits à l'égalité afin de protéger les personnes ayant des déficiences mentales ou physiques contre toute discrimination. La Loi sur l'équité en matière d'emploi (LEE) de 1995 assure aux personnes présentant des déficiences un accès équitable et sans restriction à l'emploi. Un employeur doit prendre des mesures adaptées pour compenser les handicaps des employés, des employés potentiels ou des clients. Au Canada, la législation sur le congé de soignant est régie à l'échelon provincial et territorial. Un résumé des modalités du congé de soignant tel qu'il s'inscrit dans le cadre de la loi est publié en ligne par Emploi et développement social Canada à <a href="http://www.travail.gc.ca/fra/ressources/publications/index.shtml">http://www.travail.gc.ca/fra/ressources/publications/index.shtml</a></li> </ul>
<p><b>Législation sur l'éducation</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• En vertu de la loi, l'éducation inclusive est obligatoire au Canada. Ainsi, les écoles doivent avoir les moyens d'identifier les élèves qui, en raison d'un handicap, ne peuvent pas entièrement s'adapter à une scolarisation en classe ordinaire</li> <li>• Les lois canadiennes sur les droits de la personne stipulent que les écoles et les autres autorités éducatives ont une obligation légale ou une « obligation d'adaptation » qui vise à assurer que les mesures appropriées sont prises pour éliminer toute règle, pratique ou obstacle discriminatoire envers les personnes en situation de handicap</li> </ul>
<p><b>Soutien social</b></p>	<p>Le site Web de Service Canada publie des liens vers un nombre de programmes d'aide financière afin de soutenir les personnes en situation de handicap. Voir les détails à <a href="http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml">http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml</a>.</p> <p>Voici certains programmes disponibles au Canada qui fournissent une aide financière aux personnes en situation de handicap et/ou à leur famille.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Prestation pour enfants handicapés (Agence du revenu du Canada) <a href="http://www.cra-arc.gc.ca/bnfts/dsblty-fra.html">http://www.cra-arc.gc.ca/bnfts/dsblty-fra.html</a></li> <li>• Régime enregistré d'épargne-invalidité (Agence du Revenu du Canada) <a href="http://www.cra-arc.gc.ca/F/pub/tg/rc4460/rc4460-f.html">http://www.cra-arc.gc.ca/F/pub/tg/rc4460/rc4460-f.html</a></li> <li>• Bourse pour étudiants ayant une invalidité permanente (Service Canada) <a href="http://www.servicecanada.gc.ca/fra/gdc/bourse_incapacite.shtml">http://www.servicecanada.gc.ca/fra/gdc/bourse_incapacite.shtml</a></li> <li>• Programme d'aide à la remise en état des logements pour personnes handicapées (Société canadienne d'hypothèques et de logement) <a href="http://www.cmhc-schl.gc.ca/fr/co/prfinas/prfinas_003.cfm">http://www.cmhc-schl.gc.ca/fr/co/prfinas/prfinas_003.cfm</a></li> <li>• Service de prêt et de réutilisation d'équipement médical pour enfants <a href="http://www.croixrouge.ca/dans-votre-collectivite/colombie-britannique-et-yukon/pret-d-equipement-medical">http://www.croixrouge.ca/dans-votre-collectivite/colombie-britannique-et-yukon/pret-d-equipement-medical</a></li> <li>• Association du barreau canadien – aide financière aux personnes présentant des handicaps (en anglais seulement) <a href="http://www.cba.org/bc/public_media/employment/289.aspx">http://www.cba.org/bc/public_media/employment/289.aspx</a></li> <li>• Planned Lifetime Advocacy Network (en anglais seulement) <a href="http://www.plan.ca/">www.plan.ca/</a></li> <li>• Choix du président<sup>MD</sup> Fondation pour les enfants <a href="http://www.presidentschoice.ca/content/pc/fr_CA/community/pccc.html">http://www.presidentschoice.ca/content/pc/fr_CA/community/pccc.html</a></li> <li>• Agence du revenu du Canada – Déductions et crédits d'impôt pour les personnes handicapées (information sur l'allègement fiscal) <a href="http://www.cra-arc.gc.ca/tx/ndvdl/sgmnts/dsblts/menu-fra.html">http://www.cra-arc.gc.ca/tx/ndvdl/sgmnts/dsblts/menu-fra.html</a></li> <li>• Emploi et Développement social Canada – questions sur les handicaps <a href="http://www.edsc.gc.ca/fra/invalidite/index.shtml">http://www.edsc.gc.ca/fra/invalidite/index.shtml</a></li> <li>• Marche des dix sous <a href="https://www.marchofdimes.ca/EN/AboutUs/about%20modc/Pages/WhoWeAre_fr.aspx">https://www.marchofdimes.ca/EN/AboutUs/about%20modc/Pages/WhoWeAre_fr.aspx</a></li> <li>• Remboursement de la taxe sur le carburant pour les personnes présentant un handicap (Colombie-Britannique – en anglais seulement) <a href="http://www.sbr.gov.bc.ca/documents_library/bulletins/mft_004.pdf">http://www.sbr.gov.bc.ca/documents_library/bulletins/mft_004.pdf</a></li> <li>• Timbres de Pâques Ontario <a href="http://www.easterseals.nb.ca/index.php/fr/inner-page/disability-related-organizations">http://www.easterseals.nb.ca/index.php/fr/inner-page/disability-related-organizations</a></li> </ul>

Extraire et dupliquer cette section



## Aperçu de la MPS IV à l'intention des employeurs



### Feuillelet d'information

Vous pouvez télécharger des copies supplémentaires de ce feuillelet à partir du site Web de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et des maladies apparentées (Société canadienne des MPS) : [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca). Vous pouvez aussi appeler directement la Société au 1 800 667-1846 afin de recevoir des copies papier par la poste.



### Qu'est-ce que la MPS IV?

La mucopolysaccharidose IV (qui se prononce **mu-ko-po-li-sa-ka-ri-do-ze** quatre ou MPS IV) est une maladie génétique rare, à transmission autosomique récessive, causée par le déficit de l'enzyme N-acétylgalactosamine-6-sulfate sulfatase (responsable de la MPS IVA) ou par le déficit de l'enzyme bêta-galactosidase (responsable de la MPS IVB). Cette maladie peut endommager de

nombreux systèmes et organes du corps. L'enfant doit hériter de deux copies défectueuses du même gène (un de chaque parent) pour développer la maladie.

La sévérité de la maladie varie considérablement entre les personnes atteintes. Les signes et symptômes de la MPS IV varient également et peuvent inclure :

- anomalie de la structure osseuse
- hyperlaxité des articulations et problèmes de mouvement
- « épaissement » des traits du visage, grosse tête et très petite taille
- perte auditive et problèmes visuels
- troubles respiratoires
- atteinte cardiaque

Voir le tableau 1 pour une liste plus détaillée des signes et symptômes de la MPS IV.

Extraire et dupliquer cette section

**Tableau 1 : Manifestations cliniques de la MPS IV**

#### Symptômes généraux

- diminution de l'endurance
- douleurs

#### Système gastro-intestinal (abdomen et intestins)

- augmentation du foie et de la rate
- hernies ombilicales et inguinales
- selles molles, diarrhées, constipation, douleurs abdominales

#### Apparence physique

- cou très court
- macrocéphalie
- petite taille
- démarche irrégulière avec balancement

#### Bouche et dents

- menton proéminent, bouche large et grosse langue
- malformation dentaire (grands espacements, petites cuspidés pointues et émail très fin)

#### Yeux, oreilles, nez et gorge

- problèmes de vue – p. ex. opacité cornéenne et déficience visuelle
- perte auditive
- fréquentes infections de l'oreille (otite de l'oreille moyenne)
- fréquentes infections des voies respiratoires supérieures (p. ex amygdalite)

#### Cerveau et nerfs

- compression de la moelle épinière
- intelligence normale

#### Système musculosquelettique (os et articulations)

- anomalies squelettiques (dysostose multiple avec hypoplasie odontoïde)
- dysplasie de la hanche
- laxité des articulations et relâchement des ligaments
- malformations osseuses de la colonne vertébrale (scoliose, gibbosité, cyphose), genoux cagneux (genu valgum) et chevilles tournées en dedans (chevilles en valgus)

#### Système respiratoire (poumons et respiration)

- maladie obstructive des voies aériennes
- maladie restrictive des voies aériennes
- apnée du sommeil
- réduction de la fonction pulmonaire
- infections pulmonaires récurrentes

#### Cœur et vaisseaux sanguins

- maladie valvulaire
- cardiomyopathie
- arythmie cardiaque

*\*Hernies : Une hernie est un morceau d'organe, comme l'intestin, qui fait saillie à travers une zone de faiblesse de la paroi abdominale et forme une protubérance sous la peau. Dans le cadre d'une hernie ombilicale, la protubérance se situe dans la région du nombril. Dans le cadre d'une hernie inguinale, la protubérance se situe dans la région de l'aîne.*

### **Répondre aux besoins des personnes souffrant d'une MPS IV ou aux besoins de leur famille**

Que votre employé ou son enfant soit atteint de la MPS IV, il est important que vous, en tant qu'employeur, compreniez vos responsabilités et vos options pour venir en aide à votre employé et sa famille.

Pour plus de renseignements sur la protection d'emploi dans votre région, visitez :

Alberta :

[Au moment de la publication du guide d'apprentissage, l'Alberta ne disposait pas de législation en matière de protection d'emploi dans le cadre d'un congé de

---

*Il est important de comprendre que contrairement à de nombreuses autres MPS, la MPS IV n'altère pas l'intelligence. La plupart des personnes atteintes de MPS IV possèdent une aptitude supérieure à la moyenne.*

---

### **Législation du lieu de travail**

L'article 15 de la Charte canadienne des droits et libertés garantit la liberté ainsi que les droits à l'égalité afin de protéger les personnes ayant des déficiences mentales ou physiques contre toute discrimination. La Loi sur l'équité en matière d'emploi (LEE) de 1995 assure aux personnes présentant des déficiences un accès équitable et sans restriction à l'emploi. Un employeur doit prendre des mesures adaptées pour compenser les handicaps des employés, des employés potentiels et des clients.

Au Canada, la législation sur le congé de soignant est régie à l'échelon provincial et territorial. Le gouvernement canadien offre des prestations de compassion d'une durée maximale de six semaines pour les personnes qui doivent s'absenter temporairement de leur travail afin d'apporter soins ou soutien à un membre de leur famille souffrant d'une maladie grave et risquant de décéder au cours des vingt-six prochaines semaines. La législation qui régit la sécurité de l'emploi dans ces situations est gérée à l'échelon provincial et territorial. Pour connaître les détails sur la législation dans votre juridiction en matière de protection d'emploi et de congé du soignant, voir les liens fournis à cet effet.

Pour plus de renseignements sur les prestations de compassion (dans le cadre de l'assurance-emploi), visitez [http://www.edsc.gc.ca/fr/rapports/assurance\\_emploi\\_compassion.page](http://www.edsc.gc.ca/fr/rapports/assurance_emploi_compassion.page).

soignant. Le gouvernement de l'Alberta fournit les renseignements suivants sur les absences pour raisons familiales : [www.albertahumanrights.ab.ca/employment/employee\\_info/accommodation/family\\_leave.asp](http://www.albertahumanrights.ab.ca/employment/employee_info/accommodation/family_leave.asp) – (en anglais seulement)]

Colombie-Britannique :

[www.labour.gov.bc.ca/esb/facshts/ccl.htm](http://www.labour.gov.bc.ca/esb/facshts/ccl.htm) (en anglais seulement)

Manitoba :

<http://www.gov.mb.ca/labour/standards/factsheet.fr.html#category6>

Nouveau-Brunswick :

<http://www2.gnb.ca/content/dam/gnb/Departments/petl-epft/PDF/es/OtherLeaves-AutresConges.pdf>

Terre-Neuve-et-Labrador :

[www.gov.nl.ca/lra/faq/ls\\_compassionatecare.html](http://www.gov.nl.ca/lra/faq/ls_compassionatecare.html) (en anglais seulement)

Nouvelle-Écosse :

[www.gov.ns.ca/lwd/employmentrights/compassionatecarefaq.asp](http://www.gov.ns.ca/lwd/employmentrights/compassionatecarefaq.asp) (en anglais seulement)

Nunavut :

<http://nu-lsco.ca/fr/fiches?tmpl=component&faqid=26>

Territoires du Nord-Ouest :

[www.hr.gov.nt.ca/policy/hrm/0800%20-%20Leave/814/default.htm](http://www.hr.gov.nt.ca/policy/hrm/0800%20-%20Leave/814/default.htm) (en anglais seulement)

Ontario :

<https://www.labour.gov.on.ca/french/es/pubs/guide/family.php>

Île-du-Prince-Édouard :  
[www.gov.pe.ca/labour/index.php3?number=1022358&lang=E](http://www.gov.pe.ca/labour/index.php3?number=1022358&lang=E)  
(en anglais seulement)

Québec :  
<http://www.cnt.gouv.qc.ca/situations-de-vie-au-travail/conciliation-travail-famille-ce-que-vous-devez-savoir/index.html>

Saskatchewan :  
<https://www.saskatchewan.ca/bonjour/working-jobs-and-pensions/employment-standards/employment-standards>

Yukon :  
[http://www.community.gov.yk.ca/fr/pdf/Employment\\_Standards\\_FAQ\\_2014\\_bookmark\\_fr.pdf](http://www.community.gov.yk.ca/fr/pdf/Employment_Standards_FAQ_2014_bookmark_fr.pdf)

Un résumé des modalités du congé de soignant tel qu'il s'inscrit dans le cadre de la loi est publié en ligne par Emploi et Développement social Canada à <http://www.travail.gc.ca/fra/ressources/publications>.

### Traitement de la MPS IV

Bien qu'il n'existe actuellement aucun traitement curatif de la MPS IV, les options thérapeutiques comprennent la prise en charge de la maladie et les soins palliatifs. Pour les personnes atteintes de la MPS IVA, il existe un traitement qui vise à compenser le déficit enzymatique sous-jacent (traitement enzymatique substitutif ou TES).

Dans le cadre du TES, les personnes atteintes de MPS IVA reçoivent par perfusion intraveineuse, à raison d'une fois par semaine, la version synthétique de l'enzyme naturellement produite par le corps. Le médicament administré par perfusion s'appelle VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa). Il a été établi qu'il améliore l'endurance (test de marche) chez les personnes atteintes de MPS IVA.

### Aide financière

Service Canada publie des liens vers un nombre de programmes d'aide financière afin de soutenir les personnes présentant un handicap. Voir les détails à <http://www.servicecanada.gc.ca/fra/auditoires/handicap/index.shtml>.

Voici certains des programmes d'aide financière disponibles au Canada pour les personnes présentant un handicap et/ou leur famille.

- Agence du revenu du Canada – Déductions et crédits d'impôt pour les personnes handicapées (information sur l'allègement fiscal) : <http://www.cra-arc.gc.ca/tx/ndvdl/sgmnts/dsblts/menu-fra.html>
- Emploi et Développement social Canada – questions sur les handicaps : <http://www.edsc.gc.ca/fra/invalidite/index.shtml>
- Prestation pour enfants handicapés (Agence du revenu du Canada) : <http://www.cra-arc.gc.ca/bnfts/dsblty-fra.html>
- Régime enregistré d'épargne-invalidité (Agence du Revenu du Canada) <http://www.cra-arc.gc.ca/F/pub/tg/rc4460/rc4460-f.html>
- Bourse pour étudiants ayant une invalidité permanente (Service Canada) [http://www.servicecanada.gc.ca/fra/gdc/bourse\\_incapacite.shtml](http://www.servicecanada.gc.ca/fra/gdc/bourse_incapacite.shtml)
- Programme d'aide à la remise en état des logements pour personnes handicapées (Société canadienne d'hypothèques et de logement) : [http://www.cmhc-schl.gc.ca/fr/co/prfinas/prfinas\\_003.cfm](http://www.cmhc-schl.gc.ca/fr/co/prfinas/prfinas_003.cfm)
- Service de prêt et de réutilisation d'équipement médical pour enfants : <http://www.croixrouge.ca/dans-votre-collectivite/colombie-britannique-et-yukon/pre-d-equipement-medical>
- Association du barreau canadien – aide financière aux personnes présentant un handicap (en anglais seulement) [http://www.cba.org/bc/public\\_media/employment/289.aspx](http://www.cba.org/bc/public_media/employment/289.aspx)
- Planned Lifetime Advocacy Network (en anglais seulement) : [www.plan.ca/](http://www.plan.ca/)
- Choix du président<sup>MD</sup> Fondation pour les enfants : [http://www.presidentschoice.ca/content/pc/fr\\_CA/community/pccc.html](http://www.presidentschoice.ca/content/pc/fr_CA/community/pccc.html)  
[http://www.presidentschoice.ca/content/pc/fr\\_CA/community/pccc.html](http://www.presidentschoice.ca/content/pc/fr_CA/community/pccc.html)
- Remboursement de la taxe sur le carburant pour les personnes présentant un handicap (Colombie-Britannique – en anglais seulement) [http://www.sbr.gov.bc.ca/documents\\_library/bulletins/mft\\_004.pdf](http://www.sbr.gov.bc.ca/documents_library/bulletins/mft_004.pdf)

VIMIZIM<sup>MC</sup> (élosulfase alfa), monographie de produit, BioMarin Pharmaceutical (Canada) Inc. 2014.



## Avis pour les services médicaux d'urgence

Veuillez faire parvenir cet avis par télécopieur à votre organisme local de services médicaux d'urgence. Pour obtenir les numéros de télécopieur appropriés, communiquez avec les services d'urgence, la police ou les pompiers de votre localité.

Nom du patient : \_\_\_\_\_

Âge du patient : \_\_\_\_\_

Poids du patient : \_\_\_\_\_

Adresse du patient : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

N° de téléphone du patient : \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ souffre de mucopolysaccharidose IV (MPS IV) La MPS IV est une maladie autosomique récessive rare, caractérisée par des manifestations pathologiques progressives dans de nombreux systèmes organiques, dont les systèmes respiratoire, cardiovasculaire, gastro-intestinal et musculosquelettique. Les personnes atteintes de MPS IV peuvent présenter une diminution de l'endurance et une déficience visuelle et auditive.

Les personnes atteintes de MPS IV sont plus vulnérables dans les situations médicales d'urgence en raison d'un rétrécissement des voies aériennes, d'un risque accru de lésions médullaires dû à l'instabilité de la colonne cervicale et d'autres circonstances bien particulières.

Cet avis vise à préciser les complications à prendre en compte chez ce patient :

- RISQUE ÉLEVÉ DE LÉSION MÉDULLAIRE. STABILISER IMMÉDIATEMENT LA NUQUE
- Restriction des voies respiratoires
- Trachéostomie
- Supplémentation en oxygène : Quantité \_\_\_\_\_
- Aide au fauteuil roulant
- Capacité limitée à bouger la tête ou le cou
- Difficultés d'intubation
- Autre assistance médicale requise et/ou médicaments pris :

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**POUR TOUTE AUTRE INFORMATION SUR LES EFFETS DE LA MPS CHEZ UN PATIENT EN SITUATION D'URGENCE, VISITEZ [WWW.MPSER.COM](http://WWW.MPSER.COM)** (en anglais seulement)

Extraire et dupliquer cette section





## Glossaire

**acide aminé** : Classe de composés chimiques, lesquels peuvent se regrouper pour former des polymères plus larges appelés protéines. Dans la plupart des systèmes biologiques, il existe 20 acides aminés de base qui peuvent être combinés de diverses façons pour générer des molécules plus grandes contenant 100 à 10 000 acides aminés. Ces molécules plus larges, ou protéines, assurent la plupart des fonctions au sein de la cellule vivante ou d'un organisme.

**acétyl CoA : alpha-glucosaminide acétyltransférase (acétyl CoA :  $\alpha$ -glucosaminide acétyltransférase)** : Enzyme lysosomale déficiente dans la MPS III-C.

**ADN** : Molécule encodant les gènes responsables de la structure et de la fonction d'un organisme et permettant la transmission de l'information génétique à la génération suivante.

**ADN recombinant** : ADN contenant des gènes de sources différentes qui ont été reconstitués en utilisant des techniques du génie génétique.

**adénoïdectomie** : Ablation (retrait) chirurgicale des adénoïdes.

**adénoïdes** : Masses de tissus lymphatiques situées à l'arrière du nez. L'augmentation du volume des adénoïdes peut provoquer l'obstruction de la respiration par le nez.

**alpha-L-iduronidase ( $\alpha$ -L-iduronidase)** : Déficit de l'enzyme lysosomale dans la MPS I.

**alpha-N-acétylglucosaminidase ( $\alpha$ -N-acétylglucosaminidase)** : Déficit de l'enzyme lysosomale dans la MPS III-B.

**amniocentèse** : Procédure médicale dans laquelle une quantité de liquide amniotique, liquide entourant le fœtus en développement dans l'utérus, est prélevée. Elle se pratique généralement entre la 15<sup>e</sup> et 20<sup>e</sup> semaines de grossesse en insérant une aiguille dans la paroi abdominale de l'utérus. Les cellules contenues dans le liquide peuvent être isolées et utilisées pour effectuer un diagnostic prénatal qui dépistera certaines maladies héréditaires liées au sexe et autres anomalies chromosomiques.

**antérieur** : À l'avant.

**apnée du sommeil** : Arrêt temporaire de la respiration pendant le sommeil, généralement causé par l'obstruction des voies aériennes.

**arthralgie** : Douleur des articulations.

**arylsulfatase B (ASB)** : Déficit de l'enzyme lysosomale dans la MPS IV.

**arythmie** : Irrégularité anormale des battements du cœur.

**arythmie cardiaque** : Voir arythmie.

**atrophie** : Dépérissement des tissus, des organes ou de l'ensemble du corps lié à la mort et à la réabsorption des cellules, à la diminution de la prolifération cellulaire, à la diminution du volume cellulaire, à la pression, à l'ischémie (blocage de la circulation sanguine), à la malnutrition, à la baisse de fonction ou aux changements hormonaux.

**atténuation** : Légère diminution.

**audiométrie** : Tests visant à mesurer l'audition.

**barrière hémato-encéphalique** : Les parois des vaisseaux sanguins du cerveau (et de la rétine) rendent bien plus difficile le passage des molécules plus larges que les vaisseaux sanguins du reste du corps. Cela a des implications importantes sur la capacité du corps à lancer une réponse immunitaire et à fournir une protection à ces tissus, bien que la raison de la différence ne soit pas bien établie. Les implications pour les maladies génétiques sont qu'il est bien plus difficile de fournir un traitement thérapeutique aux tissus neuronaux (cerveau) qu'aux autres tissus du corps. Étant donné que de nombreuses maladies de stockage lysosomal atteignent tout particulièrement les tissus neuronaux, il est essentiel de fournir un accès à ces tissus lors du traitement.

**bêta-galactosidase ( $\beta$ -galactosidase ou GLB1)** : Déficit de l'enzyme lysosomale dans la MPS IVB.

**bêta-glucuronidase ( $\beta$ -glucuronidase)** : Déficit de l'enzyme lysosomale dans la MPS IVI.

**canal carpien :** Espace entre les os carpiens du poignet et les tissus conjonctifs sur les tendons fléchisseurs. Le carpus (poignet) est composé de huit petits os appelés « carpiens » qui sont reliés par une bande de protéines fibreuses formant les ligaments. Les nerfs doivent passer à travers le poignet dans l'espace entre les os carpiens et les ligaments.

**cardiomyopathie :** Terme général pour désigner la maladie ou l'atteinte du muscle cardiaque.

**cellule souche :** Cellule dont les « cellules filles » ont le potentiel de donner naissance à une variété de types de cellules spécialisées.

**chromosome :** Unité structurale linéaire à deux brins du matériel génétique dont l'ensemble, ADN et protéines de soutien, est appelé chromatine. Les cellules humaines doivent normalement posséder 46 chromosomes organisés en 23 paires; 22 paires étant autosomes et une paire étant les chromosomes sexuels.

**chromosomes homologues :** Paire de chromosomes, un de chaque parent, dont chaque gène occupe le même locus (emplacement) dans le même ordre.

**code génétique :** Information portée par les molécules d'ADN qui détermine les traits physiques d'une progéniture (descendance). Le code se fixe au schéma des acides aminés qui construisent les protéines tissulaires dans une cellule.

**compression de la moelle épinière cervicale :** Pression sur la région de la nuque de la moelle épinière causée par une croissance anormale des tissus avoisinants.

**contracture :** Raccourcissement d'un muscle lié à la perte de mobilité de l'articulation.

**contracture de l'articulation :** Fibrose d'un tissu musculaire produisant un raccourcissement et un rétrécissement du muscle sans générer aucune force. La contracture survient généralement à la suite d'une douleur dans un muscle ou un membre, ou de l'inactivité d'un muscle ou d'un membre.

**convulsions :** Perturbation des signaux électriques dans le cerveau. Les convulsions peuvent causer de brèves modifications dans les mouvements corporels, l'état de conscience, les émotions ou les sens comme le goût, l'odorat, la vue ou l'ouïe.

**cornée :** Partie circulaire transparente à l'avant de l'œil.

**crâne :** Partie du squelette qui enveloppe le cerveau.

**cyphose :** Courbure anormale de la colonne vertébrale (synonyme : gibbosité).

**diagnostic génétique préimplantatoire :** Également connu sous le nom de dépistage préimplantatoire (DPI). Technique utilisée pour réduire le risque d'une maladie génétique particulière à laquelle le fœtus est à risque. Il s'agit d'examiner une cellule des embryons obtenus par fécondation in vitro afin de détecter la mutation de l'ADN connue dans la famille. Seuls les embryons non porteurs de la mutation de l'ADN seront transférés dans l'utérus de la mère.

**doigt à ressaut :** Affection causée par un épaissement du tendon responsable de la flexion du doigt, souvent accompagnée d'un gonflement dans la paume lors des mouvements du doigt.

**douleur rétrosternale :** Douleur située derrière le sternum, c'est-à-dire dans la région précordiale (thorax).

**dysostose :** Anomalie du développement des os causée par le manque d'ossification (transformation du cartilage ou des tissus en os).

**dysostose multiple :** Anomalie du développement de nombreux os causée par le manque d'ossification.

**dysplasie de la hanche :** Malformation de la hanche.

**dysplasie odontoïde :** Malformation des os stabilisant la jonction entre la tête et la nuque.

**dyspnée :** Essoufflement.

**dépôts :** Voir glycosaminoglycanes (GAG).

**dérivation ventriculo-péritonéale :** Tube mince qui draine le liquide du cerveau dans la cavité abdominale. Technique utilisée dans le traitement et la prise en charge de l'hydrocéphalie.

**désordre de stockage lysosomal :** Erreur innée du métabolisme entraînant un déficit particulier de l'**enzyme lysosomale**. Actuellement, plus de 40 désordres de stockage lysosomal ont été identifiés.

**enzyme :** Protéine facilitant une réaction biologique sans pour autant intervenir (p. ex. action catalysatrice). Une enzyme agit en se liant à une substance intervenant dans la réaction (substrat) pour ainsi la transformer en une autre substance (produit de la réaction).

**enzyme lysosomale :** Protéine présente dans le cytoplasme de la plupart des cellules, en particulier les leucocytes (globules blancs), les cellules du rein et du foie. Composante clé dans la fonction des processus digestifs au sein de la cellule.

**échographie cardiaque :** Échographie du cœur pour évaluer les valves cardiaques et la fonction du muscle cardiaque.

**électrocardiogramme (ECG ou EKG) :** Étude des impulsions électriques qui contrôlent la contraction du cœur.

**électroencéphalogramme (EEG) :** Mesure de l'activité électrique du cerveau effectuée au moyen d'électrodes posées sur le cuir chevelu. Cette procédure est souvent utilisée pour observer l'activité des convulsions.

**électromyographie (EMG) :** Enregistrement continu de l'activité électrique d'un muscle au moyen d'électrodes insérées dans les fibres musculaires. Cette technique est utilisée, bien qu'elle ne soit pas obligatoire, pour diagnostiquer le **syndrome du canal carpien** (pouvant être diagnostiqué par des études de conduction nerveuse).

**émail :** Partie externe et dure de la couronne d'une dent.

**épisode apnéique :** Période pendant laquelle la respiration est interrompue.

**étude de déglutition (gorgée barytée modifiée) :** Radiographie vidéo examinant les mécanismes buccaux (bouche) et pharyngés (gorge) intervenant pendant l'ingestion d'aliments et de liquides. Cet examen est souvent prescrit pour évaluer l'obstruction ou l'aspiration (inhalation des aliments). Les résultats de l'examen peuvent permettre au thérapeute de mieux identifier les manières d'alimenter en toute sécurité le patient et les manières dont la famille peut participer à cet effort.

**fonction cognitive :** Capacité à réfléchir, raisonner, mémoriser, se concentrer, faire preuve de jugement et de perspicacité (comprendre soi-même et la situation).

**fontanelle :** Zone de moindre résistance située sur la tête du bébé.

**fusion des vertèbres :** Opération chirurgicale qui consiste à connecter les os de la colonne vertébrale entre eux afin d'éviter tout glissement.

**galactosamine-6-sulfatase :** Également connue sous le nom de **N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (GALNS)**, l'**enzyme lysosomale** déficiente de la **MPS IVA**.

**gastrostomie (tube gastrique) :** Intervention chirurgicale qui consiste à pratiquer une ouverture dans l'estomac à partir de l'extérieur. Cet acte est généralement réalisé pour introduire directement les aliments et/ou les médicaments dans l'estomac lorsque la déglutition (capacité à avaler) est difficile en raison de la maladie ou de l'obstruction de l'œsophage (conduit reliant la bouche à l'estomac).

**genu valgum :** Genoux cagneux (genoux tournés vers l'intérieur par rapport à l'axe de la cuisse).

**gibbosité :** Courbure anormale de la colonne vertébrale (synonyme : **cyphose**).

**glaucome :** Affection caractérisée par la perte visuelle liée à une pression anormalement élevée dans l'œil.

**Glycosaminoglycanes (GAG) :** Longue chaîne répétée de molécules glucidiques (sucres) complexes et constituant des sécrétions et des tissus conjonctifs entre les cellules. Anciennement appelés **mucopolysaccharides**.

**greffe de cellule souche :** Traitement thérapeutique où les **cellules souches** de la moelle osseuse, du sang périphérique ou du sang du cordon ombilical sont diffusées dans le système sanguin, après que les cellules d'origine de la moelle osseuse ont été ablatées (détruites) par la chimiothérapie ou la radiothérapie. Les cellules migrent vers l'intérieur de certains os et commencent à produire des cellules immatures appelées « progéniteurs engagés ». Ces progéniteurs engagés produisent des colonies de cellules qui parviendront à maturité sous forme de globules rouges, de globules blancs et de plaquettes. L'objectif est de permettre aux cellules du donneur de repeupler la moelle osseuse et une variété d'autres tissus du receveur. Si les cellules peuvent aussi fournir le gène manquant et la fonction au receveur, alors les symptômes cliniques peuvent parfois s'améliorer. Il faut noter que le processus qui consiste à détruire les cellules de la moelle osseuse du receveur est extrêmement invasif et qu'il compromet le système immunitaire et le rend vulnérable aux infections potentiellement mortelles. De plus, il est capital que les cellules du donneur proviennent d'une personne ayant des types de tissus compatibles afin d'éviter tout rejet des cellules du donneur après la greffe.

**greffe de la cornée :** Intervention chirurgicale visant à retirer et remplacer la **cornée** opaque (voir **opacité de la cornée**) par la cornée saine d'un donneur.

**greffe de la moelle épinière :** Voir **greffe des cellules souches**.

**greffe de sang de cordon :** Voir **greffe des cellules souches**.

**gène :** Unité de base d'hérédité qui code pour une protéine précise menant à une fonction ou caractéristique particulière (p. ex. détails de l'apparence physique ou fonction d'un organe).

**hernie :** Déplacement partiel ou total d'un organe (p. ex. boucle de l'intestin grêle) hors de son emplacement habituel.

**hernie inguinale :** **Hernie** se développant en bas de l'abdomen, au niveau de l'aîne.

**hernie ombilicale :** **Hernie** caractérisée par une protubérance anormale de l'intestin ou des tissus conjonctifs au travers de la paroi abdominale, sous la peau, au niveau de l'ombilic (nombril).

**homozygote :** Qui possède une paire de **gènes** identiques, soit deux copies normales, soit deux copies mutées situées au même emplacement sur les **chromosomes homologues**.

**hyaluronidase :** **Enzyme lysosomale** déficiente dans la **MPS IX**.

**hydrocéphalie :** Accumulation excessive du **liquide céphalorachidien** à l'intérieur des ventricules cérébraux. Une hydrocéphalie communicante ou une pression accrue peut être causée par un blocage de la circulation du **liquide céphalorachidien** dans le système ventriculaire ou une incapacité à réabsorber le liquide au niveau des sinus cérébraux. Elle peut être traitée par **dérivation ventriculo-péritonéale**.

**Hypertension pulmonaire :** Pression artérielle élevée dans les vaisseaux sanguins approvisionnant les poumons.

**hypoxie :** Diminution de l'apport d'oxygène dans les tissus ou le sang.

**héparane N-sulfatase :** Enzyme lysosomale déficiente dans la **MPS III-A**.

**hépatomégalie :** Augmentation du volume du foie.

**hépatosplénomégalie :** Augmentation du volume du foie et de la rate. (**Hépatomégalie** : augmentation du volume du foie; **splénomégalie** : augmentation du volume de la rate.)

**hétérogénéité :** Variations des caractéristiques cliniques d'une même maladie.

**hétérozygote :** Qui possède un **gène** muté et un **gène** normal situés au même emplacement sur les **chromosomes homologues** (hétérozygotie).

**iduronate sulfatase** : Enzyme lysosomale déficitaire dans la [MPS II](#).

**intubation** : Pose d'un tube respiratoire pendant l'anesthésie.

**liquide céphalorachidien (LCR)** : Liquide entourant le cerveau et la moelle épinière et produit dans les ventricules cérébraux.

**lysosome** : Structure spécialisée (organite) contenue dans le cytoplasme des cellules et remplie d'enzymes chargées de dégrader les substances cellulaires.

**maladie autosomique récessive** : Maladie suivant un schéma autosomique récessif, où le mode de transmission doit présenter deux copies d'une mutation du [gène](#) afin d'exprimer les signes et symptômes cliniques de la maladie. Mode de transmission observée dans toutes les MPS, à l'exception de la [MPS II](#).

**Maladie des cellules à inclusions** : Voir [ML II](#).

**maladie récessive** : Voir [maladie autosomique récessive](#) et [maladie récessive liée à l'X](#).

**maladie récessive liée à l'X** : Maladie qui suit le schéma de la transmission dans lequel la mutation d'un gène sur le [chromosome X](#) provoque chez les garçons les caractéristiques cliniques d'une affection particulière, car ils ne possèdent qu'un chromosome X. Schéma de transmission observé dans la [MPS II](#).

**ML II** : Mucopolidose de type II, également appelée **maladie des cellules à inclusions**. Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [N-acétylglucosaminyl-1-phosphotransférase](#). Maladie autosomique récessive caractérisée par un sévère retard du développement psychomoteur et par un grand nombre des signes cliniques observés dans les formes sévères de la [MPS I](#).

**ML III** : Également appelée **polydystrophie pseudo-hurlérienne**. Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [N-acétylglucosaminyl-1-phosphotransférase](#). Maladie autosomique récessive représentant la forme moins sévère de la [ML II](#), s'exprimant de façon tardive et permettant la survie à l'âge adulte.

**moelle épinière** : Tissu présent au centre de la plupart des os. C'est le lieu de fabrication de la plupart des cellules sanguines, y compris les globules rouges chargés de transporter l'oxygène dans le sang et les globules blancs chargés de la réponse immunitaire.

**MPS I** : Autrefois appelée **syndromes de Hurler, Hurler-Scheie et Scheie**. Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [alpha-L-iduronidase](#). Maladie autosomique récessive, hétérogène, caractérisée par une grande variété de signes cliniques, dont opacité de la cornée, modifications osseuses, raideurs articulaires, augmentation du volume du foie et de la rate, et maladie cardiaque.

**MPS II** : Également appelée **syndrome de Hunter**. Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [iduronate sulfatase](#). Maladie récessive liée à l'X, hétérogène, caractérisée par une grande variété de signes cliniques, dont augmentation du volume du foie et de la rate, raideurs articulaires, modifications osseuses et maladie cardiaque.

**MPS III-A** : Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [héparane N-sulfatase](#).

**MPS III-B** : Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [alpha-N-acétylglucosaminidase](#).

**MPS III-C** : Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [acétyl CoA : alpha-glucosaminide acétyltransférase](#).

**MPS III-D** : Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [N-acétyl glucosamine 6-sulfatase](#).

**MPS III** : Également appelée **syndrome de Sanfilippo**. Maladie autosomique récessive classée selon quatre types en fonction du déficit enzymatique. Les attributs de chaque type sont similaires et sont caractérisés par une sévère dégénérescence du système nerveux central, mais seulement de légers problèmes somatiques (liés au corps).

**MPS IV** : Également appelée **syndrome de Maroteaux-Lamy**. Causée par un déficit de l'enzyme lysosomale [arylsulfatase B](#). Maladie autosomique récessive hétérogène, caractérisée par une grande variété de signes cliniques, dont opacité de la cornée, anomalies osseuses, raideurs articulaires, augmentation du volume du foie, maladie cardiaque et [fonction cognitive](#) normale.

**MPS IV** : Également appelée **Syndrome de Morquio**. **Maladie autosomique récessive** classée selon deux types en fonction du déficit enzymatique, chacun présentant une grande variété de manifestations cliniques. Les deux types sont caractérisés par un nanisme avec petit tronc, de fins dépôts cornéens et la préservation de la **fonction cognitive**.

**MPS IVA** : Causée par un déficit de l'**enzyme lysosomale N-acétylgalactosamine-6-sulfatase (GALNS)**, également connue sous le nom de **galactosamine-6-sulfatase**.

**MPS IVB** : Causée par un déficit de l'**enzyme lysosomale bêta-galactosidase (GLB1)**.

**MPS IVI** : Également appelée **syndrome de Sly**. Causée par un déficit de l'**enzyme lysosomale bêta-glucuronidase**. **Maladie autosomique récessive** caractérisée par une augmentation du volume du foie et de la rate, des anomalies osseuses et un large spectre de la sévérité.

**MPS IX** : **Maladie autosomique récessive** causée par un déficit de l'**enzyme lysosomale hyaluronidase** et caractérisée par une petite taille, des masses de tissus mous, des mouvements articulaires normaux et une **fonction cognitive** normale.

**mucolipidose** : Terme inventé pour désigner les maladies qui partagent les caractéristiques cliniques des mucopolysaccharidoses et des sphingolipidoses (maladies caractérisées par une anomalie du métabolisme des lipides ou graisses, altérant le tissu nerveux). Voir **ML II** et **ML III**.

**mucopolysaccharide** : Molécule glucidique complexe et principal constituant des sécrétions et des tissus conjonctifs entre les cellules. À l'origine, ces molécules étaient appelées « mucopolysaccharides » en raison de leur capacité à former des solutions épaisses, comme celles fabriquées par les glandes muqueuses; la terminologie a toutefois été corrigée à « protéoglycane », ce qui a donné depuis les dernières décennies le terme « **glycosaminoglycane** » ou GAG.

**mutation** : Changement du matériel génétique (ADN) d'une cellule qui altère les processus génétiques prévus.

**mélatonine** : Substance chimique régulant les rythmes circadiens (variations biologiques au cours d'une période de 24 heures). Parfois utilisée comme aide au sommeil chez les personnes atteintes de MPS.

**ménarche** : Arrivée des premières menstruations (règles).

**N-acétylgalactosamine-6 sulfatase (GALNS)** : Également connue sous le nom de **galactosamine-6-sulfatase**, enzyme déficiente dans la **MPS IVA**.

**N-acétylglucosamine-6-sulfatase** : **Enzyme lysosomale** déficiente dans la **MPS III-D**.

**N-acétylglucosaminyl-1-phosphotransférase** : **Enzyme lysosomale** déficiente dans la **ML II/III**.

**oedème angioneurotique** : Gonflement sous la peau du visage, de la gorge, des mains ou des pieds.

**opacité de la cornée** : Perturbation des couches transparentes de la **cornée** chez les personnes atteintes de **MPS IV** en raison de l'accumulation des **glycosaminoglycane (GAG)**, ce qui donne à l'œil un aspect laiteux, abaisse la vision et augmente la sensibilité à la lumière. L'opacité cornéenne peut être corrigée par une **greffe de la cornée**.

**otite moyenne** : Inflammation de l'oreille moyenne survenant fréquemment chez les enfants à la suite d'une infection et entraînant souvent des douleurs et une perte auditive temporaire.

**oedème papillaire** : Gonflement autour du disque optique (« tache aveugle » où le nerf optique rejoint l'œil).

**perméabilité des voies respiratoires** : L'ouverture des voies aériennes (parties des voies respiratoires dans lesquelles passe l'oxygène).

**plan d'enseignement individualisé (PEI)** : Programme conçu pour chaque enfant du système scolaire public qui reçoit des services éducatifs spéciaux. Le PEI vise à améliorer l'enseignement, l'apprentissage et la définition d'objectifs appropriés pour chaque élève donné. Souvent, une équipe composée des membres du système scolaire et de la famille participe à l'élaboration du PEI.

**polydystrophie pseudo-hürlérienne :** Voir [ML III](#).

**ponction lombaire :** Acte médical qui consiste à prélever le [liquide céphalorachidien](#) au moyen d'une aiguille traversant la zone membranaire située au bas du dos. Cet examen peut être réalisé pour mesurer la pression intracrânienne (dans le crâne) en vue du diagnostic de [l'hydrocéphalie](#).

**Port-a-Cath :** Nom de marque pour désigner un cathéter à chambre implantable conçu pour permettre l'accès permanent à une veine centrale à partir de la peau.

**porteur :** Qui possède une version pathogène (à l'origine de la maladie) récessive d'un [gène](#) à un emplacement précis sur l'un des [chromosomes](#) d'une même paire, et une version normale d'un [gène](#) au même emplacement sur l'autre [chromosome](#). Par définition, les porteurs d'une maladie récessive ne présentent pas de signes et symptômes cliniques de la maladie.

**postérieur :** À l'arrière.

**prolapsus de la valve mitrale :** Anomalie qui survient lorsque les valves (battants de porte) situées entre deux parties du cœur, l'atrium gauche et le ventricule gauche, ne se ferment pas complètement et qu'une petite quantité de sang reflue dans l'atrium gauche.

**prélèvement des villosités choriales (PVC) :** Diagnostic prénatal visant à recueillir un échantillon des villosités choriales (partie du sac amniotique entourant le fœtus en développement) généralement réalisé entre la 10<sup>e</sup> et 12<sup>e</sup> semaines de grossesse. Le test peut révéler de nombreuses anomalies génétiques, mais pas la totalité. Toute décision liée au test prénatal et à la méthode appropriée de diagnostic prénatal doit être discutée avec votre professionnel de la santé. Actuellement, [l'amniocentèse](#) est plus largement utilisée que le PVC pour le test prénatal de la [MPS IV](#).

**puberté précoce :** Apparition prématurée de la maturation sexuelle.

**pulmonaire :** Relatif au poumon.

**rate :** Large organe situé à gauche du corps, sous et derrière l'estomac.

**rendement psychomoteur :** Capacité à coordonner l'activité mentale avec l'activité physique. Par exemple, attraper un ballon, conduire un véhicule et danser sont des activités qui nécessitent un bon rendement psychomoteur.

**rhinorrhée :** Écoulement chronique de sécrétions épaisses provenant du nez.

**rétine :** Partie de l'œil qui transforme la lumière en signaux nerveux et les transmet au cerveau afin de traiter les images perçues.

**rétinien :** Relatif à la [rétine](#) ou ayant trait à la [rétine](#).

**scaphocéphalie :** Allongement et rétrécissement de la forme du crâne.

**scoliose :** Déviation latérale (de côté) de la colonne vertébrale.

**sinusite :** Infection des sinus. Les sinusites sont courantes chez les personnes atteintes de MPS.

**splénomégalie :** Augmentation du volume de la rate.

**sternum :** Os plat et long s'articulant avec les cartilages des sept premières côtes ainsi qu'avec la clavicule (os permettant la jonction entre le thorax et l'épaule). Il forme la partie centrale de la paroi thoracique (poitrine) antérieure (avant). Os vertical pouvant être identifié au toucher dans la partie centrale du thorax entre les côtes.

**syndrome de Hunter :** Voir [MPS II](#).

**syndrome de Hurler-Scheie :** Terme désuet pour désigner la forme moins sévère de la [MPS I](#), partie du spectre clinique entre le syndrome de [Hurler](#) et le syndrome de [Scheie](#).

**syndrome de Hurler :** Terme désuet pour désigner l'extrémité sévère du spectre clinique de la [MPS I](#).

**syndrome de Maroteaux-Lamy :** Voir [MPS IV](#).

**syndrome de Morquio :** Voir [MPS IV](#).

**syndrome de Sanfilippo :** Voir [MPS III](#).

**syndrome de Scheie :** Terme désuet pour désigner l'extrémité moins sévère (atténuée) du spectre clinique de la [MPS I](#).

**syndrome de Sly :** Voir [MPS IVI](#).

**syndrome du canal carpien :** Épaississement des ligaments dans le [canal carpien](#) à l'origine de la pression sur les nerfs. Cela peut entraîner un dommage nerveux irréversible si le problème n'est pas corrigé par intervention chirurgicale. Chez les personnes atteintes de MPS IV, le syndrome du canal carpien survient souvent en raison de l'accumulation des dépôts de [glycosaminoglycanes \(GAG\)](#).

**série squelettique :** Radiographie (rayons x) visant à examiner le squelette (ensemble des os du corps) afin de détecter les problèmes ou anomalies.

**série squelettique génétique :** Voir [série squelettique](#).

**thérapie génique :** Approche thérapeutique pour un trouble génétique dans laquelle une copie corrigée du [gène](#) ou un nouveau [gène](#) est inséré pour remplacer la version défectueuse.

**trachée :** Conduit d'air reliant la bouche aux poumons. Descendant au milieu du thorax, la trachée se divise en deux bronches principales gauche et droite.

**trachéostomie :** Intervention chirurgicale au cours de laquelle une ouverture est pratiquée dans la trachée au niveau du cou afin de soulager toute obstruction des voies respiratoires. Un tube incurvé est généralement introduit dans l'ouverture.

**traitement par substitution enzymatique (TSE) :** Approche thérapeutique indiquée pour un trouble génétique. Sa particularité consiste à remplacer l'enzyme déficitaire par une enzyme fabriquée en laboratoire, administrée régulièrement par voie intraveineuse (injection dans une veine).

**transmission autosomique récessive :** Schéma de transmission dans lequel un gène non dominant (récessif) sur un chromosome non sexuel (autosome) implique que l'individu sera soit porteur d'un trait soit sera atteint de la maladie. Les hommes et les femmes sont atteints à une fréquence égale. En général, il n'existe aucun antécédent familial du trait. Le trait est révélé lorsque deux parents non atteints sont porteurs d'un gène récessif particulier et ont un enfant qui reçoit deux copies du gène récessif. Mode de transmission observée dans toutes les MPS, à l'exception de la [MPS II](#).

**urinaire :** Relatif à l'urine ou présent dans les urines.

**urticaire :** Plaques rouges de la peau.

**VPPBi : Ventilateur à deux niveaux de pression** souvent utilisé pour les personnes souffrant d'[apnée du sommeil](#) afin de maintenir les voies respiratoires ouvertes pendant le sommeil. Le ventilateur est doté de deux pressions différentes, une lors de l'inspiration et une autre lors de l'expiration.

**VPPC : Ventilation à pression positive continue**, souvent utilisée chez les personnes souffrant d'[apnée du sommeil](#) pour maintenir les voies aériennes ouvertes pendant le sommeil grâce à l'administration d'une pression constante.

## Remerciements aux auteurs

Le présent document ressource a été élaboré avec le soutien et la collaboration de BioMarin Pharmaceutical Inc. Toutefois, les opinions, constatations, conclusions et recommandations exprimées dans ce document sont celles de la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et maladies apparentées Inc. et ne reflètent pas nécessairement les positions de BioMarin Pharmaceutical Inc.

Le présent document n'a pas pour objet de remplacer des soins ou avis médicaux, des conseils juridiques ou financiers. Vous devrez évaluer les suggestions proposées dans le contexte de votre propre situation et consulter les professionnels appropriés avant de mettre en œuvre toute décision. La Société canadienne des mucopolysaccharidoses et maladies apparentées Inc et BioMarin Pharmaceutical Inc. ne formulent aucune déclaration et n'accordent aucune garantie quant à l'exactitude ou l'exhaustivité du contenu du présent document et déclinent toute obligation ou responsabilité à cet effet, et renoncent spécifiquement à toute garantie implicite ou adéquation à un usage particulier.

À titre indicatif, voici la liste des auteurs que nous avons consultés pour la rédaction de ce guide :

Shelley Dills, B.A.

Amy Fisher, M.Sc.

Joyce Fox, MD

Alice Martin

Beth Pletcher, MD, FAAP, FACMG

Barbara Wedehase, MSW, CGC

Klane White, MD

Kirsten Harkins

Jamie Myrah

Sharon Skiba

Judy Wiles

Nicolette Blase



## Mises à jour

Les professionnels de la santé et les chercheurs font sans cesse de nouvelles découvertes dans la connaissance de la MPS IV et de ses traitements. Certains documents ressources, sites Web et lois mentionnés dans ce guide peuvent subir des modifications au fil du temps. Pour rester informé des dernières actualités concernant la MPS IV et sa prise en charge, appelez la Société canadienne des mucopolysaccharidoses et maladies apparentées Inc. (Société canadienne des MPS) au 1 800 667-1846 ou visitez [www.mppsociety.ca](http://www.mppsociety.ca).

