

# La mucopolysaccharidose de type I

*Maladie de Hurler*

*Maladie de Scheie*

*Maladie de Hurler-Scheie*

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la mucopolysaccharidose de type I. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que la mucopolysaccharidose de type I ?

La mucopolysaccharidose de type I (MPS de type I) est une maladie génétique rare due à l'accumulation anormale de composés appelés glycoaminoglycanes (ou mucopolysaccharides) dans les cellules du corps. Cette accumulation se produit surtout dans les os et les articulations, les yeux, le cœur et le cerveau et entraîne généralement un développement osseux anormal, une surdité, une baisse de la vision, une atteinte cardiaque et, dans les cas les plus graves, un déficit intellectuel.

On distingue trois formes de la maladie, présentant des différences considérables du point de vue de la gravité des symptômes et de l'évolution :

- la maladie de Hurler ou mucopolysaccharidose de type I-H est la forme la plus invalidante et la plus grave.
- la maladie de Scheie ou mucopolysaccharidose de type I-S est la forme très atténuée de la mucopolysaccharidose de type I. Elle n'altère pas les fonctions intellectuelles et modifie peu l'espérance de vie.
- La maladie de Hurler-Scheie ou mucopolysaccharidose de type I-H/S : il s'agit d'une forme intermédiaire au sein de laquelle les symptômes (et le handicap qui en découle) sont très variables.

### ● Combien de personnes sont atteintes de ces maladies ?

La prévalence (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) de la mucopolysaccharidose de type I, pour les formes de Hurler et de Hurler-Scheie, est d'environ 1 sur 100 000 naissances. La maladie de Scheie est moins fréquente, avec une prévalence d'environ 1 sur 500 000 naissances.

### ● Qui peut en être atteint ?

La MPS de type I se révèle quelques mois après la naissance (pour la forme la plus sévère) et

atteint aussi bien les garçons que les filles. Elle est présente dans toutes les populations.

## ● A quoi est-elle due ?

La MPS de type I est une maladie génétique qui fait partie des maladies dites « de surcharge lysosomale ». Cela signifie que certains composés, normalement éliminés ou recyclés par l'organisme, ne sont pas dégradés et s'accumulent dans les cellules (d'où le terme « surcharge »). Ces composés, appelés mucopolysaccharides (ou glycoaminoglycane), sont normalement dégradés dans des petits sacs appelés lysosomes, présents dans chaque cellule. En effet, les lysosomes contiennent des substances appelées enzymes qui décomposent (ou digèrent) normalement les mucopolysaccharides en petites molécules réutilisables par la cellule. Or, dans la MPS de type I, une de ces enzymes, l'alpha-L-iduronidase, est anormale. Par conséquent, la dégradation des mucopolysaccharides et leur évacuation hors des cellules n'est pas réalisée correctement (figure 1). Ceux-ci s'accumulent dans les lysosomes et deviennent toxiques pour les cellules. Le nom de la maladie, mucopolysaccharidose, signifie « excès de mucopolysaccharides ». Les mucopolysaccharides qui s'accumulent en cas de MPS de type I sont le dermatane sulfate et l'héparane sulfate (figure 2).

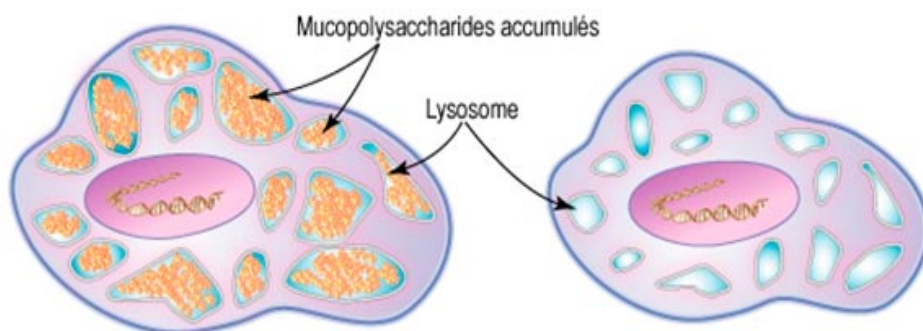
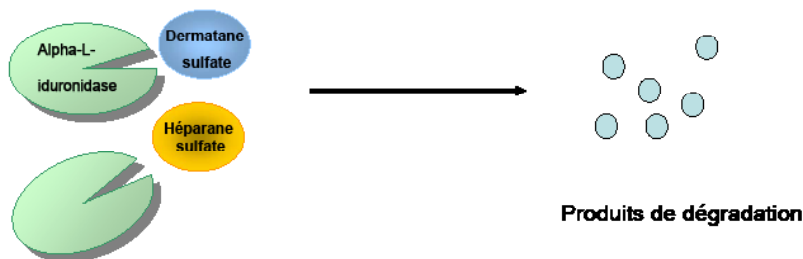


Figure 1

A gauche, une cellule malade dont les lysosomes sont chargés de mucopolysaccharides (ou glycoaminoglycane) accumulés. À droite, une cellule normale au sein de laquelle la dégradation et l'évacuation des mucopolysaccharides se fait correctement.

### Conditions normales



### Conditions où le gène IDUA est altéré

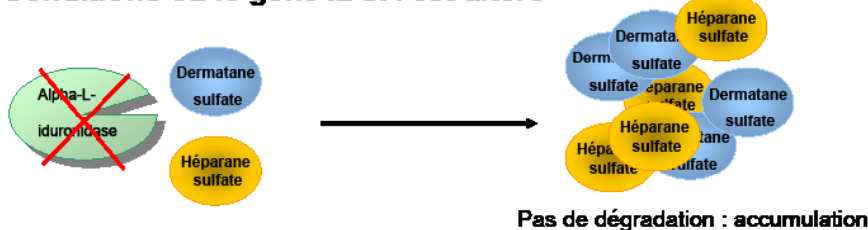


Figure 2

Dans les lysosomes, l'alpha-L-iduronidase a pour rôle de dégrader des déchets (mucopolysaccharides) qui sont appelés dermatane sulfate et héparane sulfate. Lorsque l'enzyme ne fonctionne pas, ce qui est le cas chez les malades, ces déchets s'accumulent et deviennent toxiques.

La fabrication de l'alpha-L-iduronidase est commandée par un gène, le gène *IDUA*, localisé sur le chromosome 4. Les gènes sont des morceaux d'ADN (la substance qui constitue les chromosomes) qui possèdent toutes les informations nécessaires au fonctionnement de l'organisme. C'est une anomalie (mutation) du gène *IDUA* qui est responsable de la fabrication d'une enzyme alpha-L-iduronidase altérée.

## ● Comment expliquer les symptômes ?

Les manifestations de la maladie dépendent de la quantité de mucopolysaccharides accumulés et de la partie du corps où ils s'accumulent (os, œil, cerveau...).

L'accumulation progressive dans les cellules, des mucopolysaccharides non dégradés, finit par endommager les parties du corps touchées et par les faire augmenter de volume (*voir plus loin*). À la naissance, les bébés ne sont pas malades mais, au fur et à mesure que leurs cellules emmagasinent les déchets, les symptômes apparaissent. En fonction de la gravité de l'anomalie génétique et donc du taux de dysfonctionnement de l'enzyme alpha-L-iduronidase qui en résulte (absence totale pour la maladie de Hurler ou fonctionnement partiel de l'enzyme pour Scheie), les symptômes sont plus ou moins sévères et concernent plus ou moins d'organes.

## ● Est-elle contagieuse ?

Comme toutes les maladies génétiques, la MPS de type I n'est pas contagieuse.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations sont très variables en fonction du type de la maladie (Hurler, Scheie, ou Hurler-Scheie), mais elles varient beaucoup au sein de ces types également. Tous les malades n'entrent pas exactement dans le cadre d'une de ces trois formes, entre lesquelles il n'existe pas de limite claire (*tableau 1*).

L'expression clinique de la MPS de type I			
Symptômes	Forme sévère	Intermédiaire	Légère
Régression intellectuelle	+++++	-	-
Raideur articulaire	+++++	+++	++
Opacification de la cornée	+++	+++	+++
Anomalies osseuses / petite taille	+++++	+++	+ / -
Atteinte cardiaque	+++++	+++	++
Hernies ombilicales ou inguinales	+++	++	+
Difficultés respiratoires / infections	+++++	+++	+ / -
Hydrocéphalie	+++	+ / -	-
Perte de l'audition	+++	++	+ / -
Gros foie / grosse rate	+++	+++	+ / -

Tableau 1

L'expression clinique de la MPS de type I est très variable et chaque malade est unique.

Source : d'après le tableau de [http://www.lysomed.be/patient/mps1/lyso\\_pt\\_mp\\_body\\_fr.asp](http://www.lysomed.be/patient/mps1/lyso_pt_mp_body_fr.asp)

Certaines personnes atteintes de MPS de type I n'auront que quelques symptômes relativement bénins qui ne seront pas visibles avant un certain temps ; d'autres auront des problèmes très graves dès la première année de vie avec une aggravation rapide.

Il est important de noter que, quel que soit le nom de la maladie dont souffre l'enfant (Hurler, Scheie, ou Hurler-Scheie), il ne présentera pas forcément la totalité des symptômes décrits ci-dessous, chaque malade étant particulier.

De plus, la prise en charge précoce permet de limiter l'évolution et donc l'aggravation de la maladie. En effet, il existe un traitement spécifique qui permet d'atténuer ces symptômes. Par ailleurs, chaque atteinte bénéficie d'une prise en charge particulière (*voir chapitre « Traitement »*), permettant d'améliorer autant que possible la qualité de vie des malades.

### Formes modérées sans atteinte du système nerveux central (maladie de Scheie)

Dans la MPS de type I-S ou maladie de Scheie, l'enzyme alpha-L-iduronidase est présente en petite quantité et assure un minimum de dégradation des mucopolysaccharides. Les symptômes sont donc peu marqués, parfois à peine visibles dans l'enfance.

Tout d'abord, il n'y a pas de dégradation des fonctions intellectuelles : l'intelligence est normale tout au long de la vie, même s'il peut exister quelques difficultés d'apprentissage.

Le malade ne présente aucun signe physique particulier, contrairement à ce qu'on peut observer dans les formes sévères, et sa taille est normale ou à peine inférieure à la moyenne.

Les principales manifestations sont des raideurs articulaires (certains mouvements sont un peu difficiles à faire). Dans les formes les moins sévères de la MPS de type I, la raideur articulaire progressive, moins marquée, peut constituer la première manifestation de la maladie.

Progressivement, les mucopolysaccharides s'accumulent dans la cornée (membrane transparente située à l'avant de l'œil) et celle-ci devient peu à peu opaque. Cette opacification s'accroît avec l'âge et induit une baisse de vision qui peut devenir très invalidante (*figure 3*).



Figure 3

Opacification de la cornée chez un malade atteint de MPS I.

Source : [www.lysomed.be/patient/mps1](http://www.lysomed.be/patient/mps1)

Par ailleurs, des problèmes cardiaques peuvent également être observés, mais ils sont la plupart du temps peu sévères et ne gênent pas forcément les malades. Enfin, plus rarement, les poumons sont « encombrés », ce qui entraîne une toux et des difficultés respiratoires.

Le volume du foie et de la rate (deux organes situés dans l'abdomen) peut augmenter légèrement, sans que cela n'ait de conséquences majeures.

### Forme grave avec atteinte du cerveau : maladie de Hurler

Cette forme de la maladie est beaucoup plus sévère que la maladie de Scheie, puisque le cerveau est affecté.

Le plus souvent, l'enfant ne présente aucun signe particulier à la naissance. Les premiers symptômes apparaissent durant la première année de vie (à partir de 6-8 mois) puis s'ac-

centuent progressivement pour devenir plus marqués vers deux ans.

### *Apparence physique*

Dans les formes sévères, les traits du visage peuvent prendre une apparence particulière, les lèvres, paupières et lobes d'oreilles semblant épaissis. La peau paraît également épaisse, tout comme la langue et les gencives, ce qui amène l'enfant à avoir constamment la bouche ouverte.

Les cheveux sont généralement drus et épais, tout comme les sourcils. Il arrive que les poils du corps (système pileux) soient assez développés (hirsutisme).

### *Atteinte des os et des articulations*

L'atteinte des os et des articulations est très marquée. La croissance des enfants est généralement rapide dans la première année de vie (même supérieure à la moyenne, ce qui a tendance à rassurer les parents), puis elle se ralentit fortement vers 3 ans. Les personnes restent de petite taille, souvent très inférieure à la moyenne. Selon la sévérité de la maladie, la taille définitive peut aller de moins de 1 m à 1,60 m.

Les os ne se développent pas normalement, notamment au niveau des bras et des jambes, du bassin, de la colonne vertébrale (les vertèbres sont déformées). Ces anomalies, visibles à la radiographie, sont responsables de plusieurs symptômes plus ou moins importants.

L'atteinte du bassin peut entraîner un déboîtement (luxation) des hanches. Le dos devient progressivement rond, voûté (cyphose). Une scoliose (déviation de la colonne vertébrale) peut également apparaître. Le cou des enfants est court et très raide, et leur thorax a souvent une forme particulière, pointant vers l'avant. Ces anomalies des os sont désignées par le terme « dysostose multiple ».

Progressivement, les articulations se déforment et les doigts prennent une position contractée, en « griffe » (figure 4). Les mains s'élargissent, avec des doigts courts et larges.

Un syndrome du « canal carpien », dû à la compression des nerfs de la main au niveau du



Figure 4

Déformation des doigts en « griffe » chez un enfant atteint de MPS de type I.

Source : [http://www.lysomed.be/patient/mps1/lyso\\_pt\\_mp\\_body\\_fr.asp](http://www.lysomed.be/patient/mps1/lyso_pt_mp_body_fr.asp)

poignet, est très fréquent. Chez beaucoup d'enfants, il ne provoque au début aucun symptôme. Cependant, s'il n'est pas traité rapidement, il entraîne des engourdissements et des picotements, puis de véritables douleurs, au niveau de la main voire du coude. Ces douleurs peuvent réveiller l'enfant la nuit. Sans traitement, les muscles de l'avant-bras perdent petit à petit leur volume et s'affaiblissent.

De manière générale, toutes les articulations sont raides, rendant la plupart des mouvements difficiles à effectuer (par exemple, les hanches et des genoux se « bloquent » en position demi-fléchie, les tendons d'Achille (situés derrière la cheville) se rétractent, obligeant l'enfant à marcher sur la pointe des pieds).

### *Anomalies du crâne et de la moelle épinière*

La tête des enfants malades est généralement volumineuse (macrocéphalie), le crâne étant allongé d'avant en arrière. Une accumulation excessive de liquide à l'intérieur du crâne (liquide céphalo-rachidien) peut survenir : il s'agit de l'hydrocéphalie, qui se manifeste par des maux de tête, une perte de l'équilibre, des troubles visuels ou encore des troubles de la

marche. L'hydrocéphalie peut être traitée par une intervention chirurgicale.

Par ailleurs, il existe un risque de compression de la moelle épinière. La moelle épinière est une sorte de cordon situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, qui « prolonge » le cerveau et achemine les messages nerveux du cerveau vers les différentes parties du corps. Une compression de la moelle épinière est une complication sévère, puisqu'elle peut entraîner une paralysie des membres ou des muscles assurant la respiration. Heureusement, une surveillance médicale étroite permet généralement d'éviter ces complications.

#### *Atteinte des yeux*

Comme dans les formes modérées, les personnes (enfants et adultes) subissent souvent une perte progressive de la vision, car la cornée devient peu à peu opaque (*figure 3*). Les lumières intenses deviennent pénibles car très éblouissantes. À terme, les malades peuvent même devenir aveugles.

Par ailleurs, il est fréquent que la tension du liquide contenu à l'intérieur de l'œil soit anormalement élevée (glaucome). Le glaucome peut également altérer la vision, d'où l'importance de surveiller son apparition.

#### *Atteinte du système digestif et de l'abdomen*

Il est fréquent que les enfants présentent une ou plusieurs hernies. Il peut s'agir du premier signe de la maladie, parfois même dès la naissance. Une hernie correspond à une boule, située au niveau de l'aîne (hernie inguinale) ou du nombril (hernie ombilicale), causée par un organe (intestin par exemple) qui sort en partie de sa cavité naturelle et s'introduit dans un petit trou pour former cette boursoufflure. La hernie est particulièrement visible lorsque l'enfant tousse, pleure ou fait un effort. Les hernies peuvent être corrigées par une opération chirurgicale mais elles réapparaissent très fréquemment après la ou les intervention(s).

De manière générale, l'abdomen des malades est volumineux et gonflé. En effet, le volume du foie et de la rate (deux organes situés dans l'abdomen) peut augmenter nettement. On parle d'hépatomégalie (volume du foie augmenté) et de splénomégalie (volume de la rate augmenté). Cela peut être source de gêne ou d'inconfort, voire de douleurs.

Il est également fréquent que les malades souffrent de troubles du transit intestinal (constipation mais surtout diarrhée importante).

#### *Atteinte du cœur et des vaisseaux*

Dans la maladie de Hurler, l'atteinte cardiaque, liée elle-aussi à l'accumulation des mucopolysaccharides, est présente chez tous les malades mais survient à un âge variable. Elle peut même apparaître chez des enfants de moins d'un an.

Une insuffisance cardiaque peut apparaître, c'est-à-dire que le cœur ne peut plus assurer correctement sa fonction de pompe. En résultent un essoufflement, des difficultés à respirer (dyspnée), provoqués par des efforts de moins en moins importants. De plus, l'hypertension artérielle est fréquente.

Quant aux vaisseaux qui irriguent le cœur (les artères coronaires), ils peuvent rétrécir, ce qui provoque une « angine de poitrine » : il s'agit d'une douleur brutale, comme si la poitrine était serrée dans un étau. Dans certains cas rares, les malades peuvent avoir une crise cardiaque (infarctus du myocarde). Cela peut survenir à l'adolescence ou à l'âge adulte chez les personnes atteintes de formes modérées.

### *Atteinte respiratoire*

Les poumons et les bronches sont également atteints, et les voies respiratoires (par lesquelles l'air passe) rétrécissent. Les enfants sont souvent « encombrés », ils toussent, ont des sécrétions bronchiques importantes et respirent souvent bruyamment. Leur nez a tendance à couler en permanence.

Cet encombrement nasal et pulmonaire pose des problèmes la nuit : les malades ronflent, ont un sommeil agité et peuvent souffrir d'apnées du sommeil (ils « oublient » de respirer pendant quelques secondes). Ces arrêts respiratoires sont parfois effrayants pour les parents, mais ils peuvent être palliés par un système de ventilation nocturne (*voir plus loin*).

De plus, la maladie fragilise les voies respiratoires, et des infections pulmonaires fréquentes et sévères se développent.

Par ailleurs, les « ganglions » de la gorge (amygdales et végétations adénoïdes) sont anormalement enflés. Pour libérer les voies respiratoires et limiter les pauses respiratoires durant le sommeil (apnées du sommeil), on peut retirer ces ganglions par chirurgie (amygdalectomie, adénoïdectomie).

Les atteintes cardio-vasculaires et respiratoires sont particulièrement sévères dans la maladie de Hurler et elles peuvent être responsables de complications graves potentiellement mortelles.

### *Atteinte de la bouche et des oreilles*

Les dents sont généralement assez petites et espacées, avec un émail fragile et grisâtre. Il existe un retard d'éruption chez la moitié des enfants atteints environ.

Des petites boules (kystes) se forment fréquemment à l'endroit où les dents définitives doivent pousser, ce qui empêche l'éruption normale des dents et peut entraîner de fortes douleurs que les enfants ne savent pas toujours exprimer. Il arrive souvent que les parents cherchent pendant longtemps la source de ces douleurs qui entraînent en outre des problèmes de sommeil et d'alimentation.

La mâchoire inférieure (mandibule) est généralement courte et large et il peut exister une limitation d'ouverture de la bouche. De plus, comme les muscles de la bouche sont atteints et la langue est élargie, mâcher (mastication) et avaler (déglutition) peuvent devenir difficiles, avec un risque d'étouffement par les aliments (fausses routes).

Par ailleurs, les oreilles sont également atteintes : cela provoque des otites à répétition qui risquent de faire baisser l'audition, voire d'entraîner une surdité.

### *Atteinte du cerveau*

L'accumulation des mucopolysaccharides dans les cellules du cerveau entraîne une régression intellectuelle de l'enfant. En fait, il perd peu à peu ce qu'il avait acquis, à partir de l'âge de deux ans environ. L'évolution est très différente d'un enfant à l'autre mais, au bout de quelques années, le déficit intellectuel est en général assez sévère. De même, il existe un handicap moteur progressif (l'enfant a des gestes de moins en moins précis, marche mal...).

En outre, la détérioration de la vision, de l'audition, et le grossissement de la langue sont autant de facteurs contribuant à rendre l'acquisition et/ou la maîtrise du langage difficile. Des troubles du toucher (perte de sensibilité) peuvent également être observés.

## Forme intermédiaires : maladie de Hurler-Scheie

La forme dite de Hurler-Scheie regroupe par définition les formes intermédiaires, avec une intelligence normale (ou quasi normale, un léger déficit intellectuel est possible) mais des manifestations physiques plus marquées que dans la forme de Scheie. Tous les stades de gravité sont possibles, ce qui rend la description de cette forme difficile et imprécise. Toutes les complications, en particulier cardiaques, respiratoires, ophtalmologiques ou auditives, sont retrouvées dans ces formes modérées de façon plus ou moins marquée.

### ● Quelle est son évolution ?

L'évolution dépend bien évidemment de la sévérité de la maladie. Chez les enfants atteints de la forme grave, la maladie de Hurler, les manifestations de la maladie s'aggravent avec le temps. Leur espérance de vie est très diminuée, le décès survenant généralement avant l'adolescence. La mise en place du traitement permet néanmoins d'améliorer la qualité de vie de ces enfants et de limiter l'évolution de la maladie, mais on manque de recul pour évaluer les bénéfices sur l'espérance de vie. L'atteinte cardio-vasculaire et l'atteinte respiratoire constituent encore les principales causes de décès.

A l'inverse, les personnes atteintes de la maladie de Scheie n'ont pas d'atteinte cérébrale et leur espérance de vie est beaucoup plus élevée. Cependant, les problèmes articulaires, cardiaques et visuels peuvent altérer leur qualité de vie. Beaucoup d'adultes atteints de formes « modérées » sont en fait contraints de se déplacer en fauteuil roulant en raison des atteintes articulaires. Quant aux formes intermédiaires, il est impossible de décrire leur évolution puisque celle-ci dépend bien évidemment de la sévérité des atteintes des différents organes.

Plus le traitement est commencé à un âge précoce, plus l'évolution de la maladie peut être ralentie et l'endommagement des organes limité. Toutefois, aucun traitement n'est aujourd'hui efficace contre l'atteinte du cerveau et donc contre la régression psychomotrice qui s'ensuit dans les formes sévères.

## Le diagnostic

### ● Comment fait-on le diagnostic de la MPS de type I ? En quoi consistent les tests diagnostiques ? A quoi vont-ils servir ?

Le diagnostic est difficile à faire car les premières manifestations de la maladie sont assez communes, comme la présence de hernies inguinales et/ou ombilicales, d'un encombrement du nez et des voies respiratoires avec infections à répétition, d'otites répétées conduisant à une baisse de l'audition... L'existence d'une courbure anormale du dos lorsque l'enfant est assis (cyphose), d'un enraidissement progressif des articulations et d'opacités cornéennes est parfois ce qui pousse les parents à consulter. Chez certains enfants atteints de la maladie de Hurler, on retrouve une grande tache de coloration bleu-vert, appelée tache mongoloïde, située sur n'importe quelle partie du corps, qui peut faire évoquer le diagnostic dès la naissance. Si le médecin suspecte alors la présence d'une mucopolysaccharidose, il peut vérifier qu'il s'agit d'une MPS de type I de deux manières différentes :

- par la mise en évidence de la présence en forte quantité dans les urines des deux mucopolysaccharides qui s'accumulent, le dermatane sulfate et l'héparane sulfate. Comme ils ne sont pas dégradés, ils sont rejetés dans les urines à un taux anormalement élevé.



- par la mise en évidence de l'absence (ou du déficit) en enzyme alpha-L-iduronidase.

La mesure des taux de dermatane sulfate et d'héparane sulfate se fait en laboratoire spécialisé sur un échantillon d'urine. Si ces taux sont anormalement élevés, le laboratoire analysera l'activité de l'enzyme dans un prélèvement de sang ou de peau. Si l'enzyme est peu ou pas active du tout, le diagnostic de MPS de type I est confirmé.

La mutation génétique en cause dans la maladie peut être identifiée (diagnostic moléculaire), afin de faciliter l'enquête chez les autres membres de la famille.

### ● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

La MPS de type I peut être confondue avec d'autres types de mucopolysaccharidoses (types II et VI). La mucopolysaccharidose de type II (ou maladie de Hunter) est proche de la maladie de Hurler, avec l'excrétion urinaire des mêmes composés. Cependant, les enfants atteints de MPS de type II présentent des lésions caractéristiques sur la peau. De plus, l'enzyme déficiente dans la maladie de Hunter est différente de celle de la maladie de Hurler. Il en va de même pour la maladie de Maroteaux-Lamy (MPS de type VI).

### ● **Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?**

Oui, ce dépistage est possible lorsqu'un enfant naît et que l'un de ses frères et/ou sœurs est atteint de la MPS de type I. Étant donné qu'il s'agit d'une maladie héréditaire, il y a un risque pour que les autres enfants du couple soient également atteints. Le diagnostic décrit ci-dessus est alors réalisé dès la naissance : plus la maladie est diagnostiquée tôt, mieux elle sera prise en charge.

## Les aspects génétiques

### ● **Quels sont les risques de transmission ?**

Le mode de transmission de la MPS de type I et le risque pour un couple d'avoir de nouveau un enfant atteint, ainsi que les conséquences pour les autres membres de la famille, peuvent être précisés lors d'une consultation de génétique.

La MPS de type I est une maladie génétique héréditaire. Elle est due à l'anomalie d'un gène situé sur le chromosome 4. Chaque individu possède deux exemplaires de chaque gène, l'un provenant du père, l'autre de la mère. La transmission de la MPS de type I se fait de façon récessive, ce qui signifie que les parents ne sont pas malades, mais qu'ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène défectueux (*figure 5*). Seuls les enfants ayant reçu le gène défectueux (muté) à la fois de leur père et de leur mère sont atteints.

Dans ce cas, la probabilité d'avoir un enfant atteint de MPS de type I est de un sur 4 pour chaque grossesse.

La sévérité de la maladie dépend du défaut du gène (c'est-à-dire de la mutation) qui entraînera la production d'une enzyme fonctionnant un petit peu ou bien pas du tout.

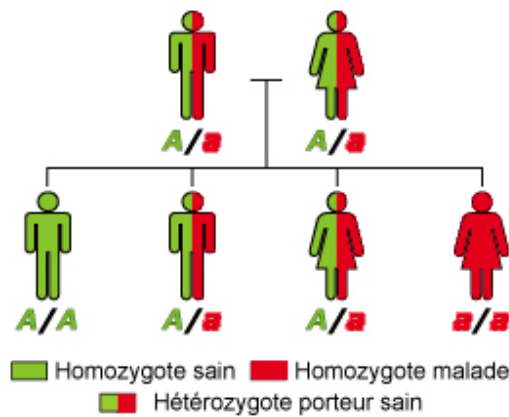


Figure 5 : Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (« a »), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes).

L'enfant a/a a reçu les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint de la MPS de type I (on dit qu'il est homozygote).

Les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance.

L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

Source : Orphaschool. Transmission des maladies génétiques (<http://www.orpha.net/orphaschool/elearn1.htm>)

## ● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Si le couple a déjà eu un enfant atteint de la maladie de Hurler, il est possible de réaliser un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique (mutation du gène *IDUA* si la mutation responsable a été identifiée), ou l'absence de l'activité de l'enzyme alpha-L-iduronidase, par le biais d'une amniocentèse ou d'un prélèvement de villosités chorales.

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique ou enzymatique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue sous contrôle échographique. Cet examen est proposé vers la 15<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée (la date d'aménorrhée correspond à la date des dernières règles).

Le prélèvement de villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable. Le résultat est connu en une ou deux semaines, et s'il s'avère que le fœtus est atteint de la maladie, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

### ● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels en sont les bénéfices ? Quels en sont les risques ?

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement permettant de « réparer » les gènes malades

et de guérir la maladie. Cependant, en fonction du degré de sévérité de la maladie, plusieurs traitements peuvent être proposés pour améliorer la qualité de vie des malades, en traitant les symptômes grâce à une prise en charge pluridisciplinaire et en essayant de corriger le déficit en enzyme alpha-L-iduronidase.

### **La greffe de moelle osseuse**

Jusqu'à très récemment, la greffe de moelle osseuse était le seul traitement disponible pour pallier le déficit en enzyme. La moelle osseuse, substance liquide située à l'intérieur des os, est le site de fabrication des cellules sanguines : globules blancs, globules rouges et plaquettes. L'objectif de la greffe est d'apporter au malade une nouvelle moelle provenant d'un donneur compatible (souvent un frère ou une sœur), qui contient des globules blancs dépourvus de l'anomalie génétique. Ceux-ci fabriqueront l'enzyme manquante et la « distribueront » aux cellules de l'organisme via la circulation sanguine.

Cependant, la greffe de moelle osseuse nécessite un traitement très lourd ainsi qu'une hospitalisation prolongée, et elle peut entraîner des complications graves. De plus, il n'y a aucune garantie qu'elle « prenne », c'est-à-dire qu'elle soit bien tolérée par le malade. Ses risques et ses bénéfices sont donc évalués au cas par cas. Elle reste réservée à certains malades, et notamment aux enfants de moins de 2 ans ayant une forme très sévère. Dans ces cas-là, la greffe représente un réel espoir et diminue les manifestations articulaires, respiratoires, digestives...

L'effet à long terme (plus de 10 ans) reste à évaluer auprès des premiers enfants greffés. L'atteinte des fonctions intellectuelles reste importante malgré la greffe.

### **Le traitement enzymatique substitutif**

Depuis 2003, un nouveau traitement est disponible, permettant d'administrer directement une enzyme identique à l'alpha-L-iduronidase dans le sang du malade. Ce traitement a permis une amélioration de la prise en charge des malades atteints de MPS de type I. Le traitement enzymatique substitutif, ou enzymothérapie substitutive, par la laronidase (nom de l'enzyme utilisée) permet de fournir suffisamment d'enzymes pour dégrader en partie les mucopolysaccharides accumulés dans les cellules du malade.

L'enzyme est administrée chaque semaine par perfusion (qui dure quelques heures), et ce durant toute la vie.

Les premiers effets du traitement peuvent être longs à apparaître, puisque l'enzyme détruit peu à peu les déchets qui se sont accumulés pendant des mois ou des années.

L'enzymothérapie permet d'améliorer la fonction respiratoire et cardiaque, d'accroître la tolérance à l'exercice, de réduire le volume du foie et de la rate, de diminuer le phénomène d'apnée du sommeil... L'atteinte des os et des articulations devient moins sévère mais dans une moindre mesure. Toutefois, on ne connaît pas encore bien les effets de l'enzyme à long terme sur le plan intellectuel.

L'enzymothérapie peut être commencée chez les jeunes enfants. Cette technique étant très récente, il n'y a pas encore de suivi à long terme pour évaluer précisément son effet sur la qualité et l'espérance de vie des malades, notamment sur les jeunes enfants et sur les personnes atteintes de la forme légère de Scheie.

Il y a pour l'instant peu d'effets indésirables observés, se limitant à quelques douleurs articulaires ou abdominales, des maux de tête et des éruptions cutanées légères. Une sorte « d'allergie » à l'enzyme survient dans quelques cas, mais elle est bien contrôlée par les médecins et s'estompe progressivement. Dans l'ensemble, ce traitement est très bien toléré

par les malades.

## ● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

La MPS de type I a de nombreuses conséquences sur plusieurs fonctions (respiration, audition, vision, fonctionnement cardiaque...) ; il faut donc prendre en charge tous les symptômes pour aider au mieux le malade.

### Traitement des problèmes osseux et articulaires

Les manifestations ostéo-articulaires sont extrêmement invalidantes. La raideur articulaire peut être limitée par des exercices réguliers de physiothérapie ou de kinésithérapie, par des massages... Les douleurs peuvent être calmées par des médicaments anti-douleurs comme le paracétamol.

Dans certains cas, des appareils orthopédiques adaptés (chaussures, corset...) peuvent aider le malade à avoir une meilleure posture et limiter les complications (luxations, scoliose...). Des opérations chirurgicales sont parfois nécessaires.

Le syndrome du canal carpien, qui peut s'accompagner d'une perte de sensibilité des doigts, d'une perte de force de la main et de fortes douleurs dans l'avant-bras, peut être traité par chirurgie.

### Traitement des problèmes cardio-vasculaires

Des médicaments contre l'hypertension sont parfois nécessaires.

Dans certains cas, les valves cardiaques (structures élastiques empêchant le sang de refluer d'une cavité du cœur vers l'autre, ou d'une artère vers le cœur) doivent être remplacées par des valves artificielles par une intervention chirurgicale.

### Traitement des problèmes respiratoires

Les difficultés respiratoires et les infections sont souvent très importantes au cours de la MPS de type I. Les infections doivent d'abord être traitées par des antibiotiques. Des vaccins (contre les pneumocoques et la grippe) peuvent éventuellement être administrés pour limiter les risques.

Plusieurs solutions peuvent être envisagées pour aider le malade à mieux respirer, à commencer par des séances de kinésithérapie respiratoire, sorte de toilette des poumons destinée à drainer les sécrétions pour libérer les bronches. En dehors des séances faites par le kinésithérapeute, les parents peuvent apprendre à réaliser certains massages et mouvements pour soulager l'enfant.

Il est parfois conseillé d'enlever les amygdales, ainsi que les végétations, car elles contribuent à obstruer les voies respiratoires lorsqu'elles sont enflées. Leur ablation est très simple et se fait sous anesthésie générale, avec une hospitalisation d'une demi-journée. Cette opération permet à l'enfant de mieux respirer, de mieux dormir et donc d'être plus éveillé.

Les épisodes d'interruption nocturne de la respiration (apnée du sommeil) peuvent amener à mettre en place un système de ventilation mécanique (oxygénation artificielle), au moins pendant la nuit. Il s'agit d'un masque que l'on porte en dormant et qui insuffle de l'air.

Dans les cas où les difficultés respiratoires deviennent trop importantes, une trachéotomie peut éventuellement être réalisée : il s'agit d'une ouverture faite dans la trachée par chirurgie, au niveau du cou, permettant de faire passer un tube (canule) qui, relié au respirateur, assurera l'assistance respiratoire. Il s'agit toutefois d'une solution extrême qui doit être discutée avec le corps médical et qui concerne peu de cas.

## Traitement des difficultés d'alimentation

Des séances d'orthophonie peuvent permettre de préserver la mastication et d'aider les enfants à avaler leurs aliments sans risque. À terme, une alimentation mixée et l'épaississement des liquides peuvent être nécessaires pour éviter les fausses routes à répétition (passage des aliments dans les voies respiratoires). Les parents peuvent apprendre certaines techniques permettant de limiter les fausses routes (positionnement adapté de la tête de l'enfant, de la cuillère, de la tasse...) auprès de l'équipe soignante.

Dans certains cas, une gastrostomie peut être réalisée pour permettre à l'enfant de s'alimenter sans risque : cette intervention consiste à poser un petit tuyau plastique reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre. Elle a pour but de mettre en place une sonde qui permettra d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale), pour s'assurer que l'enfant ne perde pas trop de poids.

Même si une gastrostomie est mise en place, il est possible de maintenir en parallèle une alimentation « normale » bien qu'en moindre quantité, qui permettra de préserver le plaisir de manger et d'offrir au malade les aliments qu'il aime.

## Traitement des problèmes de vision, d'audition et des problèmes bucco-dentaires

L'opacification de la cornée, quand elle survient, est difficile à enrayer, même si des greffes de cornée sont parfois efficaces. Il n'existe pas de traitement efficace contre la baisse de la vision. Les yeux étant particulièrement sensibles aux fortes luminosités, il est recommandé de porter des lunettes de soleil et une casquette si besoin, pour se protéger des lumières éclatantes.

La survenue d'otites à répétition, caractérisées par une accumulation de liquide dans l'oreille (otites séreuses), justifie parfois la mise en place de « yoyos ». Le yoyo est un drain en plastique qui permet d'évacuer le liquide coincé dans l'oreille pour aérer le tympan.

Généralement, il est recommandé de retirer les végétations adénoïdes car elles sont responsables des récurrences des otites.

Lorsque la perte de l'audition est trop importante, un appareillage auditif peut être nécessaire et permet de préserver les possibilités de communication de l'enfant.

La prise en charge par un orthophoniste (pour les troubles du langage) et par un psychomotricien (pour les troubles psychomoteurs) est recommandée. Elles aident l'enfant à préserver autant que possible ses fonctions intellectuelles et motrices.

Des soins dentaires réguliers sont également indispensables.

## Traitement de l'hydrocéphalie et de la compression de la moelle osseuse

L'hydrocéphalie (ou accumulation de liquide dans le cerveau) impose une prise en charge rapide car le cerveau risque d'être endommagé. Le traitement consiste en l'implantation chirurgicale d'un tube flexible (un cathéter) qui draine hors du cerveau l'excès de liquide et le dirige dans une autre partie du corps où il sera absorbé (généralement dans la cavité abdominale). De cette façon, la pression sur le cerveau diminue.

Par ailleurs, s'il y a un risque de compression de la moelle osseuse, une opération chirurgicale permet d'effectuer une décompression.

## Traitement de la douleur

Enfin, pour de multiples raisons (infections, complications, problèmes dentaires...), la douleur est fréquente au cours de la MPS de type I. Des anti-douleurs (antalgiques) de

puissance progressive peuvent permettre de soulager la personne à différents stades de la maladie.

## ● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Si un traitement par enzyme de substitution est mis en place, il est très important que les injections d'enzyme soient faites régulièrement, une fois par semaine. Il s'agit d'une contrainte importante pour les familles qui doivent se rendre chaque semaine à l'hôpital pour une demi-journée.

De plus, comme l'espérance de vie augmente avec les nouveaux traitements, les complications survenant plus tardivement (complications auditives, visuelles, ou ostéo-articulaires) deviennent plus fréquentes et nécessitent une surveillance médicale très contraignante. Les interventions chirurgicales peuvent également être fréquentes, surtout lorsque les problèmes osseux et articulaires sont importants.

## ● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Face à la MPS, il y a plusieurs moments où les parents aussi bien que leurs enfants peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique.

En fonction de la sévérité de la maladie, les doutes et les moments d'angoisse ne seront pas les mêmes pour tous. De manière générale, l'annonce du diagnostic, et la culpabilité liée au fait que l'on a transmis une maladie sans le savoir, est un moment très difficile pour les parents qui ressentent détresse, colère et isolement profond.

L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés. Pour certains parents, il est difficile de préserver le couple, de consacrer suffisamment de temps aux autres enfants. Les frères et sœurs peuvent ressentir de la culpabilité ou même de la jalousie. L'aide d'un professionnel peut être nécessaire pour favoriser la communication. Les soins médicaux lourds, les décisions concernant les traitements, le regard des autres et, dans les cas sévères, la dégradation inexorable de l'état de santé de son enfant sont également difficiles à supporter seuls. Cela est particulièrement difficile à traverser dans les cas des formes sévères (forme de Hurler), qui restent des maladies mortelles.

Pour les enfants et les adultes moins sévèrement atteints, une aide psychologique peut s'avérer utile pour faire face à la maladie et favoriser l'intégration sociale, scolaire puis professionnelle.

## ● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

Le suivi se fait dans un service spécialisé dans les maladies lysosomales, qui organise une prise en charge pluridisciplinaire (pédiatre, neuropédiatre, orthopédiste, cardiologue...), dont les coordonnées se trouvent sur le site d'Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

Des examens réguliers sont nécessaires pour suivre l'évolution de la maladie. Leur fréquence est fixée par l'équipe médicale.

Les radiographies, tout d'abord, permettent de suivre la déformation des os et de la colonne vertébrale et de mettre en place les mesures orthopédiques qui s'imposent.

Un électrocardiogramme (enregistrement de l'activité cardiaque) et une échocardiographie (image du cœur obtenue par échographie) sont réalisés régulièrement pour surveiller le

fonctionnement du cœur.

De même, des contrôles ophtalmologiques et des visites régulières chez le dentiste et l'oto-rhino-laryngologiste (spécialiste du nez, de l'oreille et de la voix) sont conseillés.

Une IRM (imagerie par résonance magnétique) ou un scanner permettent de surveiller la moelle épinière et d'intervenir à temps afin d'éviter sa compression.

Enfin, une étude du sommeil (polysomnographie) peut être nécessaire en cas d'apnée du sommeil et de difficultés respiratoires. Cet examen est réalisé à l'hôpital dans un centre de sommeil et permet, si besoin, de mettre en place une assistance respiratoire.

## ● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant?**

De manière générale, les personnes atteintes de la MPS de type I sont particulièrement sensibles aux infections, et il est nécessaire de soigner chaque infection, même minime, par des antibiotiques pour éviter qu'elle ne s'aggrave. Ainsi, il ne faut pas hésiter à consulter son médecin lorsque l'enfant est plus encombré ou plus enrhumé que d'habitude.

Par ailleurs, il est important de donner une alimentation équilibrée pour ne pas accentuer les troubles digestifs. Lorsque l'enfant a des difficultés à avaler et à mâcher, ce qui est souvent le cas dans les formes sévères, il peut être nécessaire de lui cuisiner des aliments semi-épais (soupes, purées, bouillies) de sorte à ce qu'il continue à s'alimenter correctement et sans risque d'étouffement. Cependant, aucun régime alimentaire ne permet d'éviter l'accumulation des mucopolysaccharides.

## ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le diagnostic de MPS de type I doit impérativement être signalé à l'équipe soignante, surtout si une anesthésie doit être envisagée. En effet, la MPS de type I s'associe à des difficultés d'intubation (insertion dans la trachée d'un tube introduit par le nez ou la bouche et permettant d'insuffler de l'air) lors d'une anesthésie générale. Ces difficultés sont liées d'une part à l'extrême fragilité du cou, et d'autre part au faible diamètre de la trachée, rétrécie en raison de l'accumulation du kératane sulfate. Dans le cas où une anesthésie générale ne peut pas être évitée, des précautions particulières s'imposent donc pour ne pas risquer de déclencher un stress respiratoire ou une compression de la moelle épinière.

A l'école, ou lorsque l'enfant est en vacances, il est impératif d'informer les enseignants ou les accompagnateurs des risques liés à l'anesthésie (à qui le médecin peut donner une lettre à transmettre en cas d'accident).

## ● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie héréditaire, mais les traitements peuvent dans une certaine mesure limiter les complications de la maladie.

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Selon la sévérité de la maladie, les conséquences sur la vie quotidienne peuvent varier considérablement.

Les personnes atteintes de la maladie de Scheie ou de formes légères de Hurler-Scheie peuvent avoir une vie (et une espérance de vie) quasi normale, travailler, avoir des enfants...

Les enfants ou adolescents atteints de ces formes modérées de MPS de type I peuvent généralement suivre une scolarité en interaction avec les autres enfants, avec quelques aménagements. A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements sont nécessaires. Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie (CDA) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH, voir « *Les prestations sociales en France* »), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définis par la MDPH.

Mais dans sa forme sévère (formes de Hurler), la MPS de type I reste une maladie progressive, handicapante et mortelle. La prise en charge dépend alors des capacités de l'enfant à se déplacer, à parler, à respirer et à manger. Il est difficile d'accepter la perte de certains acquis, notamment la perte du langage, ou de la marche, les problèmes articulaires étant responsables d'une gêne importante (nécessitant souvent des appareils orthopédiques lourds ou un fauteuil roulant). Il faut cependant garder à l'esprit que même si l'enfant perd ce qu'il a appris et « régresse », il continue à être conscient du monde qui l'entoure, à jouer, à communiquer...Le potentiel des enfants atteints dépasse souvent les attentes des parents et des médecins, et il est important de stimuler ces enfants de différentes manières pour leur assurer confort et épanouissement et assurer au mieux leur développement cognitif, physique et émotionnel. Il est indispensable pour les parents de se ménager des moments de repos, de détente, pour puiser les forces nécessaires pour faire face au quotidien.

Par ailleurs, le fait que la maladie soit diagnostiquée de plus en plus tôt et que les traitements actuels (notamment l'enzymothérapie) permettent de limiter l'altération de certaines fonctions, aident l'enfant à vivre avec sa maladie et représentent un véritable espoir.

## ● ● ● En savoir plus

### ● **Où en est la recherche ?**

Les recherches menées sur cette maladie, et de manière générale sur les maladies lysosomales, ont pour objectif premier de trouver un traitement permettant de remplacer le gène malade par un gène fonctionnel (thérapie génique) et donc de guérir de la maladie. Ces essais de thérapie génique, technique qui consiste à apporter le gène manquant dans le cerveau par le biais d'un virus inoffensif, ont obtenu des résultats encourageants en mai 2006 sur un chien atteint de la maladie de Hurler. Cela a permis de corriger le défaut



enzymatique dans la quasi-totalité du cerveau et d'obtenir la disparition des lésions cérébrales. Néanmoins, plusieurs années de recherche sont encore nécessaires avant d'obtenir un éventuel traitement par thérapie génique chez l'homme.

## ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées aux maladies lysosomales. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

## ● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits.

En France, les personnes atteintes de mucopolysaccharidose de type I bénéficient d'une prise en charge à 100% (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, suivant leur état de santé, une Allocation adulte handicapé (AAH) et une Prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être allouées aux personnes atteintes. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) pour les enfants atteints.

Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80%, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de santé de la personne.

L'un des parents peut prétendre à une Allocation journalière de présence parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable. Une demande d'hospitalisation à domicile ou encore d'une aide à domicile peut être faite. Les parents d'enfants scolarisés atteints de mucopolysaccharidose, peuvent solliciter un Projet personnalisé de scolarisation (PPS) (« voir la rubrique « Vivre avec »).

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne

sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » (à consulter [ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

#### POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

#### CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36  
(Appel non surtaxé)**

**OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)**

#### CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

**orphanet**



#### AVEC LA COLLABORATION DE :

*Docteur Nathalie Guffon*

Centre de référence des maladies rénales rares et des maladies héréditaires du métabolisme

Département de pédiatrie - Unité des maladies métaboliques

CHRU Hôpital Edouard Herriot, Lyon

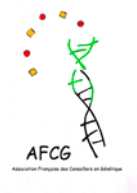
*Docteur Agnès Bloch-Zuppan*

Centre de référence des manifestations odontologiques des maladies rares

Service de soins bucco-dentaires

CHU Hôpital Civil - Hôpitaux universitaires de Strasbourg, Strasbourg

Association Vaincre les Maladies  
Lysosomales



Association Française des  
Conseillers en Génétique