

## INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

### Le résultat du dépistage néonatal de la mucopolysaccharidose de type 1H chez mon bébé était positif

#### Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Il s'agit de tests systématiques effectués peu après la naissance de chaque bébé en Ontario. Un petit échantillon de sang est prélevé sur le talon de votre bébé et analysé en vue de détecter des maladies rares et traitables comme la mucopolysaccharidose de type 1H (MPS1H) ou maladie de Hurler.

#### Qu'est-ce que la mucopolysaccharidose de type 1H (MPS1H)?

La MPS1H est souvent appelée maladie de Hurler et fait partie d'un groupe de maladies rares et héréditaires (génétiques) causées par une surcharge lysosomale. La MPS1H apparaît lorsqu'une enzyme appelée alpha-L-iduronidase (IDUA) ne fonctionne pas correctement. L'IDUA aide à dégrader en plus petits fragments certains sucres produits par l'organisme appelés glycosaminoglycanes (GAG). Lorsque l'enzyme IDUA ne fonctionne pas, les GAG s'accumulent et affectent diverses parties du corps, notamment le cœur, le cerveau, les os, les yeux et les oreilles.

La MPS1H fait partie d'un groupe de maladies toutes causées par le déficit en IDUA et globalement désignées comme des MPS1. Il existe des formes moins graves (formes atténuées) de MPS1 appelées maladie de Hurler-Scheie (MPS1HS) et maladie de Scheie (MPS1S). En règle générale, l'enzyme IDUA n'est pas active chez les bébés atteints de MPS1H, ou très peu; elle peut être assez active chez les bébés atteints de MPS1HS ou de MPS1S.

#### Quels sont les symptômes de la MPS1H?

Les bébés atteints de MPS1H ne présentent souvent aucun signe ou symptôme de la maladie à la naissance. Les symptômes de la MPS1H apparaissent généralement durant la première année de vie et tendent à s'aggraver rapidement. Les symptômes de la MPS1HS et de la MPS1S se déclarent d'habitude plus tard dans l'enfance ou même à l'âge adulte, ils sont plus légers que ceux de la MPS1H et ne touchent généralement pas le cerveau.

Les symptômes de la MPS1H peuvent prendre les formes suivantes :

- Retard développemental
- Épaississement des os et raideur des articulations sur tout le corps
- Tête volumineuse, opacités oculaires et traits faciaux distinctifs
- Infections fréquentes aux oreilles et perte d'audition
- Hypertrophie du foie et de la rate
- Hernie (excroissance molle autour du nombril ou dans la partie inférieure de l'abdomen)
- Épaississement des muscles du cœur et troubles des valvules cardiaques

#### Que signifie un résultat positif au dépistage néonatal de la MPS1H chez mon bébé?

Un résultat positif au test de dépistage néonatal de la MPS1H signifie que votre bébé peut être atteint d'une forme de MPS1 et qu'il faut consulter un médecin spécialiste du métabolisme pour en être certain.

#### Quels tests permettront de déterminer si mon bébé est atteint de MPS1H?

En règle générale, on procède à des analyses de sang et d'urine pour savoir si un bébé est atteint de MPS1H, ou de l'une des formes moins graves de la maladie. Il est possible qu'on prélève un petit échantillon de peau à des fins d'analyses. Il se peut aussi que votre bébé passe un examen physique, des radiographies, des examens auditifs et d'autres tests à la recherche des signes de la MPS1H.



### **Quand mon bébé peut-il passer ces tests?**

Le médecin qui traite votre bébé ou un professionnel de la santé attaché à un Centre de traitement régional pour le suivi du dépistage néonatal vous contactera pour discuter des résultats positifs du dépistage néonatal de la MPS1H de votre bébé et planifier un test de suivi le plus rapidement possible. Si ces tests révèlent que votre bébé est possiblement atteint de MPS1H ou d'une autre forme de MPS1, vous serez rapidement orientés vers un médecin spécialiste du métabolisme.

### **Comment la MPS1H est-elle traitée?**

Les enfants atteints de MPS1H sont suivis de près par une équipe de médecins et de professionnels de la santé, car de nombreuses parties de l'organisme peuvent être touchées, et les symptômes peuvent apparaître au fil du temps. Il existe deux principaux traitements de la MPS1H chez les enfants, qui consistent à fournir l'enzyme IDUA à l'organisme. L'un des moyens de fournir l'enzyme IDUA active à l'organisme est la greffe de moelle osseuse (GMO, également appelée greffe de cellules souches hématopoïétiques). L'autre moyen est le traitement enzymatique substitutif (TES). Le traitement de la MPS1HS et de la MPS1S n'est généralement pas nécessaire à un jeune âge.

### **Pourquoi effectuer le dépistage de la MPS1H?**

Le dépistage permet de déterminer le plus tôt possible quels bébés sont atteints de MPS1H afin d'instaurer le traitement au plus vite.

### **Quels sont les effets du traitement de la MPS1H?**

Si le traitement de la MPS1H est instauré rapidement, cela permet de prévenir certains symptômes, et d'atténuer ou de stabiliser quelques autres. Certains symptômes de la MPS1H peuvent s'aggraver avec le temps et le traitement peut aider à ralentir ce processus.

### **Comment un bébé contracte-t-il la MPS1H?**

La MPS1H est une maladie héréditaire (génétique). Les gènes donnent à notre organisme les instructions nécessaires à la production d'enzymes. Le gène *IDUA* commande à l'organisme de produire l'enzyme IDUA. Une personne atteinte de MPS1H (ou d'une des formes moins graves de MPS1) est porteuse de deux copies inactives du gène *IDUA*. Autrement dit, l'enzyme IDUA normalement produite par ce gène ne fonctionne pas correctement. En général, les parents d'un enfant atteint de MPS1H possèdent chacun une copie non fonctionnelle du gène *IDUA* et sont considérés comme « porteurs ». Les porteurs ne sont pas atteints de la MPS1H parce qu'ils possèdent une copie fonctionnelle du gène qui produit l'enzyme en quantité suffisante pour prévenir la maladie.

### **Comment obtenir plus d'information?**

Pour de plus amples renseignements sur le dépistage néonatal, veuillez vous adresser à votre fournisseur de soins de santé local ou consulter notre site Web au : [www.newbornscreening.on.ca](http://www.newbornscreening.on.ca)

Pour de plus amples renseignements sur la MPS1, veuillez consulter le site Web de la Société canadienne de la MPS au [www.mpssociety.ca](http://www.mpssociety.ca).

**REMARQUE À L'INTENTION DES PARENTS/TUTEURS : Ces renseignements sont destinés aux parents dont le bébé a obtenu un résultat positif au test de dépistage néonatal de la mucopolysaccharidose de type 1H (MPS1H). Cette fiche a été rédigée à titre d'information uniquement et ne saurait remplacer un avis médical professionnel, un diagnostic ou un traitement.**

