RARE DISEASE DAY®

Emilie, **MPS I**, France

Les Mucopolysaccharidoses (MPS) sont un groupe de maladies génétiques rares.[1]

Ce sont des maladies de surcharge lysosomale multisystémiques et progressives.

Il existe 7 types de MPS différents, dont la MPS I.

LA MPS I

A propos de la MPS I

En France, chaque année, **8 nouveaux patients** atteints de MPS I sont diagnostiqués.[1-2]

La MPS I est une maladie chronique, progressive et hétérogène, touchant plusieurs organes.[1]

C'est une maladie héréditaire liée au déficit d'une enzyme du lysosome, indispensable à la dégradation de substances appelées glycosaminoglycanes qui s'accumulent dans les organes.[1]

La MPS I se décline en 3 phénotypes

- La forme sévère dite «maladie de Hurler».
- Les formes atténuées appelées «maladies de Hurler-Scheie et de Scheie».
  - ↳ Chaque patient est unique avec une évolution de la maladie qui lui est propre.

Les principaux symptômes de la MPS I

Un diagnostic précoce est essentiel pour optimiser le bénéfice clinique des thérapeutiques spécifiques.[1]

Voies respiratoires : infections fréquentes, difficultés à respirer, apnée du sommeil

Mains : syndrome du canal carpien

Os : petite taille et atteintes osseuses

Coeur : valvulopathies

Articulations : raideurs articulaires des épaules, coudes, mains, genoux, chevilles

ORL : infections récurrentes et perte d'audition

Yeux : opacité cornéenne, perte d'acuité visuelle

Cerveau : atteinte cognitive, retard psychomoteur (Hurler)

Sources:

1. Haute Autorité de santé (HAS). Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) - Mucopolysaccharidoses
2. INSEE. Bilan démographique 2019. INSEE Première N° 1789. Janvier 2020.

Coordonnées de l'information médicale :

Sanofi-Aventis France
82 Avenue Raspail
94250 Gentilly
Formulaire de contact : www.sanofimedicalinformation.com/s/?language=fr

SANOFI GENZYME

7000031915 – 02/2021