

# Mucopolysaccharidoses type I (MPS I)

Les Mucopolysaccharidoses (MPS) sont un groupe de maladies génétiques rares.<sup>1</sup> Ce sont des maladies de surcharge lysosomale multisystémiques et progressives. Il existe 7 types de MPS différents, dont la MPS I.

## À propos de la MPS I :

La MPS I est une maladie progressive, multisystémique et hétérogène, touchant plusieurs organes.<sup>1</sup>

- En France, chaque année, **8 nouveaux patients** atteints de MPS I sont diagnostiqués.<sup>1,2</sup>
- 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.<sup>1</sup>

## La MPS I se décline en 3 phénotypes :

- La forme sévère dite « **maladie de Hurler** ».
- Deux formes atténuées appelées « **maladies de Hurler-Scheie et de Scheie** ».

## Liste non exhaustive des principaux symptômes<sup>1</sup>:

**Un diagnostic précoce est essentiel** pour optimiser le bénéfice clinique de la prise en charge.

### SYMPTÔMES FORMES SÉVÈRE

« Maladie de Hurler »



**Cerveau** : atteinte cognitive, retard psychomoteur (Hurler)



**Yeux** : opacité cornéenne, perte d'acuité visuelle



**ORL** : infections récurrentes, qui persistent malgré le traitement, et perte d'audition

### SYMPTÔMES COMMUNS



**Hernies ombilicales et/ou inguinales** : souvent récidivantes après une cure chirurgicale



**Hépatosplénomégalie légère à modérée** : augmentation simultanée du volume du foie et de la rate

### SYMPTÔMES FORMES ATTÉNUÉES

« maladies de Hurler-Scheie et de Scheie »



**Coeur** : valvulopathies



**Os** : petite taille et atteintes osseuses



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

#### Références :

1. Haute Autorité de santé (HAS). Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) - Mucopolysaccharidoses. Consulté en Mars 2023
2. JINSEE. 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](http://www.sanofimedicalinformation.com)