



## MUCOPOLYSACCHARIDOSE DE TYPE 1 (MPS I) : DU DIAGNOSTIC AU TRAITEMENT

A.SELMANE<sup>1</sup>, D.BENATTA<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Laboratoire de pharmacie galénique, Université d'Oran, Oran, Algérie

<sup>2</sup> Laboratoire de pharmacie galénique, Université Aboubakr Belakaid, Tlemcen, Algérie.

### Résumé

La mucopolysaccharidose de type 1 (MPS I) est une maladie lysosomale rare causée par une mutation autosomique récessive de l' $\alpha$ -L-iduronidase, essentielle à la dégradation des glycosaminoglycanes (GAG). Le diagnostic comprend le dosage urinaire des GAG et l'activité enzymatique de l' $\alpha$ -L-iduronidase, tandis que les tests génétiques portent sur les mutations du gène IDUA. Le diagnostic précoce de la MPS I est crucial pour initier la thérapie enzymatique substitutive (TES), et les approches multidisciplinaires améliorent la survie et la qualité de vie. Les traitements de fond incluent la TES, la chirurgie des hernies, la kinésithérapie respiratoire, et la cardiologie et orthopédique.

**Mots-clés :** MPS I,  $\alpha$ -L-iduronidase, mutation gène IDUA, thérapie enzymatique substitutive, thérapie génique.

### 1-INTRODUCTION

La mucopolysaccharidose de type 1 (MPS I) est une maladie génétique rare, due à un déficit en  $\alpha$ -L-iduronidase, entraînant l'accumulation de glycosaminoglycanes, ce qui engendre des atteintes multisystémiques. Le diagnostic est souvent tardif en raison de la diversité et de la lenteur d'apparition des symptômes. La reconnaissance précoce des signes cliniques permet d'orienter vers un diagnostic enzymatique et génétique, indispensable à une prise en charge optimale.

### 2-MATÉRIELS ET MÉTHODE

Revue de littérature francophone et anglophone avec les termes mucopolysaccharidose, hurler. traitement enzymatique, sur les bases *Google Scholar*, *Research Gate*, *Science Direct*.

### 3-RÉSULTATS ET DISCUSSION



Figure 1 : Dysmorphie faciale atténuée au cours d'une MPS I.

#### 3.1 Diagnostic de la MPS de type 1

Le diagnostic de certitude simple et rapide, repose sur la mise en évidence d'un déficit profond enzymatique en l'alpha iuronidase

Examen urinaire	Examen sanguin
<b>Analyse quantitative :</b> élévation des GAG. <b>Analyse qualitative :</b> mise en évidence de fractions anormales de dermatane sulfate et d'héparane sulfate.	Dosage de l'activité enzymatique résiduelle de l'enzyme $\alpha$ -L-iduronidase (dans les leucocytes, les fibroblastes, les amniocytes en cultures et les villosités choriales).

### 4-CONCLUSION

La MPS 1 est souvent méconnue et diagnostiquée tardivement, pourtant un dépistage précoce grâce à des tests simples permet d'instaurer rapidement un traitement adapté, améliorant ainsi la qualité de vie des patients et évitant de lourdes complications.

### Génétique

Recherche de mutation du gène IDUA codant pour l' $\alpha$ -L-iduronidase (4p16.3) pouvant permettre, dans certains cas, de prédire la sévérité du phénotype.

### 3.2 Traitement de la MPS 1

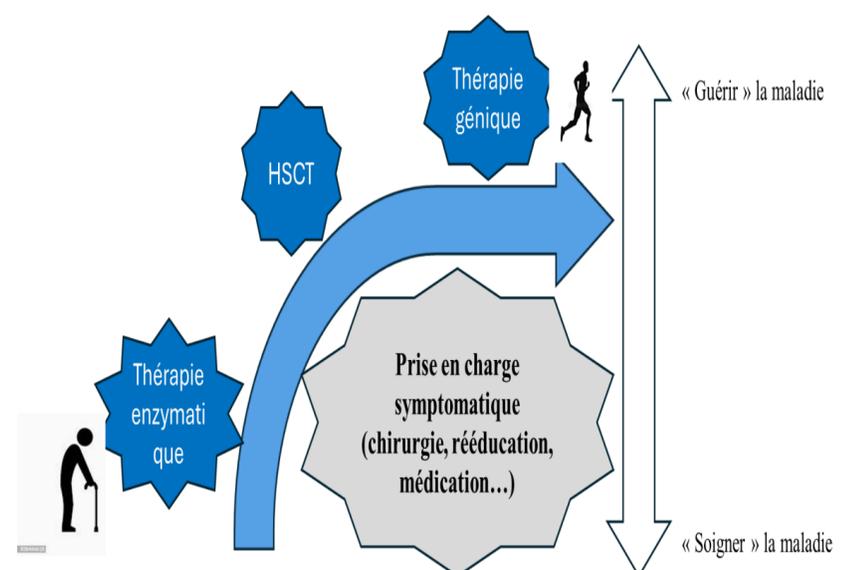


Figure 2: Options thérapeutiques et stratégie de prise en charge du MPS I.

### Références

