

Passez-vous à côté d'une maladie de Hunter ?



En tant que pédiatre, vous pourriez être l'un des premiers à suspecter les signes et symptômes de la maladie rare de surcharge lysosomale qu'est la maladie de Hunter (mucopolysaccharidose de type II [MPS II]). En reconnaissant les caractéristiques cliniques clés, y compris par une découverte fortuite, vous pouvez aider à identifier et à adresser les patients présentant un **groupe de symptômes** et pouvant être à risque de cette **maladie métabolique chronique et progressive**.¹

Caractéristiques notables pour les pédiatres

- **Traits grossiers du visage**, comprenant un nez épaté, des narines dilatées, des arcades sourcilières protubérantes, des lèvres épaisses et des grosses bajoues.²
- **Hernies ombilicales et inguinales** – des cures de hernie répétées sont fréquentes.^{2,3}
- **Augmentation du volume du foie et de la rate**.²
- **Problèmes squelettiques et articulaires (dysostose multiple)**, comprenant une raideur articulaire progressive, des contractures, une restriction de la mobilité et de l'amplitude des mouvements, une instabilité atlanto-axiale, une forme anormale des vertèbres et des côtes, une dysplasie de la hanche, un genu valgum et une coxa valga.^{2,4,5}
- **Syndrome du canal carpien** – une intervention chirurgicale répétée est fréquente.^{2,3}
- **Otites moyennes récurrentes**, nécessitant souvent une tympanostomie.^{3,6}
- **Augmentation du volume de la langue, des amygdales et des végétations adénoïdes**, nécessitant souvent une amygdalectomie et une adénoïdectomie.^{3,7}

Prévalence des caractéristiques cliniques de la maladie de Hunter^{8,9}

Caractéristique	Prévalence	Age médian d'apparition
Dysmorphie faciale	95 %	2,4
Volumes du foie et de la rate augmentés	89 %	2,8
Raideur articulaire	84 %	3,6
Hernie abdominale	78 %	1,3
Otite moyenne	74 %	1,2
Macroglossie	70 %	3,4
Augmentation du volume des amygdales / végétations adénoïdes	68 %	2,9
Cyphose/scoliose	39 %	4,7
Obstruction nasale	34 %	2,0

Vous suspectez ? Adressez.

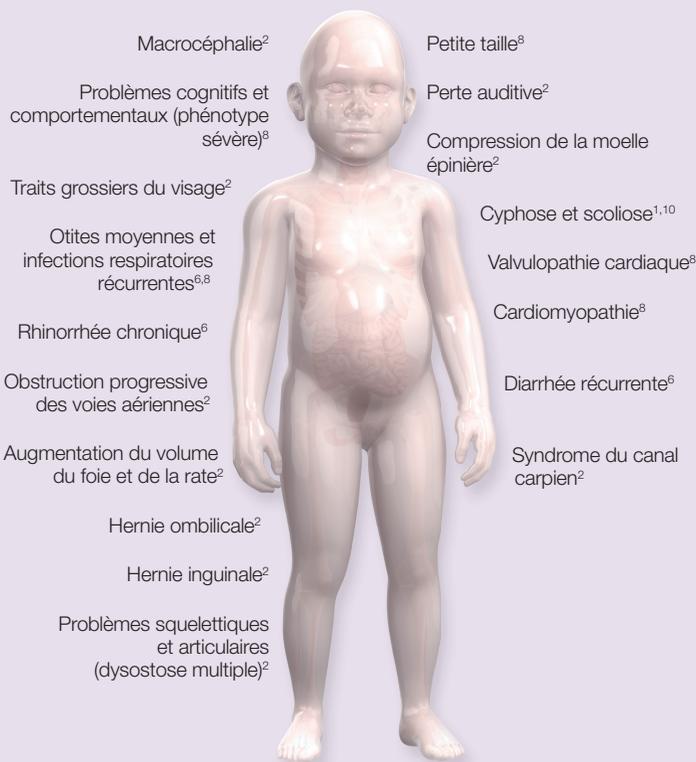
Si vous suspectez une maladie de Hunter, adressez votre patient à un généticien médical pour un diagnostic précis. Pour en savoir plus sur la maladie de Hunter, une association à votre écoute : www.vml-asso.org - tél 01 69 75 40 30.

Vue d'ensemble de la maladie de Hunter

Mucopolysaccharidose de type II (MPS II)



Signes et symptômes courants



Une maladie métabolique chronique et progressive²

- Un nouveau-né atteint de la maladie de Hunter peut avoir une apparence normale au cours des premiers mois ou des premières années de la vie et franchir les premières étapes de son développement.²
- Entre 2 et 4 ans, les anomalies physiques commencent à apparaître et, dans certains cas, des troubles cognitifs peuvent se développer.²
- La maladie de Hunter est une maladie de surcharge lysosomale causée par un déficit ou une absence d'iduronate-2-sulfatase (I2S).^{1,2}
- Une importante surcharge lysosomale pathologique en glycosaminoglycanes (GAG) conduit à des lésions et à un dysfonctionnement progressifs dans les cellules, tissus et organes dans l'ensemble du corps.²
- Large variété de signes et de symptômes.¹
- Maladie génétique récessive liée au chromosome X.¹
- Affecte environ 1 naissance sur 162 000 naissances vivantes,¹¹ presque exclusivement de sexe masculin.¹

References: 1. Neufeld EF, et al. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, et al, eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3421-3452. 2. Martin R, et al. *Pediatrics*. 2008;121(2):e377-e386. 3. Mendelsohn NJ, et al. *Genet Med*. 2010;12(12):816-822. 4. Morishita K, et al. *Rheumatology (Oxford)*. 2011;50(suppl 5):v19-v25. 5. White KK. *Rheumatology (Oxford)*. 2011;50(suppl 5):v26-v33. 6. Burton B, et al. *Eur J Pediatr*. 2012;171(4):631-639. 7. Muenzer JM, et al. *Pediatrics*. 2009;124(6):e1-e12. 8. Wraith JE, et al. *Genet Med*. 2008;10(7):508-516. 9. Data on file. Shire Human Genetic Therapies. 10. Semenza GL, et al. *Medicine (Baltimore)*. 1988;67(4):209-219. 11. Meikle PJ, et al. *JAMA*. 1999;281(3):249-254.

Vous suspectez ? Adressez.

Si vous suspectez une maladie de Hunter, adressez votre patient à un généticien médical pour un diagnostic précis. Pour en savoir plus sur la maladie de Hunter, une association à votre écoute : www.vml-asso.org - tél 01 69 75 40 30.

