

MUCOLIPIDOSE DE TYPE II

La mucopolidose de type II (MLII) est une maladie métabolique héréditaire rare causée par un mauvais fonctionnement de l'enzyme N-acétylglucosamine-1-phosphotransférase. Lorsque cette enzyme est défectueuse, les cellules du corps emprisonnent des substances produites par l'organisme. L'accumulation progressive de ces substances dans les cellules, à l'intérieur de petits compartiments nommés lysosomes, cause des lésions irréversibles qui touchent plusieurs organes: cœur, poumons, foie, cerveau, rate, os, etc.

Les enfants atteints décèdent habituellement avant l'âge de 5 à 8 ans.

LES MANIFESTATIONS DE LA MALADIE

Les nouveau-nés présentent des caractéristiques faciales typiques à la maladie et une hypotonie (manque de tonus). D'autres manifestations cliniques peuvent survenir par la suite:

- Anomalies squelettiques
- Anomalies cardiaques
- Chevelure et pilosité abondantes
- Retard intellectuel
- Gencives épaisses (hypertrophiques)
- Retard de développement moteur
- Retard de croissance sévère
- Raideur articulaire
- Scoliose



LE TRAITEMENT

Actuellement, il n'existe malheureusement pas de traitement pour diminuer les manifestations de la maladie. La prise en charge des enfants atteints repose sur des traitements qui peuvent aider à soulager les symptômes.

Une équipe composée de plusieurs professionnels de la santé prodigue des soins à l'enfant et offre du soutien à la famille.

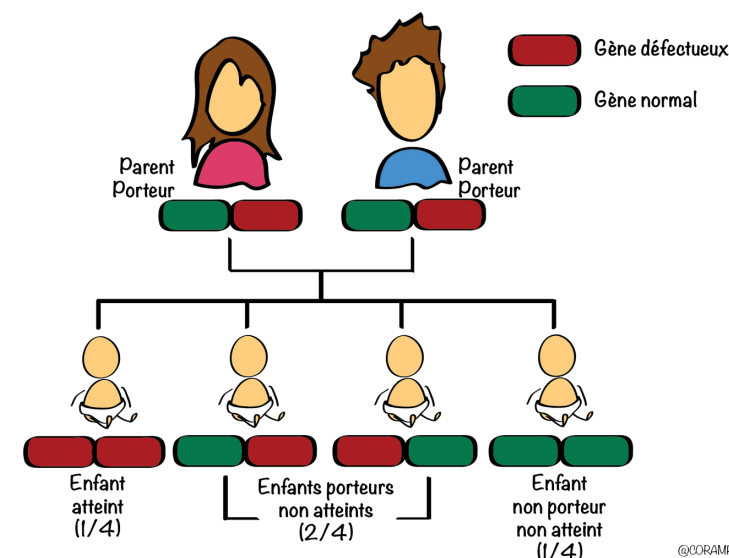
UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE À TRANSMISSION RÉCESSIVE

La MLII est une maladie rare qui atteint autant les garçons que les filles. Pour transmettre la maladie, les deux parents doivent être porteurs du gène défectueux responsable de la maladie. **Les porteurs ne présentent aucun signe de la maladie.**

Deux parents porteurs ont à chaque grossesse une probabilité de:

- 25% d'avoir un enfant atteint de la maladie;
- 50% d'avoir un enfant porteur et non atteint;
- 25% d'avoir un enfant non porteur et non atteint.

Dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord, une personne sur 39 est porteuse du gène défectueux responsable de la MLII. Dans ces régions, environ un nouveau-né sur 6 000 est atteint de la maladie.





LE DIAGNOSTIC

La MLII est causée par le mauvais fonctionnement du gène *GNPTAB* situé sur le chromosome 12.

Le diagnostic de la MLII est habituellement posé dès la naissance ou au cours des premiers mois de vie.

Il repose sur un examen clinique ainsi que sur des analyses de sang et d'urine. Le diagnostic prénatal est également possible à l'aide d'un test génétique durant la grossesse lorsqu'un couple est porteur de la MLII.

Un test de dépistage peut être réalisé pour savoir si les parents sont porteurs du gène défectueux causant la MLII.



DÉPISTAGE

Le ministère de la Santé et des Services Sociaux offre gratuitement des tests de porteur pour certaines maladies héréditaires à fréquence élevée à la population originaire du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.

Depuis le 20 juin 2025, cette offre inclut la mucopolidose de type II.



LA RECHERCHE

Des recherches en biologie moléculaire ont permis d'identifier le gène défectueux responsable de la MLII en 2008.

Cette découverte a permis d'identifier les personnes porteuses de ce gène défectueux au sein des familles dont un enfant a été diagnostiqué avec la maladie.

La recherche sur la fonction du gène *GNPTAB* permettra une meilleure connaissance des mécanismes qui sont à l'origine de la maladie et à une meilleure prise en charge.

RESSOURCES

Clinique des maladies métaboliques - CIUSSS SLSJ
Diagnostic et suivi médical - Information - Recherche clinique
Tél.: 418 541-2277

Clinique de pédiatrie du Saguenay
Suivi de la clientèle pédiatrique
Tél.: 418 549-1034

Service de biologie moléculaire et génétique médicale - CIUSSS SLSJ
Information sur les risques de transmission de la maladie, les alternatives de reproduction, l'analyse génétique et le diagnostic prénatal
Tél.: 418 541-1000 poste 3238



RÉVISION DU CONTENU SCIENTIFIQUE ET CONCEPTION GRAPHIQUE

Comité d'experts de CORAMH
Équipe de CORAMH



POUR NOUS JOINDRE

www.coramh.org
coramh@coramh.org
Tél.: 418 541-1056


Informer - Sensibiliser - Éduquer

Édition juillet 2024