

Détails des maladies

En savoir plus sur les maladies incluses dans le panel ScreenPlus.



Table des matières

1. [Déficit en sphingomyélinase acide \(ASMD\), également appelé maladie de Niemann-Pick de types A et B](#)
2. [Céroïdo-lipofuchsinose de type 2 \(CLN2\)](#)
3. [Xanthomatose cérébro-tendineuse](#)
4. [Maladie de Fabry](#)
5. [Maladie de Gaucher](#)
6. [Gangliosidose à GM1](#)
7. [Déficit en lipase acide lysosomale \(LAL-D\)](#)
8. [Leucodystrophie métachromatique](#)
9. [Mucopolysaccharidose de type II \(MPS II\), également appelée syndrome de Hunter](#)
10. [Mucopolysaccharidose de type IIIB \(MPS-IIIB\), également appelée syndrome de Sanfilippo de type IIIB](#)
11. [Mucopolysaccharidose de type IVA \(MPS IVA\), également appelée syndrome de Morquio de type IVA](#)
12. [Mucopolysaccharidose de type VI \(MPS VI\), également appelée syndrome de Maroteaux-Lamy](#)
13. [Mucopolysaccharidose de type VII \(MPS VII\), également appelée syndrome de Sly](#)
14. [Maladie de Niemann-Pick de type C \(NPC\)](#)
15. [Définitions](#)

Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD), également appelé maladie de Niemann-Pick de types A et B

Qu'est-ce que c'est ?

L'ASMD est une maladie rare qui entraîne une accumulation de graisse dans certaines parties du corps. Les personnes atteintes d'ASMD-B présentent un foie et une rate plus gros que la normale, ainsi que des maladies pulmonaires et hépatiques qui s'aggravent avec le temps. La forme la plus grave, l'ASMD-A, affecte également le cerveau et les personnes qui en sont atteintes décèdent pendant leur prime enfance. Il existe également une forme d'ASMD de gravité intermédiaire.

Fonction du gène et de l'enzyme

L'ASMD est causée par des mutations du gène *SMPD1*. Le gène *SMPD1* ordonne généralement au corps de fabriquer de la sphingomyélinase acide, une enzyme qui aide à décomposer une substance grasse appelée sphingomyéline. Chez les personnes atteintes d'ASMD-B, la sphingomyéline s'accumule dans le foie, la rate, les poumons et la moelle osseuse. Chez les nourrissons atteints d'ASMD-A et chez les enfants atteints de la forme intermédiaire de l'ASMD, la sphingomyéline s'accumule également dans le cerveau.

En savoir plus sur les symptômes

Les personnes atteintes d'ASMD-B (également appelée maladie de Niemann Pick de type B) ont généralement un foie et une rate plus gros que la normale détectés pendant l'enfance. Au fil du temps, certaines personnes atteintes d'ASMD-B développent des difficultés respiratoires, une maladie hépatique, des problèmes hémorragiques, une lipidémie anormale et une fragilité osseuse. De nombreuses personnes atteintes d'ASMD-B atteignent l'âge adulte. Les nourrissons atteints d'ASMD-A (également appelée maladie de Niemann Pick de type A) reçoivent généralement leur diagnostic au cours de leur première année de vie, car elles présentent un foie et une rate plus gros que la normale, ont du mal à prendre du poids et affichent un retard de développement. La plupart des bébés atteints d'ASMD-A décèdent entre 2 et 3 ans. Les personnes atteintes de la forme intermédiaire présentent une maladie cérébrale en plus des symptômes de l'ASMD-B, mais la maladie cérébrale progresse à un rythme plus lent que dans l'ASMD-A.

L'ASMD est-elle courante ?

Toutes les formes d'ASMD sont extrêmement rares. On estime que cette maladie affecte environ 1 personne sur 250 000.

Comment cette maladie est-elle transmise ?

Toutes les formes d'ASMD sont transmises selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

À ce jour, il n'existe aucun traitement approuvé par la FDA contre l'ASMD.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir les **essais cliniques** étudiant une **enzymothérapie substitutive** expérimentale contre l'ASMD- B.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(ASMD\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(ASMD\)](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Céroïdo-lipofuchsinose de type 2 (CLN2)

Qu'est-ce que c'est ?

La CLN2 est une maladie cérébrale qui touche les jeunes enfants. Les enfants atteints de CLN2 souffrent de crises d'épilepsie, d'un développement lent, de problèmes de coordination et d'une perte de vision. Sans traitement, les personnes atteintes de CLN2 ne survivent généralement pas au-delà de l'adolescence.

Fonction du gène et de l'enzyme

La CLN2 est causée par des mutations du gène *TPP1*. Le gène *TPP1* ordonne généralement au corps de fabriquer de la tripeptidyl peptidase 1, une enzyme qui aide à décomposer les peptides (fragments de protéines). Chez les personnes atteintes de CLN2, ces peptides ne sont pas décomposés et s'accumulent dans le cerveau.

En savoir plus sur les symptômes

La CLN2, qui est une forme de la maladie de Batten, apparaît généralement chez les enfants de 2 à 4 ans. Les premiers signes observés chez les enfants atteints de CLN2 sont généralement des crises d'épilepsie et des troubles de la coordination. Les personnes atteintes de CLN2 développent également des contractions musculaires, une perte de vision, des problèmes moteurs, des problèmes de perfectionnement du langage, un handicap intellectuel et des problèmes de comportement. La CLN2 entraîne également une perte de compétences précédemment acquises. Sans traitement, les personnes atteintes de CLN2 ne survivent généralement pas au-delà de l'adolescence. Certaines personnes atteintes de CLN2 ne développent pas de symptômes avant l'enfance et peuvent atteindre l'âge adulte.

La CLN2 est-elle courante ?

La CLN2 est une maladie extrêmement rare. Sa fréquence dans la population est inconnue.

Comment cette maladie est-elle transmise ?

La CLN2 est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une enzymothérapie substitutive approuvée par la FDA pour les personnes atteintes de CLN2.

Cliquez [ICI](#) pour en savoir plus sur le traitement de la CLN2.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir les **essais cliniques** qui évaluent une **enzymothérapie substitutive** expérimentale et une **thérapie génique** contre la CLN2.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(CLN2\)](#)
- [Batten Disease Support and Research Association](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Xanthomatose cérébro-tendineuse (CTX)

Qu'est-ce que c'est ?

Les personnes atteintes de CTX stockent anormalement les graisses dans différentes parties de leur corps, ce qui entraîne des symptômes neurologiques qui commencent généralement au début de l'âge adulte. Les autres symptômes de la CTX (diarrhée chronique, opacification de la cornée) apparaissent généralement pendant l'enfance.

Fonction du gène et de l'enzyme

La CTX est causée par des mutations du gène *CYP27A1*. Le gène *CYP27A1* ordonne généralement au corps de fabriquer de la stérol 27-hydroxylase, une enzyme qui aide à décomposer le cholestérol. Chez les personnes atteintes de CTX, le cholestérol et une autre substance grasse, le cholestanol, s'accumulent dans des nodules gras appelés xanthomes. On trouve généralement les xanthomes dans le cerveau et dans les tendons qui relient les muscles aux os.

En savoir plus sur les symptômes

Les personnes atteintes de CTX peuvent développer une diarrhée chronique et des cataractes pendant l'enfance. Les problèmes neurologiques apparaissent généralement au début de l'âge adulte et incluent des crises d'épilepsie, des troubles moteurs, des troubles du langage, une perte de sensations dans les bras et les jambes, un déclin de la fonction intellectuelle, des hallucinations et un syndrome dépressif. Des xanthomes (dépôts gras jaunâtres anormaux dans la peau) se développent généralement pendant l'adolescence ou au début de l'âge adulte. On les trouve généralement dans les tendons des mains, des coudes, des genoux, du cou et des talons. Ils peuvent nuire à la flexibilité de ces endroits. Les personnes atteintes de CTX présentent également un risque accru de maladie cardiaque.

La CTX est-elle courante ?

La CTX est une maladie extrêmement rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 1 000 000.

Comment la CTX est-elle transmise ?

La CTX est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe un traitement approuvé par la FDA contre la CTX.

Cliquez **ICI** pour en savoir plus sur le traitement contre la CTX.

Essais cliniques

Cliquez **ICI** pour voir les **essais cliniques** visant à évaluer un médicament expérimental contre la CTX.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(CTX\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(CTX\)](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Maladie de Fabry

Qu'est-ce que c'est ?

La maladie de Fabry est une maladie rare qui entraîne une accumulation de graisse dans certaines parties du corps. L'accumulation de cette graisse dans le cœur, les reins et les vaisseaux sanguins peut entraîner des complications potentiellement mortelles (crise cardiaque, maladie rénale et AVC).

Fonction du gène et de l'enzyme

La Maladie de Fabry est causée par des mutations du gène *GLA*. Le gène *GLA* ordonne généralement au corps de fabriquer de l'alpha-galactosidase A, une enzyme qui aide à décomposer une substance grasse appelée globotriaosylcéramide. Chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry, la globotriaosylcéramide s'accumule dans le cœur, les reins, les nerfs et les petits vaisseaux sanguins.

En savoir plus sur les symptômes

La forme classique de la maladie de Fabry entraîne une maladie rénale, une maladie cardiaque et des crises d'épilepsie, qui apparaissent généralement au début de l'âge adulte. De nombreux garçons atteints de la maladie de Fabry développent des douleurs dans les mains et les pieds pendant l'enfance, une éruption cutanée caractéristique, une diminution de la capacité à transpirer, une opacification de la cornée, des problèmes gastro-intestinaux et une perte d'audition. Des formes moins graves de la maladie de Fabry peuvent apparaître à l'âge adulte et affectent principalement le cœur ou les reins.

La maladie de Fabry est-elle courante ?

La maladie de Fabry est une maladie rare. On estime qu'elle affecte 1 homme sur 40 000 à 60 000. La prévalence chez les femmes est inconnue. Elle est plus courante et généralement plus grave chez les individus mâles.

Comment la maladie de Fabry est-elle transmise ?

La maladie de Fabry est transmise selon un mode de transmission **lié au chromosome X**. Chez les femmes, la maladie de Fabry peut être asymptomatique ou aussi sévère que chez les hommes.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une **enzymothérapie substitutive** et une **thérapie par chaperon pharmacologique** approuvées par la FDA pour les personnes atteintes de la maladie de Fabry présentant des mutations spécifiques du gène *GLA*. Votre professionnel de santé pourra également envisager d'autres traitements pour vous aider à contrôler vos symptômes.

Cliquez **ICI** pour en savoir plus sur le traitement de la maladie de Fabry.

- [Fabrazyme](#)
- [Migalastat](#)

Essais cliniques

Cliquez **ICI** pour voir les **essais cliniques** qui étudient des **enzymothérapies substitutives**, des **traitements par réduction de substrat**, et des **thérapies géniques** au stade expérimental contre la maladie de Fabry.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(maladie de Fabry\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(maladie de Fabry\)](#)
- [Fabry International Network](#)
- [Groupes de soutien et d'information portant sur la maladie de Gaucher](#)
- [National Fabry Disease Foundation](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Maladie de Gaucher

Qu'est-ce que c'est ?

La maladie de Gaucher est une maladie rare qui entraîne une accumulation de graisse dans certaines parties du corps. Les personnes atteintes de maladie de Gaucher de type 1, la plus courante, peuvent présenter un foie et une rate plus gros que la normale, une maladie osseuse et des problèmes d'hémorragie. La maladie de Gaucher de type 2 implique également une maladie neurodégénérative et est généralement fatale pendant la prime enfance. Les enfants atteints de la maladie de Gaucher de type 3 ont une maladie dont la gravité se situe entre celle de la maladie de Gaucher de type 1 et celle de la maladie de Gaucher de type 2.

Fonction du gène et de l'enzyme

La Maladie de Gaucher est causée par des mutations du gène *GBA*. Le gène *GBA* ordonne généralement au corps de fabriquer de la bêta-glucocérébrosidase, une enzyme qui aide à décomposer une substance grasse appelée glucocérébroside. Chez les personnes atteintes de la maladie de Gaucher de type 1, la glucocérébroside s'accumule dans le foie, la rate et la moelle osseuse. Chez les personnes atteintes de la maladie de Gaucher de type 2 et 3, la glucocérébroside s'accumule également dans le cerveau.

En savoir plus sur les symptômes

Chez les personnes atteintes de maladie de Gaucher de type 1, les symptômes peuvent apparaître à tout moment entre l'enfance et l'âge adulte. Les symptômes peuvent être légers à sévères et inclure un foie et une rate plus gros que la normale, une anémie, une propension aux ecchymoses, et des problèmes osseux (fractures et douleurs). Chez les personnes atteintes de la maladie de Gaucher de type 2 et 3, la maladie atteint également le cerveau. Les symptômes incluent des mouvements oculaires anormaux, des crises d'épilepsie et des problèmes musculaires. Le type 2 est plus grave et apparaît pendant la prime enfance tandis que le type 3 apparaît pendant l'enfance et tend à évoluer plus lentement. Malheureusement, la plupart des bébés atteints de maladie de Gaucher de type 2 décèdent entre 1 et 3 ans. La forme périnatale, mortelle et très grave, entraîne des complications potentiellement mortelles avant la naissance et les nourrissons ne survivent que quelques jours. Chez les rares personnes atteintes de la forme cardiovasculaire, la maladie touche principalement le cœur, mais ils peuvent aussi développer des anomalies oculaires, des problèmes osseux et un grossissement de la rate.

Les personnes atteintes de cette forme de la maladie peuvent survivre jusqu'à l'âge adulte.

La maladie de Gaucher est-elle courante ?

La maladie de Gaucher est une maladie rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 50 000 à 100 000. La maladie de Gaucher de type 1 est plus courante chez les personnes d'origine juive ashkénaze.

Comment la maladie de Gaucher est-elle transmise ?

La maladie de Gaucher est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe des **enzymothérapies substitutives** et des **traitements par réduction de substrat** approuvés par la FDA pour les personnes atteintes de la maladie de Gaucher de type 1. Malheureusement, il n'existe aucun traitement approuvé contre les manifestations cérébrales de la maladie de Gaucher de types 2 et 3.

Cliquez **ICI** pour en savoir plus sur le traitement de la maladie de Gaucher.

- [Cerezyme® \(imiglucérase\)](#)
- [VPRIV® \(vélaglucérase alpha\)](#)
- [Elelyso® \(taliglucérase alpha\)](#)
- [Cerdelga® \(éliglustat\)](#)
- [Zavesca® \(miglustat\)](#)

Essais cliniques

Cliquez **ICI** pour voir les **essais cliniques** portant sur des traitements expérimentaux contre la maladie de Gaucher. Les traitements étudiés incluent **la thérapie génique** et **le traitement par réduction de substrat**.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(maladie de Gaucher\)](#)
- [National Organization for Rare Diseases \(maladie de Gaucher\)](#)
- [National Gaucher Foundation](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Gangliosidose à GM1

Qu'est-ce que c'est ?

La gangliosidose à GM1 est une maladie rare qui entraîne des troubles progressifs du développement, des anomalies au niveau du squelette, un grossissement du foie et de la rate, une perte de vision, une maladie osseuse et un faciès caractéristique. Les enfants atteints de la forme la plus grave de gangliosidose à GM1 ne survivent généralement pas au-delà de la prime enfance. Il existe également des formes moins graves de la gangliosidose à GM1 qui progressent moins rapidement.

Fonction du gène et de l'enzyme

La gangliosidose à GM1 est due à des mutations dans le gène *GLB1*, qui ordonne au corps de fabriquer de la bêta-galactosidase. La bêta-galactosidase est une enzyme qui décompose une substance grasse appelée ganglioside GM1. En cas de déficit en bêta-galactosidase, la ganglioside GM1 s'accumule dans les cellules du cerveau, du foie, de la rate et d'autres organes. Cette accumulation toxique fait apparaître les symptômes de la maladie.

En savoir plus sur les symptômes

La forme la plus courante de gangliosidose à GM1 est celle de type 1. Elle est généralement diagnostiquée au cours de la première année de vie, après avoir constaté un retard de développement qui s'aggrave progressivement chez le bébé. Avec le temps, les nourrissons atteints de gangliosidose à GM1 de type 1 développent un foie et une rate plus gros que la normale, des crises d'épilepsie et des maladies squelettiques. Certains développent un faciès grossier et une maladie cardiaque, et la plupart ne survivent pas au-delà de leur prime enfance. La gangliosidose à GM1 de type 2 peut apparaître à la fin de la prime enfance ou au début de l'enfance et progresse plus lentement. La forme la moins grave est la gangliosidose à GM1 de type 3, qui peut apparaître pendant l'adolescence.

La gangliosidose à GM1 est-elle courante ?

La gangliosidose à GM1 est une maladie très rare. On estime qu'elle affecte 1 nouveau-né sur 100 000 à 200 000.

Comment la gangliosidose à GM1 est-elle transmise ?

La gangliosidose à GM1 est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

À ce jour, il n'existe aucun traitement approuvé par la FDA contre la gangliosidose à GM1.

Essais cliniques

Cliquez **ICI** pour voir les **essais cliniques** étudiant des **thérapies géniques** expérimentales contre la gangliosidose à GM1.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(gangliosidose à GM1\)](#)
- [Cure GM1](#)
- [Hunter's Hope](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Le déficit en lipase acide lysosomale (LAL-D)

Qu'est-ce que c'est ?

Les personnes atteintes de LAL-D manquent d'une enzyme qui aide à décomposer les graisses. La LAL-D provoque une maladie du foie potentiellement mortelle chez les nourrissons. Une forme plus courante et moins grave de LAL-D peut apparaître plus tard dans la vie.

Fonction du gène et de l'enzyme

La LAL-D est causée par des mutations du gène *LIPA*. Le gène *LIPA* ordonne généralement au corps de fabriquer de la lipase acide lysosomale, une enzyme qui décompose les graisses. Chez les personnes atteintes de LAL-D, on observe une accumulation de graisse dans le foie.

En savoir plus sur les symptômes

Les bébés atteints de la forme grave de la LAL-D (également appelée maladie de Wolman) présentent un foie et une rate plus gros que la normale, des problèmes pour prendre du poids, une jaunisse, et des troubles gastro-intestinaux (et notamment la présence de graisse dans les selles). Les bébés développent une maladie du foie, une défaillance multiviscérale, et une malnutrition sévère. Ils n'atteignent généralement pas leur premier anniversaire. Les bébés atteints de la forme sévère peuvent présenter des dépôts de calcium au niveau des glandes surrénales, une anémie et un retard de développement. Dans la forme d'apparition tardive de la LAL-D (également appelée maladie de stockage des esters de cholestérol), les symptômes peuvent apparaître à tout moment entre l'enfance et l'âge adulte. Les personnes atteintes de LAL-D d'apparition tardive possèdent généralement un foie, et parfois une rate, plus gros que la normale et présentent une maladie du foie, des problèmes gastro-intestinaux et un risque accru de crise cardiaque et d'AVC.

La LAL-D est-elle courante ?

La LAL-D est une maladie très rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 40 000 à 300 000. La forme d'apparition tardive est la plus courante.

Comment la LAL-D est-elle transmise ?

La LAL-D est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une **enzymothérapie substitutive** approuvée par la FDA pour les personnes atteintes de LAL-D.

Cliquez [ICI](#) pour en savoir plus sur le traitement de la LAL-D.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir s'il existe des **essais cliniques** portant sur des traitements expérimentaux contre la LAL-D.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(LAL-D\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(LAL-D\)](#)
- [American Liver Foundation](#)
- [LAL-D Aware](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Leucodystrophie métachromatique (MLD)

Qu'est-ce que c'est ?

La leucodystrophie métachromatique due à une carence en arylsulfatase A est une maladie neurologique progressive rare qui provoque un handicap intellectuel, une perte des capacités motrices et d'autres anomalies. La forme la plus courante de MLD est généralement fatale pendant l'enfance. Des formes moins graves peuvent apparaître à tout moment entre l'enfance et l'âge adulte.

Fonction du gène et de l'enzyme

La plupart des personnes atteintes de MLD due à un déficit en arylsulfatase A présentent des mutations du gène *ARSA*. Le gène *ARSA* ordonne généralement au corps de fabriquer de l'arylsulfatase A, une enzyme qui décompose des graisses appelées sulfatides. Chez les personnes atteintes de MLD, on observe une accumulation toxique de sulfatides dans le cerveau qui est à l'origine des signes et symptômes cliniques. Un petit nombre de personnes atteintes de MLD présente des mutations non pas du gène *ARSA*, mais du gène *PSAP*. Le test ScreenPlus ne détectera pas la MLD causée par des mutations du gène *PSAP*.

En savoir plus sur les symptômes

Les personnes atteintes de MLD voient leurs fonctions neurologiques décliner progressivement, ce qui entraîne une perte progressive des fonctions intellectuelles et des capacités motrices. Les autres caractéristiques incluent : perte de sensation au niveau des bras et des jambes, incontinence, crises d'épilepsie, paralysie, perte de la parole, cécité et perte d'audition. Les bébés atteints de la forme la plus courante de MLD, la forme infantile tardive, ne survivent généralement pas au-delà de l'enfance. Les formes juvéniles et adultes de la MLD peuvent s'accompagner de difficultés à parler, de crises d'épilepsie, ainsi que de troubles du comportement et de changements de personnalité.

La MLD est-elle courante ?

La MLD est une maladie rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 40 000 à 160 000.

Comment la MLD est-elle transmise ?

La MLD est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Certaines personnes atteintes de MLD sont actuellement traitées par une **greffe de moelle osseuse**.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir les **essais cliniques** qui étudient une **enzymothérapie substitutive** et une **thérapie génique** expérimentales ciblant la MLD.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(MLD\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MLD\)](#)
- [Cure MLD](#)
- [MLD Foundation](#)

- [Hunter's Hope](#)
- [United Leukodystrophy Foundation](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Mucopolysaccharidose de type II (MPS II), également appelée syndrome de Hunter

Qu'est-ce que c'est ?

La MPS-II est une maladie rare dans laquelle des molécules de sucre complexes s'accumulent dans de nombreuses parties du corps. Les personnes atteintes de MPS-II présentent généralement un retard de développement, un faciès caractéristique et des problèmes de santé importants.

Sans traitement, les enfants atteints de la forme sévère de la MPS-II ne survivent pas.

Fonction du gène et de l'enzyme

La MPS-II est causée par des mutations du gène *IDS*. Le gène *IDS* ordonne généralement au corps de fabriquer de l'iduronate 2-sulfatase, une enzyme qui décompose de grosses molécules de sucre appelées glycosaminoglycanes (GAG). Chez les personnes atteintes de MPS-II, les GAG s'accumulent dans le foie, la rate, le cœur, le squelette, la peau, les poumons et le cerveau, entraînant les symptômes de la maladie.

En savoir plus sur les symptômes

Les personnes atteintes de la forme la plus grave de MPS-II reçoivent généralement leur diagnostic pendant leur prime enfance. Elles présentent un faciès grossier, un rétrécissement des voies respiratoires, un foie et une rate plus gros que la normale, des hernies ombilicales et inguinales, une petite stature, une éruption cutanée d'un type particulier, et une maladie osseuse. Ils peuvent également développer une perte de vision, une perte d'audition, une maladie pulmonaire, une maladie cardiaque, un retard de développement et des troubles du comportement. Chez les personnes atteintes d'une forme moins sévère de la maladie, la MPS-II peut évoluer plus lentement.

La MPS-II est-elle courante ?

La MPS-II est une maladie très rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 100 000 à 170 000.

Comment la MPS-II est-elle transmise ?

La MPS-II est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif lié au chromosome X**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une enzymothérapie substitutive approuvée par la FDA qui améliore certains des symptômes de la MPS-II, mais elle ne traite pas les aspects neurologiques.

Cliquez [ICI](#) pour en savoir plus sur le traitement de la MPS-II.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir les **essais cliniques** qui étudient une **enzymothérapie substitutive** et une **thérapie génique** expérimentales ciblant la MPS-II.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(MPS-II\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-II\)](#)
- [National MPS Society](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Mucopolysaccharidose de type IIIB (MPS-IIIB), également appelée syndrome de Sanfilippo de type IIIB

Qu'est-ce que c'est ?

La MPS IIIB est une maladie rare dans laquelle des molécules de sucre complexes s'accumulent dans le cerveau, ce qui provoque des troubles du développement importants et des problèmes de comportement qui tendent à s'aggraver avec le temps.

Fonction du gène et de l'enzyme

La MPS-IIIB est causée par des mutations du gène *NAGLU*. Le gène *NAGLU* ordonne généralement au corps de fabriquer de l'alpha-N-acétylglucosaminidase, une enzyme qui décompose de grosses molécules de sucre appelées glycosaminoglycanes (GAG). Chez les personnes atteintes de MPS-IIIB, on observe une accumulation de GAG dans le cerveau et dans la moelle épinière.

En savoir plus sur les symptômes

La MPS-IIIB est généralement diagnostiquée chez les enfants en âge périscolaire. Les caractéristiques communes incluent un retard d'apprentissage de la parole, des problèmes de comportement, des troubles du sommeil et un handicap intellectuel. Des troubles autistiques et des crises d'épilepsie peuvent également apparaître, et les enfants atteints de MPS-IIIB peuvent progressivement perdre une partie de leurs capacités motrices en grandissant. Certains enfants atteints de MPS-IIIB présentent un faciès grossier, un foie plus gros que la normale, une perte de vision et d'audition, et des hernies ombilicales et inguinales.

Cette maladie est-elle courante ?

La MPS-IIIB est une maladie rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 70 000.

Comment la MPS-IIIB est-elle transmise ?

La MPS-IIIB est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

À ce jour, il n'existe aucun traitement approuvé par la FDA contre la MPS-IIIB.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir les **essais cliniques** qui étudient une **enzymothérapie substitutive** et une **thérapie génique** expérimentales ciblant la MPS-IIIB.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(MPS-IIIB\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IIIB\)](#)
- [National MPS Society](#)
- [Cure Sanfilippo Foundation](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Mucopolysaccharidose de type IVA (MPS-IVA), également appelée syndrome de Morquio de type IVA

Qu'est-ce que c'est ?

La MPS-IVA est une maladie rare dans laquelle des molécules de sucre complexes s'accumulent dans le squelette, ce qui provoque une maladie osseuse progressive, une courte stature, et d'autres anomalies du squelette.

Fonction du gène et de l'enzyme

La MPS-IVA est causée par des mutations du gène *GALNS*. Le gène *GALNS* ordonne généralement au corps de fabriquer du N-acétylgalactosamine 6-sulfatase, une enzyme qui décompose de grosses molécules de sucre appelées glycosaminoglycanes (GAG). Chez les personnes atteintes de MPS-IVA, on observe une accumulation de GAG dans les os.

En savoir plus sur les symptômes

La MPS IVA est généralement diagnostiquée pendant la prime enfance à cause d'une maladie osseuse qui provoque des malformations de la colonne vertébrale et des articulations, ainsi qu'une petite stature. Certains enfants atteints de MPS-IVA présentent également une maladie cardiaque, une opacification de la cornée, un foie légèrement plus gros que la normale, un rétrécissement des voies respiratoires, des hernies ombilicales ou inguinales, et une perte d'audition. En général, la MPS-IVA n'affecte pas l'intelligence. Les enfants présentant des symptômes sévères ne survivent parfois que jusqu'à la fin de l'enfance ou jusqu'à l'adolescence, tandis que ceux souffrant de symptômes plus légers peuvent atteindre l'âge adulte.

La MPS-IVA est-elle courante ?

La MPS-IV est une maladie extrêmement rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 200 000 à 300 000.

Comment la MPS-IVA est-elle transmise ?

La MPS-IVA est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une **enzymothérapie substitutive** approuvée par la FDA contre la MPS-IVA.

Cliquez [ICI](#) pour en savoir plus sur le traitement de la MPS-IVA.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir s'il existe de nouveaux **essais cliniques** portant sur la MPS-IVA.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(MPS-IVA\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-IVA\)](#)
- [National MPS Society](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Mucopolysaccharidose de type VI (MPS VI), également appelée syndrome de Maroteaux-Lamy

Qu'est-ce que c'est ?

La MPS-VI est une maladie rare dans laquelle des molécules de sucre complexes s'accumulent dans de nombreuses parties du corps. Les personnes atteintes de MPS-VI présentent généralement des particularités physiques. La maladie affecte de nombreuses parties de leur corps et peut modifier de manière potentiellement mortelle leur cœur et leurs voies respiratoires. Les personnes atteintes de MPS-VI ont généralement une intelligence normale. Sans traitement, les enfants atteints de la forme sévère de la MPS-VI n'atteignent pas l'âge adulte.

Fonction du gène et de l'enzyme

La MPS-VI est causée par des mutations du gène *ARSB*. Le gène *ARSB* ordonne généralement au corps de fabriquer de l'arylsulfatase B, une enzyme qui décompose de grosses molécules de sucre appelées glycosaminoglycanes (GAG). Chez les personnes atteintes de MPS-VI, on observe une accumulation de GAG dans différents tissus du corps.

En savoir plus sur les symptômes

Les enfants atteints de la forme la plus grave de MPS-VI reçoivent généralement leur diagnostic pendant leur prime enfance. Ils présentent généralement une maladie osseuse, une petite stature, des déformations articulaires, un faciès grossier, ainsi qu'un foie et une rate plus gros que la normale. Ils peuvent également développer un rétrécissement des voies respiratoires, des hernies ombilicales et inguinales, une perte de vision, une perte d'audition et une maladie cardiaque. La MPS VI n'affecte pas l'intelligence. Les enfants présentant des symptômes sévères ne survivent parfois que jusqu'à la fin de l'enfance ou jusqu'à l'adolescence, tandis que ceux souffrant de symptômes plus légers peuvent atteindre l'âge adulte.

La MPS VI est-elle courante ?

La MPS-VI est une maladie extrêmement rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 250 000 à 600 000.

Comment la MPS-VI est-elle transmise ?

La MPS-VI est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une enzymothérapie substitutive approuvée par la FDA contre la MPS-VI.

Cliquez [ICI](#) pour en savoir plus sur le traitement de la MPS VI.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir s'il existe des essais cliniques portant sur la MPS VI.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(MPS-VI\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VI\)](#)
- [National MPS Society](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Mucopolysaccharidose de type VII (MPS VII), également appelée syndrome de Sly

Qu'est-ce que c'est ?

La MPS-VII est une maladie rare dans laquelle des molécules de sucre complexes s'accumulent dans de nombreuses parties du corps. Les personnes atteintes de MPS-VII présentent généralement des particularités physiques. La maladie affecte de nombreuses parties de leur corps et peut modifier de manière potentiellement mortelle leur cœur et leurs voies respiratoires. De nombreuses personnes atteintes de MPS-VII souffrent d'un handicap intellectuel.

Fonction du gène et de l'enzyme

La MPS-VII est causée par des mutations du gène *GUSB*. Le gène *GUSB* ordonne généralement au corps de fabriquer de la bêta-glucuronidase, une enzyme qui décompose de grosses molécules de sucre appelées glycosaminoglycanes (GAG). Chez les personnes atteintes de MPS-VII, on observe une accumulation de GAG dans différents tissus du corps.

En savoir plus sur les symptômes

Les bébés atteints de la forme la plus grave de MPS-VII ont trop de liquide dans le corps et meurent peu après leur naissance. Les autres enfants atteints de MPS-VII développent des symptômes pendant leur prime enfance : faciès grossier, foie et rate plus gros que la normale, maladie cardiaque, hernies ombilicales ou inguinales, petite stature, et maladie osseuse. Ils peuvent également développer un rétrécissement des voies respiratoires, une perte de vision et une perte d'audition. De nombreuses personnes atteintes de MPS-VII présentent également des retards de développement, bien qu'ils aient généralement une intelligence normale.

La MPS VII est-elle courante ?

La MPS VII est l'un des types de MPS les plus rares. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 250 000.

Comment la MPS-VII est-elle transmise ?

La MPS-VII est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

Il existe une **enzymothérapie substitutive** approuvée par la FDA contre la MPS-VII.

Cliquez [ICI](#) pour en savoir plus sur le traitement de la MPS VII.

Essais cliniques

Cliquez [ICI](#) pour voir s'il existe des essais cliniques portant sur la MPS VII.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetic Home Reference et Medline Plus \(MPS-VII\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(MPS-VII\)](#)
- [National MPS Society](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Maladie de Niemann-Pick de type C (NPC)

Qu'est-ce que c'est ?

La NPC est une maladie rare qui entraîne une accumulation de cholestérol et autres substances grasses dans certaines parties du corps. La plupart des personnes atteintes de NPC souffrent d'une maladie neurologique qui peut entraîner un retard progressif de développement, une démarche instable, des crises d'épilepsie, des difficultés à avaler, et des symptômes psychiatriques. La NPC peut également provoquer une maladie du foie et des poumons.

Fonction du gène et du transporteur

Des mutations dans le gène *NPC1* ou *NPC2* provoquent la NPC (type C1 et C2, respectivement). Les gènes *NPC1* et *NPC2* ordonnent normalement au corps de fabriquer des protéines de transport du cholestérol intracellulaire NPC1 et NPC2 qui aident au transport du cholestérol et autres graisses à l'intérieur des cellules. Chez les personnes atteintes de NPC, on observe une accumulation anormale de cholestérol et de graisses dans le foie, la rate et le cerveau qui entraîne les signes et symptômes cliniques de la maladie.

En savoir plus sur les symptômes

Bien que la NPC puisse varier d'une personne à l'autre, toutes les personnes qui en sont atteintes présentent des caractéristiques communes : paralysie de la verticalité du regard, foie et rate plus gros que la normale. Avec le temps, les personnes atteintes de NPC peuvent développer des troubles de la coordination, du langage et de la déglutition, un handicap intellectuel, une démence, des crises d'épilepsie, une maladie hépatique et une maladie pulmonaire. Les signes d'une NPC peuvent apparaître entre la prime enfance et l'âge adulte et la survie dépend de la gravité et de l'apparition des symptômes.

La NPC est-elle courante ?

La NPC est une maladie très rare. On estime qu'elle affecte 1 personne sur 150 000.

Comment la NPC est-elle transmise ?

La NPC est transmise selon un mode de transmission **autosomique récessif**.

Existe-t-il un traitement ?

Ces informations étaient à jour en novembre 2020. Les décisions concernant la pertinence, le moment et les modalités de la prise en charge de cette maladie doivent toujours être prises en concertation avec votre professionnel de santé.

Traitement

À ce jour, il n'existe aucun traitement approuvé par la FDA contre la NPC.

Essais cliniques

Cliquez **ICI** pour obtenir des informations sur les **essais cliniques** ciblant la NPC qui étudient diverses approches thérapeutiques.

Informations complémentaires et soutien

- [Genetics Home Reference et Medline Plus \(NPC\)](#)
- [National Organization for Rare Disorders \(NPC\)](#)
- [Firefly Fund](#)
- [National Niemann Pick Disease Foundation](#)
- [Ara Parseghian Medical Research Fund](#)

Source

- [Genetics Home Reference \(GHR\) et MedlinePlus](#)

Définitions

Autosomique récessif : la plupart des gènes du corps humain sont en deux exemplaires (un exemplaire est fourni par chaque parent). L'expression **transmission autosomique récessive** signifie que *les deux* copies d'un gène donné présentent des anomalies (« mutations ») qui affectent la manière dont le gène fonctionne, ce qui peut provoquer les symptômes d'une maladie.

(lien vers <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/inheritancepatterns>)

Les maladies **reliées au chromosome X** sont causées par des anomalies (« mutations ») au niveau des gènes du chromosome X. La plupart des hommes ont un chromosome X et un chromosome Y (XY). Comme ils n'ont qu'un chromosome X, une mutation sur un gène pathologique du chromosome X fera apparaître les symptômes de la maladie. La plupart des femmes, quant à elles, possèdent deux chromosomes X (XX). Donc, une mutation dans un gène pathologique sur l'un des chromosomes X sera compensée par la copie saine du gène sur l'autre chromosome X. En général, en cas de maladie reliée au chromosome X, les hommes sont plus susceptibles de présenter des symptômes de la maladie que les femmes biologiques.

Les **essais cliniques** sont des études de recherche qui visent à tester une intervention spécifique. Un essai clinique qui étudie un nouveau médicament expérimental doit démontrer qu'il est sûr et efficace avant que ce médicament puisse être approuvé par l'administration américaine des denrées alimentaires et des médicaments (Food and Drug Administration, FDA).

L'**enzymothérapie substitutive** consiste à remplacer une enzyme spécifique qui ne fonctionne pas correctement dans une maladie particulière. La plupart des enzymothérapies substitutives sont administrées par voie intraveineuse, mais certaines sont administrées directement dans le système nerveux central.

Un **traitement par réduction de substrat** consiste à réduire l'accumulation toxique d'une substance en bloquant sa production. La plupart des traitements par réduction de substrat sont administrés par voie orale.

La **thérapie génique** consiste à remplacer un gène pathologique anormal par une copie saine du gène qui fonctionne correctement. Certaines thérapies géniques récentes consistent à inactiver un gène muté afin de réduire les manifestations de la maladie. La thérapie génique étant un domaine de la médecine relativement récent, de nombreuses thérapies géniques en sont encore au stade des études cliniques.

Un **traitement par chaperon pharmacologique** consiste à traiter certaines maladies à l'aide de médicaments qui renforcent ou stabilisent la structure d'une protéine autrement anormale, lui permettant de mieux fonctionner.

La **greffe de moelle osseuse** est un acte médical consistant à remplacer la moelle osseuse d'une personne pour essayer de soigner certaines maladies rares potentiellement mortelles.