

SYNDROME DE MORQUIO

DESCRIPTION :

Le syndrome de Morquio (également appelé Mucopolysaccharidose de type 4), une dysplasie spondylo-épiphysio-métaphysaire, est le second type de nanisme le plus fréquent au Québec. Cette condition qui cause un nanisme sévère, est due à des mutations du gène *GALNS* (dans le type A de la dysplasie) et du gène *GLB1* (dans le type B). Elle a comme conséquence un défaut de la dégradation d'un mucopolysaccharide (catégorie de sucre), aussi appelé kérate sulfate.

La croissance cesse rapidement (vers l'âge de 8 ou 10 ans); la taille adulte moyenne se situe donc entre 100 cm et 125 cm (3 pi 4 po et 4 pi 2 po).

Le syndrome de Morquio se transmet selon le mode récessif autosomique [voir la fiche « génétique »]. Il touche environ 1 naissance sur 76 000 à 640 000.

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Le syndrome de Morquio est une condition progressive qui cause un nanisme disproportionné. Les caractéristiques physiques de cette condition comprennent :

- Des membres de longueur normale, souvent déformés;
- Un tronc et un cou courts et larges;
- Des articulations lâches (initialement);
- Des pieds plats;
- Une dislocation des hanches;
- Des dents grisâtres, constellées de points, qui carient facilement.

Des déformations squelettiques sont présentes et s'accroissent au fur et à mesure de la croissance de l'enfant, notamment la platyspondylie (aplatissement du corps vertébral d'une ou plusieurs vertèbres), la cyphose (dos bossu), la scoliose, le pectus carinatum (sternum en pointe), le genu valgum (genoux déviés vers l'intérieur) et la déformation des os longs.

Le syndrome de Morquio est généralement suspecté entre 1 et 3 ans en raison des troubles de la marche (démarche dandinante), du ralentissement de la croissance et des déformations. Le diagnostic se base d'abord sur des tests urinaires; puisque le kérate sulfate non dégradé s'accumule dans l'urine, sa présence anormalement élevée est un signe de cette condition. Le diagnostic est ensuite confirmé grâce à des tests enzymatiques et génétiques.

PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Yeux : L'opacité de la cornée est fréquente. Ce phénomène n'est pas grave et pose généralement peu de problèmes. Des risques de photophobie sont présents.



Une intervention chirurgicale n'est pas recommandée, car la récurrence est courante. Un glaucome ou une cataracte peuvent aussi apparaître, de même qu'une dégénérescence rétinienne. La vue doit être évaluée tous les ans ou tous les deux ans. Chez les enfants de plus de 10 ans, l'évaluation devrait inclure la tonométrie (mesure de la pression oculaire).

Problèmes auditifs : Le dysfonctionnement de l'oreille moyenne est à l'origine d'une perte auditive progressive, qui est aggravée par des otites récurrentes.

La perte auditive survient généralement entre l'enfance et l'adolescence; elle est présente chez presque tous les adultes de plus de 30 ans. De ce fait, une évaluation auditive doit être réalisée annuellement à partir de l'annonce du diagnostic.

Abdomen et hernies : L'abdomen est parfois volumineux et gonflé. Une hépatomégalie (augmentation du volume du foie) et une splénomégalie (augmentation du volume de la rate) sont parfois présentes, et peuvent causer inconfort et douleurs.

De plus, les enfants peuvent avoir une ou plusieurs hernies. Les hernies, situées au niveau de l'aîne (hernie inguinale) ou du nombril (hernie ombilicale), sont particulièrement visibles lorsque l'enfant tousse, pleure ou fait un effort. Elles peuvent être corrigées par une opération chirurgicale, mais le risque de récurrence est important.

Système respiratoire : L'occlusion des voies respiratoires inférieures et supérieures est fréquente. Les personnes atteintes ont une respiration forte et peuvent présenter une hyperextension du cou.

Il faut notamment surveiller les troubles respiratoires du sommeil, car ils sont le signe d'une insuffisance respiratoire qui peut causer des complications cardiovasculaires. Les apnées obstructives du sommeil se caractérisent par des ronflements forts, des pauses apnéiques, des soupirs compensatoires, une nouvelle énurésie (« pipi au lit »), des vomissements nocturnes, et de l'irritabilité ou de la somnolence pendant la journée [voir la fiche « apnée du sommeil »].

L'ablation des amygdales et/ou des adénoïdes, l'utilisation d'appareils de ventilation (VPPC ou VPPBi), voire la trachéostomie sont recommandés pour traiter l'apnée obstructive du sommeil.

En prévention, des tests de la fonction pulmonaire doivent être réalisés à la fin de l'enfance et être répétés tous les ans ou les deux ans. En outre, pour éviter les complications pulmonaires liées à des infections, tous les individus devraient être régulièrement vaccinés contre la grippe et les pneumocoques.

Cœur : Un problème de régurgitation ou de blocage valvulaire, plus ou moins marqué, est commun. La valvulopathie peut évoluer lentement durant des années sans avoir d'effet clinique apparent. Si le problème s'aggrave, il peut être nécessaire de remplacer les valvules abîmées grâce à une opération (valvuloplastie). Rarement, une cardiomyopathie peut apparaître.

Les symptômes les plus courants de la valvulopathie sont un inconfort, un serrement ou une pression thoracique, des palpitations, des essoufflements, de la fatigue, de la faiblesse et des vertiges.



En raison des risques cardiaques, une évaluation cardiologique et échocardiographique doit être réalisée lors du diagnostic du syndrome de Morquio et préférablement tous les ans ou tous les deux ans par la suite.

Cou (rachis cervical) : Il s'agit de l'un des problèmes les plus critiques du syndrome de Morquio. Dès l'âge de 5 ou 6 ans, les malformations cervicales entraînent une instabilité au niveau des premières vertèbres avec un risque de compression de la moelle épinière.

En conséquence, les problèmes de la colonne vertébrale sont communs et sont souvent progressifs. Il est donc nécessaire de faire des radiographies et des tests IRM (imagerie de résonance magnétique) de la région cervicale dès que le diagnostic du syndrome de Morquio est posé, puis tous les ans par la suite. En cas de problèmes, un chirurgien spécialisé dans les troubles rachidiens devra être consulté. Au besoin, il pourra effectuer une décompression cervicale avec fusion.

La compression de la colonne cervicale peut provoquer une myélopathie lente et graduelle, une paralysie soudaine et même une mort subite.

Les premiers signes de la myélopathie sont une diminution de l'endurance et du tonus musculaire, une hyperréflexie (exagération des réflexes) et un clonus (contractions rapides et réflexes des membres), notamment dans les jambes, et des problèmes de contrôle de l'intestin et/ou de la vessie (incontinence, etc.).

Anesthésie : Les risques de complications sont nombreux et accrus en raison des problèmes cervicaux, respiratoires, cardiaques et neurologiques associés au syndrome de Morquio.

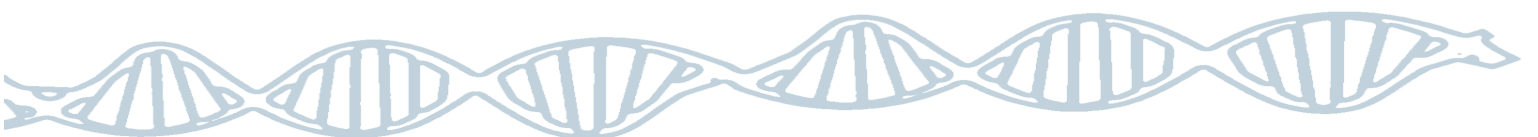
En cas d'opération, il faut donc s'assurer de faire appel à un anesthésiste expérimenté [voir la fiche « anesthésie »].

TRAITEMENT :

La prise en charge vise à améliorer la qualité de vie du patient, à freiner l'évolution de la condition et à éviter les lésions tissulaires et organiques permanentes. Le traitement est donc principalement symptomatique, axé notamment sur l'orthopédie (appareillage, intervention chirurgicale, consolidation du cou par fusion vertébrale, etc.) et sur la réadaptation (physiothérapie, etc.).

En outre, un médicament existe pour traiter le type A du syndrome de Morquio : le VIMIZIM. Malheureusement, ce traitement n'est toujours pas accessible aux patients québécois, à l'exception de ceux ayant participé aux études cliniques, de ceux pouvant profiter du remboursement via leur assurance privée, et de ceux bénéficiant d'une couverture devant être approuvée sous la mesure Patient d'exception de la Régie de l'assurance maladie du Québec.

Mémo des principaux éléments à surveiller et à prendre en charge [voir la fiche « interventions fréquentes chez les personnes de petite taille »] :



- Problèmes oculaires et auditifs;
- Hernies abdominales;
- Système respiratoire (notamment apnée obstructive du sommeil);
- Cœur;
- Instabilité cervicale avec risque de compression médullaire.

RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.agppt.org/>

Communauté Morquio du Québec

<http://morquioquebec.org/>

Regroupement québécois des maladies orphelines - Centre iRARE

<https://rqmo.org/centre-dinformation-et-de-ressources-en-maladies-rares/>

Orphanet – le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

Little people of America – fiche explicative sur le syndrome de Morquio (en anglais)

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Morquio%20Syndrome.pdf>

Guide pour mieux comprendre la mucopolysaccharidose IV, Canadian MPS Society for mucopolysaccharidose & related diseases, 2013

<http://www.mpsociety.ca/wp-content/uploads/2018/07/MPSIVBookletFrench.pdf>

Vivre avec la MPS IV : guide à l'intention des patients et des familles, Canadian MPS Society for mucopolysaccharidose & related diseases Inc., 2016

<http://www.mpsociety.ca/wp-content/uploads/2018/07/>

[MPSIV binder 20160902 final FRCA.pdf](http://www.mpsociety.ca/wp-content/uploads/2018/07/MPSIV_binder_20160902_final_FRCA.pdf)

Nathalie Boëls, *Le nanisme. Se faire une place au soleil dans un monde de grands*, Montréal, éditions du CHU Sainte-Justine, 2008



Contactez-nous pour plus d'informations!

Association québécoise des personnes de petite taille
 6300, avenue du Parc, bureau 430, Montréal (Québec) H2V 4H8
 Téléphone : 514 521-9671 • Télécopieur : 514 521-3369
 Site internet : www.agppt.org • Courriel : info@agppt.org

Avec la participation financière de

Office des personnes
handicapées
Québec 