



Collège Hospitalier et Universitaire
de Chirurgie Pédiatrique

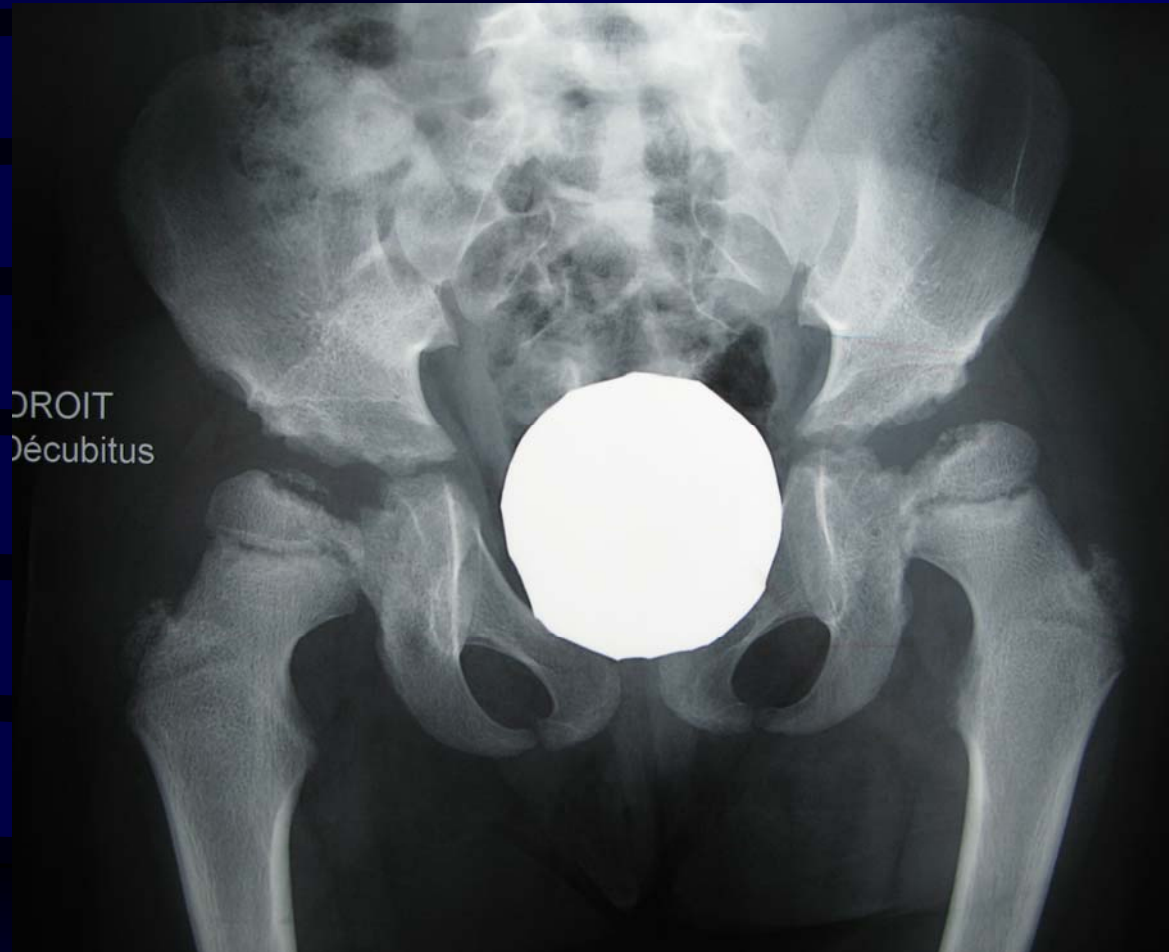
DESC de Chirurgie Pédiatrique
Session de mars 2009 - PARIS

MUCOPOLYSACCHARIDOSES

Th ODENT

OBJECTIFS

Evoquer le diagnostic
Connaître les différentes
manifestations



- **Ostéocondrite « bilatérale »**



Forme modérée de MPS

Maladie de Maroteaux-Lamy

Mucopolysaccharidoses

- **Suspicion clinique**
 - Intervalle libre
 - Dysmorphie
 - Hypertrichose
 - Cyphose lombaire
 - Doigts en griffe, flessum
 - Hépatosplénomégalie
 - Anomalie de croissance

Mucopolysaccharidoses

- **Morphotype**

- **Tronc court, large, cou enfoncé dans les épaules**
- **Cyphose dorsale**
- **Hernie ombilicale, parfois inguinale, peau épaisse, infiltrée**
- **Genu valgum, flessum genou, hanche et coude**
- **Impression de raideur**
- **Trop belle croissance suivie d'une cassure**

Mucopolysaccharidoses

- Hépatomégalie plus que splénomégalie
- Souffle cardiaque systolique
- Encombrement respiratoire +++
- HTA
- Réflexes vifs, syringomyélie, compression médullaire, syndrome du canal carpien
- Ralentissement des acquisitions

Mucopolysaccharidoses

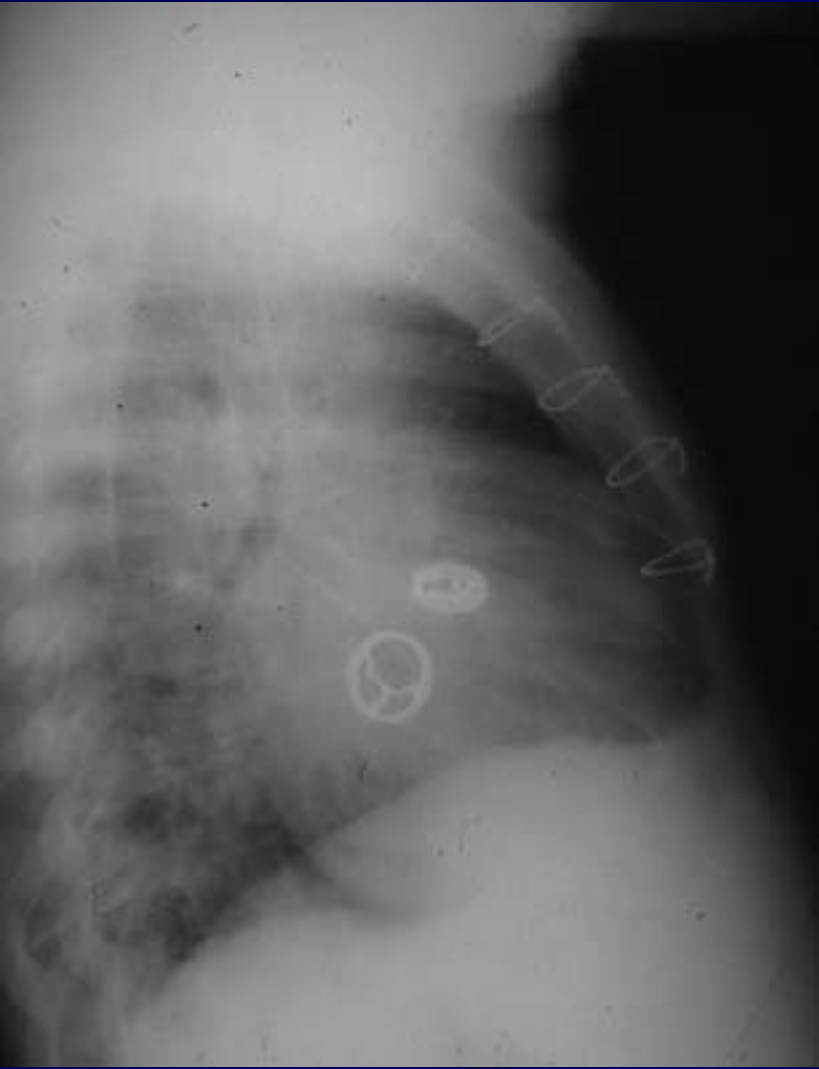
- **Dysmorphie faciale**
 - Visage épais, aux traits lourds dits grossiers
 - Face carrée, dolichocéphalie, trigonocéphalie
 - Philtrum saillant, lèvres épaisses, langue volumineuse
 - Oreilles épaisses
 - Ensellure nasale s'accentuant
 - Cheveux gros, abondants et hypertrichose
 - Parfois cornées un peu troubles





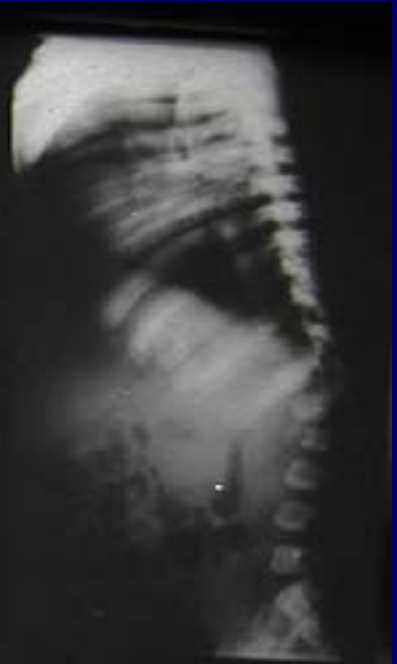
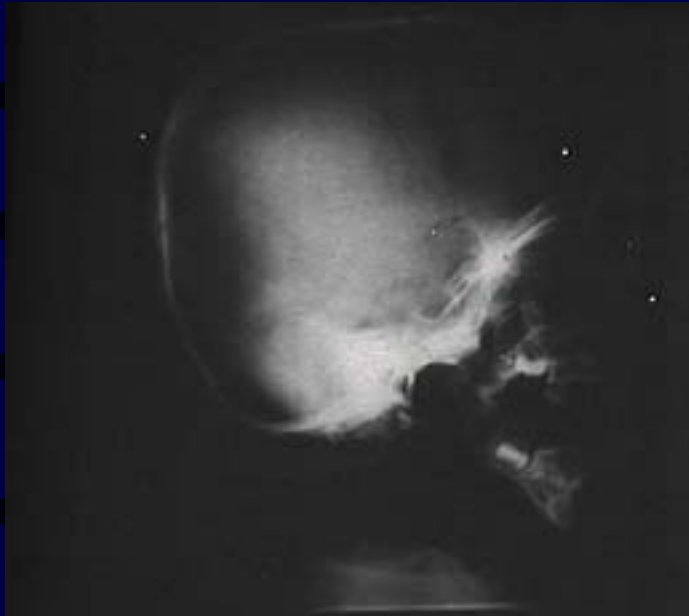






Mucopolysaccharidoses

- **Signes radiologiques communs:**
 - Précocement : déformation cunéiforme d'une vertèbre de L1 ou L2
 - Aspect trapu des os, petites épiphyses
 - Coxa valga, cotyle fuyant
 - Défaut de modelage des métacarpiens et des phalanges
 - Scaphocéphalie, selle turcique allongée



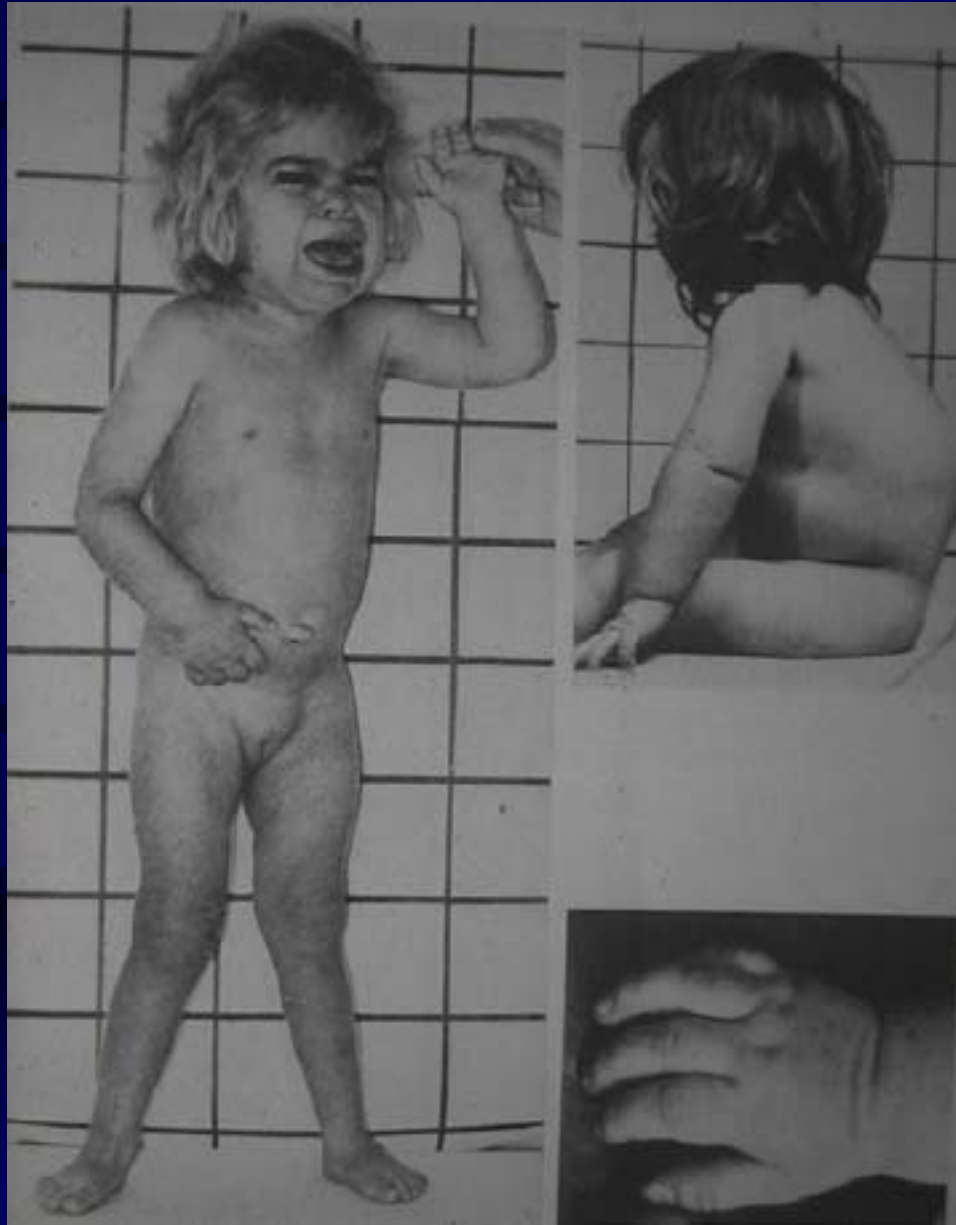


Mucopolysaccharidoses

- **Recherche de cellules de surcharge**
 - **Lymphocytes vacuolés ou cellules de Gasser**
 - **Cellules de Buhot et cellules de Gasser II dans la moelle**
 - **Granulations d'Alder**
 - **Ces cellules sont souvent présentes mais avec des variations selon le type de MPS**

Maladie de Hurler

- **Clinique caractéristique**
- **Diagnostic précoce +++**
- **Confirmation radiologique**
- **Confirmation hématologique : lymphocytes vacuolés**
- **Confirmation biochimique : dermatane sulfate et heparane sulfate dans les urines, L iduronidase**
- **Confirmation moléculaire: 4p16.3**
 - **Deux mutations préférentielles pour les formes graves**
- **Greffe de moelle possible**



Maladie de Scheie

- **Adolescent**
- **Signes mineurs : déformation des doigts**
- **Opacités cornéennes**
- **Raideur, torticolis témoin d'une syringomyélie**
- **Syndrome du canal carpien, cardiomyopathie, rétrécissement trachéal, infiltration de la dure mère**
- **Déficit en L Iduronidase**

Maladie de Hunter

- **Craniosténose sagittale très fréquente**
- **Déformation en éperon des vertèbres lombaires moins marquée**
- **Pas d'opacité cornéenne**
- **Deux formes**
 - **Retard mental, sévère (larges délétions)**
 - **Sans retard, survie plus prolongée**
- **Greffe de moelle peu efficace**

Maladie de Morquio

- Déformation du thorax, protrusion de la mandibule
- Genu valgum, hyperlaxité des poignets
- Émail grisâtre, opacités cornéennes, surdité modérée
- Modifications radiologiques progressives, corps vertébraux en languettes, hypoplasie et l'ondotoïde, subluxation fémorale, épiphyses très petites se déformant
- Extrémités crénelées et coniques des métacarpiens
- Pas ou peu de cellules de surcharge
- Keratane sulfate dans les urines
- Deux déficits enzymatiques: N acetyl galactosamine 6 sulfate sulfatase et β galactosidase





Maladie de Sanfilippo

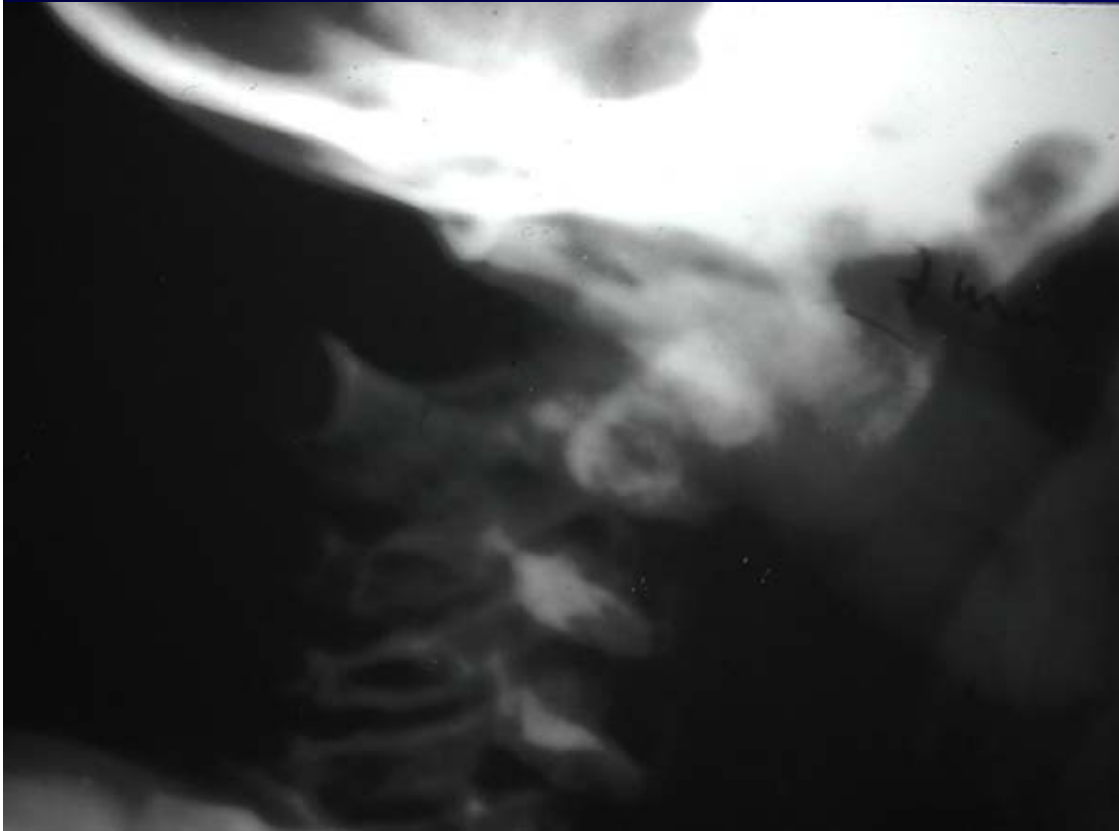
- Dégradation mentale vers deux ans
- Signes radiologiques modestes : corps vertébraux ovoïdes, petit éperon, voûte épaisse sans scaphocéphalie
- Hépatomégalie, surdit 
- Confirmation h matologique : nombreuses cellules de surcharge
- H parane sulfate +++ dans les urines
- 4 d ficits enzymatiques diff rents
- La greffe n 'est pas efficace

Autres MPS

- **Maladie de Sly:**
 - Anasarque foetoplacentaire
 - Lésions radiologiques, granulations d 'Alder
 - Retard mental précoce
 - Variabilité d 'expression
- **Mucopolysaccharidose de type VIII = proche du Sanfilippo D**

PROBLEMES ORTHOPEDIQUES

CHARNIERE
CRANIO-RACHIDIENNE







PROBLEMES ORTHOPEDIQUES

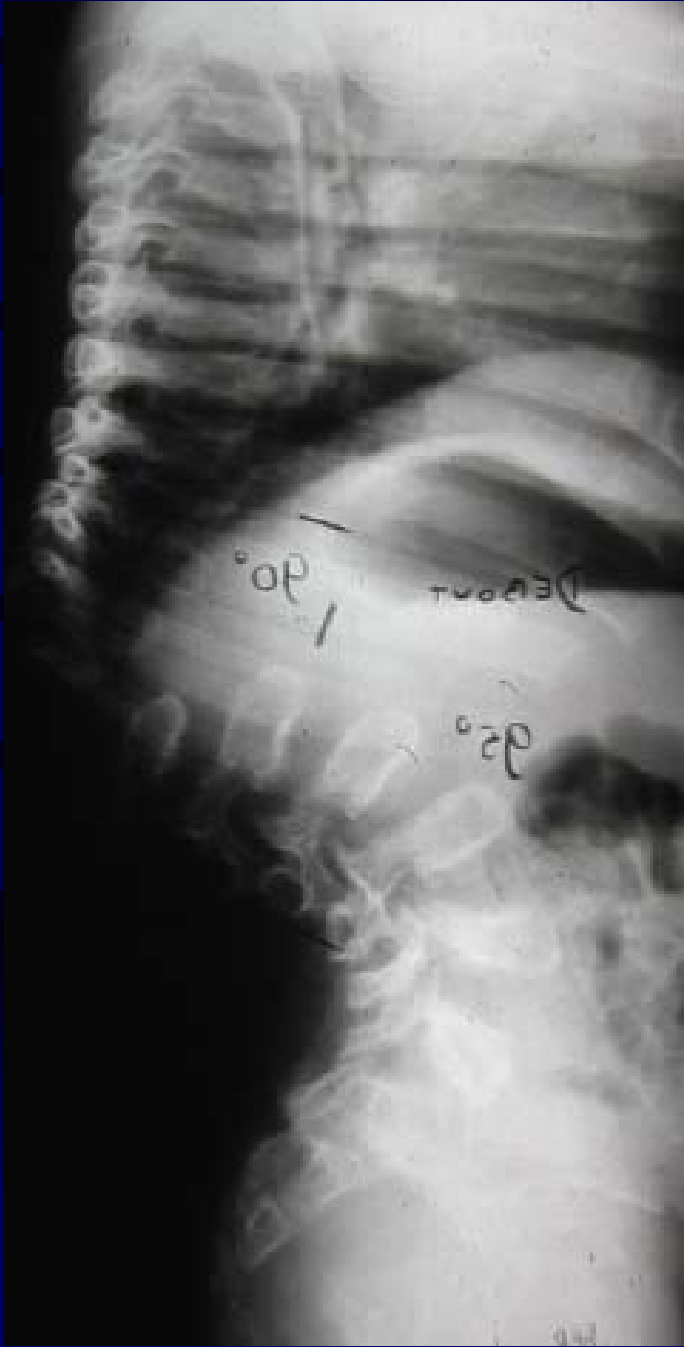
COMPRESSION MEDULLAIRE PAR LESION DE SURCHARGE

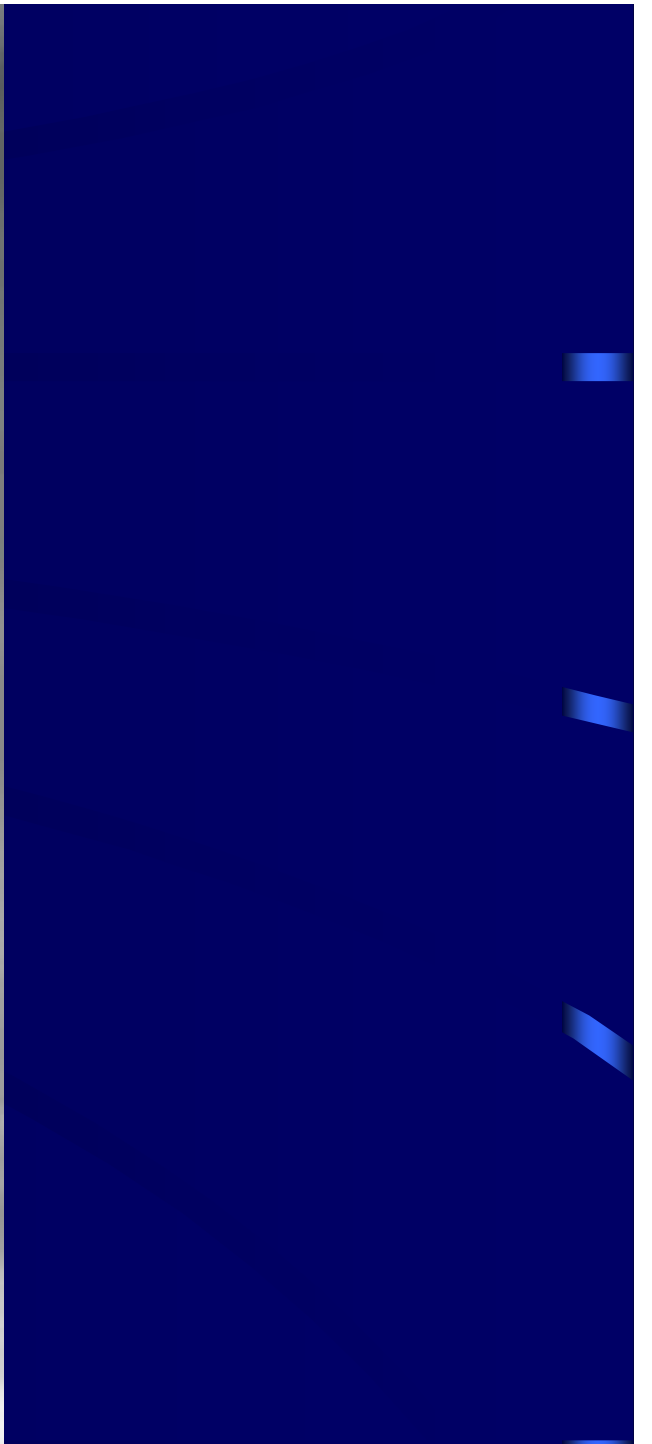
PROBLEMES ORTHOPEDIQUES

RACHIS











PROBLEMES ORTHOPEDIQUES

HANCHES

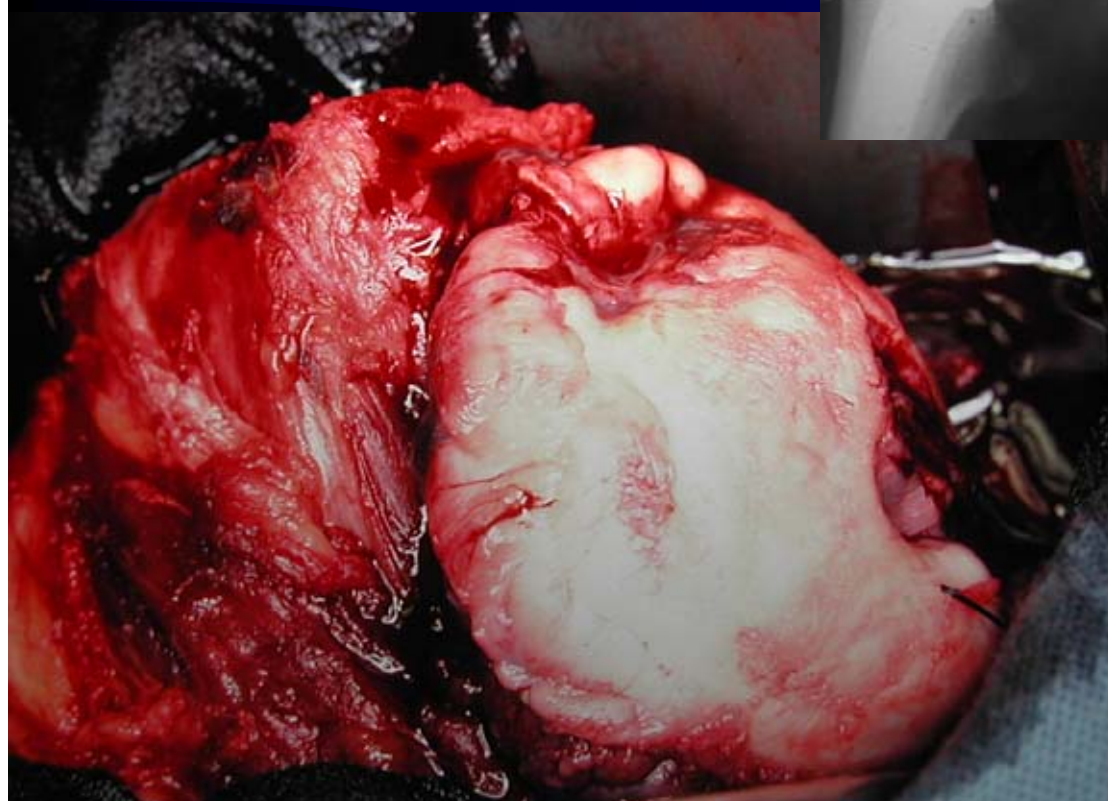
















PROBLEMES ORTHOPEDIQUES

GENOUX





PROBLEMES ORTHOPEDIQUES

MEMBRE SUPERIEUR

