

# RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

## MUCOPOLYSACCHARIDOSE TYPE I, II ET VI : UNE ENQUETE QUALITATIVE POUR EVALUER LES BESOINS DES PATIENTS ET LEURS AIDANTS

*N Guffon et coll.*

Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont des maladies génétiques lysosomales dues à une accumulation massive de glycosaminoglycanes dans les tissus, à l'origine d'une variété de symptômes se manifestant dès l'enfance. Les MPS peuvent se présenter sous des formes cliniques très diverses, allant de la forme sévère avec neurodégénérescence à une forme atténuée sans atteinte neuronale. Les patients les plus sévèrement atteints nécessitent un accompagnement au quotidien, un rôle souvent endossé par la mère du patient. Le fardeau de la MPS reste encore mal connu, en particulier chez le patient adulte. Pour pallier ce manque de données, plusieurs centres français de référence ont mené une enquête qualitative chez des patients adolescents et adultes atteints de MPS type I, II et VI, ainsi que leurs aidants.

Un total de 25 patients atteints de MPS I, II ou VI et leurs 19 aidants ont été inclus dans l'étude. L'âge médian des patients était de 29 ans au moment de l'enquête (min-max : 17-50 ans), et de 4 ans au moment du diagnostic. Les patients et/ou leurs aidants ont été interrogés pendant 90 min pour évaluer l'impact de la maladie sur leur qualité de vie, et exprimer leurs attentes et besoins non satisfaits. Lors de l'analyse des réponses, les patients ont été classés en trois groupes (A, B et C) en fonction du degré de sévérité de leur déficit cognitif et moteur.

Pour les aidants du groupe A (patients les plus sévèrement atteints sur le plan cognitif), la perte d'autonomie était évoquée comme l'un des aspects les plus difficiles à gérer, avec un manque criant de structures médico-éducatives adaptées. Les aidants du groupe B (patients avec un déficit moteur sévère et un déficit cognitif faible ou nul) ont souligné un besoin pour un meilleur accompagnement sur le plan éducatif. Les patients du groupe C (déficit cognitif et moteur faible et/ou nul) se déclaraient quant à eux peu impactés par la maladie.

La majorité des personnes interrogées, patients comme aidants, ont indiqué préférer être pris en charge par un centre de référence, que ce soit pour le suivi de leur MPS ou pour des hospitalisations et interventions chirurgicales ponctuelles, même sans lien avec la MPS. L'enquête a également mis en évidence le besoin d'une transition plus en douceur entre services de soins pédiatriques et adultes, souvent perçue comme trop brutale. Les patients étaient aussi en demande d'une meilleure prise en charge de la douleur, ainsi que d'une plus grande flexibilité dans la gestion de leurs traitements enzymatiques substitutifs, avec par exemple des perfusions à domicile pour les patients les moins sévèrement atteints.

Cette enquête met en lumière l'importance de la prise en compte de l'état psychosocial des patients atteints de MPS et de leurs aidants dans la prise en charge de la maladie.

### Référence

Guffon N, Genevaz D, Lacombe D, Le Peillet Feuillet E et al. Understanding the Challenges, Unmet Needs, and Expectations of Mucopolysaccharidoses I, II and VI Patients and Their Caregivers in France: A Survey Study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2022; 17(1):448.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36564803/>