

Maladie de Hunter: à propos de 2 cas

A. Akakpo^{*a} (Dr), W. Abdi Osman^b (Dr),
A. Gaouzi^a (Pr)

^a Service d'endocrinologie pédiatrique-Hôpital d'enfant de Rabat, Rabat, MAROC ; ^b Service d'endocrinologie pédiatrique - Hôpital d'enfant de Rabat, Rabat, MAROC

* ablapris@gmail.com

La maladie de Hunter ou mucopolysaccharidose de type 2, est une maladie métabolique secondaire à un déficit enzymatique responsable d'une accumulation de glycosaminoglycanes. Elle est de transmission récessive gonosomique liée à l'X. Nous rapportons le cas d'une fratrie atteinte de cette pathologie.

Observation:

Il s'agit d'une fratrie de 3: une fille et 2 garçons ayant dans leurs antécédents familiaux un oncle maternel atteint de la maladie de Hunter décédé à l'âge de 3 ans.

Le premier frère âgé de 7 ans a présenté vers l'âge de 2 ans, un encombrement rhinopharyngé, une hypoacousie, des troubles digestifs et de comportement associés à des traits grossiers du visage avec régression des acquisitions psychomotrices, une raideur articulaire d'aggravation progressive avec retard mental sévère.

Le bilan biologique a révélé un taux élevé de mucopolysaccharides urinaires et l'effondrement de l'activité de l'iduronate-2-sulfatase confirmant le diagnostic de la maladie de Hunter.

Le deuxième frère âgé de 5 mois asymptomatique a bénéficié d'un bilan biologique mettant en évidence un taux élevé de mucopolysaccharides urinaires.

Discussion:

La maladie de Hunter affecte majoritairement les individus de sexe masculin. Son pronostic est réservé vu la notion de défaillance multisystémique. Le diagnostic repose sur le dosage des glycosaminoglycanes urinaires élevés et sur le dosage de l'activité de l'iduronate-2-sulfatase qui est effondrée. La prise en charge repose sur une enzymothérapie substitutive et sur la greffe de cellules souches hématopoïétiques. Elle permet de retarder les manifestations cliniques et d'améliorer la qualité de vie des patients.

SCARPA M. Mucopolysaccharidosis type II .
Genereviews Nov 2007

L'auteur n'a pas transmis de déclaration de conflit d'intérêt.