



## HEREDITE

Le syndrome de Hunter est dû à un défaut du gène I2S sur le chromosome X et il est donc classé parmi les maladies héréditaires récessives du chromosome X. Puisque les hommes ne possèdent qu'un seul chromosome X, les hommes affectés par le syndrome de Hunter héritent normalement du gène défectueux par leur mère.

Soit une fille de la même mère est "porteuse du gène", ce qui signifie qu'elle ne possède qu'un chromosome X portant le gène défectueux, soit elle possède deux chromosomes X normaux. Les femmes peuvent aussi hériter d'un chromosome X défectueux de leur père si celui-ci présente un syndrome de Hunter. Les "porteuses du gène" peuvent transmettre le gène défectueux à leurs enfants.

Etant donné que le syndrome de Hunter est un trouble génétique, les personnes affectées peuvent s'adresser à un conseiller génétique qui peut répondre à leurs questions sur le thème de l'hérédité (notamment le planning familial et les tests génétiques).

## TRAITEMENT

Jusqu'il y a peu, le syndrome de Hunter ne pouvait être traité de manière palliative. Il n'était possible que de traiter les différents symptômes, notamment au moyen d'appareils acoustiques permettant de compenser les pertes auditives, ou par la physiothérapie et la chirurgie, afin de prévenir les ruptures viscérales ou les contractures articulaires.

Cette maladie peut désormais être traitée. L'idursulfase a été admise en Suisse pour le traitement à long terme du syndrome de Hunter. L'idursulfase, depuis la découverte de cette maladie il y a presque 100 ans, est le premier et unique traitement de substitution de l'enzyme chez les patients souffrant du syndrome de Hunter.

L'idursulfase, administrée sous forme de perfusions hebdomadaires, remplace l'enzyme absente ou déficitaire. Ainsi, l'endurance des patients s'améliore, l'augmentation de taille du foie et de la rate diminue, et les douleurs sont soulagées.



"Jusqu'à il y a peu, le syndrome de Hunter ne pouvait être traité que de manière palliative. Désormais, une étape importante a été franchie puisqu'un traitement de substitution de l'enzyme permet de soigner les patients souffrant de cette maladie."

## LYSOSUISSE

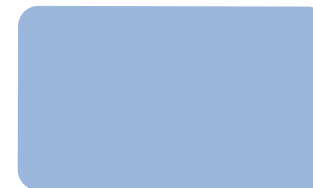
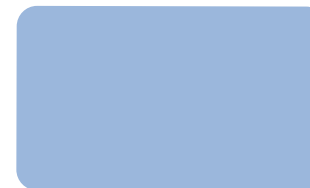
lysosuisse est une organisation de patients déployant ses activités dans toute la Suisse, et elle concerne toutes les maladies de surcharge du lysosome. Les patients affectés sont au centre des préoccupations de notre organisation. Nous soutenons les patients, leurs familles et leurs proches dans leur lutte contre cette maladie rare en leur assurant une meilleure qualité de vie. Notre forum d'informations ainsi que notre réseau permettent des échanges entre les personnes concernées, leurs familles et leurs proches ainsi que les organisations de patients souffrant de maladies de surcharge du lysosome. Nous favorisons en outre l'échange des dernières acquisitions médicales et possibilités thérapeutiques auprès du corps médical et des spécialistes.

## OBJECTIFS

- lysosuisse soutient les patients et leur permet de jouir d'une meilleure qualité de vie.
- lysosuisse favorise la mise en réseau et l'échange d'informations parmi les personnes concernées, leurs familles et leurs proches, le corps médical et les spécialistes.
- lysosuisse veut permettre aux patients d'accéder aux dernières acquisitions médicales et possibilités thérapeutiques, par l'intermédiaire du corps médical et des spécialistes.
- lysosuisse met à la disposition des patients et de leurs proches des conseils neutres et indépendants.
- lysosuisse accroît la prise de conscience et encourage ainsi la compréhension envers les maladies de surcharge du lysosome parmi le vaste public, le corps médical et les spécialistes.
- lysosuisse est une association, elle n'a aucun but commercial ni lucratif.

Pour de plus amples informations, veuillez consulter:  
[www.lysosuisse.ch](http://www.lysosuisse.ch)

lysosuisse  
lysosomale speicherkrankheiten schweiz  
maladies lysosomales suisse  
malattie lisosomal Svizzera  
Téléphone: 044 210 20 08  
E-mail: [info@lysosuisse.ch](mailto:info@lysosuisse.ch)



# HUNTER

Symptômes • Evolution • Traitement

 lysosuisse

lysosomale speicherkrankheiten schweiz  
maladies lysosomales suisse  
malattie lisosomal Svizzera



## LE SYNDROME DE HUNTER

Le syndrome de Hunter (mucopolysaccharidose II ou MPS II) est une maladie grave qui peut être mortelle, et qui touche surtout les hommes. Un défaut génétique diminue l'activité de l'enzyme iduronate-2-sulfatase (I2S). Cette enzyme a pour tâche de décomposer les mucopolysaccharides, appelés également glucosaminoglycane (GAG), et de les réutiliser. Les mucopolysaccharides sont composés de longues chaînes de molécules de sucre et forment le tissu conjonctif de notre organisme.

Suite à ce défaut enzymatique, les GAG s'accumulent dans les cellules de l'organisme et entraînent des lésions des voies respiratoires, du cœur, du foie, de la rate, des os, de la tête, du cou et du système nerveux central. On distingue entre maladie de Hunter de type léger et de type sévère.

Les premiers symptômes du syndrome de Hunter peuvent apparaître dès l'âge de deux ans.

Le syndrome de Hunter fait partie des 40 maladies composant le groupe des maladies de surcharge des lysosomes (LSD) et il a été décrit pour la première fois en 1917, chez deux frères, par le Professeur Charles A. Hunter.

## SYMPTOMES

Le déficit enzymatique entraîne de nombreux problèmes de santé sévères:

Ankylose et douleurs articulaires, maladies obstructives et restrictives des voies respiratoires, maladies des valves cardiaques et surdité progressive. En outre, ce déficit réduit la fonction de certaines cellules et de certains organes, ce qui a pour conséquence des symptômes sévères, notamment des troubles cardiaques et articulaires ainsi qu'un retard mental. La maladie peut également causer un trouble de la croissance des os, entraînant une taille réduite. Les bras, les jambes et le dos des patients affectés par le syndrome de Hunter présentent fréquemment des lésions cutanées de couleur ivoire.

Avec l'âge, les GAG s'accumulent progressivement dans toutes les cellules de l'organisme, entraînant des symptômes toujours plus marqués.

## EVOLUTION

L'espérance de vie, lors de syndrome de Hunter se déclarant précocement, n'est que de 10 à 20 ans, contre 20 à 60 ans pour les formes plus tardives.

Tous les patients souffrant d'un syndrome de Hunter ne sont pas touchés de la même façon: les symptômes progressent de manière individuelle. Cependant, il s'agit dans la majorité des cas d'une maladie grave, progressive et mortelle.

La cause du décès est souvent une défaillance cardio-pulmonaire due à une obstruction des voies respiratoires supérieures et aux lésions du système cardio-vasculaire.

## DIAGNOSTIC

Le syndrome de Hunter sévère est généralement diagnostiqué à l'âge de deux à quatre ans.

Il est possible de dépister la maladie par une mesure quantitative des glucosaminoglycane dans l'urine. On pose le diagnostic définitif en mesurant l'activité de l'I2S dans le sérum sanguin, en déterminant le taux de globules blancs ou en examinant les fibroblastes cutanés par analyse enzymatique.

On peut procéder à un diagnostic prénatal en mesurant l'activité de l'I2S dans les cellules du liquide amniotique, les amniocytes, les villosités chorioniques ou encore par un test de l'ADN lorsque l'on sait qu'une transmission héréditaire est possible au sein de la famille.