

# Traitements

mardi 8 octobre 2013, par [Laura](#)

Des essais clinique de thérapie génique sont en cours pour la maladie de Sanfilippo A et Sanfilippo B.

Sinon pour l'instant, seuls des **traitements symptomatiques** sont disponibles. Ils sont indispensables pour essayer d'améliorer la qualité de vie du malade et de ses proches.

Des médicaments sont ainsi utilisés pour traiter les divers troubles : problèmes neurologiques (antidépresseurs, antiépileptiques, antipsychotiques, myorelaxant...), troubles du sommeil, etc.

Dans quelques cas, une dérivation du liquide céphalo-rachidien a permis d'améliorer des troubles du comportement réfractaires au traitement pharmacologique.

Une **prise en charge non médicamenteuse** est également possible. Souvent mal acceptés, des appareillages orthopédiques et des soins de kinésithérapie pour entretenir les articulations sont nécessaires. Ils permettent en effet de préserver la mobilité de l'enfant le plus longtemps possible. Par ailleurs, si l'enfant a des problèmes auditifs, il peut y avoir un certain temps d'adaptation pour qu'il tolère l'appareil. D'autre part, s'il a besoin de soins dentaires, une anesthésie lui est généralement faite. Cela permet en effet de prendre toutes les précautions pour garantir le bon déroulement de la séance. D'une manière générale, la personne doit être régulièrement vue par le médecin qui adaptera le traitement en fonction de l'état du patient.

Il a été observé par expérience que la stimulation régulière et continue de l'enfant est aussi un moyen de ralentir les pertes d'acquisition.

## **Plusieurs traitements spécifiques sont actuellement à l'étude comme :**

- la thérapie de réduction du substrat de l'enzyme déficiente. Elle correspond à l'utilisation de Génistéine qui a plusieurs activités biologiques qui pourraient être impliquées dans l'effet positif observé lors de son utilisation dans les études précliniques.
- la transplantation de cellules souches hématopoïétiques
- la thérapie génique. Des essais cliniques pour la MPS III A et la MPS III B sont actuellement menés. Ils consistent à injecter dans le cerveau, par neurochirurgie, une certaine concentration d'un vecteur contenant le gène correct de l'enzyme impliquée dans le sous-type en question. L'objectif premier est d'évaluer la tolérance et l'innocuité de ce traitement.
- la thérapeutique enzymatique substitutive par voie intrathécale. Elle correspond à l'injection de l'enzyme déficiente au niveau de la colonne vertébrale dans le liquide céphalo-rachidien via un dispositif mis en place de type port-à-cath (boîtier implanté sous la peau). Des essais cliniques pour la MPS III A sont actuellement en cours pour vérifier l'innocuité de ce type de traitement. La thérapeutique enzymatique substitutive par voie intraveineuse n'est pas disponible car l'enzyme manquante ou déficiente ne peut pas traverser la barrière hémato-méningée qui est un filtre extrêmement sélectif qui protège normalement le cerveau des agents pathogènes et des toxines du sang.

## **Quand ces traitements doivent-ils débuter ?**

Pour être totalement efficaces, ces traitements doivent être commencés avant qu'il y ait des dommages irréversibles du système nerveux central (troubles neurologiques). Si un retard de développement est observé, le système nerveux central est déjà touché. Un diagnostic précoce est donc indispensable.