



COMMUNIQUE DE PRESSE

Journée internationale des Mucopolysaccharidoses Lutter contre l'errance diagnostique

Massy, le 30 avril 2021 - **Le 15 mai 2021 sera la Journée Internationale des Mucopolysaccharidoses (MPS). Une occasion de rappeler le quotidien des malades et de leurs familles, la problématique majeure de l'errance diagnostique, et le rôle primordial des associations de patients.**

Les mucopolysaccharidoses ou MPS sont des maladies génétiques lysosomales rares évolutives. Elles regroupent 7 familles de maladies graves (Hurler, Scheie, Hunter, Sanfilippo, Morquio, Maroteaux-Lamy, Sly), certaines se déclinant en plusieurs types et formes. Leur point commun est une déficience enzymatique ayant comme conséquence l'accumulation de mucopolysaccharides dans l'organisme.

Une association de patients regroupe ces maladies, VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES (VML). En cette journée dédiée, ses responsables veulent alerter les professionnels de santé sur l'importance d'un diagnostic précoce. Si les outils de détection de ces maladies génétiques sont aujourd'hui toujours mieux distribués auprès des médecins, le questionnement de ces derniers reste encore insuffisant pour orienter rapidement les parents vers des spécialistes.

Et pourtant chaque jour compte pour ces patients souffrant d'une maladie évolutive. Greffe de moelle, enzymothérapies substitutives, traitements symptomatiques permettent dans de nombreux cas de ralentir l'évolution clinique de la maladie. « *6 mois de perdus peuvent signifier la perte définitive de la marche pour un enfant, alors qu'un traitement peut repousser cette échéance, voir la faire disparaître si un nouveau plus efficace apparaît* » déclare Stéphane ANTOLIN, le président de l'association VML et papa de deux jeunes filles malades.

A cela, la situation sanitaire depuis un an a exacerbé le problème. Entre reports de rendez-vous et difficultés d'accès aux services hospitaliers, l'errance diagnostique, c'est-à-dire le temps inutilement perdu à poser le bon diagnostic ne s'est pas réduite. « *Si l'association VML peut offrir soutien et accompagnement aux familles bouleversées par l'apparition d'une de ces maladies génétiques rares, elle ne le peut qu'à partir du diagnostic* », cette lapalissade prêterait à sourire si elle ne cachait pas derrière des souffrances évitables. C'est tout le message que l'association Vaincre les Maladies Lysosomales souhaite mettre en avant à l'occasion de cette journée internationale des MPS.

L'association Vaincre les Maladies Lysosomales (www.vml-asso.org) a été créée en 1990 par des parents d'enfants malades et des patients adultes. Elle est reconnue d'utilité publique. Ses missions se déclinent autour de l'aide aux familles et du financement de la recherche scientifique et médicale. Elle regroupe 53 maladies génétiques rares dont le point commun est une déficience au niveau du lysosome.



Contact presse : Denis LE BASTARD
06 83 81 41 70
directeur@vml-asso.org