

LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE I CHEZ L'ADULTE

Généralités



Une maladie rare, génétique et sous diagnostiquée¹

- Incidence annuelle moyenne de l'ordre de 1/50 000 naissances
- Déficit de l'activité d'une enzyme lysosomale (la glucocérébrosidase) et accumulation du substrat dans les lysosomes
- Mode de transmission autosomique récessive



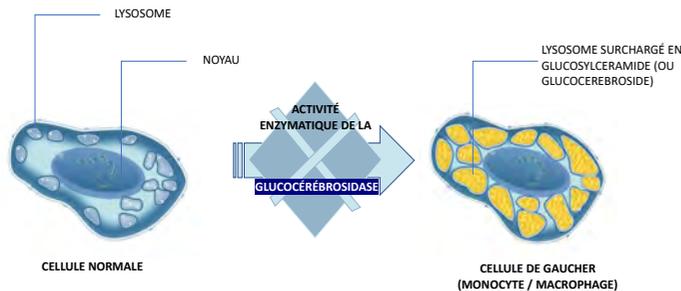
Une maladie grave et invalidante^{1,2}

- Pouvant conduire à un handicap avec des complications osseuses irréversibles
- Une espérance de vie diminuée de 9 ans à la naissance par rapport à la population de référence
- Une maladie hétérogène : Trois phénotypes



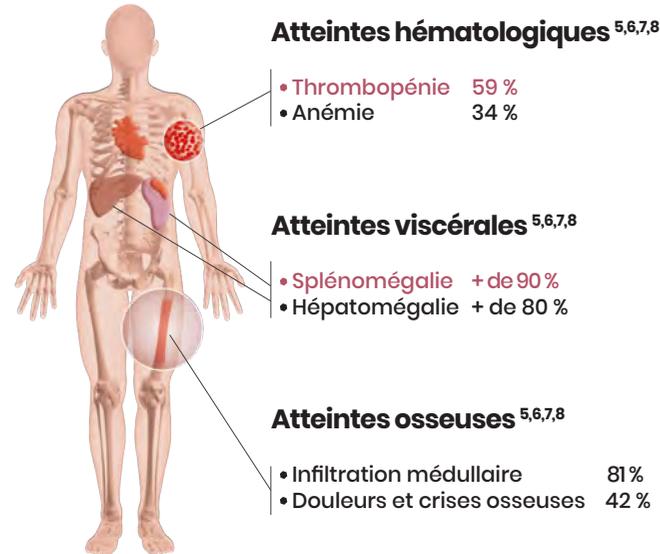
Une maladie sous diagnostiquée³

Jusqu'à 10 ans d'errance diagnostique pour la maladie de Gaucher



Signes d'appel*

L'accumulation du substrat dans les macrophages entraîne une atteinte qui est **multi systémique**⁴



* D'autres atteintes sont à considérer (liste non exhaustive) : asthénie, autres atteintes osseuses à l'imagerie (déformation en flacon d'rlenmeyer (59%), ostéopénie (52%), ostéoporose...), fractures pathologiques autres atteintes hématologiques (hyperferritinémie, gammopathies polyclonales, MGUS**), syndrome parkinsonien et/ou antécédent de la maladie de parkinson...
 ** Gammopathie monoclonale de signification indéterminée

La présence d'un ou plusieurs de ces signes doit faire évoquer le diagnostic.

Diagnostic

Seule la mesure de l'activité enzymatique permet de confirmer ou d'infirmer le diagnostic.^{1,9}

En raison de symptômes communs, il est recommandé de dépister l'ASMD** et la maladie de Gaucher en parallèle.

Maladie de Gaucher	Glucocérébrosidase (ou β-glucosidase acide)
ASMD	Sphingomyélinase acide

Prélèvement : sur papier buvard ou tube de sang

Lieu : laboratoire de biologie du centre hospitalier le plus proche

Documents à joindre : renseignements cliniques justifiant la demande d'analyse (symptômes)

** ASMD : Acid Sphingomyelinase Deficiency. Également appelée maladie de Niemann-Pick A, B & A/B

Un diagnostic précoce est essentiel, pour prévenir certaines complications, notamment osseuses et pulmonaires.

1. Protocole National de Diagnostic et de Soins de la maladie de Gaucher. Avril 2022. 2. Weinreb *et al.* Life expectancy in Gaucher disease type 1. *Am J Hematol.* 2008 Dec; 83(12):896-900. 3. Mistry P. *et al.* American Journal of Hematology. 2007; 82:697-701. 4. Mistry *et al.* Disease state awareness in Gaucher disease: A Q&A expert roundtable discussion. *Clinical Advances in Hematology & Oncology.* 2012; 10(6 Suppl 8): 1-16. 5. Gaucher Registry Annual Report 2009. 6. Kaplan *et al.* The Clinical and Demographic Characteristics of Nonneuronopathic Gaucher disease in 887 Children at Diagnosis. *Archives of pediatrics & adolescent medicine.* 2006; 160: 603-608. 7. Stirnemann *et al.* The French Gaucher's Disease registry: clinical characteristics, complications and treatment of 562 patients. *Orphanet Journal of Rare Disease.* 2012; 7: 77. 8. Stirnemann 2008. Nouveauté sur la maladie de Gaucher. *Revue de médecine interne.* 2008 *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2006; 160(6): 603-8. 9. McGovern M. *et al.* *Orphanet Journal of Rare Disease.* 2017; 12: 41.