

LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE 1 CHEZ L'ENFANT

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



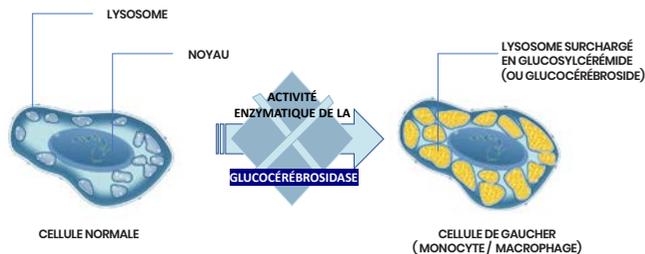
Une maladie grave et invalidante²

- 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



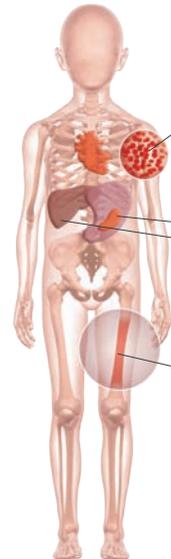
Une maladie sous diagnostiquée³

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



Atteintes hématologiques⁵

- Thrombopénie 50 %
- Anémie 40 %

Atteintes viscérales⁵

- Splénomégalie 95 %
- Hépatomégalie 87 %

Atteintes osseuses⁵

- Atteintes osseuses à l'imagerie 81 %

Retard de croissance et pubertaire^{5,6}

- Retard de croissance 34 %
- Retard pubertaire 60 %

* D'autres atteintes sont à considérer (liste non exhaustive) : autres atteintes osseuses (douleur chroniques osseuses et articulaires, crises hyperalgiques), autres atteintes hématologiques (hyperferritinémie...), asthénie, atteintes neurologiques dans la maladie de Gaucher de type 3 (apraxie oculomotrice, épilepsie, ataxie, ophtalmoplégie, spasticité, démence)...

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.^{1,7}

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. Kaplan *et al.* The clinical and demographic characteristics of nonneuronopathic gaucher disease in 887 children at diagnosis. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2006;160:603-60. 6. Kaplan P. *et al.* Revised recommendations for the management of Gaucher disease in children. *Eur J Pediatr.* 2013 Apr;172(4):447-58. 7. McGovern M. *et al.* Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017;12:41.