

# Maladie de Gaucher

Votre diagnostic va changer leur vie

## Un diagnostic biologique simple<sup>1</sup>

- Diagnostic de certitude : dosage leucocytaire de l'activité enzymatique de la glucocérebrosidase<sup>2</sup>
- Une activité enzymatique inférieure à 30% du taux normal confirme le **diagnostic de la maladie de Gaucher**.

## Une prise en charge coordonnée avec un spécialiste hospitalier

- La maladie de Gaucher est une **affection de longue durée** (ALD) qui bénéficie d'une prise en charge à 100%.
- La prise en charge thérapeutique est validée par un **centre de référence des maladies rares** expert de la maladie de Gaucher (liste des centres de référence disponible dans le Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la maladie de Gaucher) en relation avec le spécialiste hospitalier.
- Le **Protocole National de Diagnostic et de Soins**<sup>2</sup> (PNDS) pour la maladie de Gaucher décrit les recommandations pour la prise en charge et le suivi des patients.

## Un suivi multidisciplinaire<sup>2</sup>

- La prise en charge de la maladie et des éventuelles pathologies intercurrentes est **réalisée en coordination** entre le spécialiste hospitalier, le centre de référence et le médecin traitant.
- Les examens de suivi spécifiques (cliniques et biologiques) de la maladie de Gaucher sont réalisés à l'hôpital ; leur calendarisation dépend de **l'évolution clinique du patient et de l'atteinte ou non des objectifs thérapeutiques** décrits dans le PNDS.

## Sites utiles

- Association VML «Vaincre les Maladies Lysosomales» : <http://www.vml-asso.org/>
- Comité d'évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher : <http://www.cetl.net/>
- Orphanet : <http://www.orpha.net/>
- Haute Autorité de Santé : <http://www.has-sante.fr/>



Votre rôle est essentiel :

- La maladie peut être traitée.
- Un diagnostic précoce prévient l'apparition de lésions sévères et irréversibles.
- Une prise en charge multidisciplinaire est indispensable.

# Maladie de Gaucher

Un diagnostic à ne pas manquer

## La plus fréquente des maladies de surcharge lysosomales

- Une maladie génétique rare et sous-diagnostiquée
- Transmise sur le mode autosomique récessif
- Résultant d'un défaut de synthèse de la **glucocéramidase**, enzyme lysosomale du métabolisme des sphingolipides
- Provoquant une surcharge de glucocéramide dans les macrophages alors appelés **cellules de Gaucher**
- Les cellules de Gaucher envahissent progressivement la rate, le foie et la moelle osseuse.

## Des atteintes multisystémiques<sup>3,4</sup>

- Les symptômes peuvent apparaître **chez l'enfant comme chez l'adulte**.
- L'évolution de cette maladie chronique peut entraîner des **atteintes irréversibles**, en particulier osseuses.



Penser à la maladie de Gaucher face à :

- Une anémie/une thrombopénie
- Une viscéromégalie
- Des douleurs et des atteintes osseuses
- Une retard de croissance chez l'enfant

### Asthénie

### Atteintes hématologiques

- Thrombopénie
- Anémie
- Asthénie

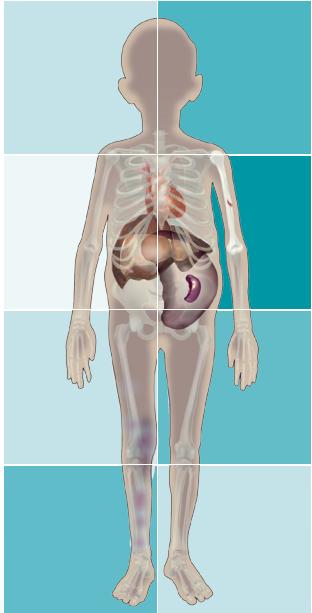
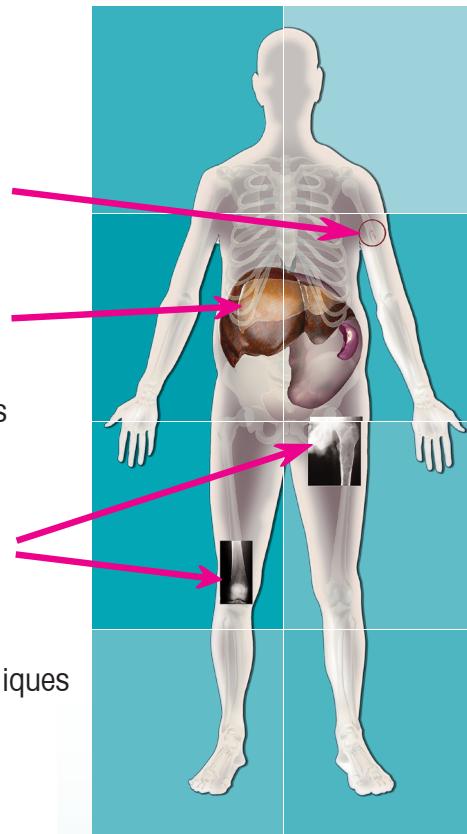
### Atteintes viscérales

- Splénomégalie
- Hépatomégalie

### Atteintes osseuses

- Douleurs osseuses
- Crises osseuses
- Ostéopénie
- Ostéoporose
- Ostéonécrose
- Infarctus osseux
- Lyse osseuse
- Fractures pathologiques

### Retard de croissance chez l'enfant



3. Stirnemann J. Nouveautés sur la maladie de Gaucher, Rev Med Interne 2008; 29 : 176-178.  
4. Kaplan et al. The Clinical and Demographic characteristics of Non-neuronopathic Gaucher disease in 887 Children at Diagnosis, Arch Pediatr Adolesc Med, 2006; 160 : 603-608.