

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE GAUCHER?

La maladie de Gaucher est une maladie de surcharge lysosomale due à un déficit enzymatique. Elle est rare, génétique et sous-diagnostiquée. Il en existe 3 types¹⁻² :

Type 1

Elle représente 95 % des cas et n'a pas d'atteinte neurologique.

Type 2

Elle représente moins de 1 % des cas avec une atteinte neurologique précoce, sévère et d'évolution très rapide.

Type 3

Elle représente moins de 5 % des cas avec une atteinte neurologique plus tardive et d'évolution plus progressive que le Type 2.



La maladie de Gaucher concerne environ **500 PERSONNES EN FRANCE¹**.

Le 1^{er} Octobre est la journée Internationale de la maladie de Gaucher où la communauté Gaucher s'engage à sensibiliser le grand public à la maladie.



DES TRAITEMENTS EXISTENT¹

- Le traitement enzymatique substitutif par perfusion intraveineuse.
- Le traitement par réduction de substrat par voie orale.

SOURCES :

1. HAS. Protocole National de Diagnostic et de Soins de la maladie de Gaucher. 2015.
2. Mistry PK, Sadan S, Yang R, yee J, Yang M. Consequences of diagnostic delays in type 1 Gaucher disease: the need for greater awareness among hematologists-oncologists and an opportunity for early diagnosis and intervention. Am J Hematol. 2007; 82(8):697-701.
3. National Organization for Rare Disorders. Gaucher Disease. 2017. Available at : <https://rarediseases.org/rare-diseases/gaucher-disease/>. Consulté Septembre 2019.

Reconnaître la maladie de Gaucher de Type 1 Principaux Symptômes¹

TAILLE AUGMENTÉE DE LA RATE +/- DU FOIE



ANÉMIE +/- FATIGUE



DES BLEUS +/- DES SAIGNEMENTS



ATTEINTES OSSEUSES (Douleurs osseuses, fractures, etc.)



Chaque patient est unique en termes d'âge d'apparition et de sévérité des symptômes³.

C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive.¹

