Maladie de *Gaucher*

La maladie de Gaucher est une maladie de surcharge lysosomale due à un déficit enzymatique. C'est une maladie génétique grave, progressive et invalidante pouvant conduire à un handicap avec certaines complications irréversibles.[1,2]

Il existe 3 formes de la maladie de Gaucher [1,3] :

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 France.[1]
- Chaque patient est unique en termes d'âge d'apparition et de sévérité des symptômes.[2]
- Le diagnostic peut se faire à toute âge. L'âge médian au diagnostic est de 22 ans.[1]

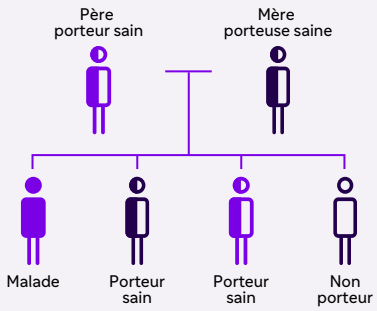
Une prise en charge précoce est nécessaire pour prévenir l'apparition de complications irréversibles, en particulier osseuses.[4]

Les principaux symptômes[1]:

- Douleurs / distensions abdominales *(augmentation du volume de la rate et du foie)*
- Fatigue chronique
- Douleurs osseuses, risque de fracture, retard de croissance
- Saignements / bleus (baisse des plaquettes)

Caractéristique de la maladie :

C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive[1] :



Références :

1. HAS. Protocole National de Diagnostic et de Soins de la maladie de Gaucher. 2022. **2.** Javier et al. Atteintes ostéoarticulaires de la maladie de Gaucher chez l'adulte: de la physiopathologie au traitement. Press Med. 2007; 36(12 Pt 3):1971-1984. **3.** Mistry et al. Consequences of diagnostic delays in type 1 Gaucher disease: the need for greaterawareness among hematologists-oncologists and an opportunity for early diagnosis and intervention. Am J Hematol. 2007; 82(8):697-701. **4.** Kaplan et al. The clinical and demographic characteristics of nonneuronopathic gaucher disease in 887 children at diagnosis. Arch Pediatr Adolesc Med. 2006;160:603-608

Pour contacter l'information médicale :
Par internet : https://www.sanofimedicalinformation.com
Par téléphone du lundi au vendredi, de 9h à 18h aux numéros suivants :
Depuis la métropole : 0 800 394 000 Service & appel gratuits
Depuis les DROM-COM : 0 800 626 626 Service & appel gratuits

Sanofi Winthrop Industrie
82 Avenue Raspail
94250 Gentilly
www.sanofi.fr

© 2026 Sanofi. All rights reserved. MAT-FR-2604193 - 10/2026