

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 symptômes¹:



Douleurs / distensions abdominales
(augmentation du volume de la rate et du foie)



Fatigue chronique



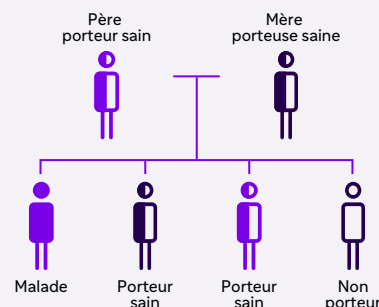
Douleurs osseuses, risque de fracture,
retard de croissance



Saignements / bleus
(baisse des plaquettes)

Caractéristique de la maladie :

C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive¹ :



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 greater awareness 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