

Le Registre Français de la Maladie de Gaucher

Dr. Yann Nguyen

¹Centre de Référence des Maladies Lysosomales, Médecine Interne, Hôpital Beaujon, AP-HP.Nord, Université Paris Cité, Clichy, France

Journées de la Maladie de Gaucher – 15 janvier 2026



Conflits d'intérêt

- Pas de conflit d'intérêt en lien avec la présentation
- Le registre français de la Maladie de Gaucher est en partie financé par Sanofi et Takeda.



Pourquoi un registre ?

- Mieux connaître l'épidémiologie de la maladie de Gaucher
- Amélioration de la connaissance de la maladie de Gaucher, des comorbidités, des traitements, de l'histoire naturelle



Quels registres pour la maladie de Gaucher

- **Registres industriels**

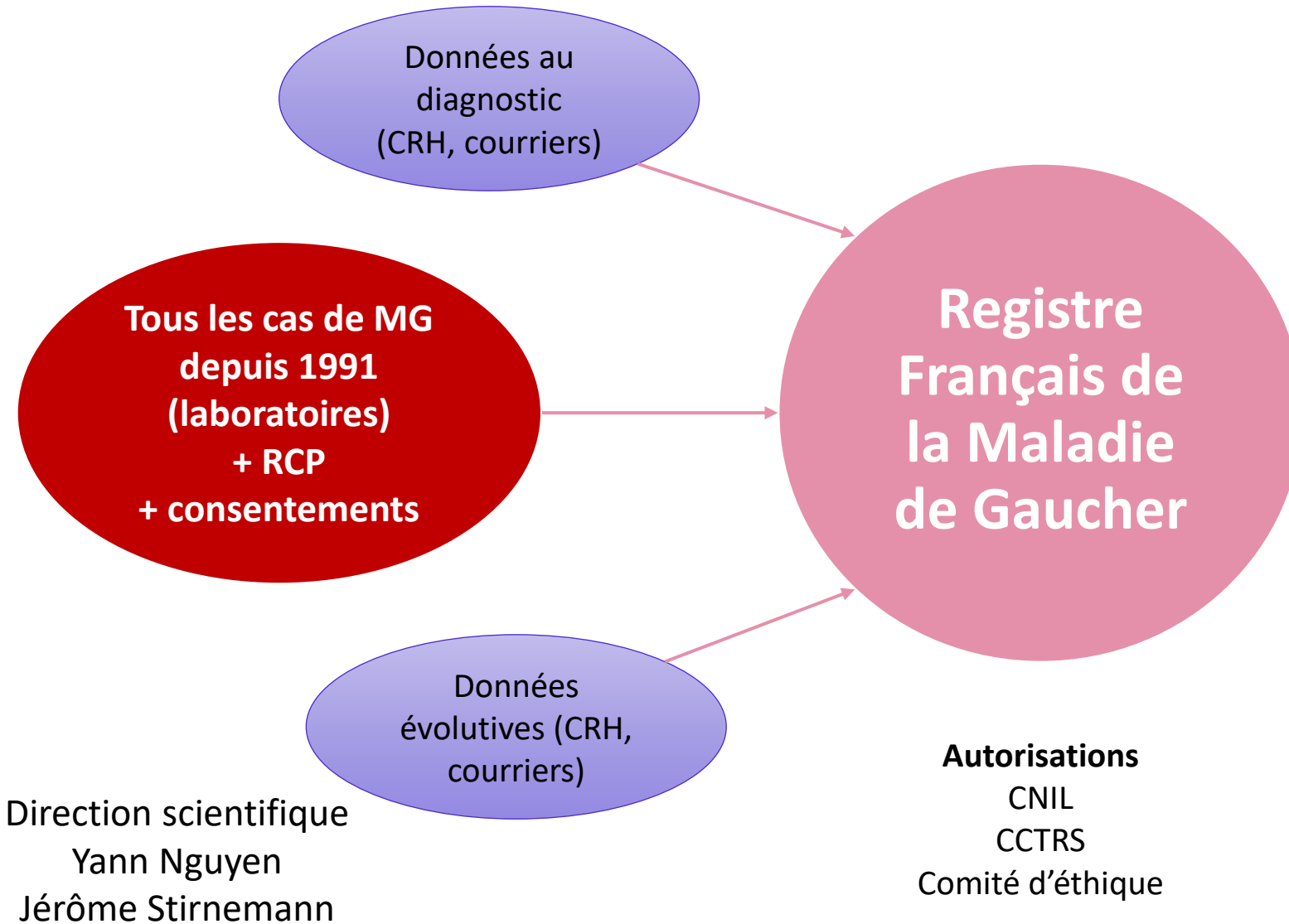
- Gaucher disease outcome survey (Takeda)
- International Collaborative Gaucher Group (Sanofi)

- **Registre académique national**

- le registre français de la maladie de Gaucher



Le Registre Français de la Maladie de Gaucher



Dalil Hamroun
CHU Montpellier



Karima Yousfi
Samira Zebiche
Nadia Belmatoug



Stirnemann *et al. Orphanet Journal of Rare Diseases* 2012, **7**:77
<http://www.ojrd.com/content/7/1/77>

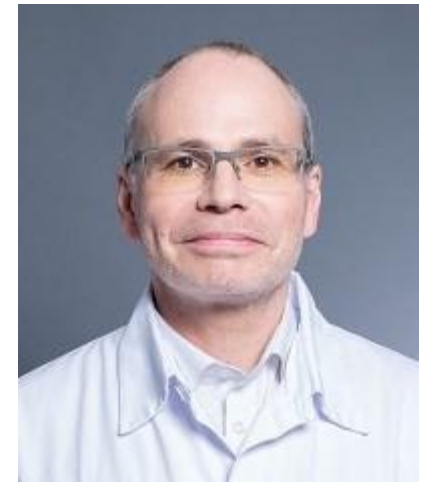


RESEARCH

Open Access

The French Gaucher's disease registry: clinical characteristics, complications and treatment of 562 patients

Jérôme Stirnemann^{1,2,3,4,25*}, Marie Vigan^{1,2}, Dalil Hamroun⁵, Djazia Heraoui^{3,6}, Linda Rossi-Semerano⁷, Marc G Berger⁸, Christian Rose⁹, Fabrice Camou¹⁰, Christine de Roux-Serratrice¹¹, Bernard Grosbois¹², Pierre Kaminsky¹³, Alain Robert¹⁴, Catherine Caillaud^{3,15}, Roselyne Froissart¹⁶, Thierry Levade¹⁷, Agathe Masseau¹⁸, Cyril Mignot^{3,19,20}, Frédéric Sedel^{3,21}, Dries Dobbelaere²², Marie T Vanier²³, Vassili Valayanopoulos²⁴, Olivier Fain⁴, Bruno Fantin^{2,6}, Thierry Billette de Villemeur^{3,20}, France Mentré^{1,2} and Nadia Belmatoug^{3,6}



Jérôme Stirnemann
Hôpitaux
Universitaires de
Genève



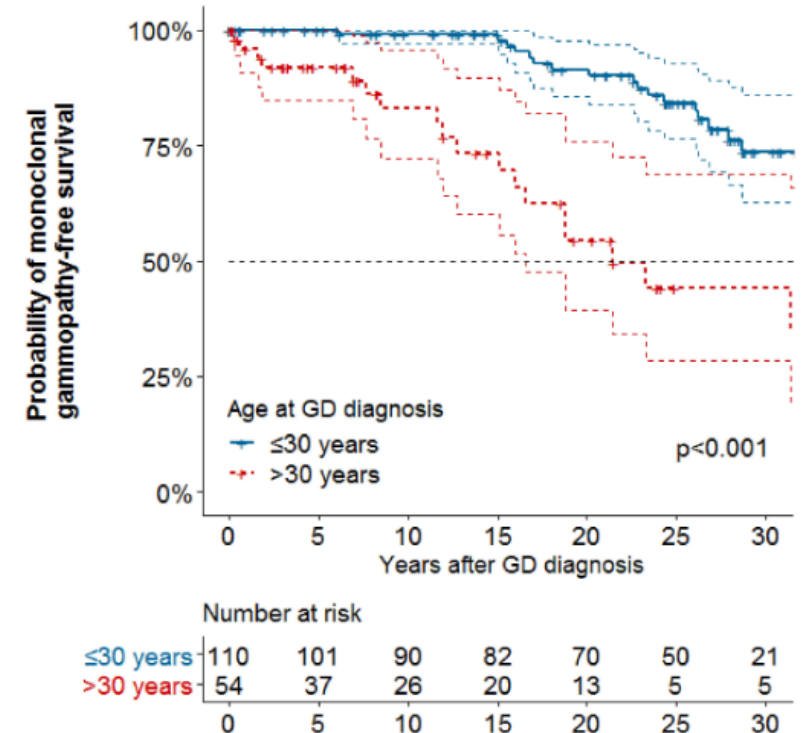


Article

Immunoglobulin Abnormalities in Gaucher Disease: an Analysis of 278 Patients Included in the French Gaucher Disease Registry

Yann Nguyen ^{1,2,*} , Jérôme Stirnemann ³ , Florent Lautredoux ⁴, Bérengère Cador ⁴, Monia Bengherbia ¹, Karima Yousfi ¹, Dalil Hamroun ⁵ , Leonardo Astudillo ⁶, Thierry Billette de Villemeur ⁷, Anaïs Brassier ⁸, Fabrice Camou ⁹, Florence Dalbies ¹⁰, Dries Dobbelaere ¹¹, Francis Gaches ¹², Vanessa Leguy-Seguin ¹³, Agathe Masseau ¹⁴, Yves-Marie Pers ¹⁵ , Samia Pichard ¹⁶, Christine Serratrice ¹⁷ , Marc G. Berger ^{18,19}, Bruno Fantin ¹ , Nadia Belmatoug ¹ and on behalf of the French Evaluation of Gaucher Disease Treatment Committee [†]

- 47,7% d'hypergammaglobulinémie
- 31,6% de pic monoclonaux
- Age au diagnostic : FDR de MGUS
- Pas d'association avec la sévérité



Publications



Journal of
Clinical Medicine



Article

A Cross-Sectional Retrospective Study of Non-Splenectomized and Never-Treated Patients with Type 1 Gaucher Disease

Christine Serratrice ^{1,*}, Jérôme Stirnemann ², Amina Berrahal ³, Nadia Belmatoug ⁴, Fabrice Camou ⁵, Catherine Caillaud ⁶, Thierry Billette de Villemeur ⁷, Florence Dalbies ⁸, Bérengère Cador ⁹, Roseline Froissart ¹⁰, Agathe Masseur ¹¹, Anaïs Brassier ¹², Bénédicte Hivert ¹³, Laure Swiader ¹⁴, Ivan Bertchansky ¹⁵, Claire de Moreuil ¹⁶, Brigitte Chabrol ¹⁷, Isabelle Durieu ¹⁸, Vanessa Leguy Seguin ¹⁹, Leonardo Astudillo ²⁰, Sébastien Humbert ²¹, Samia Pichard ²², Catherine Marcel ⁴, Isabelle Hau Rainsard ²³, Monia Bengherbia ⁴, Karima Yousfi ⁴ and Marc G. Berger ^{3,24}

¹ Department of Internal Medicine for the Aged, Geneva University Hospitals, 1226 Thonex-Geneva, Switzerland

² Department of Internal Medicine, Department of Medicine, Geneva University Hospitals,



Christine Serratrice
Hôpitaux Universitaire Genève



Publications

Journal of Inherited Metabolic Disease

WILEY



ORIGINAL ARTICLE **OPEN ACCESS**

Never-Treated, Non Splenectomised Patients With Gaucher Disease (The French GANT Study): The Prospective Follow-Up

Alberto Nasce¹ | Yann Nguyen^{2,3} | Nadia Belmatoug² | Karima Yousfi² | Fabrice Camou⁴ | Magali Pettazzoni⁵ | Florence Dalbès⁶ | Bérengère Cador⁷ | Anaïs Brassier⁸ | Samia Pichard⁸ | Bénédicte Hivert⁹ | Laure Swiader¹⁰ | Ivan Bertchansky¹¹ | Vanessa Leguy Seguin¹² | Wladimir Mauhin¹³ | Leonardo Astudillo¹⁴ | Isabelle Hau Rainsard¹⁵ | Sébastien Humbert¹⁶ | Celia Hoebeke¹⁷ | Dalil Hamroun¹⁸ | Agathe Masseau¹⁹ | Marc G. Berger²⁰ | Jérôme Stirnemann²¹ | Christine Serratrice²² | Comité d'Evaluation et de Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)

- 36 patients non traités non splénectomisés
- Suivi 6,5 ans
- 10 traités, 17 non traités sans modification, 7 PDV

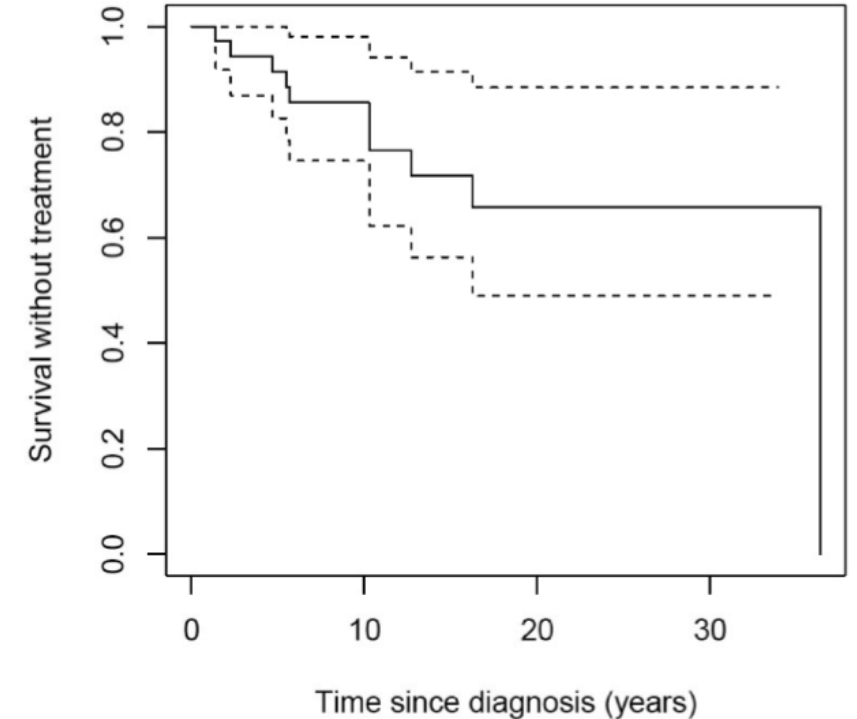


FIGURE 2 | Survival curve of GANT cohort patients with treatment initiation during follow-up.



ORIGINAL ARTICLE **OPEN ACCESS**

Epidemiology of Gaucher Disease in France: Trends in Incidence, Mortality, Management, and Complications Over Three Decades

Yann Nguyen^{1,2}  | Maxime Beydon¹ | Karima Yousfi¹ | Samira Zebiche¹ | Dalil Hamroun³ | Anaïs Brassier⁴ | Samia Pichard⁴ | Laure Swiader⁵ | Thierry Billette de Villemeur⁶ | Bénédicte Héron⁶ | Florence Dalbies⁷ | Bérengère Cador⁸ | Anne-Sophie Guemann⁹ | Francis Gaches¹⁰ | Bénédicte Hivert¹¹ | Vanessa Leguy-Seguin¹² | Agathe Masseur¹³ | Robin Deshayes¹³ | Yves-Marie Pers¹⁴ | Magali Pettazzoni¹⁵ | Soumeia Bekri¹⁶ | Catherine Caillaud¹⁷ | Edouard Le Guillou¹⁷ | Marie Szymanowski¹⁸ | Leonardo Astudillo¹⁹ | Wladimir Mauhin²⁰ | Yann Nadjjar²¹ | Christine Serratrice²² | Marc G. Berger^{23,24} | Fabrice Camou²⁵ | Nadia Belmatoug¹ | Jérôme Stirnemann²⁶ | French Evaluation of Gaucher Disease Treatment Committee

- 706 patients entre 1980 et 2024
- 553 type 1, 78 type 2, 51 type 3
- **Incidence :**
 - MG1 : 0,21/ 1 000 000
 - MG2 : 0,035/ 1 000 000
 - MG3 : 0,017/ 1 000 000
- 447 patients vivants en 2024
- **Prévalence** 0,66/100 000 habitants
- **Mortalité standardisée**
 - MG1 0,70 (0,53-0,93)
 - MG3 16,23 (9,17-28,74)

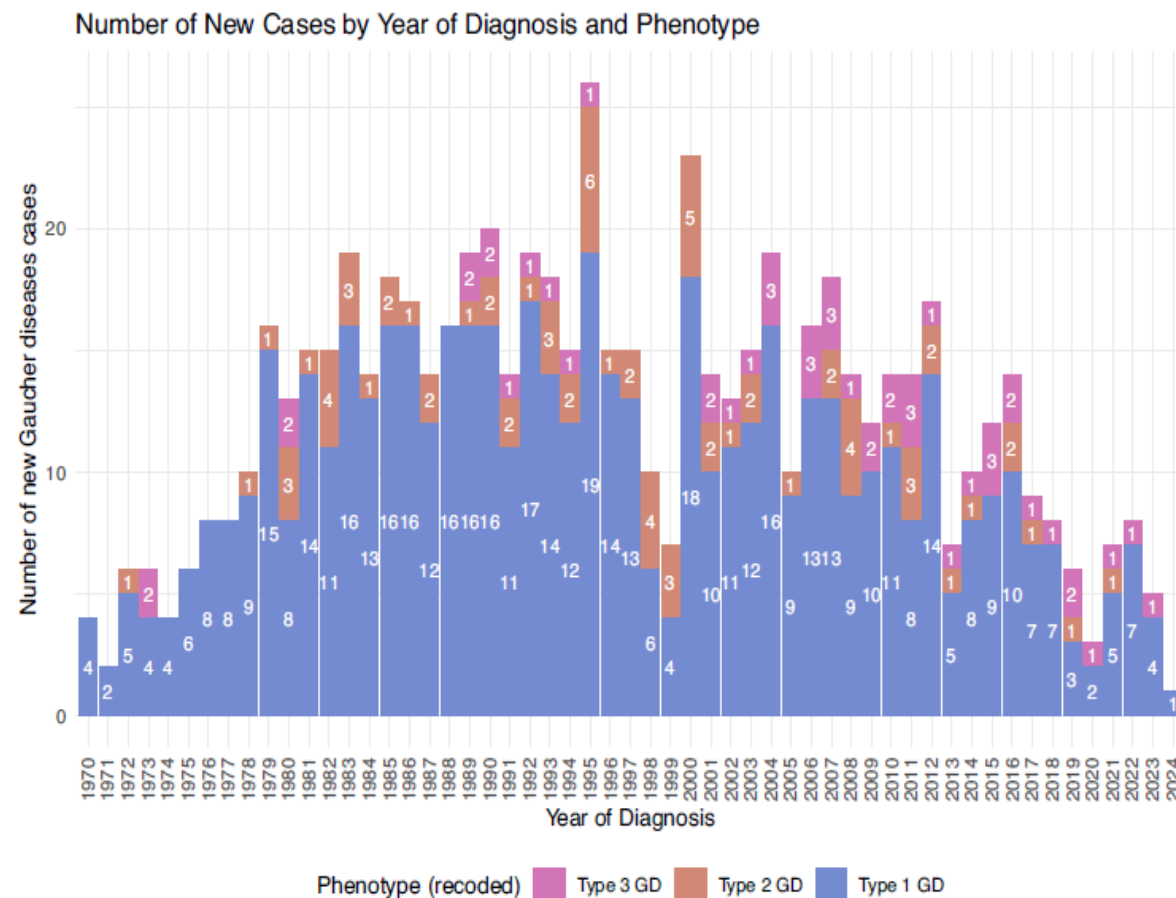


FIGURE 1 | Evolution of new diagnoses of Gaucher disease according to phenotype.



- Evolution des modalités de diagnostic
- Diminution du délai diagnostic
(5,4 ans <2000 / 0,8 ans > 2020)
- Moins de splénectomies

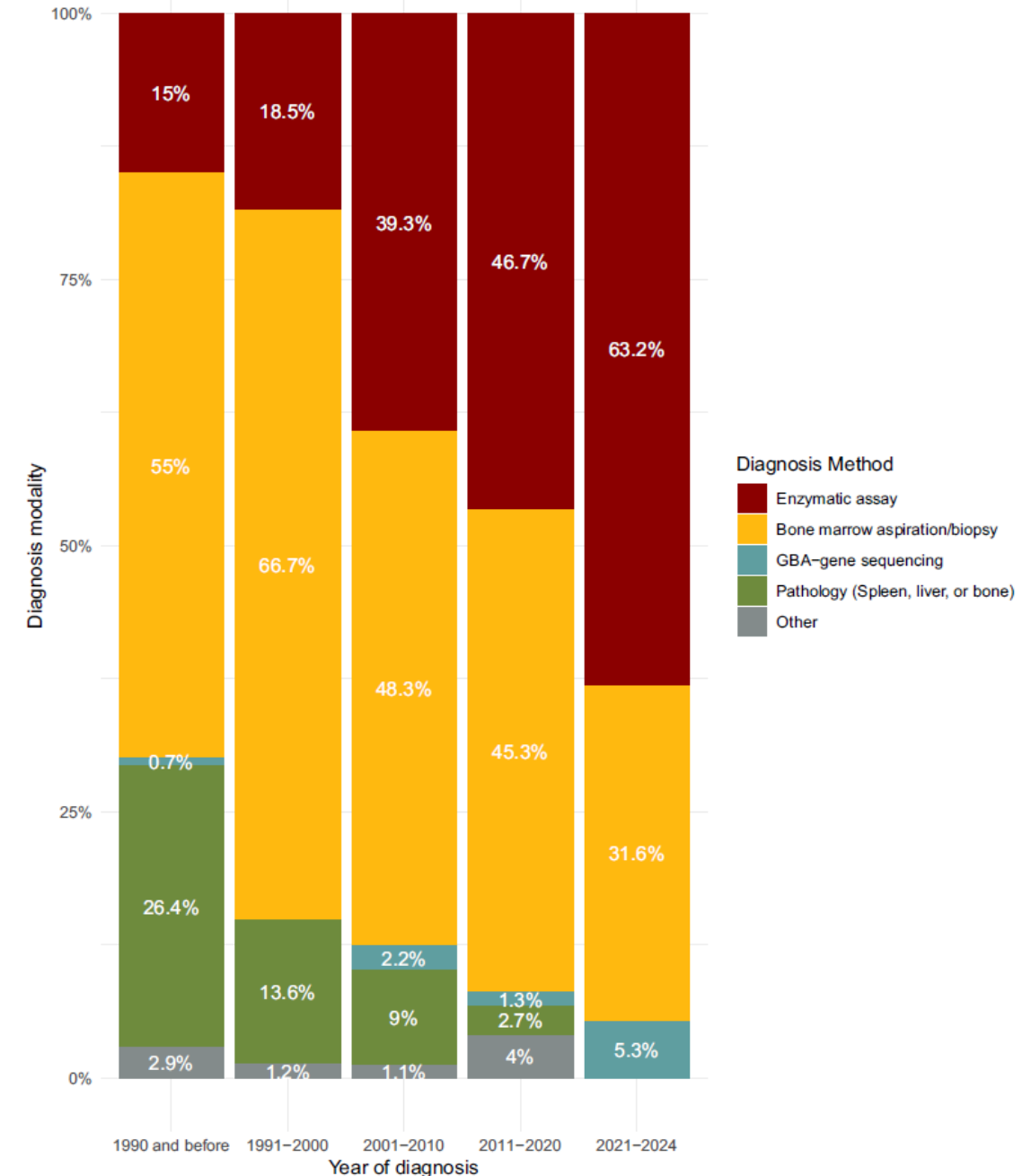
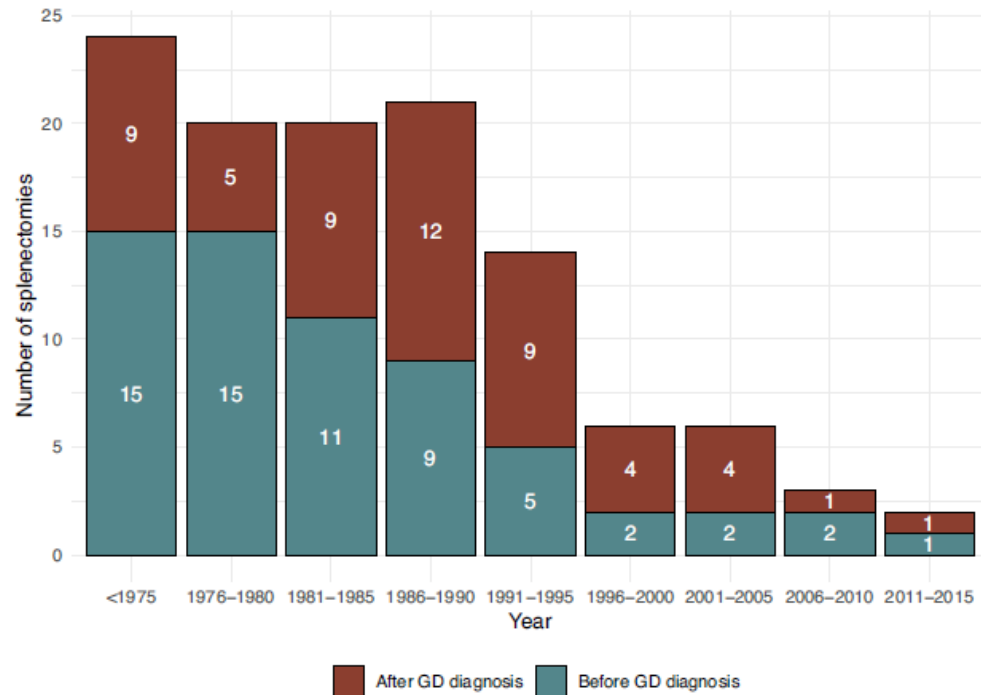


FIGURE 2 | Evolution of the test initially leading to Gaucher disease diagnosis. All patients had their definitive diagnosis confirmed by enzymatic assay.



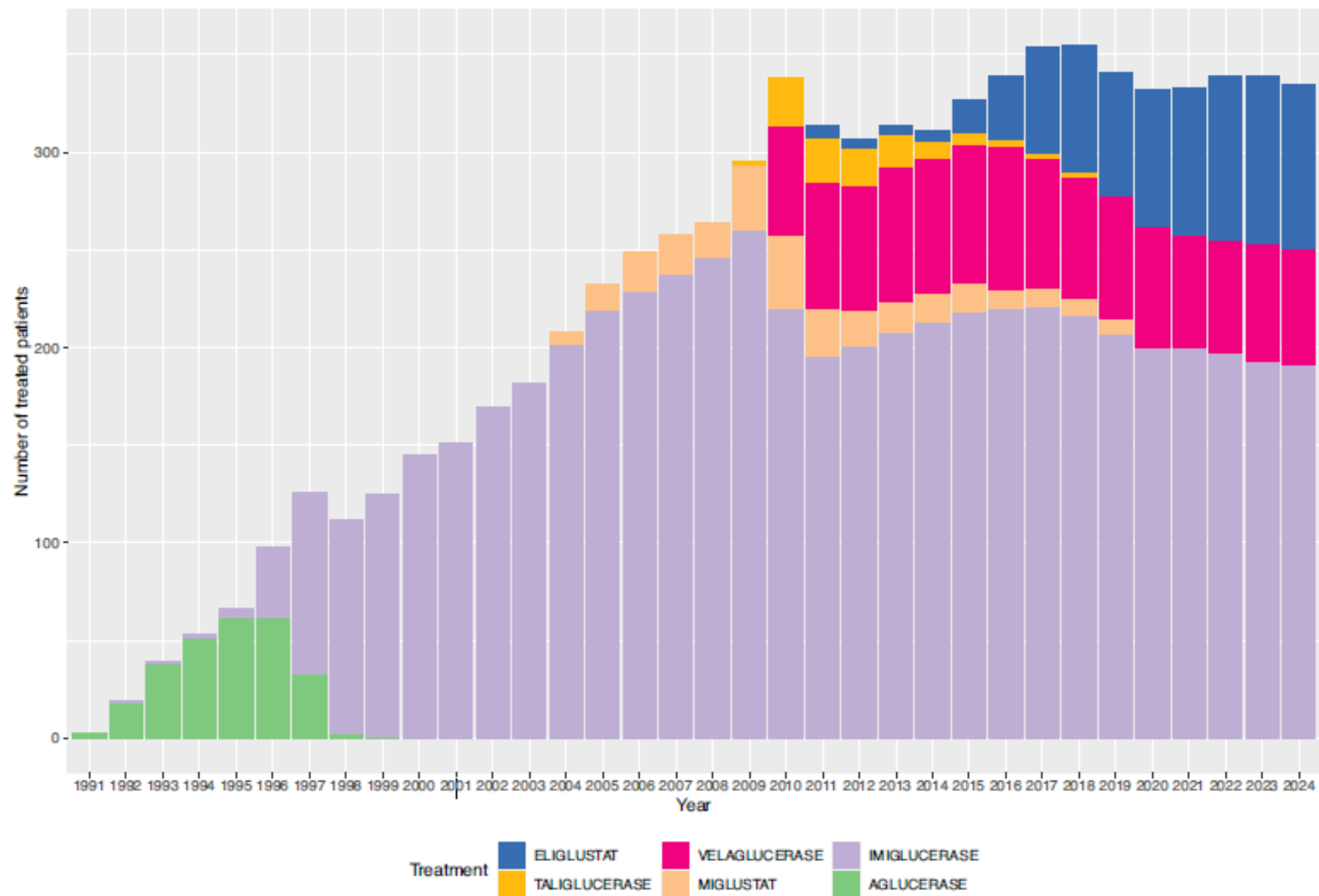


FIGURE 3 | Treatment evolution of patients included in the French Gaucher Disease Registry.

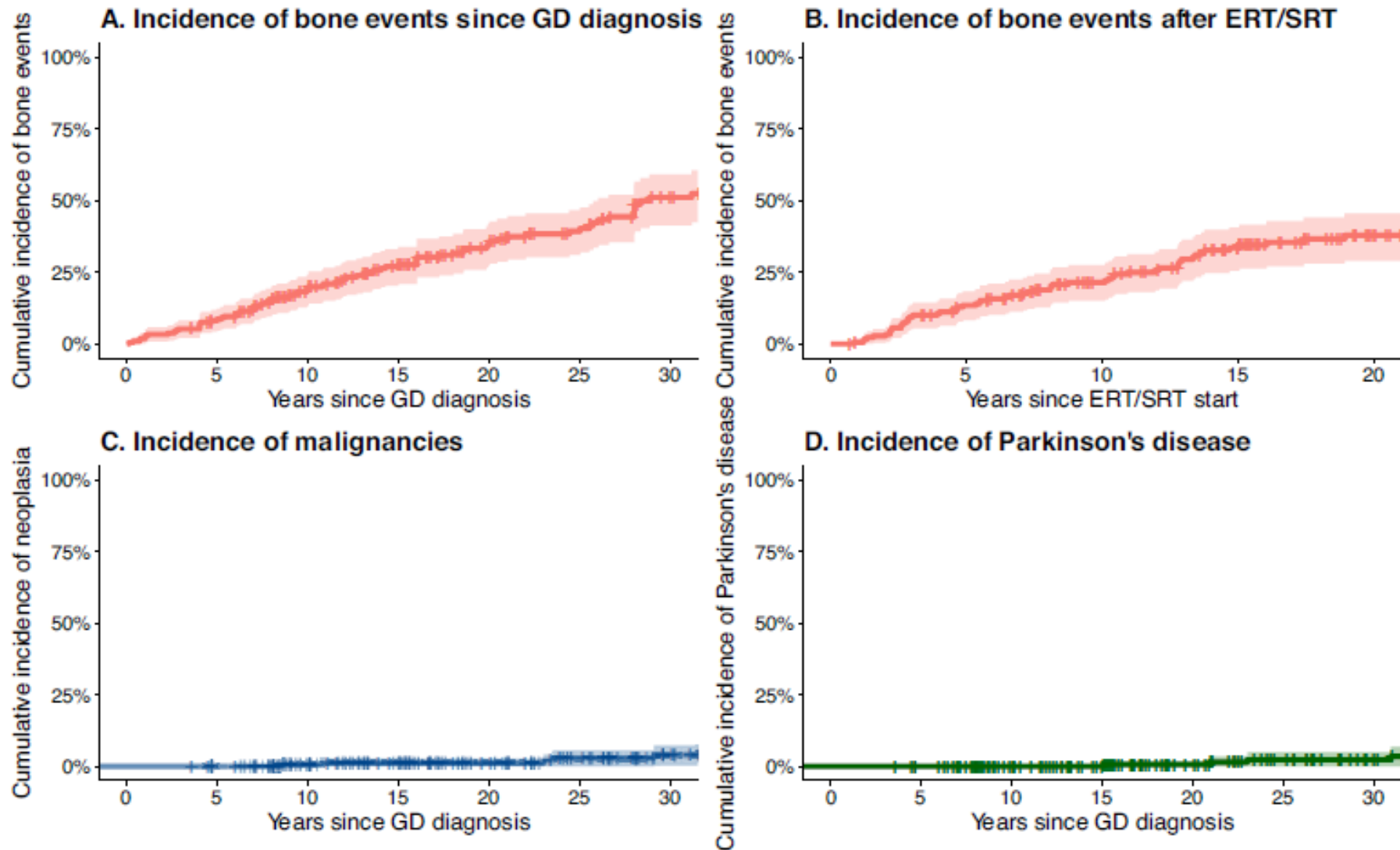


FIGURE 5 | Cumulative incidences of bone events (A) Since GD diagnosis and (B) after ERT/SRT start, (C) malignancies and (D) Parkinson's disease since the date of Gaucher disease diagnosis ($N = 210$). ERT = enzyme replacement therapy; GD = Gaucher disease; SRT = substrate reduction therapy.

Projets en cours

- Rythme d'enzymothérapie dans la MG1
- Atteintes osseuses sous traitement



Merci à toutes et à tous pour votre participation

Remerciements

- Karima Yousfi ++
- Samira Zebiche
- Jérôme Stirnemann
- Nadia Belmatoug
- Dalil Hamroun
- Tous les praticiens contribuant au registre

