

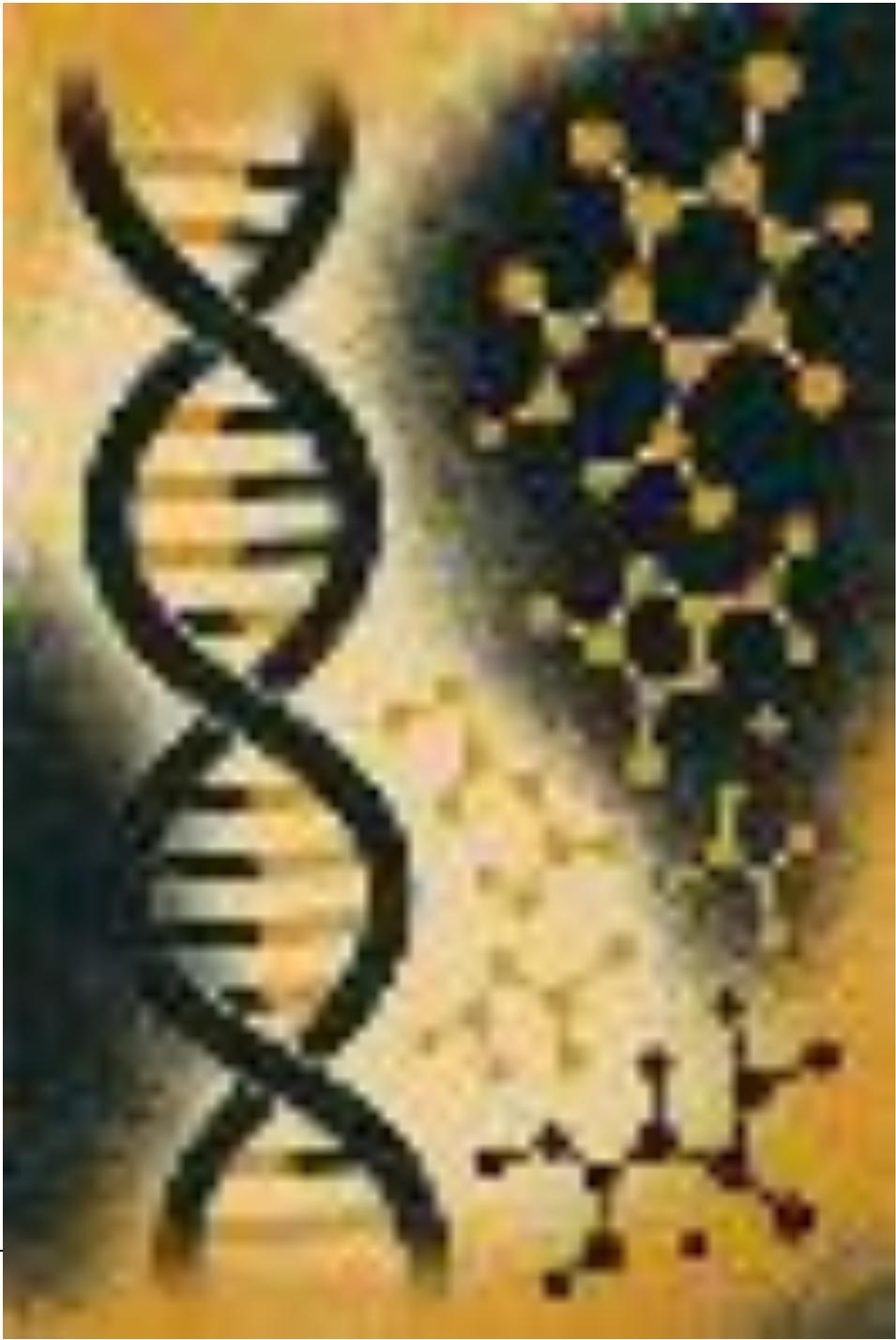
Actualités bibliographiques 2024 – 2025: Maladie de Gaucher

Journée du CETG
Jeudi 15 Janvier 2026

Dre Christine Serratrice

Conflits d'Intérêt

**Honoraria from Sanofi Genzyme and Takeda/Shire Corporation for
travel and speaking**



Pub Med

"gaucher disease"[All Fields]: 399 depuis 01.01.2024

Agenda

- Nouveautés sur la physiopathologie de la maladie de Gaucher
- Comorbidités et mortalité : actualisation des données 2024-2025
- Association entre la maladie de Gaucher et la maladie de Parkinson
- Biomarqueurs
- Traitement

Physiopathologie de la maladie de Gaucher:

15 résultats



Dysfonction mitochondriale secondaire, stress oxydatif et mort cellulaire

Dewsbury, Genes, 2025

Lien entre le dysfonctionnement autophagique lysosomal, impact du microbiome

Atilano, Autophagy Reports, 2024

L'amélioration des modèles murins

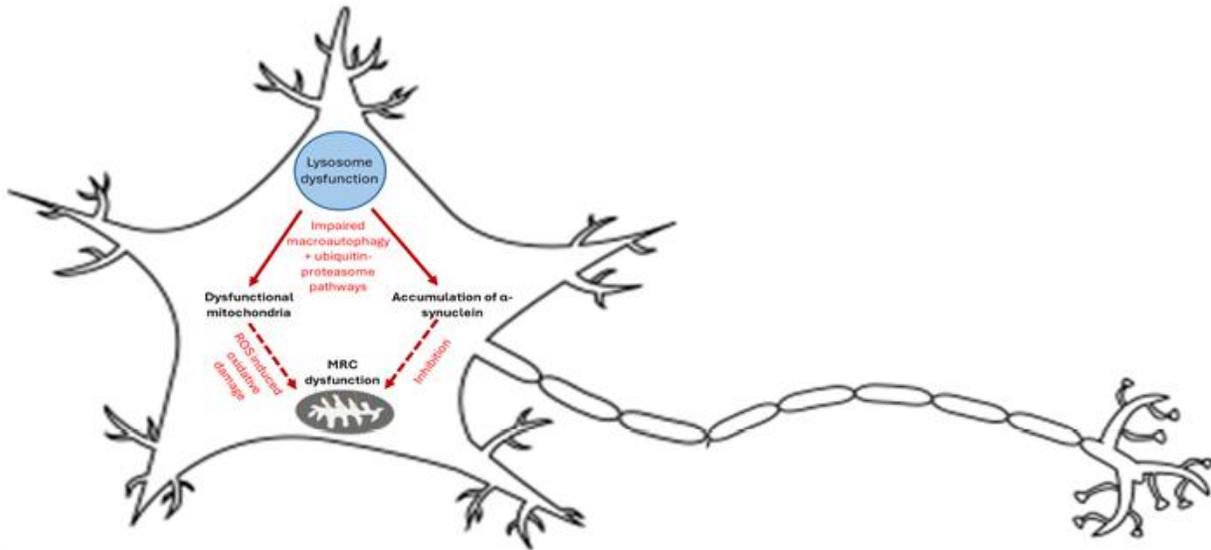
Fattahi et al. International Journal of Molecular Science, 2025

Review

Secondary Mitochondrial Dysfunction in Gaucher Disease Type I, II and III—Review of the Experimental and Clinical Evidence

Mollie Dewsbury ¹, Tyler Purcell ¹, Derralyann Hughes ² , Aimee Donald ³, Iain P. Hargreaves ^{1,4,†} and Karolina M. Stepien ^{1,5,6,*,†} 

Chez la souris



MG2

Altération macro autophagie et du système ubiquitin-protéasome, entraînant l'accumulation de mitochondries dysfonctionnelles, d'alpha syn, avec Glucocérebroside et GlcSph, toxiques pour les neurones.

Alph syn va directement altérer MRC

Chez l'Homme

Altération fonction MRC, diminution Co-enz Q10, production de ROSm dans les fibroblastes de patients MG3.

Lien dysfonction mitochondriale et déficit en Gcase probable mais reste à démontrer?

IV: culture de fibroblastes déficiente en Gcase : augmentation de ROS

ERT diminue les biomarqueurs du stress oxydatif

Rôle de thérapies associées: Co. Enz Q10: diminue le PH lysosomal, améliore la fonction mitochondriale, diminue le stress oxydatif et réduit l'activité de l'inflammasome
Autres: Ica, Vit E, HSP 10, N acétyl cysteine

Review

Secondary Mitochondrial Dysfunction in Gaucher Disease Type I, II and III—Review of the Experimental and Clinical Evidence

Mollie Dewsbury ¹, Tyler Purcell ¹, Derralynn Hughes ² , Aimee Donald ³, Iain P. Hargreaves ^{1,4,†}
and Karolina M. Stepien ^{1,5,6,*,†} 

Conclusion

Le stress oxydatif et la sévérité de la MG sont liés.

Les traitements actuels ne passent pas la BBB, mais atténuent le stress oxydatif

Les petites molécules et la thérapie génique ont le potentiel de passer la BBB mais on ne connaît pas leur impact sur la fonction mitochondriale.

Besoin d'EC rigoureux sur les molécules qui améliorent le SO

Besoin de biomarqueurs pour mieux évaluer la dysfonction mitochondriale et le stress ox chez les patients

RESEARCH ARTICLE

Autophagic dysfunction and gut microbiota dysbiosis cause chronic immune activation in a *Drosophila* model of Gaucher disease

Magda L. Atilano ¹, Alexander Hull ¹, Catalina-Andreea Romila¹, Mirjam L. Adams¹, Jacob Wildfire¹, Enric Ureña ¹, Miranda Dyson ¹, Jorge Ivan-Castillo-Quan ², Linda Partridge¹, Kerri J. Kinghorn ^{1*}

1 UCL Institute of Healthy Ageing, Department of Genetics, Evolution and Environment, University College London, London, United Kingdom, **2** Section on Islet Cell & Regenerative Biology, Joslin Diabetes Center and Department of Genetics, Harvard Medical School, Boston, United States of America

 These authors contributed equally to this work.
* k.kinghorn@ucl.ac.uk



Au delà de l'accumulation, il existe une altération de la macroautophagie, avec des conséquences inflammatoires
L'inflammation intestinale (et systémique) a un impact sur la neuro inflammation ex PD.

Question: quel est le rôle du tube digestif et notamment de l'autophagie intestinale au cours de la GD et PD-GBA?

AUTOPHAGY REPORTS
2024, VOL. 3, NO. 1, 2372997
<https://doi.org/10.1080/27694127.2024.2372997>

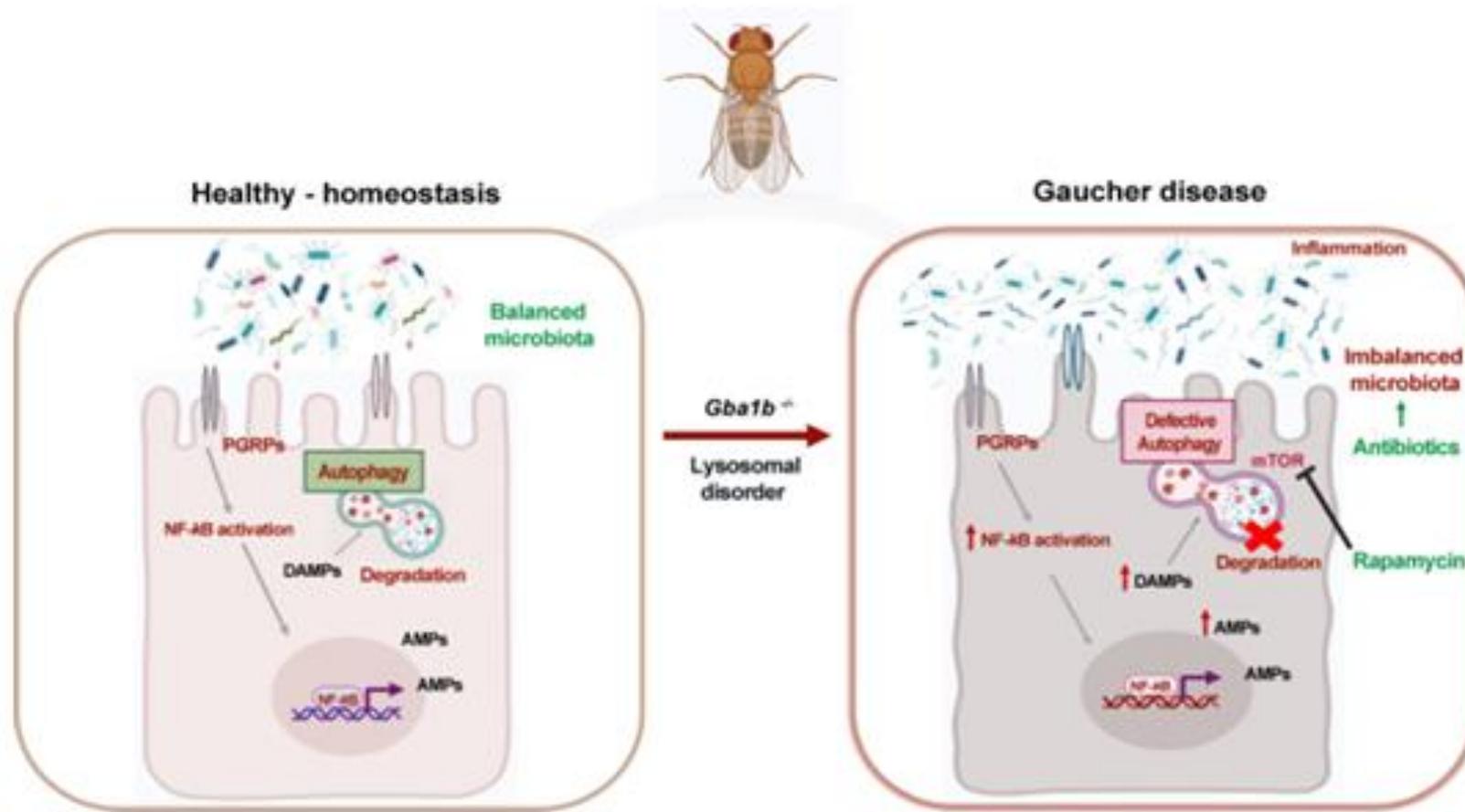


 OPEN ACCESS 

Autophagic dysregulation triggers innate immune activation in glucocerebrosidase deficiency

Magda L. Atilano , Alexander J. Hull  and Kerri J. Kinghorn 

Institute of Healthy Ageing, Department of Genetics, Evolution & Environment, University College London, London, United Kingdom



**L'atteinte de l'autophagie dans ce modèle drosophile *Gba*^{-/-} altère le microbiote et active le système immunitaire.
La stimulation de l'autophagie dans le colon pourrait permettre de restaurer un fonctionnement cellulaire normal dans les pathologies GBA**

Review

Refining Mouse Models of Gaucher Disease: Advancing Mechanistic Insights, Biomarker Discovery, and Therapeutic Strategies

Nima Fattahi , Jiapeng Ruan, Glenn Belinsky, Shu Xing, Pramod K. Mistry * and Shiny Nair *

Department of Internal Medicine, Yale School of Medicine, New Haven, CT 06510, USA;
nima.fattahi@yale.edu (N.F.); jiapeng.ruan@yale.edu (J.R.); glenn.belinsky@yale.edu (G.B.);
shu.xing@yale.edu (S.X.)

* Correspondence: pramod.mistry@yale.edu (P.K.M.); shiny.nair@yale.edu (S.N.)

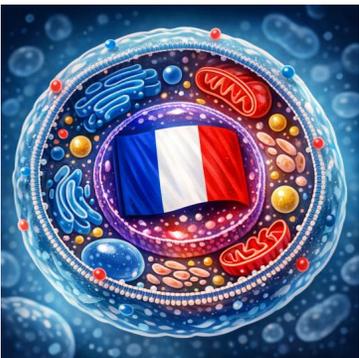
Objectifs

1. Overview des modèles murins de MG
2. Evaluer chacun de ces modèles
3. Synthétiser les apports spécifiques des macrophages, cellules B, hépatocytes, neurones, microglie et autres...
4. Discuter les limitations pour l'application translationnelle
5. Highlight sur les avancées des modèles humanisés et de la multi omic
6. Bonnes pratiques et futur pour améliorer la pertinence de ces modèles

Les auteurs fournissent un cadre cohérent reliant la biologie de la MG murine et humaine, pour favoriser le développement de plateformes plus prédictives afin de d'accélérer les découvertes physiopathologiques, le développement de biomarqueurs et l'innovation thérapeutique

Comorbidités et mortalité

56 résultats



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 Dalbès⁷ | Bérengère Cador⁸ | Anne-Sophie Guemann⁹ | Francis Gaches¹⁰ | Bénédicte Hivert¹¹ | Vanessa Leguy-Seguín¹² | Agathe Masseau¹³ | Robin Deshayes¹³ | Yves-Marie Pers¹⁴ | Magali Pettazoni¹⁵ | Soumeya Bekri¹⁶ | Catherine Caillaud¹⁷ | Edouard Le Guillou¹⁷ | Marie Szymanowski¹⁸ | Leonardo Astudillo¹⁹ | Wladimir Mauhin²⁰ | Yann Nadjar²¹ | Christine Serratrice²² | Marc G. Berger^{23,24} | Fabrice Camou²⁵ | Nadia Belmatoug¹ | Jérôme Stirnemann²⁶ | French Evaluation of Gaucher Disease Treatment Committee

Objectifs: description de la prévalence, l'incidence, la mortalité, les complications et l'évolution du diagnostic et des traitements en France

Population: Etude rétrospective multicentrique portant sur tous les patients inclus dans le Registre Français de la Maladie de Gaucher

ORIGINAL ARTICLE

A large long-term database of Gaucher disease patients demonstrates increased risk of lymphoma and myeloma, but not of solid tumours

Majdolen Istaiti ¹, Tama Dinur ¹, Ora Paltiel,^{2,3} Barbara Silverman,⁴ Shoshana Revel-Vilk ^{1,3} and Ari Zimran^{1,3}

¹Gaucher Unit, The Eisenberg R&D Authority, Shaare Zedek Medical Center, ²Braun School of Public Health and Community Medicine, and ³Faculty of Medicine, Hebrew University, and ⁴The Israel National Cancer Register (INCR), Ministry of Health, Jerusalem, Israel

Analyse rétrospective monocentrique des patients suivis au Share Zeedek Medical Center entre 1993 et 2020

709 patients > 20 ans

9% ont eu un cancer

Table 1 Characteristics of patients with and without a history of cancer

	Total	No cancer	Cancer	P-value
Number of patients	709	645	64	
Male	314 (44%)	287 (44.5%)	27 (42.2%)	0.8
Jewish ethnicity	666 (94%)	603 (93.5%)	63 (98.4%)	0.3
Mild genotype	455 (67%)	408 (66%)	47 (81%)	0.03
Age at GD diagnosis†	21 years (birth–85 years)	20 years (birth–85 years)	35 (1.5–83) years	<0.001
Age at first visit†	29 years (3 months to 88 years)	28 years (3 months to 86 years)	49 (16–88) years	<0.001
Age at last visit†	46.5 (20–92) years	45 (20–92) years	60.5 (28–92) years	<0.001

†Median (range).GD, Gaucher disease.

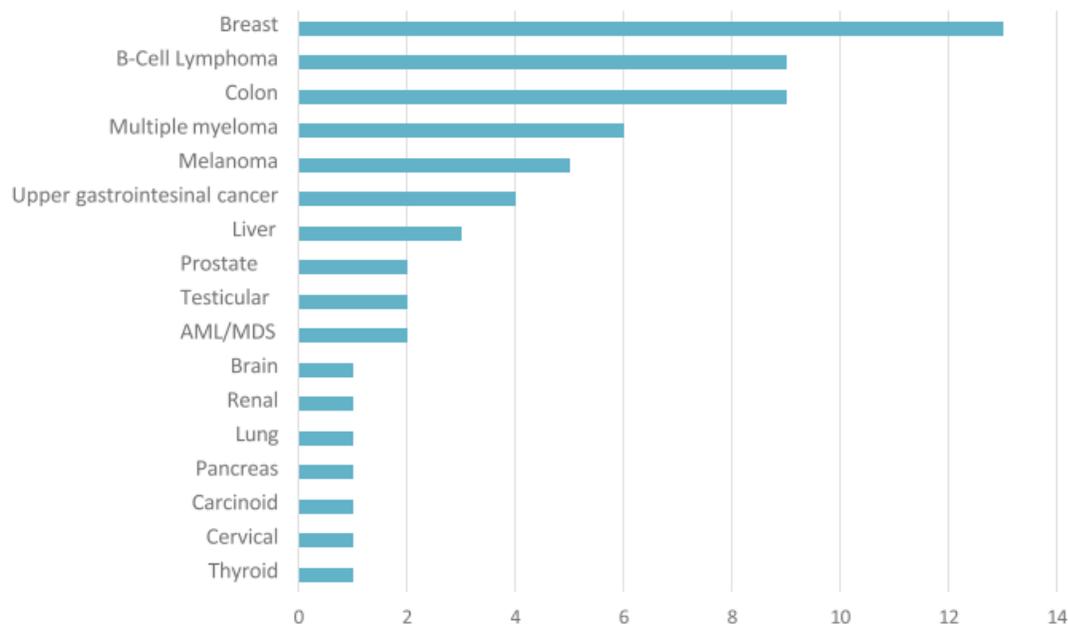


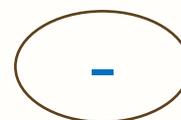
Figure 1 Forty-six cases of cancer occurring during follow-up.

Incidence 3.7 pour 1000 personne année
Corrélation: âge (mais pas sexe, splénectomie, ou traitement de la MG)

Standardised incidence ratios (SIRs) = compare les cancers observés versus cancers attendus: 0.9 (pas de surcroit de risque)

Mais:

SIR pour lymphome: 2.19
SIR myelome: 6.45



Population homogène Juive ashkénase, reproductibilité?
Age jeune

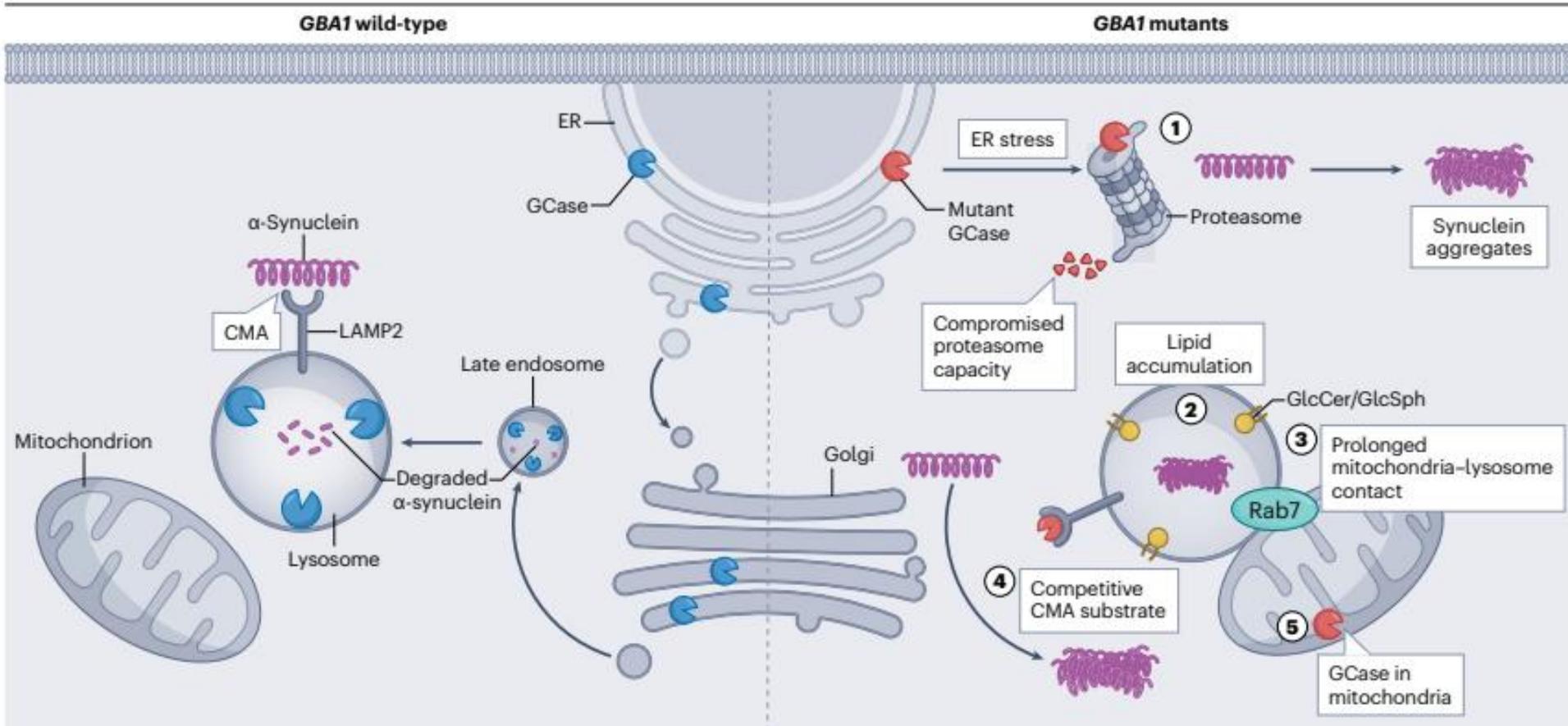
Conclusion: pas d'augmentation de risque des tumeurs solides mais risque accru de tumeurs hématologiques

Association Gaucher- Parkinson

71 références

Gaucher disease provides a unique window into Parkinson disease pathogenesis

Ellen Hertz, Yu Chen & Ellen Sidransky 



1. GCase mal foldée est retenue dans le RE, déclenche un stress protéostatique par le système ubiquitin proteasome

2. L'accumulation de Glc et GlcSph entraîne une aggregation d' α -syn

3. L'accumulation prolonge le contact lysosome mitochondrie facilitant l'hydrolyse de Rab7

4. GCase mutée est un substrat compétitif pour la CMA

5. La GCase peut altérer la stabilité et le fonctionnement du complexe I

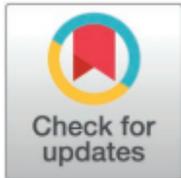
RESEARCH ARTICLE

AAV delivery of *GBA1* suppresses α -synuclein accumulation in Parkinson's disease models and restores functions in Gaucher's disease models

Takuro Okai^{1*}, Sho Sato², Mugdha Deshpande³, Shin-ichi Matsumoto²,
Miyu Nakayama², Syunsuke Yamamoto², Bettina Strack-Logue⁴, Takeshi Hioki¹,
Maiko Tanaka¹, Gabriele Proetzel⁴

1 Neuroscience Drug Discovery Unit, Research, Takeda Pharmaceutical Company Limited, Fujisawa, Japan, **2** Center of Excellence for Drug Metabolism, Pharmacokinetics and Modeling, Preclinical and Translational Sciences, Research, Takeda Pharmaceutical Company Limited, Fujisawa, Japan, **3** Takeda Development Center Americas, Cambridge, Massachusetts, United States of America, **4** Neuroscience Drug Discovery Unit, Research, Takeda Development Center Americas, Inc, Cambridge, Massachusetts, United States of America

* takuro.okai@takeda.com



Objectifs:

- Comparaison dans un modèle murin de deux vecteurs AAV5 et AAV9, et deux promoteurs dans l'amélioration du phénotype et l'accumulation a-syn.
- Administration intracérébro- ventriculaire
- Evaluation Beam Walk test, coordination motrice et équilibre
- Analyse histologique des cerveaux
- Résultats:
 - La surexpression Gcase améliore le phénotype de la MG, diminue le GlcSph, mais aussi le phénotype de la MP, l'accumulation d' α -syn, aussi bien in vitro que sur les modèles murins.
 - Un promoteur (EFS) était meilleur que l'autre
- **Intérêt pour MP associée aux mutation GBA1 mais également pour les MP idiopathiques**

Biomarqueurs

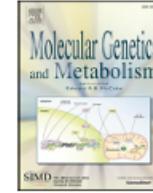
36 références



Contents lists available at [ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com)

Molecular Genetics and Metabolism

journal homepage: www.elsevier.com/locate/ymgme



Correlation of Plasma Lyso-GL1 Levels with Clinical Phenotype and Treatment Decisions in Patients with Gaucher Disease

Chloe Cheung^a, Luca Fierro^a, Catherine McDonough^b, Chanan Stauffer^a, Rachel Kaplan^a, Louise Bier^a, Chunli Yu^c, Rachel Evard^a, Jaya Ganesh^a, Manisha Balwani^{a,*}

^a Department of Genetic and Genomic Sciences, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY, United States

^b Center for Biostatistics, Department of Population Health Science and Policy, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, 1425 Madison Avenue, 2nd Floor, New York, NY 10029, United States

^c Department of Pathology, Molecular and Cell Based Medicine, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, 1468 Madison Ave, 15th Floor, New York, NY 10029, United States

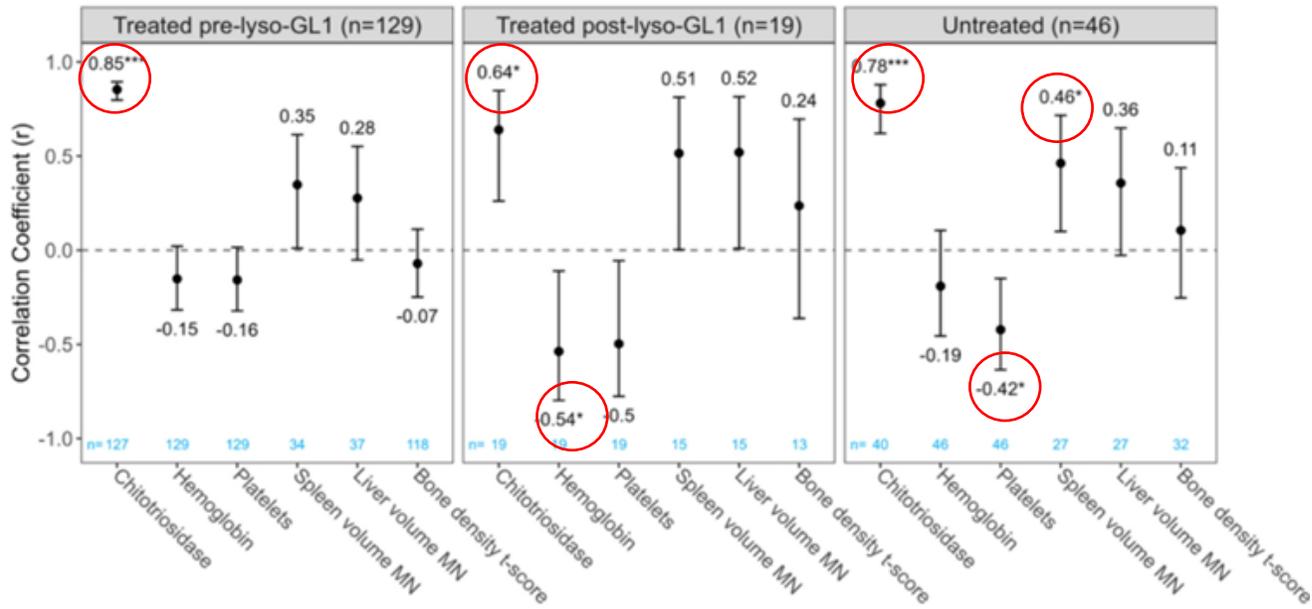
Objectif:

Déterminer si les taux de lyso-GL1 peuvent prédire le besoin de traitement et être un paramètre objectif pour guider l'initiation d'un traitement?

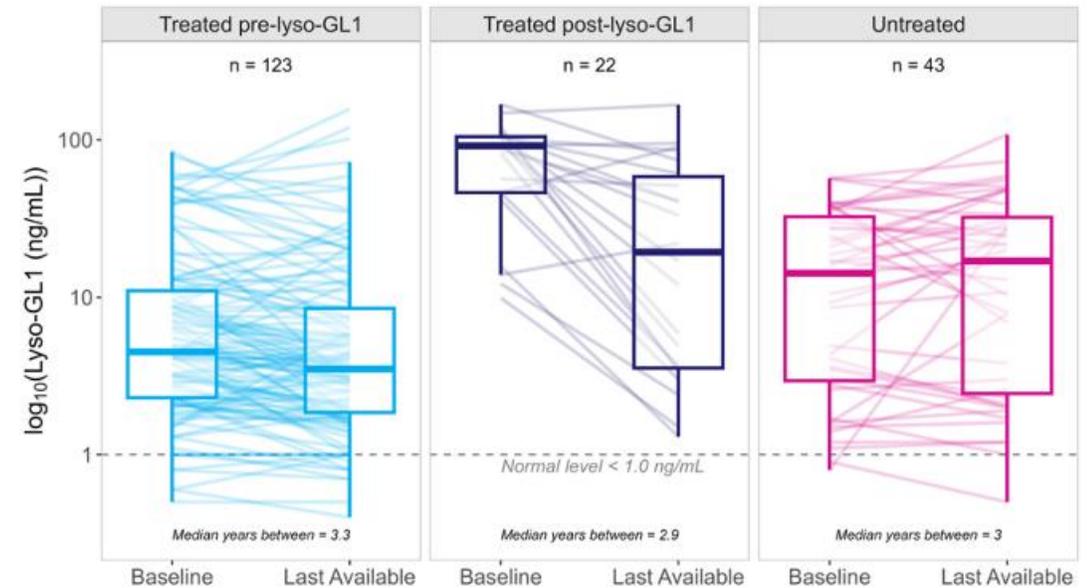
Population:

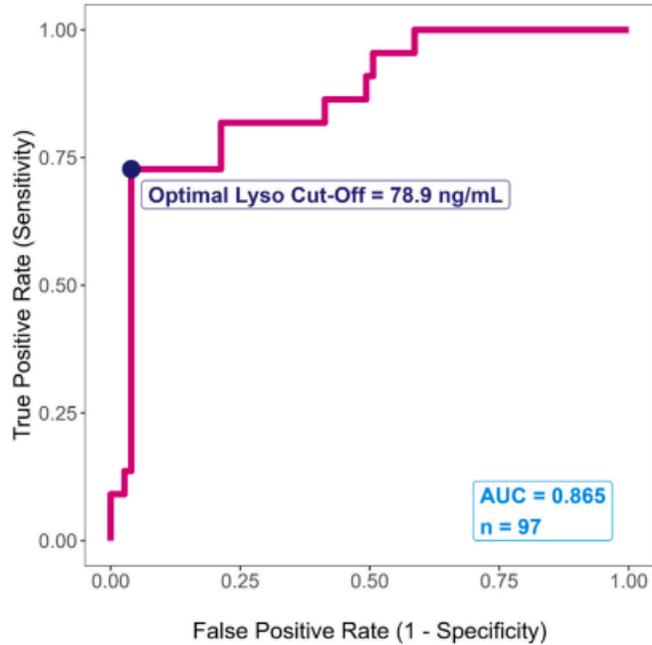
Patients MG ayant eu des dosages de lyso-GL1 et séparés en 3 groupes: **a.** traités avant d'avoir un dosage **b.** traités après avoir eu un dosage **c.** : patients non traités

Corrélation Lyso-Gl1 avec les paramètres de la MG dans les 3 groupes

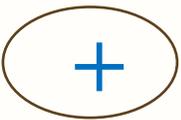


Evolution du Lyso-Gl1 dans le temps

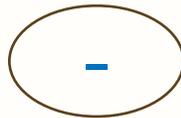




Régression logistique: cut off de 78.9 ng/ml serait le seuil discriminant les patients traités vs non traités



Large population



Population assez homogène GD1 (majorité de N409S/N409S)
 Lyso G1 effectué dans 2 laboratoires différents
 Dans les résultats les auteurs ne distinguent pas adulte enfant
 (or plus de GD3 et Gd2 dans le groupe pédiatrique)



Contents lists available at ScienceDirect

Molecular Genetics and Metabolism Reports

journal homepage: www.elsevier.com/locate/ymgmr



Serum hepcidin as a biomarker of treatment response in Gaucher disease

Tiago Koppe^{a,1}, Franciele C. Pinheiro^{a,b,c,d,1}, Marina Siebert^{b,e}, Suelen Basgalupp^b,
Liane E. Daudt^f, Ida Vanessa D. Schwartz^{a,b,d,g,h,*}

^a Department of Genetics, Postgraduate Program in Genetics and Molecular Biology, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brazil

^b BRAIN (Basic Research and Advanced Investigations in Neurosciences) Laboratory, Centro de Pesquisa Experimental, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

^c Universidade Federal de Santa Maria, Palmeira das Missões, RS, Brazil

^d InRaras - Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Doenças Raras, Porto Alegre, RS, Brazil

^e Laboratory Research Unit (UPL), Experimental Research Center, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

^f Division of Hematology, Department of Internal Medicine, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

^g Medical Genetics Service, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

^h Nuclimed, Centro de Pesquisa Clínica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, RS, Brazil

Objectif: déterminer si les taux d'hepcidine et Il6 (régulateur endogène de l'hepcidine) se modifient sous traitement spécifique de la MG

Table 1
Characteristics of study participants and treatments.

ID	Gender	Genotype (GBA1)	Age at baseline	Type of treatment	Time on treatment, years	Follow- up interval, years	Pre-treatment				Post-treatment			
							TF (ng/ mL)	GF (ng/ mL)	Hepcidin (ng/mL)	IL-6 (pg/ mL)	TF (ng/ mL)	GF (ng/ mL)	Hepcidin (ng/mL)	IL-6 (pg/ mL)
1	M	N370S/ RecNcil	49.77	Imiglucerase	1.61	2.73	NA	164.06	553.70	11.75	1612.60	84.07	57.27	2.48
2	M	N370S/ L444P	37.73	Imiglucerase	2.27	3.62	1030.30	89.06	76.73	1.75	97.60	89.11	0.00	0.92
3	M	N370S/ RecNcil	45.58	Imiglucerase	2.66	2.83	NA	56.60	24.79	1.56	489.90	147.27	0.87	0.41
4	M	N370S/ L444P	43.30	Imiglucerase	5.01	5.47	NA	89.92	110.72	1.91	665.70	67.84	33.37	2.36
5	M	N370S/ L444P	29.70	Taliglucerase alpha	3.65	4.91	440.20	50.46	132.76	1.02	543.90	44.12	86.82	1.05
6*	F	E349K/ S366N	42.29	Imiglucerase	2.54	3.26	588.50	54.69	48.79	0.83	797.40	56.64	3.51	0.00
7*	F	E349K/ S366N	46.48	Miglustat	0.86	1.86	NA	62.98	54.15	2.23	1160.00	64.82	12.62	0.26

Note: *These patients are described in detail in Paskulin et al. [20]; TF = total ferritin; GF = glycosylated ferritin; NA = not available.

Temps médian de suivi: 3.26 (2.73-4.91 ans)

Hepcidine BL: 76.73[48.79-533.70] ng/mL

Interleukin 6 BL: 1.75 [1.02-2.23] pg/mL

PT: 12.62 [0.87-57.27] ng/mL; **P = 0.02.**

PT: 0.92 [0.26-2.36] pg/mL; P = 0.06

Résultats différents de ceux d'autres groupes: méthode de dosage, nombre de patients, type de traitement etc...

RESEARCH

Open Access



Glycoprotein non-metastatic melanoma protein B is a biomarker of inflammation in individuals with Gaucher disease: relationship to clinico-pathological subtypes

Sebile Kilavuz^{1,2}, Kerri-Lee Wallom¹, Ana Catarina Gomes Almeida Augusto Caçote¹, Aimée Donald³, Simona D'Amore^{4,5}, Kathy Page⁶, Chong Yew Tan⁶, Danielle te Vruchte¹, Andrea Sturchio⁷, Panagiota Tsitsi⁷, Ellen Hertz⁷, Mattias Andréasson⁷, Ioanna Markaki⁷, Per Svenningsson⁷, Timothy M. Cox⁶, Frances M. Platt^{1*}  and the MRC GAUCHERITE Consortium

Objectif: explorer l'importance des taux de Gp NMB dans GD1, GD3, GD1-PD, PD, PD avec mutation hétérozygote GBA

Gp NMB: marqueur potentiel de l'inflammation et de la neurodégénération

Gaucherite et Biopark

Les concentration plasmatiques de gpNMB sont plus élevés chez les patients GD: (moy: 200.9; 9.8-1643 ng/ml)
Vs contrôles (35.1; 10.1- 125 ng/ml), y compris les patients traités

Pas de difference Gd1 GD3

Pas de difference chez les patients GD et GD1-PD

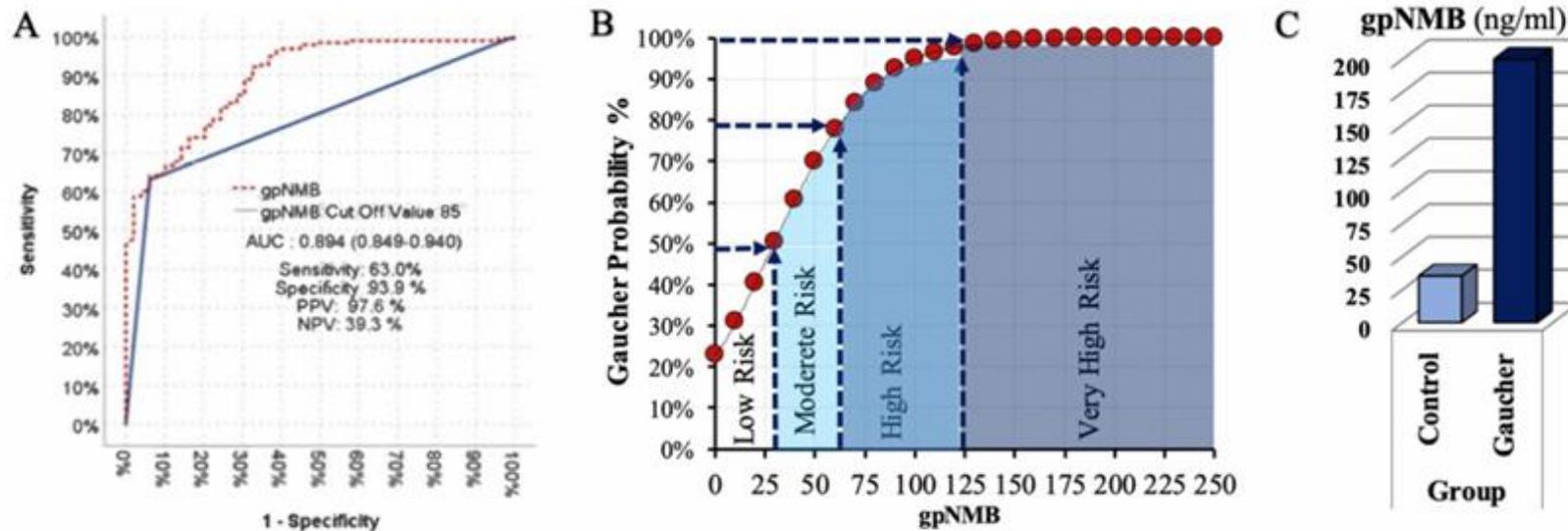
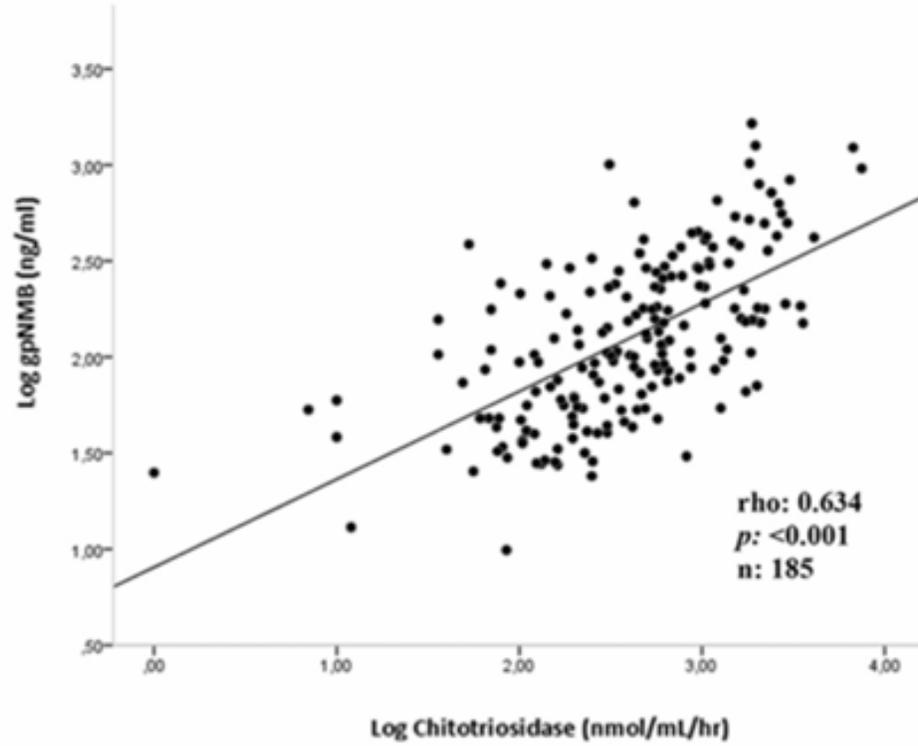
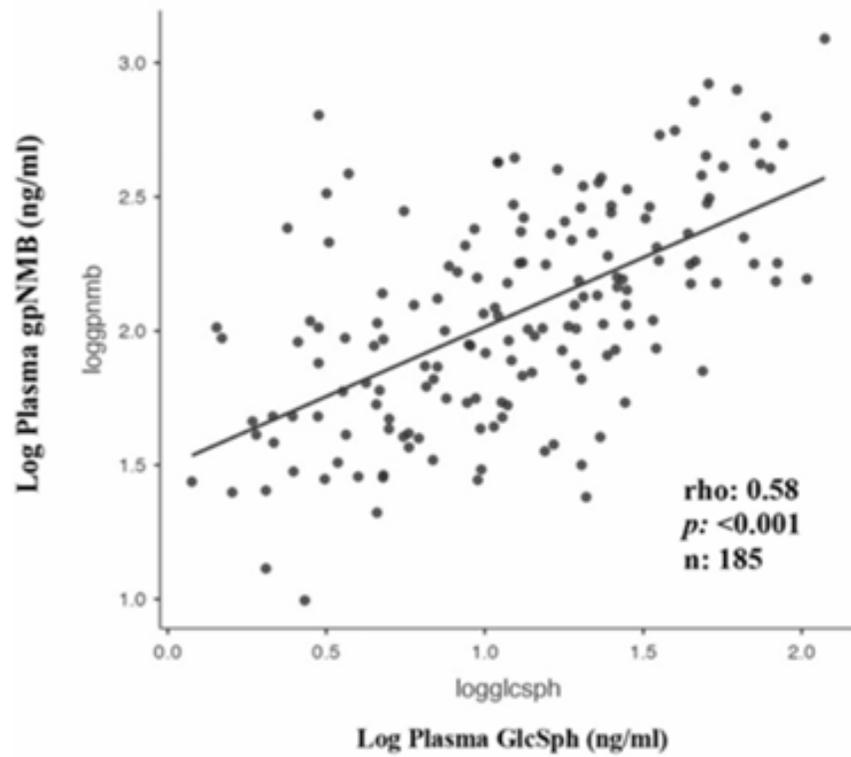
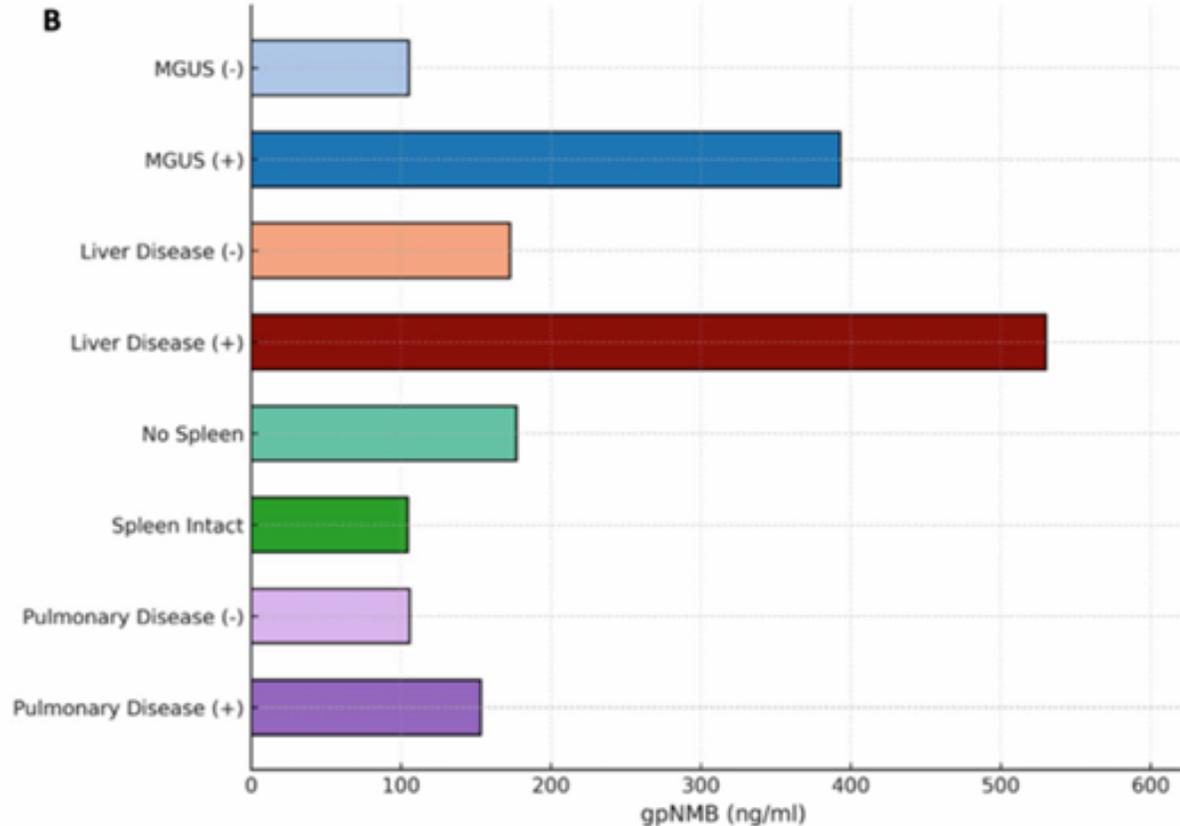


Fig. 2 (A) receiver operating characteristic curve for gpNMB in Gaucher disease subjects and healthy controls. Figure shows the receiver operating characteristic curve for gpNMB compared with control group with the area under the curve (AUC)=0.894. (B) probability chart for the diagnosis of Gaucher disease based on gpNMB concentrations. (C) comparison of gpNMB concentrations in Gaucher disease subjects and healthy controls depicted as a box plot



A

	gpNMB ng/ml Mean ± SD (Min-Max)	<i>p</i> *
No Spleen	(n=58) 177 (24-1643)	0.012
Spleen Intact	(n= 134) 104.5 (9.87- 1017)	
Pulmonary Disease (+)	(n=29) 153.4 (29.9-1643)	0.038
Pulmonary Disease (-)	(n=163) 105.7 (9.89-1260)	
Liver Disease (+)	(n=14) 530.1 (44.5-1643)	0.0001
Liver Disease (-)	(n=178) 172.9 (9.8-1260)	
Monoclonal Gammopathy (+)	(n=14) 393 (44.5-1643)	0.0001
Monoclonal Gammopathy (-)	(n=178) 105.2 (9.89-1018)	



MGUS: Monoclonal gammopathy of undetermined significance

Intérêt pour détecter des complications hépatiques, pulmonaires ou MGUS
Pas de différence entre GD1 et GD3, ni entre GD1 PD et GD1



Advances in Clinical Chemistry

Volume 124, 2025, Pages 1-56



Chapter One - Emerging biomarkers in Gaucher disease

Danielle M. Luettel^a, Marcia R. Terluk^a, Jaehyeok Roh^a, Neal J. Weinreb^b,
Reena V. Kartha^a  

Traitements actuels et modalités thérapeutiques

103 résultats

Eliglustat and cardiac comorbidities in Gaucher disease: a pharmacogenomic approach to safety and efficacy

Noor Ul Ain^{1†}, Armaan Saith^{1†}, Audrey Ruan¹, Ruhua Yang¹, Aaron Burton² and Pramod K. Mistry^{1,3*}

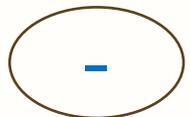
¹Department of Internal Medicine, Yale School of Medicine, New Haven, CT, United States, ²Specialty Pharmacy, Yale New Haven Hospital, New Haven, CT, United States, ³Department of Pediatrics, Yale School of Medicine, New Haven, CT, United States

Etude monocentrique de 13 patients sous éliglustat avec des co-morbidités cardiaques: IDM (n = 2), Sténose ao (n = 2), FA (n = 2), Wolff-Parkinson-White (n = 1), péricardite (n = 1), ESV(n = 2), HTAP (n = 1), RM (n = 1), and QTc long (n = 1).

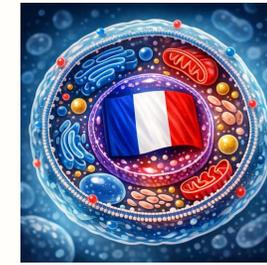
Suivi médian de 8 ans

Pas de TDR, pas de QT long, pas de syncope, pas d'anomalie ECG

Pas de risque cardiaque si les doses et les interactions médicamenteuses sont respectées



Petite cohorte, pas de précision sur le rythme de surveillance des ECG



Review

Home Enzyme Replacement Therapy in Gaucher Disease: A Review

Beata Kieć-Wilk ^{1,2}, Paul Guijt ³, Michaela Dan ⁴, Magy Abdelwahab ⁵, Shoshana Revel-Vilk ^{6,7}
and Christine Serratrice ^{8,9,*} on behalf of the International Gaucher Alliance (IGA) and the International Working
Group on Gaucher Disease (IWGGD)

Éléments analysés

1. Perspectives du patient
2. Sécurité
3. Compliance
4. Ressources nécessaires
5. Coût

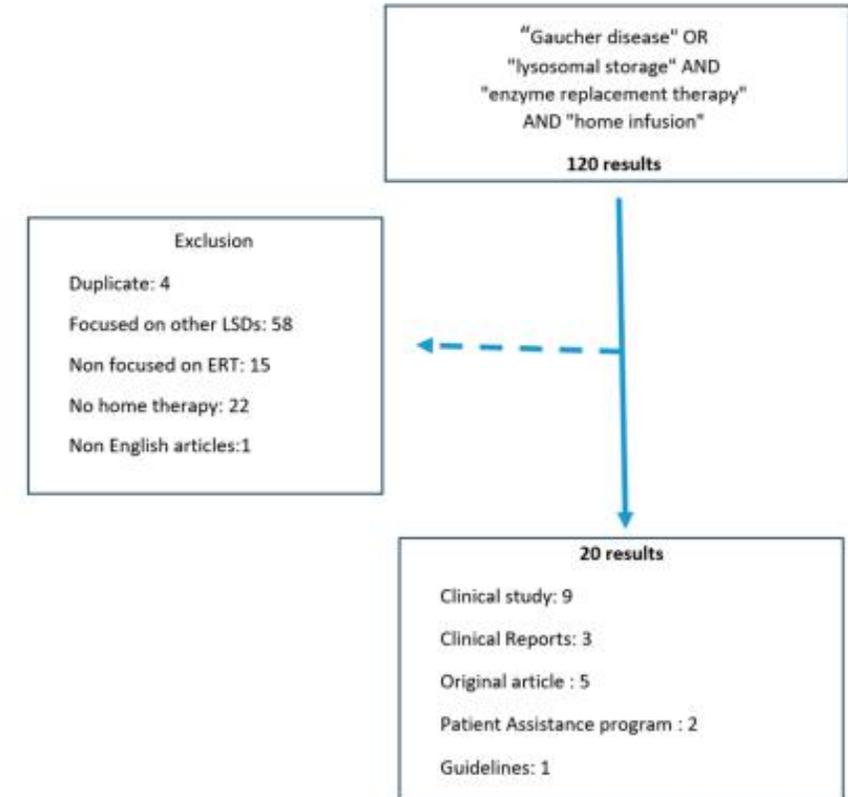
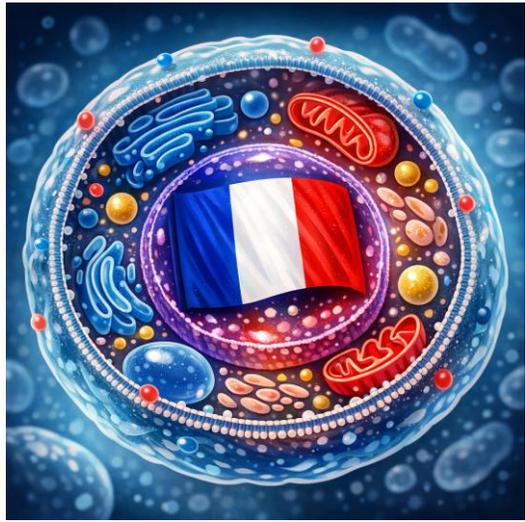


Figure 1. Flow chart of literature search [2,4–22].

Patient/caregiver agreement	The patient (or caregiver) gives informed consent for home ERT (according to local regulations)
Initial in-hospital-based therapy	Based on the experiences of practitioners and patients, it is advisable to give the first 1 to 3 infusions in the hospital. Depending on local experiences and guidelines, adjustments may be made
Clinical status	The patient is clinically stable
Safety	<p>There are no ERT infusion-associated reactions</p> <p>There are no ongoing serious AEs</p> <p>There are no venous access difficulties (or there is a venous access device)</p> <p>A protocol for the management of AEs is available, and the patient/caregiver/home care team is adequately trained in the management and has access to medications for immediate treatment of infusion reactions</p>
Logistical set-up	<p>Close collaboration between the hospital team, patient, caregiver(s) and the medical staff administering home ERT is essential</p> <p>Providing a convenient and reliable system for delivering drugs and medical materials to the patient</p> <p>Trained nurses supporting home treatment, responsible for ERT administration (treatment is individualized to the needs of each patient, expertise in venous access device if required)</p> <p>The home environment should be suitable for delivery of a clinical product</p> <p>Patients with history of infusion reactions should have a rescue pack of medication</p>
Infusion rate	The infusion rate should be the same as in the hospital and should not be changed in the home settings without a physician's recommendation
GD specialist agreement	The GD specialist assesses the possibility of home infusion and signs an agreement
Primary physician availability	<p>The primary physician will be informed of the home ERT.</p> <p>A physician is available, if needed, within 1 h from the patient's home and will be available for consultation in the event of an IAR</p>
	Conditions that must be met during home ERT
Contact with reference center	Patients and their family members must have the telephone numbers of the reference center, the emergency contacts, and the physician/nurse to contact for any AEs.

Divers



Camou et al.
Orphanet Journal of Rare Diseases (2025) 20:542
<https://doi.org/10.1186/s13023-025-03980-1>

Orphanet Journal of
Rare Diseases

REVIEW

Open Access



French national diagnosis and care protocol (Protocole National De Diagnostic et de Soins; PNDS): Gaucher disease

Fabrice Camou¹, Christine Serratrice², Magali Pettazzoni³, Yann Nadjar⁴, Anaïs Brassier⁵, Soumeiya Bekri⁶,
Bérengère Cador-Rousseau⁷, Louis Dagneaux⁸, Florence Dalbies⁹, Roseline Froissart³, Delphine Genevaz¹⁰,
Anne-Sophie Guemann¹¹, Bénédicte Hivert¹², Vanessa Leguy-Seguain¹³, Catherine Marcel³, Agathe Masseur¹⁴,
Martin Michaud¹⁵, Yves-Marie Pers¹⁶, Jérôme Stirnemann¹⁷, Sabrina Vergnaud¹⁸, Yann Nguyen^{19,20,24*} ,
Catherine Caillaud²¹, Samia Pichard²², Marc G. Berger²³ and Nadia Belmatoug¹⁹

Diagnosis of Gaucher Disease

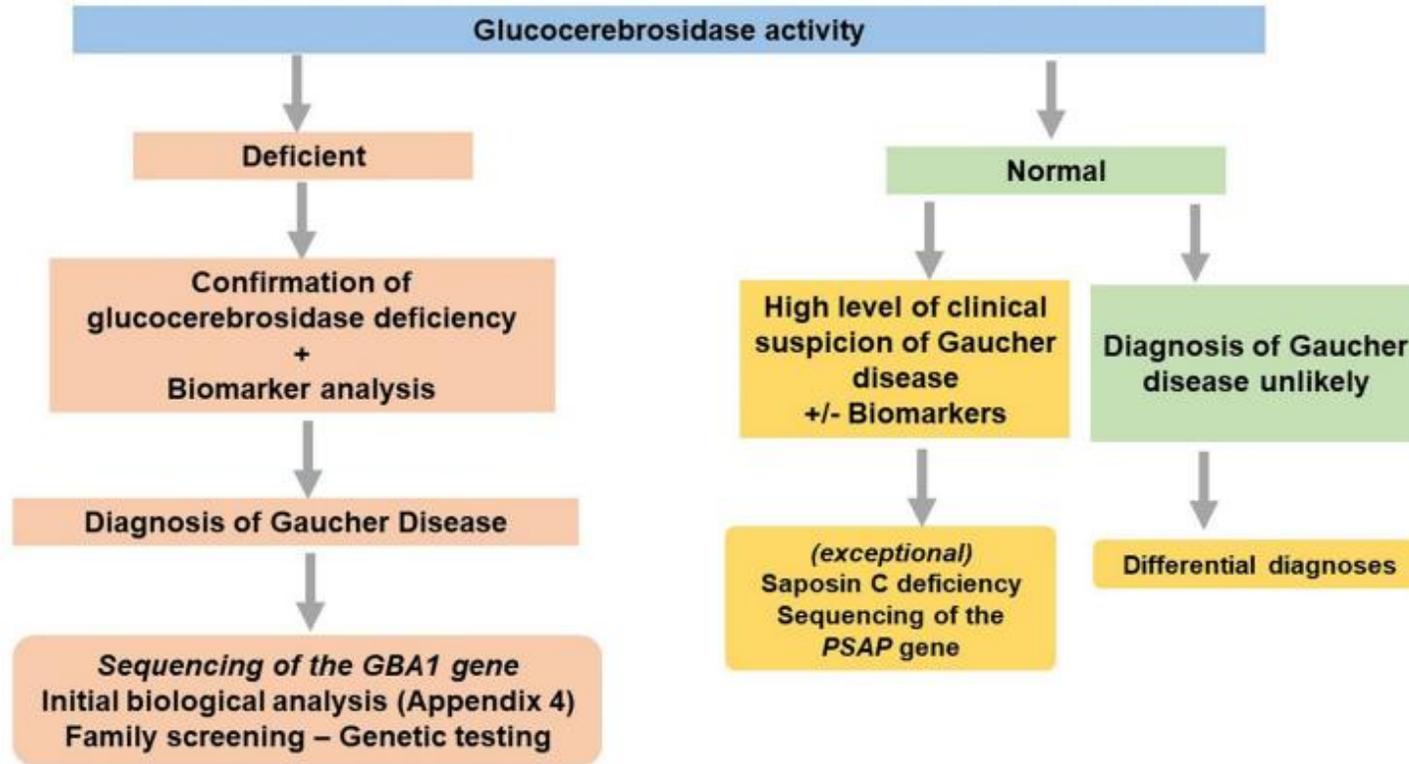


Table 2 Schedule for GD1 and GD3 follow-up examinations

Examinations	1st Year		2nd Year ^f	3rd Year ^f	Following years ^g
	M6 ^f	M12			
Clinical examination	X	X	Six-monthly	X ^h	X ^h
Complete blood count	X	X	Six-monthly	Six-monthly	Six-monthly
Hemostasis assessment ^a		X	X ^h	X ^h	X ^h
Biochemical assessment ^b	X	X	Six-monthly	Six-monthly	Six-monthly
Serum protein electrophoresis ^c		X	X	X	X
Biomarker testing ^d	X	X	Six-monthly	Six-monthly	X ^h
Abdominal MRI ^e or ultrasound	X	X	Six-monthly	X	Every 3 years ⁱ
Bone MRI ^e (spine, femurs, pelvis, tibiae, or whole-body)		X		X	Every 3–4 years ⁱ
Bone densitometry			X		Every 3–4 years ⁱ
Echocardiography, Chest HRCT scan, RFT	As required, according to clinical signs				
Testing for ERT antibodies	As required in case of an allergic reaction or reduced effectiveness in patients treated with ERT				

Transition of patients with Gaucher disease type 1 from pediatric to adult care: results from two international surveys of patients and health care professionals

Karolina M. Stepien^{1*}, Irena Žnidar², Beata Kieć-Wilk^{3,4},
Angel Jones², Daniela Castillo-García⁵, Magy Abdelwahab⁶,
Shoshana Revel-Vilk^{7,8}, Ella Lineham⁹, Derralynn Hughes¹⁰,
Uma Ramaswami¹¹ and Tanya Collin-Histed² on behalf of the
International Working Group of Gaucher Disease (IWGGD)

Etude internationale

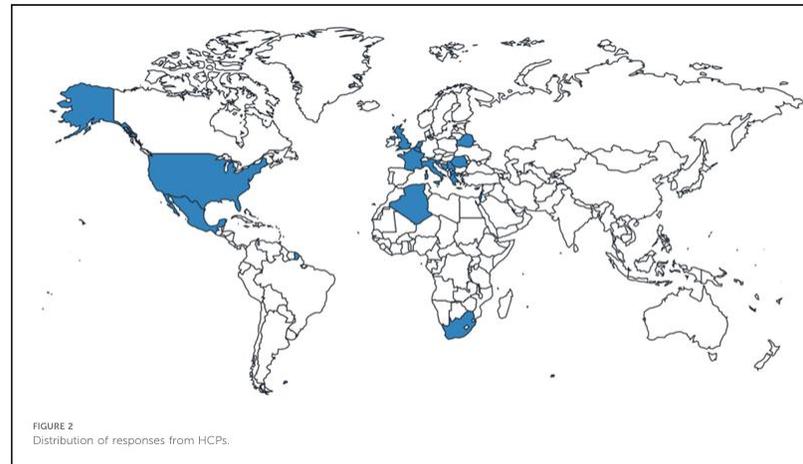
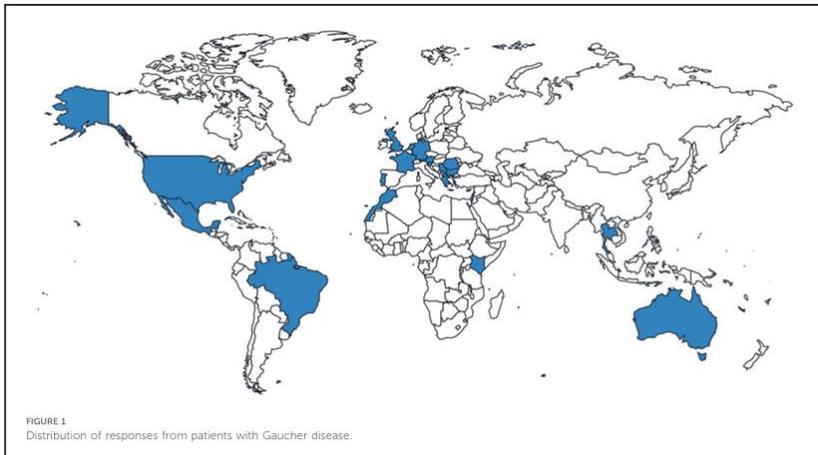
Objectif: évaluer les processus de transition dans différents pays, et comprendre les difficultés rencontrées

2 enquêtes:

Enquête patients: 45 réponses

Enquête professionnels de santé: 26 réponses

26 pays



Propositions des patients:

- Simplifier le processus
- Améliorer la coordination y compris le transfert du dossier
- Rendre le processus plus agréable pour les patients en laissant au patient le choix de son spécialiste

Coté professionnels de santé:

- 12/26 ont un coordonnateur de transition dans leur hôpital, avec pour 7 des guidelines ou des protocoles de transition

Challenges:

- Variabilité selon le pays de l'âge de la transition (voire absence de transition..)
- Multiplicité des PDS pouvant prendre en charge les patients
- Adolescent
- Flexibilité , personnalisation de la transition

Pour une bonne transition:

- Standards
- Moyens financiers et humains

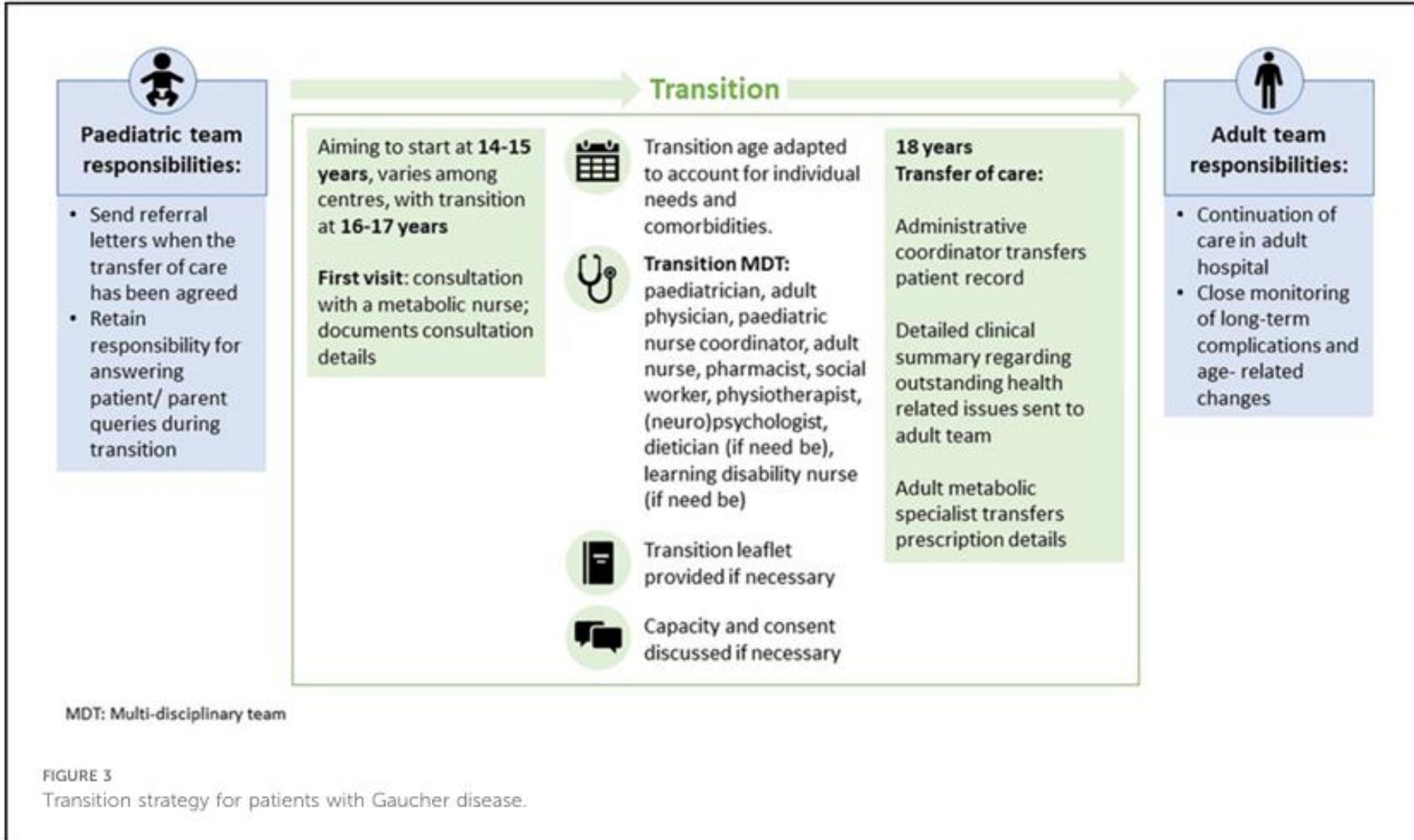
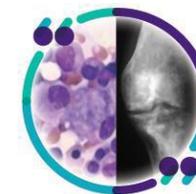


FIGURE 3
Transition strategy for patients with Gaucher disease.



Merci pour votre attention



