



CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES LYSOSOMALES

Centre constitutif – site Beaujon
Projets en cours

Dr. Yann Nguyen 

1



Centres de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

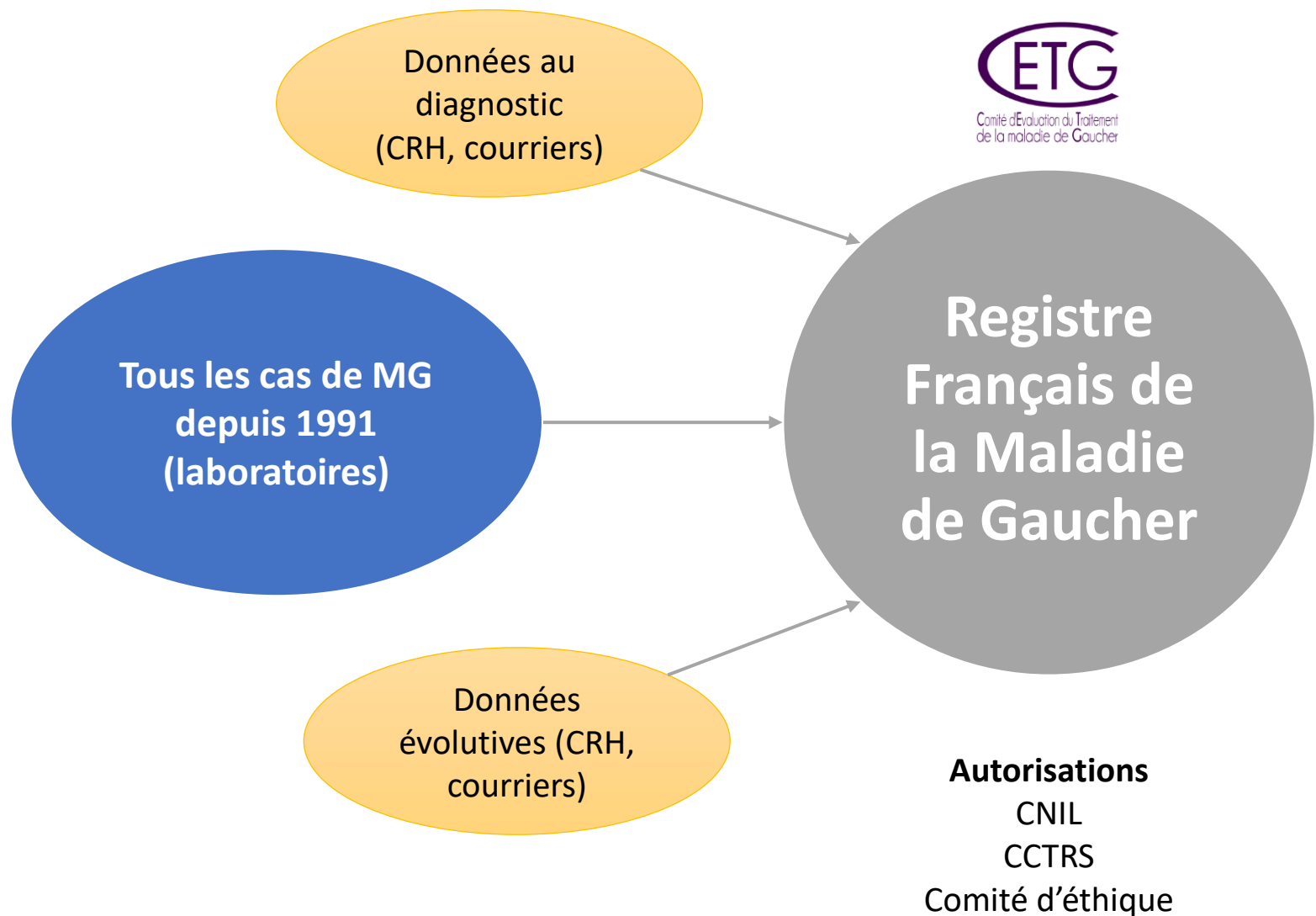
20
ANS

22 NOVEMBRE 2024

Hôpital Européen Georges-Pompidou
PARIS

Centre Coordonnateur : Dr Bénédicte HERON (Paris)
Centres de Référence en Ile de France (Paris, Clichy, Garches) et à Rouen.
Centres de Compétence à Rennes, Nantes, Bordeaux, Toulouse, Montpellier et Marseille

Contact : samira.zebiche@aphp.fr



Dalil Hamroun
CHU Montpellier



Karima Yousfi
Samira Zebiche
Nadia Belmatoug

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}

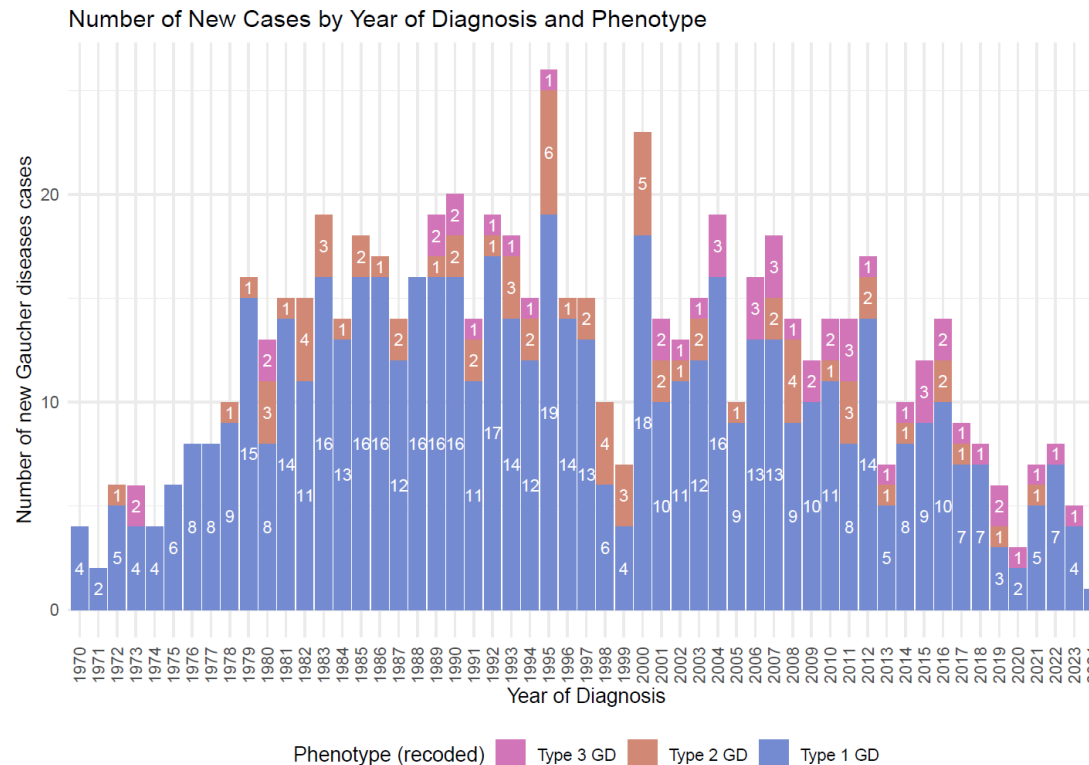


Jérôme Stirnemann
Hôpitaux
Universitaires de
Genève



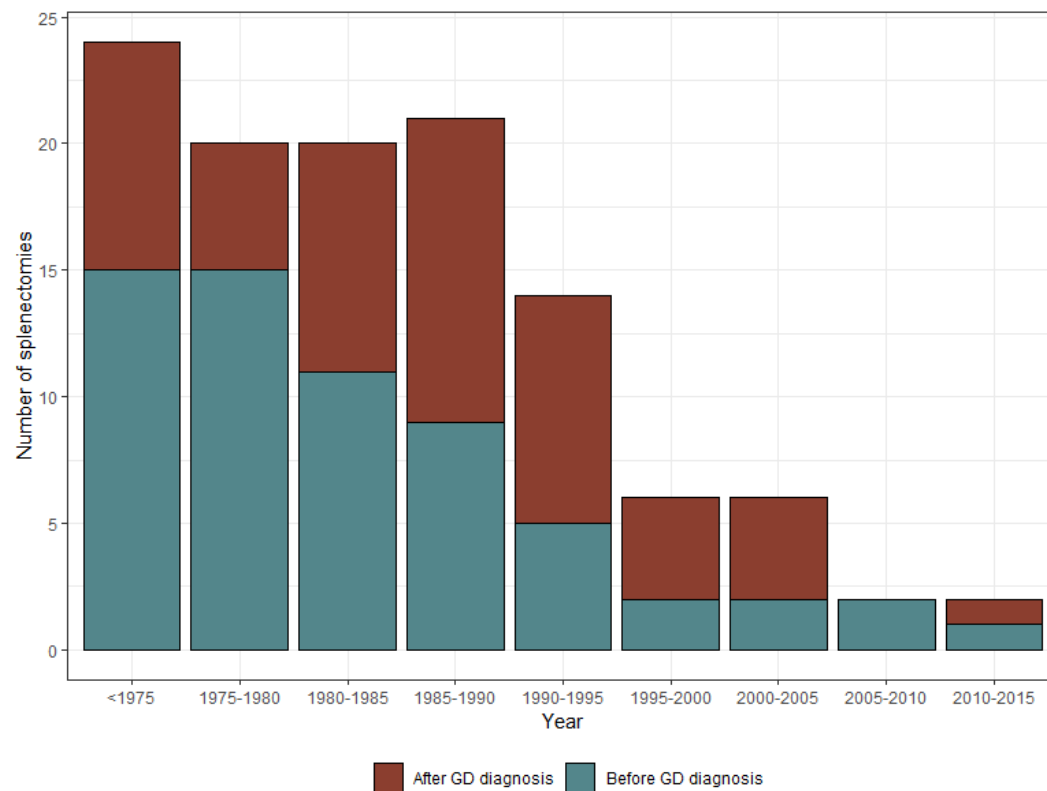
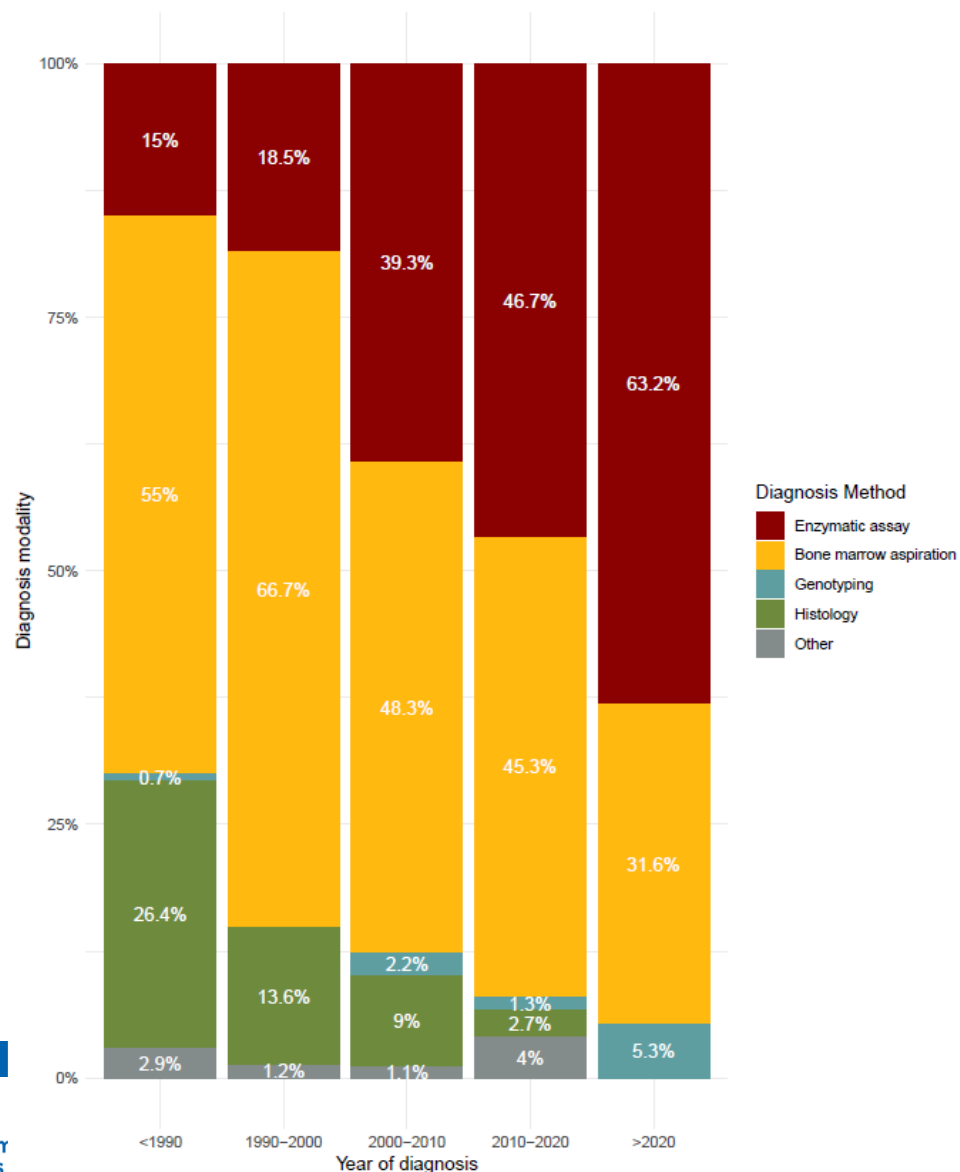
Projet : Epidémiologie de la Maladie de Gaucher en 2024

- 688 patients dans le registre, dont 447 patients vivants
- Prévalence : 0,61/100 000 habitants
- SMR : 0,7 (0,53-0,93) pour le type I – 16,23 (2,17-28,7) pour le type 3





Projet : Epidémiologie de la Maladie de Gaucher en



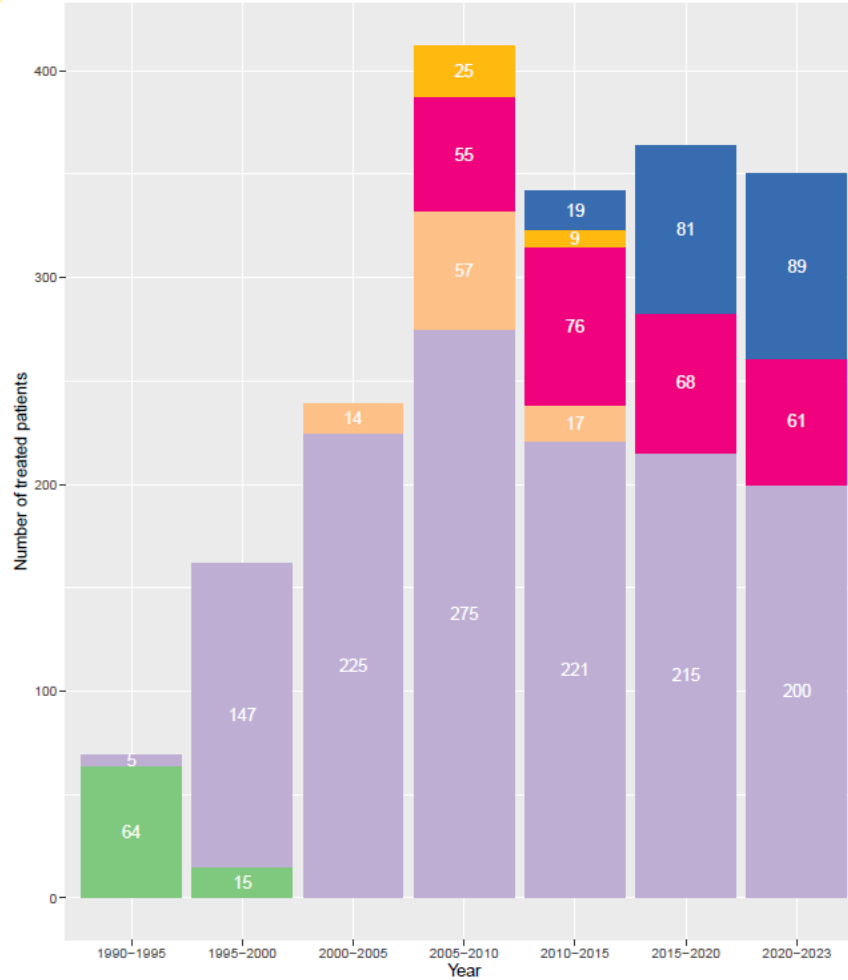
Amélioration des méthodes diagnostiques

Diminution des splénectomies

Réduction du délai symptômes - diagnostic



Projet : Epidémiologie de la Maladie de Gaucher en 2024



Augmentation des traitements oraux au cours du temps (Eliglustat)



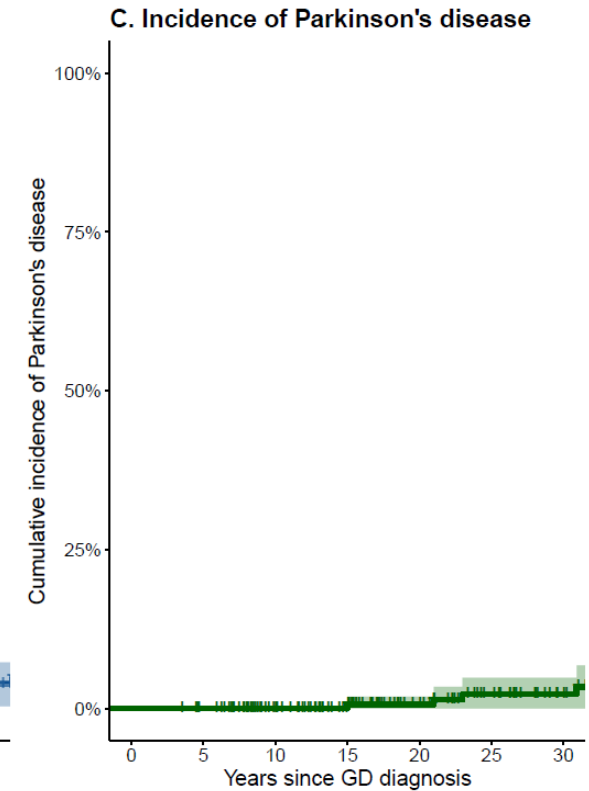
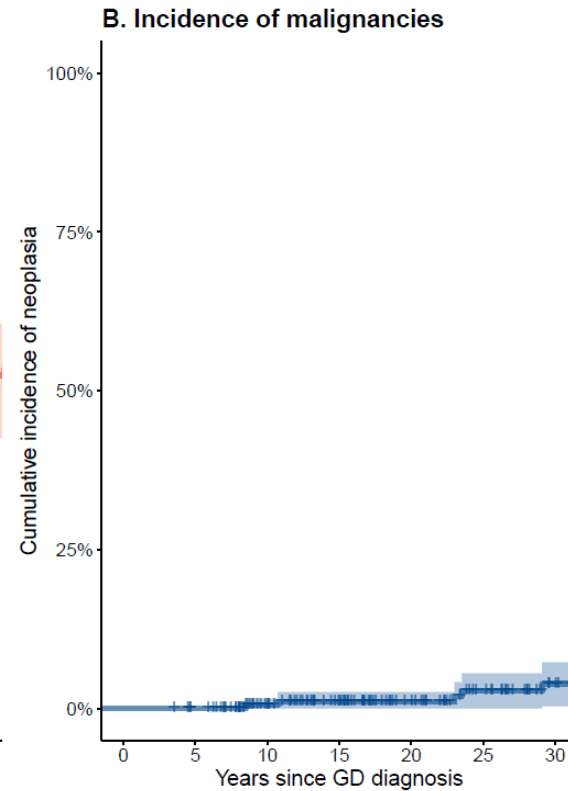
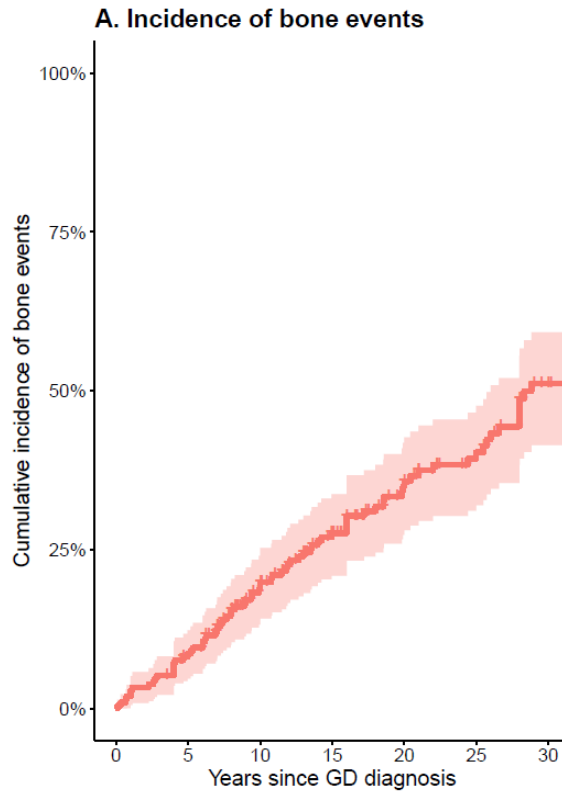
Projet : Epidémiologie de la Maladie de Gaucher en 2024

Incidence des complications

23/1000 PA

2,7/1000 PA

1,07/10000 PA





Projet : Essai émulé : comparaison de 2 rythmes d'enzymothérapie





Projet : Essai émulé : comparaison de 2 rythmes d'enzymothérapie

A randomized trial comparing the efficacy and safety of imiglucerase (Cerezyme) infusions every 4 weeks versus every 2 weeks in the maintenance therapy of adult patients with Gaucher disease type 1

P.S. Kishnani ^{a,*}, M. DiRocco ^b, P. Kaplan ^c, A. Mehta ^d, G.M. Pastores ^e, S.E. Smith ^f, A.C. Puga ^f, R.M. Lemay ^f, N.J. Weinreb ^g

Essai randomisé 2 semaines vs 4 semaines

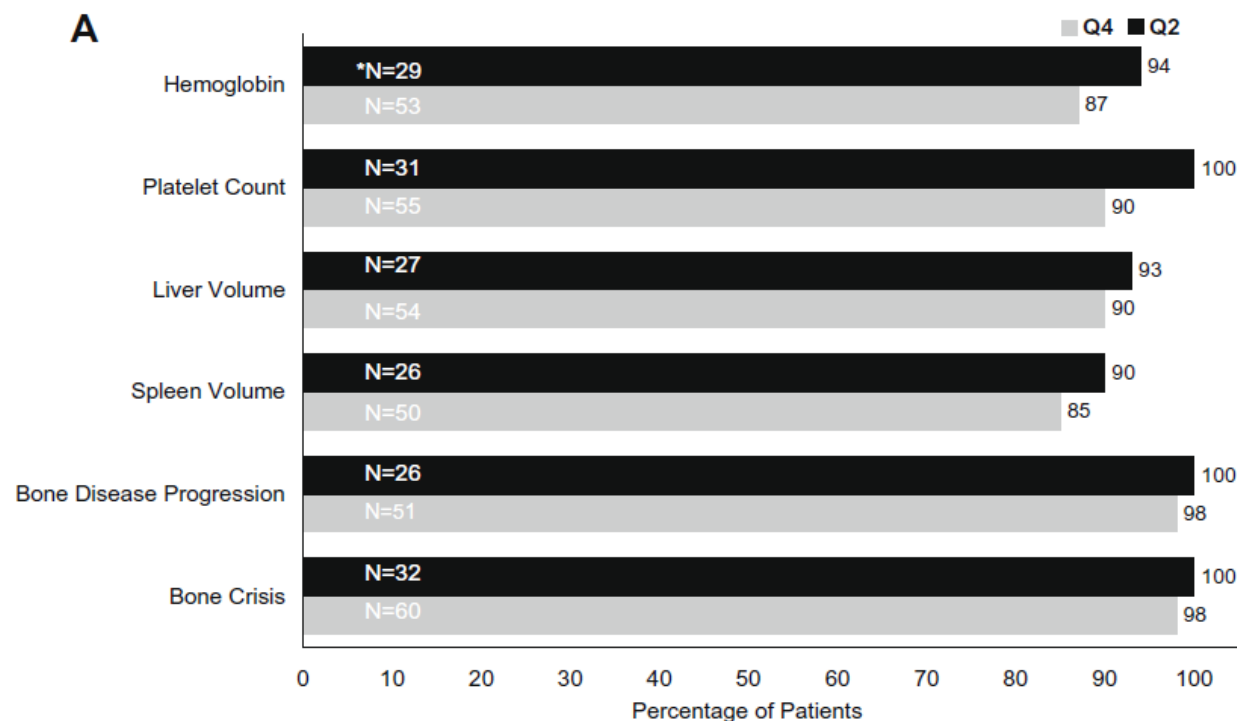
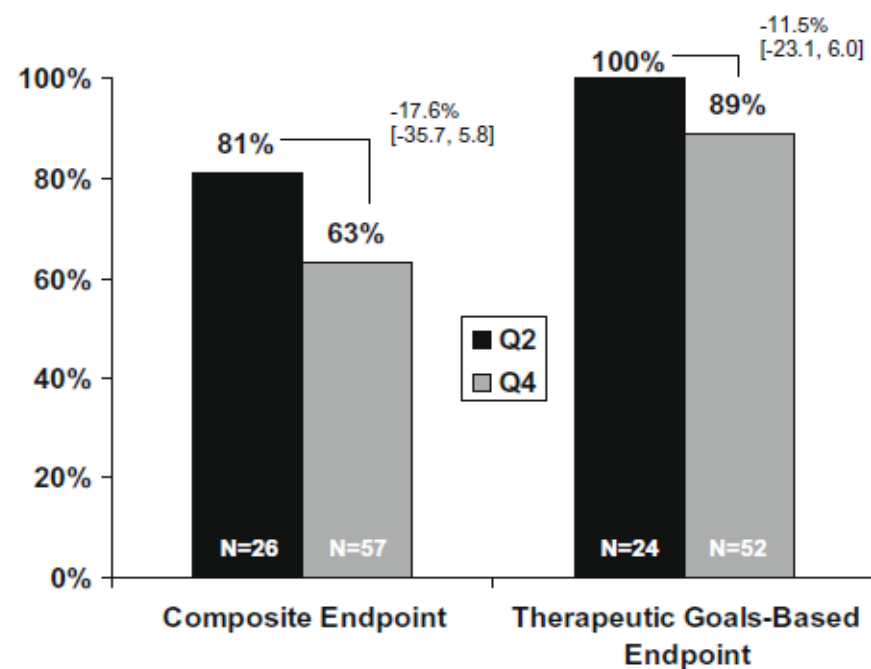
24 mois open label, dans 25 centres

Critère de jugement :

- Score composite : changement de baseline de l'Hb, plaquettes, foie, taille, crise osseuse
- Secondaire : « GD therapeutic goals »

A randomized trial comparing the efficacy and safety of imiglucerase (Cerezyme) infusions every 4 weeks versus every 2 weeks in the maintenance therapy of adult patients with Gaucher disease type 1

P.S. Kishnani ^{a,*}, M. DiRocco ^b, P. Kaplan ^c, A. Mehta ^d, G.M. Pastores ^e, S.E. Smith ^f, A.C. Puga ^f, R.M. Lemay ^f, N.J. Weinreb ^g



*Ns indicate the number of evaluable patients at Month 24 or last visit.

A randomized trial comparing the efficacy and safety of imiglucerase (Cerezyme) infusions every 4 weeks versus every 2 weeks in the maintenance therapy of adult patients with Gaucher disease type 1

P.S. Kishnani ^{a,*}, M. DiRocco ^b, P. Kaplan ^c, A. Mehta ^d, G.M. Pastores ^e, S.E. Smith ^f,
A.C. Puga ^f, R.M. Lemay ^f, N.J. Weinreb ^g

While no statistically significant difference between the two dosing groups was found, proportionally fewer patients in the Q4 group than in the Q2 group met the composite endpoints and each individual efficacy parameter. This highlights that treatment decisions, including dose and frequency, must be made on an individual basis. The clinical status of each individual patient with GD1 should be carefully assessed prior to any adjustments in infusion regimen. Although in our study, the outcomes in post-splenectomy



Centre de
référence des
maladies
lysosomales

Projet : Essai émulé : comparaison de 2 rythmes d'enzymothérapie

Objectif : comparer l'efficacité de l'enzymothérapie administrée toutes les 2 vs. 3 semaines chez les patients stabilisés sous traitement, à partir des données du registre français de la maladie de Gaucher.

Population : Patients atteints de MG de type I, sous enzymothérapie > 1 an, stable, après 2010 (pas d'anémie, thrombopénie, stabilité de la splénomégalie et hépatomégalie, pas d'atteinte osseuse)

Critère de jugement principal : nouvel évènement osseux ou anémie ou thrombopénie

Critères secondaires : nombre de perfusions économisées

Méthodologie : essai émulé / séquentiels

Résultats attendus pour mi 2025



Projet : Qualité de vie, séquelles, modalités de traitement dans la maladie de Gaucher

Objectif :

Evaluer la qualité de vie en lien avec la santé, le retentissement, et les facteurs influençant le choix des modalités de traitement dans la maladie de Gaucher

Méthodologie

Questionnaires spécifiques qualité de vie

Modalités de choix per os versus IV, partie qualitative

Score de séquelles



Autres projets



- GR-EX : étude des globules rouges des patients atteints de maladie de Gaucher (Mélanie Franco – Institut Imagine)
 - Inclusions en cours
- Microbiote et Gaucher (Christine Serratrice, Genève)
 - Demande de financement en cours