

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 – 16 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.

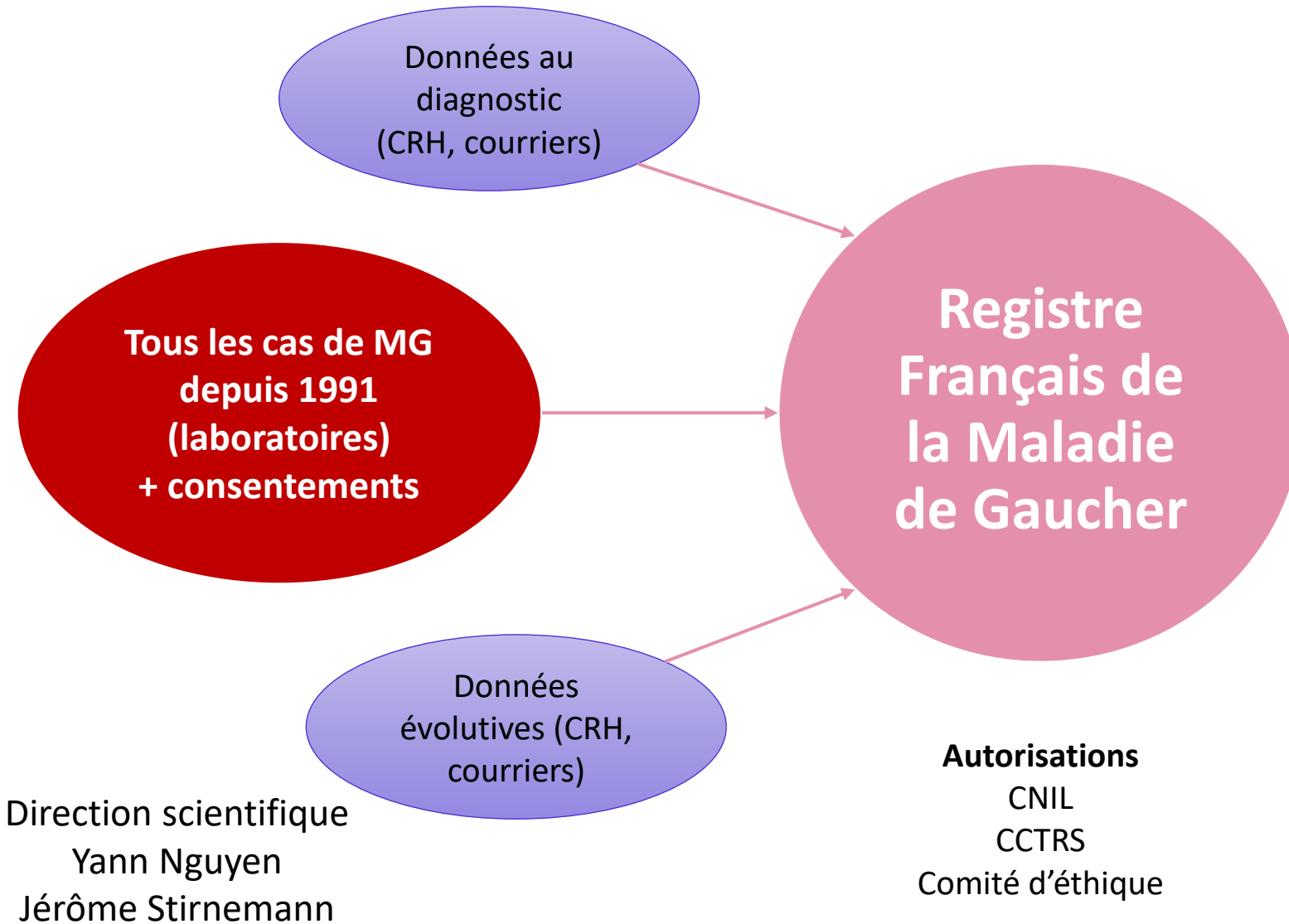


Pourquoi un registre ?

- 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



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>

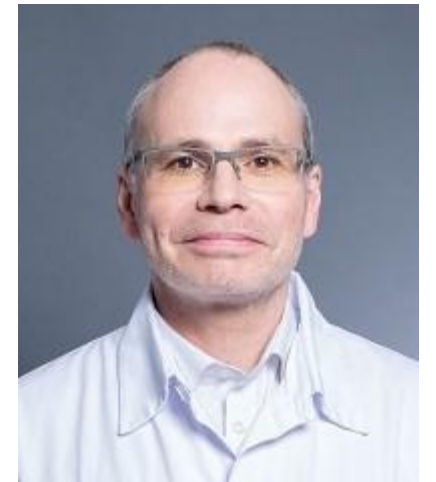


RESEARCH

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 Masseur¹⁸, 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



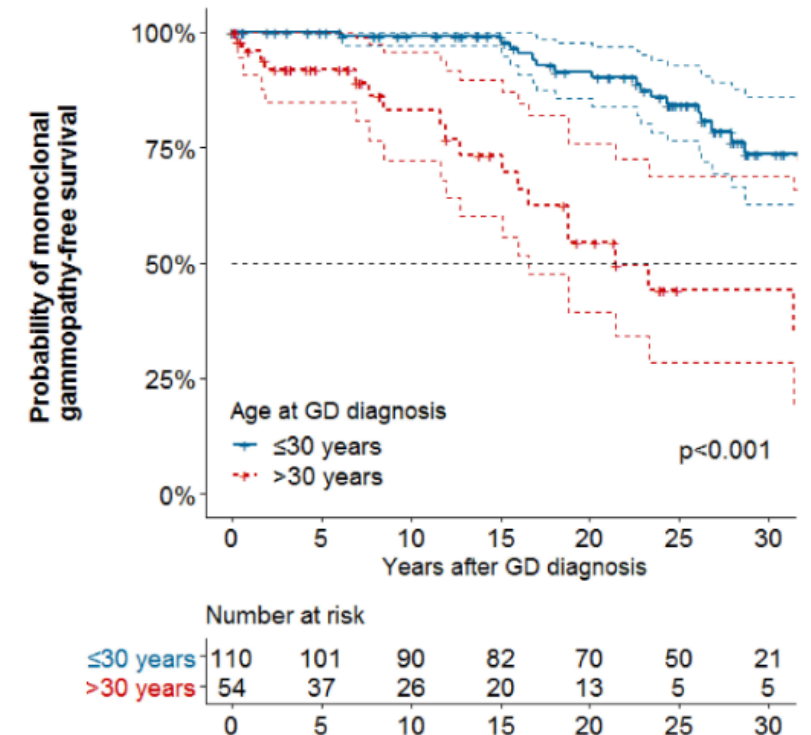


Article

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



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 Masseau 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

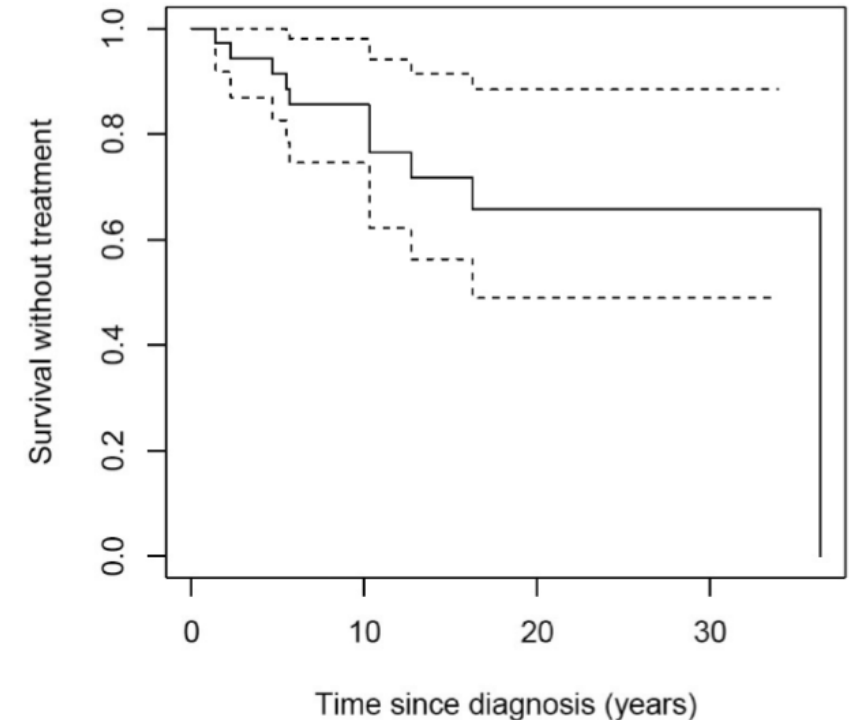


FIGURE 2 | Survival curve of GANT cohort patients with treatment initiation during follow-up.



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**
- **Pas de surmortalité pour la maladie de Gaucher de type 1**

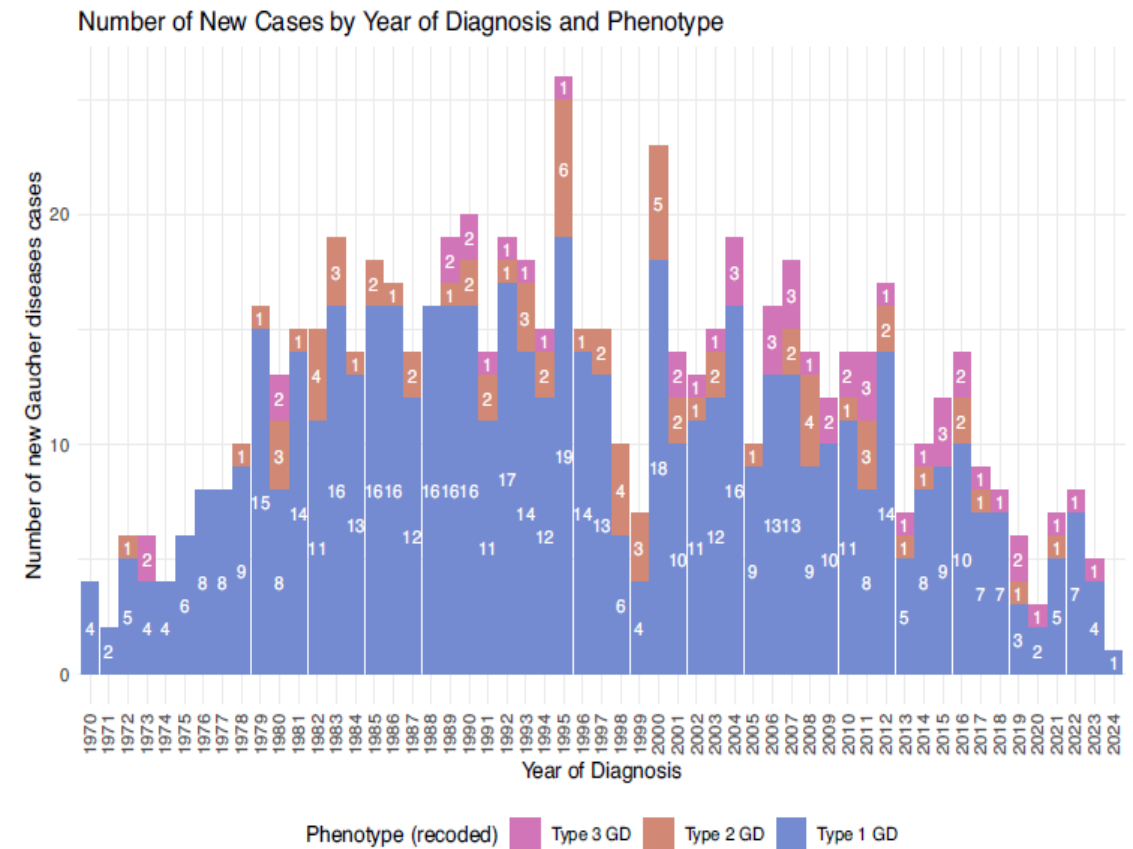


FIGURE 1 | Evolution of new diagnoses of Gaucher disease according to phenotype.



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

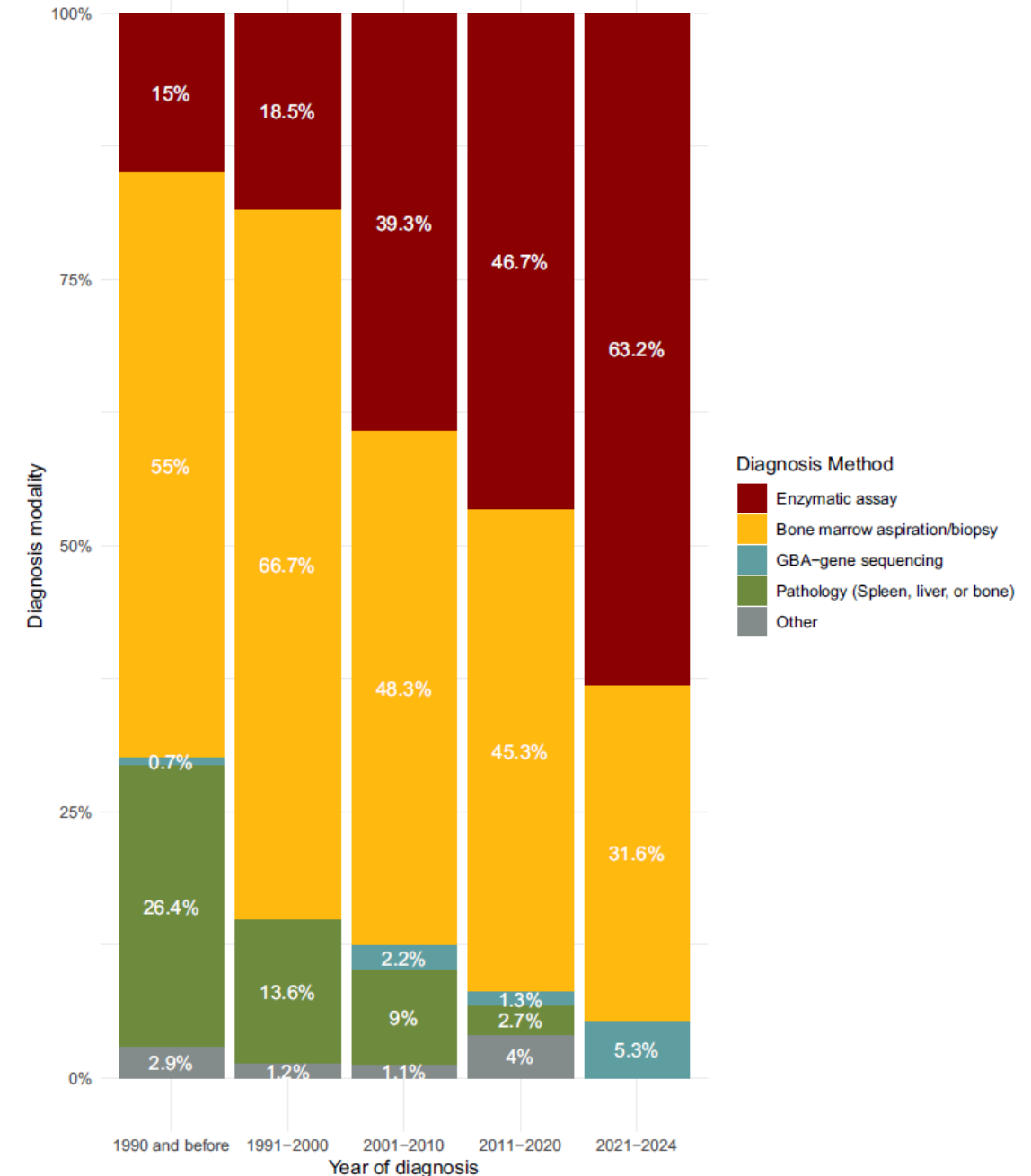
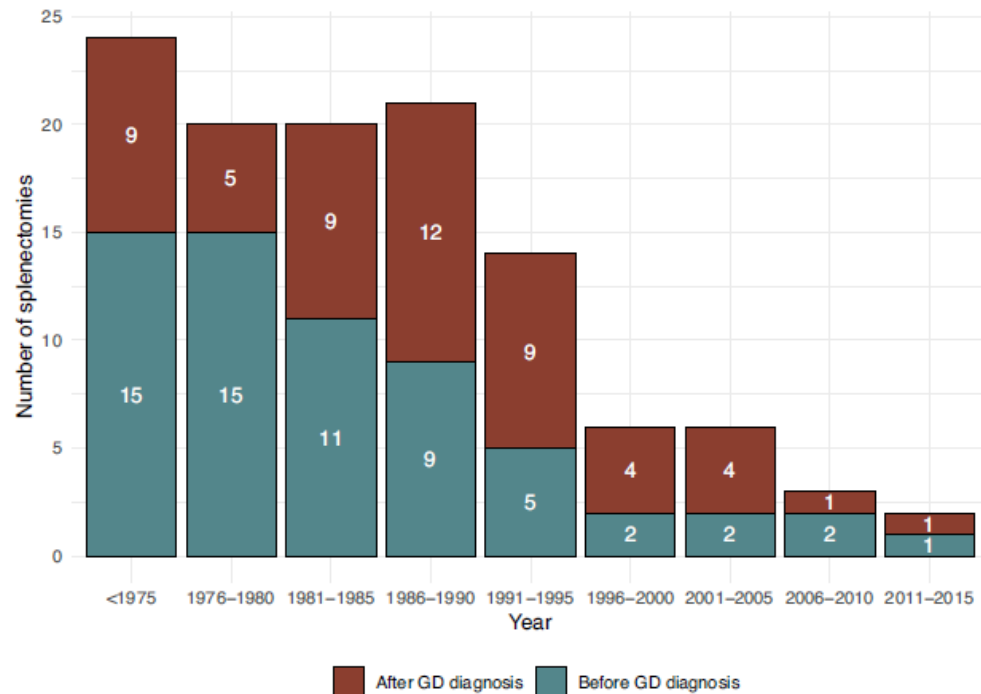


FIGURE 2 | Evolution of the test initially leading to Gaucher disease diagnosis. All patients had their definitive diagnosis confirmed by enzymatic assay.



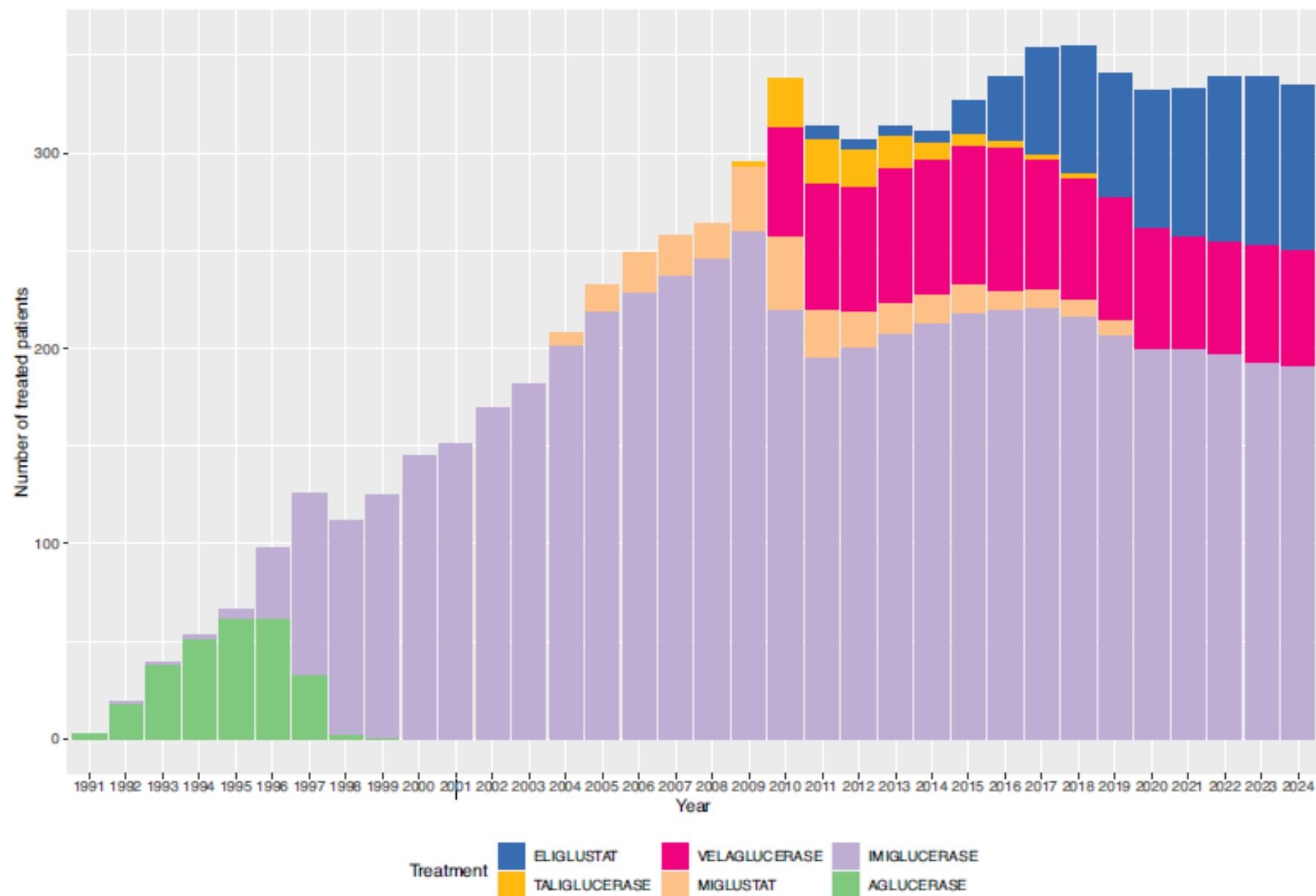


FIGURE 3 | Treatment evolution of patients included in the French Gaucher Disease Registry.

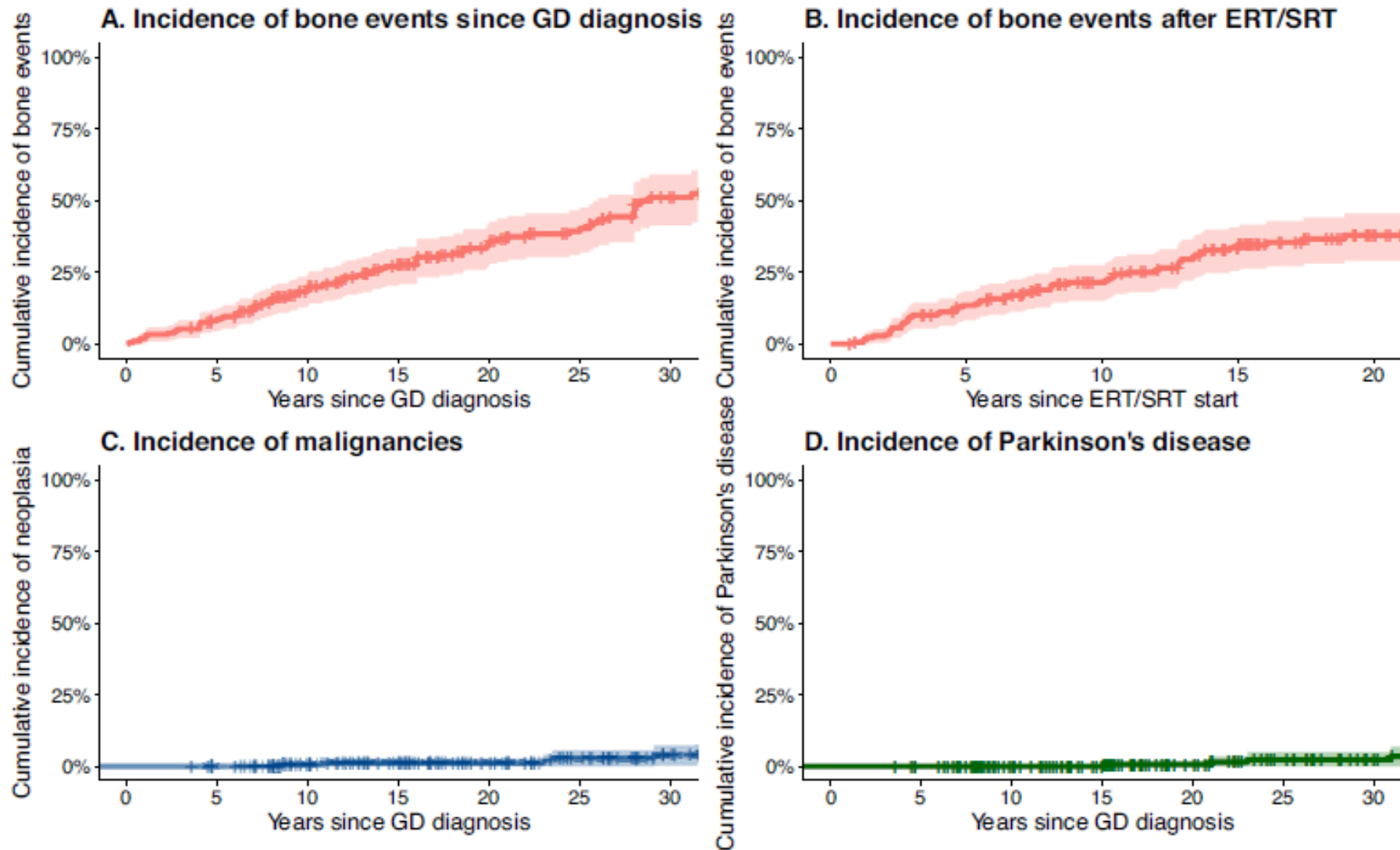
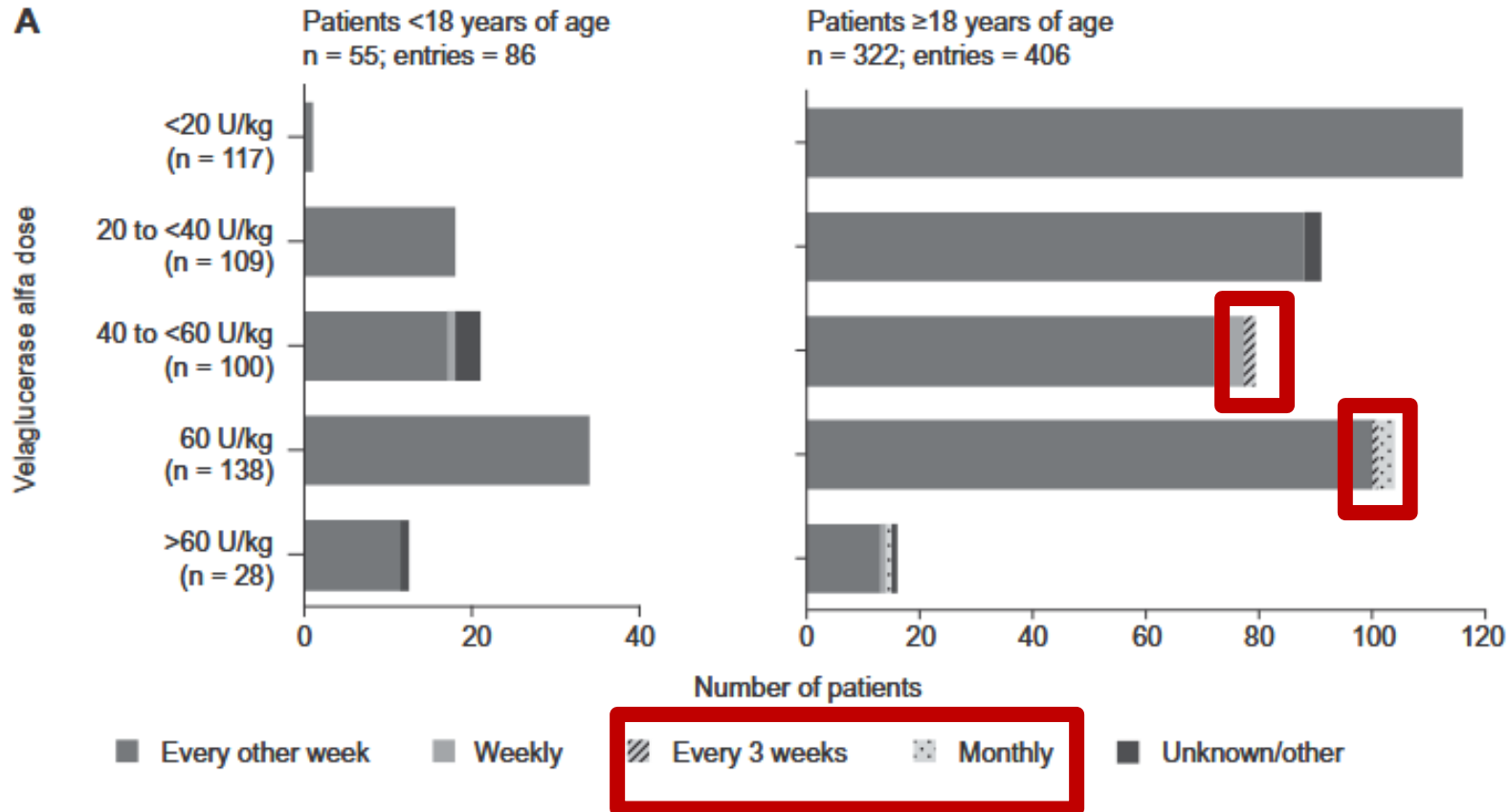


FIGURE 5 | Cumulative incidences of bone events (A) Since GD diagnosis and (B) after ERT/SRT start, (C) malignancies and (D) Parkinson's disease since the date of Gaucher disease diagnosis ($N=210$). ERT = enzyme replacement therapy; GD = Gaucher disease; SRT = substrate reduction therapy.

Espacement des doses ?

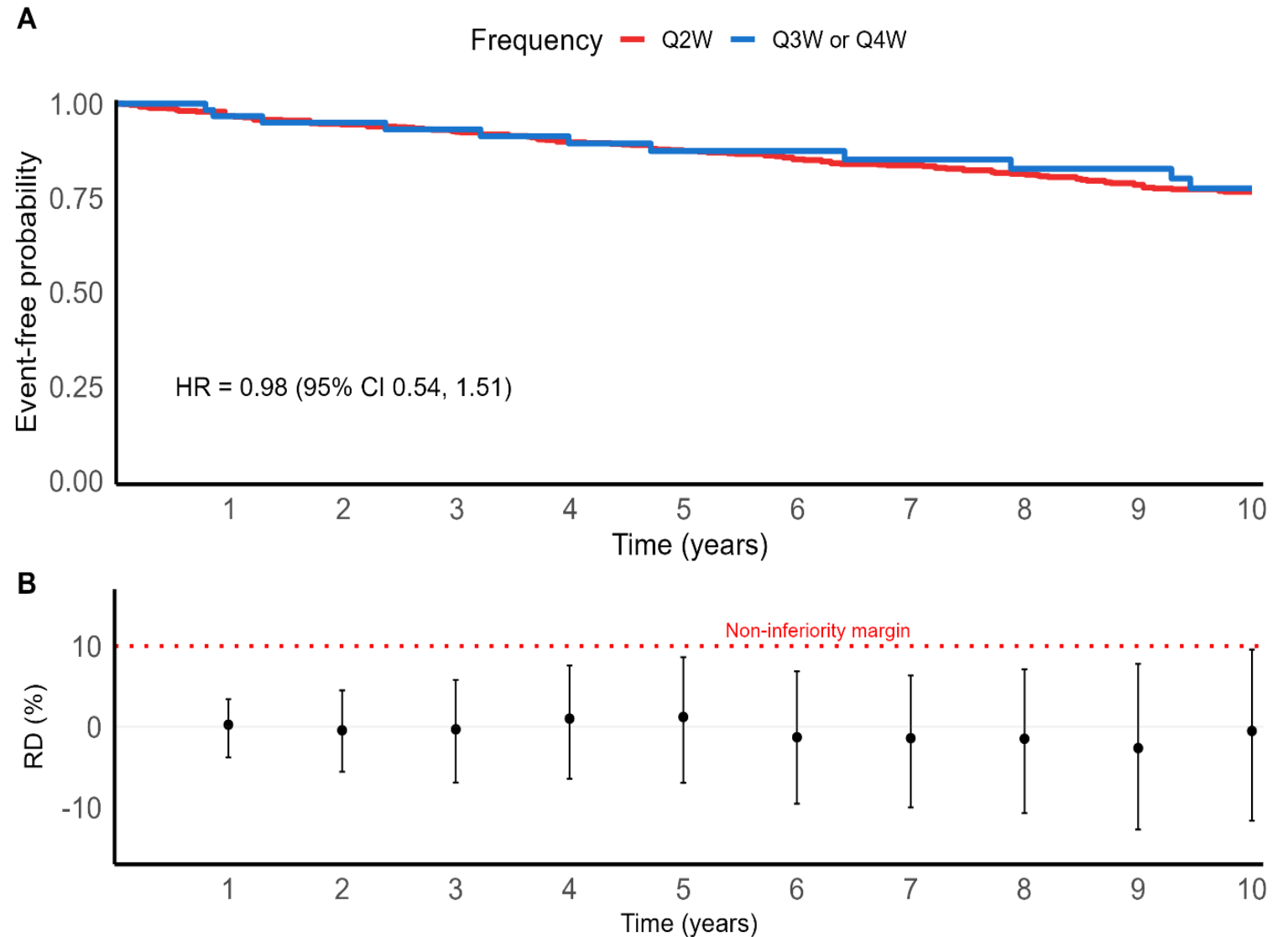
- Espacement des doses très minoritaires dans le registre international (GOS) (N=647)

P. Deegan et al. / Blood Cells, Molecules and Diseases 68 (2018) 218–225



Espacement des doses

- Pour les patients stabilisés depuis plus de 2 ans
- Pas plus de risque de complications en cas d'espacement à 3 voire 4 semaines



Espacement des doses

	Q3-4W N = 63
Durée de suivi (années)	5.9 (5.9)
Nb de séances réalisées	98.3 (95.6)
Nb de séances théoriques (/15j systematique)	153.6 (154.7)
Nombre de séance économisés	55.2 (62.2)
Dose mediane par séance (UI)	3,103.0 (1,352.0)
Prix par séance (€)	8,494.4 (3,701.1)
Prix estimé par patient (€)	808,979.2 (903,812.0)
Prix estimé théorique par patient si /15j (€)	1,254,084.5 (1,464,605.2)
Prix économisé par patient (€)	445,105.3 (587,084.6)

>3400 séances non réalisées
>28 millions d'euros économisés



Espacement des doses

- **Non infériorité d'un espacement à 3-4 semaines** chez les patients atteints de MG de type 1 stables depuis plus de 2 ans, sur le risque d'anémie, thrombopénie, ou d'évènement osseux
- Globale stabilité des biomarqueurs
- Impact médico-économique important
- Impact pour les patient.e.s : qualité de vie, diminution de la contrainte



Merci à toutes et à tous pour votre participation

Remerciements

- Les patients et les patientes
- Karima Yousfi ++
- Dalil Hamroun
- Tous les praticiens contribuant au registre

