

**Centre de Référence des Maladies Lysosomales
Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher
Hôpitaux Universitaires Paris Nord Val de Seine, Hôpital
Beaujon**

Nadia Belmatoug



Liens d'intérêts

- **Participation aux congrès**

- **Voyages, hôtels**

Genzyme, Actelion, Shire, Pfizer/Protalix

- **Essais cliniques, subventions recherche, registres (Genzyme, Shire, Actelion, Pfizer/Protalix), versés à l'APHP**

- **Orateurs, groupes d'experts**

- **Expert :**
 - ANSM.** Agence Nationale de Sécurité du Médicament
 - EMA.** 2011, pour le « European Working Group on Gaucher Disease »
 - CNAM.** Secrétariat National Maladies Métaboliques et Héréditaires

Atteintes osseuses

Douleurs aiguës : crises osseuses hyperalgiques

- prédominant au bassin, membres inférieurs
- plus rarement aux membres supérieurs

Et/ou de douleurs chroniques à évaluer par échelle visuelle analogique ou échelle numérique.

Asymptomatiques

Uniquement dépistées par examens d'imagerie

Atteintes osseuses Imagerie

Infiltration osseuse

Infarctus osseux minime ou important

Ostéonécroses (événements occlusifs osseux aseptiques)

Lyse osseuse

Amincissement de la corticale

Fractures traumatiques ou spontanées

Déformations des extrémités inférieures des fémurs en forme de flacon d'Erlenmeyer. -

Diminution de densité osseuse.

Ostéomyélite (exceptionnelle)

Atteintes osseuses Imagerie

Localisation

Têtes fémorales

humérales

condyles fémoraux

plateaux tibiaux

plus rarement ; pieds (astragales, calcanéum)

Métacarpes

vertèbres

mâchoire. -

Atteintes osseuses Imagerie

Infiltration osseuse

Infarctus osseux minime ou important

Ostéonécroses (événements occlusifs osseux aseptiques)

Lyse osseuse

Amincissement de la corticale

Fractures traumatiques ou spontanées

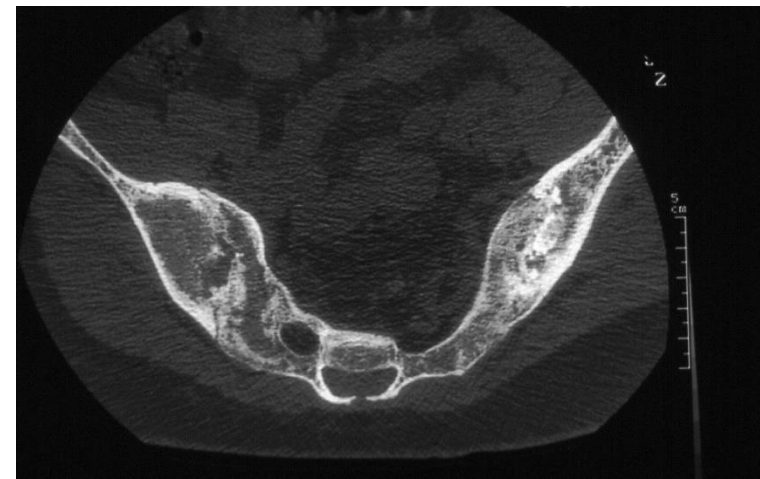
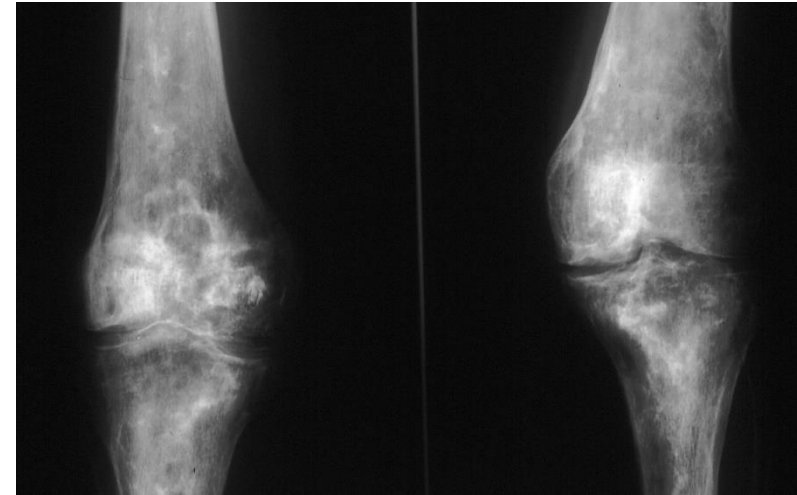
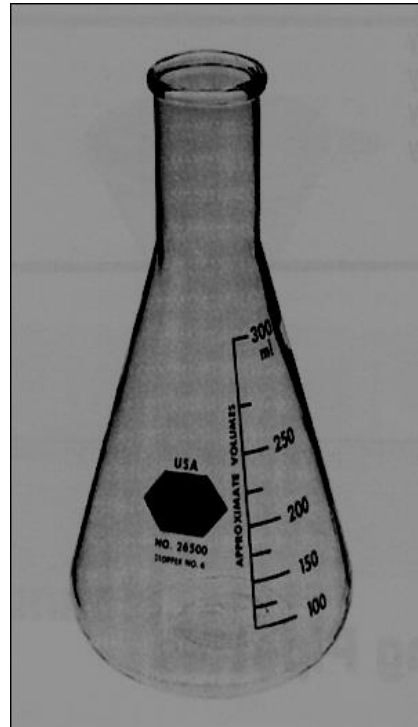
**Déformation des extrémités inférieures des fémurs en
forme de flacon d'Erlenmeyer.**

Ostéopénie

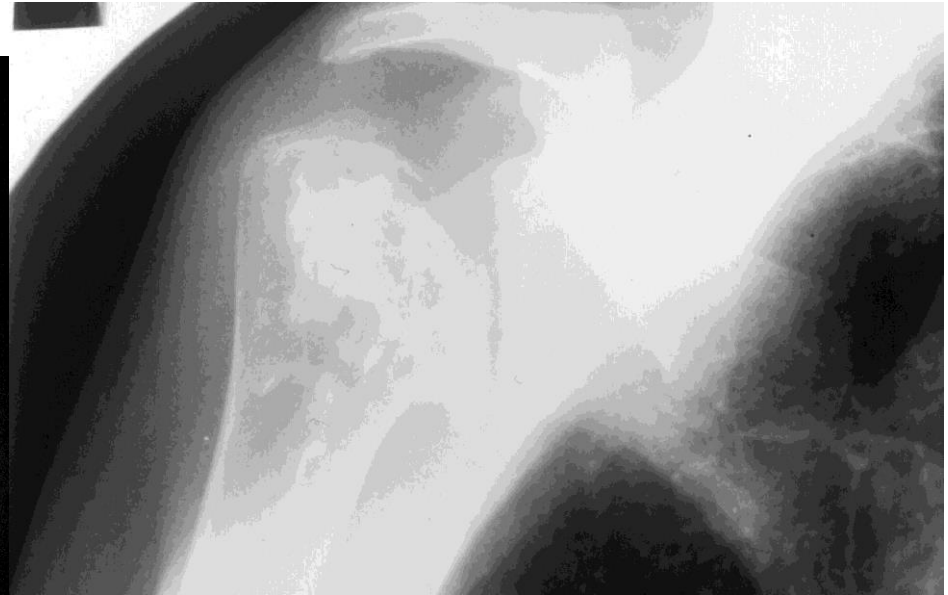
Ostéoporose

Ostéomyélite (exceptionnelle)

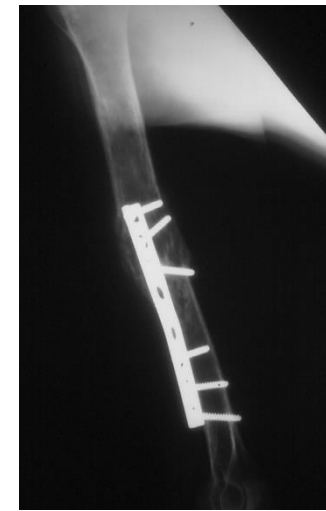
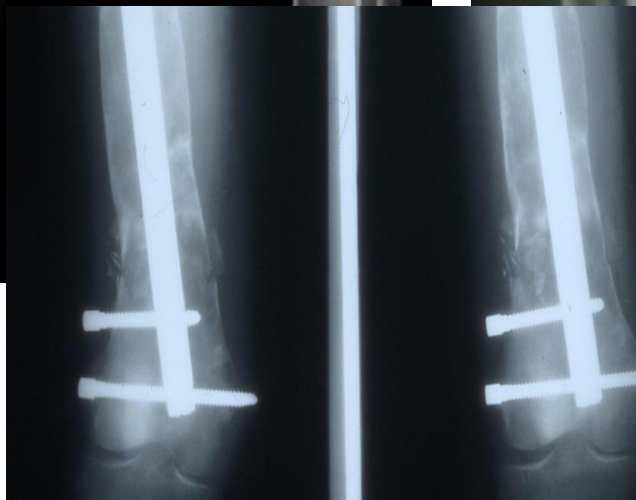
Déformation en flacon d'Erlenmeyer
Infarctus osseux, ostéocondensation



Ostéonécroses



Lésions lytiques, fractures



Tassement de vertèbre



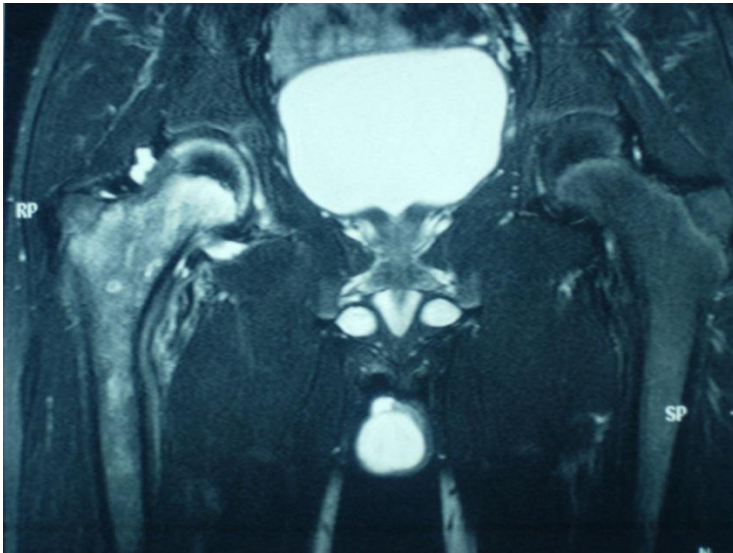
- 8-21% des patients
- Souvent uniques, souvent sévères
- Relation avec la DMO: non évidente
- Non associées à la splénectomie
- Associées à sévérité osseuse + importante

*Katz, Spine 1993;
Stirnemann, Rev Med Int 2006;
Javier, Osteoporosis Int 2010*

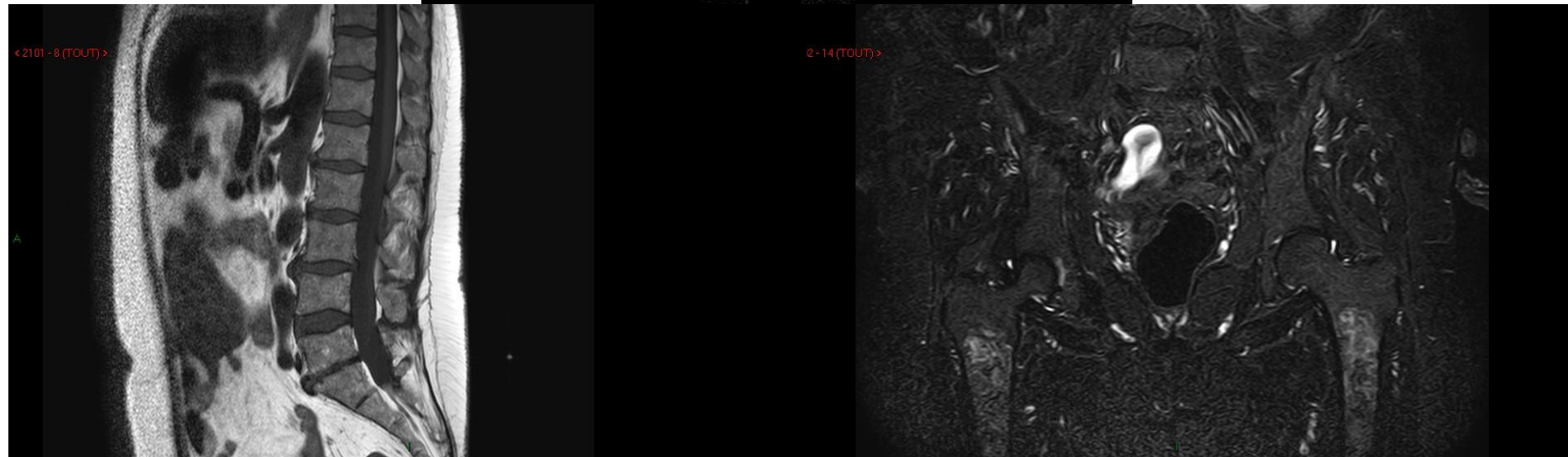
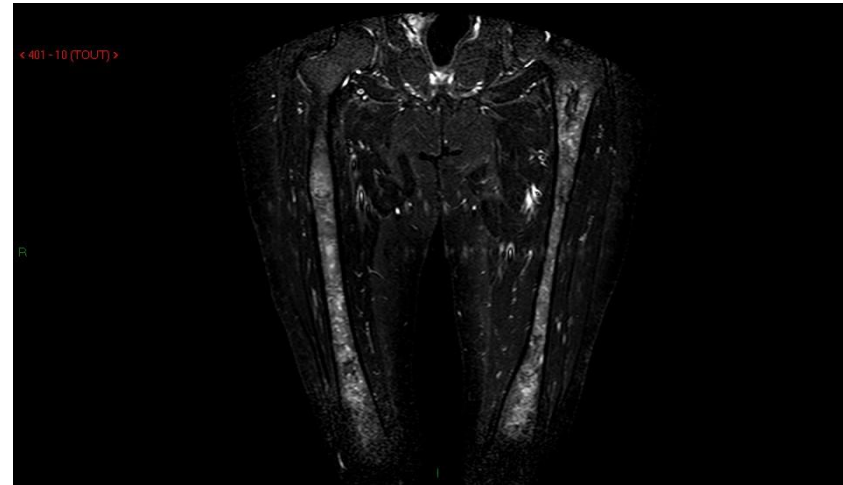


IRM

- Graisse dans la moelle osseuse
 - hypersignal T1
 - iso ou hypersignal signal T2
- Infiltration par les cellules de Gaucher
 - Diminution de la graisse
 - hyposignal T1 et T2
- Infiltration
- Oedème, infarctus, ostéonécroses
- Scores (Mas, etc)
- Futur : IRM corps entier



IRM Infiltration osseuse et infarctus osseux asymptomatique dans la maladie de Gaucher conduite à tenir ?



Radiographies osseuses

- Rachis
- Bassin
- Fémurs
- Tibias
- humérus
- Toute autre localisation symptomatique

Ostéodensitométrie (rachis lombaire et col fémoral)

Ostéopénie :

- Z score > -2 avant l'âge de 50 ans et avant la ménopause
- T score entre -1 et $-2,5$ après l'âge de 50 ans et après la ménopause

Ostéoporose :

- Z score ≤ -2 avant l'âge de 50 ans et avant la ménopause
- T score $\leq -2,5$ après l'âge de 50 ans et après la ménopause

L'IRM

- quantifier le degré d'infiltration osseuse par les cellules de Gaucher altérant le signal médullaire normal (hyposignal en T1 et T2)
- apprécier l'extension des lésions, leur caractère récent (œdème d'un infarctus récent) ou ancien. - suivre le degré d'infiltration au cours de la maladie et sous traitement

Particularités chez l'enfant

Il n'y a pas d'âge minimum requis pour réaliser une IRM chez l'enfant.

- Respecter les séquences spécifiques, notamment pour l'analyse de la moelle osseuse

Expertise spécifique en raison de la transformation physiologique de la moelle rouge en moelle jaune pouvant simuler une infiltration.

**L'ostéodensitométrie est justifiée à partir de l'âge de 5 ans.
Entre 5 et 18 ans, la densité osseuse est définie par le Z-score**

Fréquence des examens

Au diagnostic même dans les formes asymptomatiques

Radiographie uniquement initialement

Puis en fonction de l'évolution ou pour suivre une arthrose ou suivi d'une prothèse

IRM : tous le 2 ans puis tous les 3 voire tous les 5 ans

Ostéodensitométrie tous les 2 à 3 ans