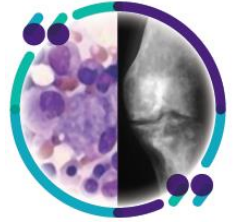


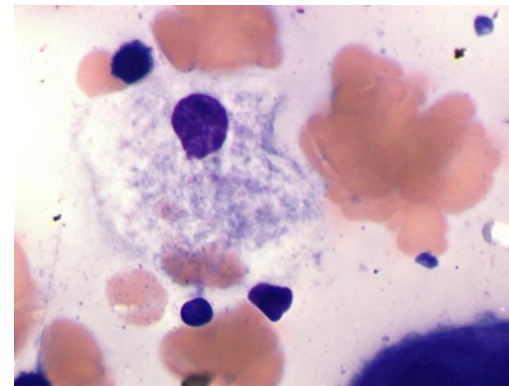
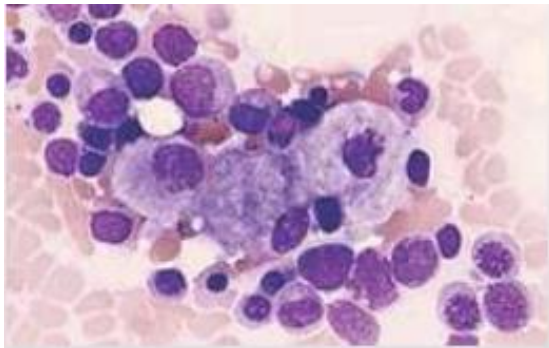


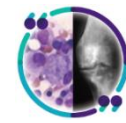
**Centre de Référence des Maladies Lysosomales
Hôpitaux Universitaires Paris Nord, Val de Seine, Beaujon
Service de Médecine Interne Pr Bruno Fantin**



Journée Nationale Maladie de Gaucher

**Evolution à long terme
Agathe Masseau Médecine Interne Nantes
Nadia Belmatoug**





Quelle est la survie globale des patients atteints d'une maladie de Gaucher ?

Quelles différences en fonction du génotype ?

Quelle sont les maladies associées liée à la maladie ?

Quel est l'effet du traitement sur la maladie ?

Objectifs

Répertorier les évolutions

Répertorier les maladies associées

Patients suivis au CRML de 1992 à fin 2016.

Patients

- 129 patients

 - 7 pts vivant à l'étranger ne sont pas répertoriés dans l'analyse.

- 122 pts

- 117 pts ont un type 1 ; 5 pts un type 3

- H/F= 56/66

- âges extrêmes : 17-84 ans

- 92 pts ont été traités par TES et 6 traités par Eliglustat en relai du TES depuis 2015.

Complications osseuse chez les pts traités sur la durée du suivi

75 pts sont traités depuis plus de 10 ans

- Crises osseuses d'intensité modérée 5 pts
(pieds, bassin)

Douleurs chroniques

15 pts

séquellaires mécaniques
modérées

(rachis, bassin, genoux)

- Complications de prothèse

4 pts

- Fracture

2 pts



Complications sur la durée du suivi

- Cirrhose **3 pts**
- Hépatocarcinome sur cirrhose **2 pts**
- HTAP **3 pts**
- Parkinson **7 pts (5 H, 2F)**
- Cholécystite **5 pts**
- Ostéomyélite **2 pts**
- Infection de cathéter central **2 pts**
- Pneumopathie **2 pts**
- Pic monoclonal bénin **3 pts**
- Hémopathies **4 pts**
 - Myélodysplasie (2 pts), lymphome (3 pts)
- Cancer de l'ovaire **1 pt**

Maladies associées

- Hypertension artérielle **8 pts**
- Diabète de type 2 **5 pts**
- Diabète sous insuline **1 pt**
- AVC **4 pts**
- Pace maker **2 pts**
- Maladie de Bouveret **1 pt**
- Cardiopathie ischémique **2 pts**
- Myxome de l'oreillette **1 pt**
- Embolie pulmonaire **2 pts**

-

contexte post-opératoire

Maladies associées

VIH	2 pts
Polyarthrite rhumatoïde	1 pt
Spondylarthrite ankylosante	2 pts
Uvéite	3 pts
Kératocône	1 pt
Hypothyroïdie	4 pts
Vitiligo	1 pt
Syndrome anxiodépressif	14 pts
Syndrome d'Asperger	2 pts

(1 type 1 et 1 type 3)

Conclusions

- Hétérogénéité de la maladie
- Parkinson
- HTAP
- Syndrome anxio-dépressif
- Myélome et cancer pas plus que dans la population générale dans notre cohorte
- Rôle de la splénectomie ?

Quelle est la survie globale des patients atteints d'une maladie de Gaucher ?

- **Espérance de vie moyenne réduite de 9 ans par rapport à population normale, étude ancienne actuellement se rapproche de la population normale**
- **Causes principales : cancer et maladies cardiovasculaire**
- **Plus important quand on est splénectomisé**
- **Pas de données comparant patients traités ou non**

- **Maladie de Parkinson**
 - **Risque chez les patients hétérozygotes ou homozygotes pour mutations du gène GBA / population générale**
 - **Registre ICGG: patients GD1**
 - **Risque x 3 ou 6 ou 17 / population générale ?**
 - **Incidence 5 % avant 70 ans, 9 à 12% après 80 ans**

Quelles sont les autres complications tardives de la maladie ?

- **Atteintes digestives:**
 - **Lithiases vésiculaires** : cholestérol et excrétion accrue de Glucosylcéramide dans vésicule
 - Corrélations avec âge, sexe féminin, BMI, splénectomie, sévérité maladie, taux de LDL CT et TG plus élevés

Atteintes métaboliques

- Patients GD1 ont une augmentation du métabolisme / popu générale, partiellement (mais insuffisamment) corrigée par ERT
- Dyslipidémie: hypertriglycérémie, HDL et LDL bas
- Insulinorésistance:
 - liée à l'ERT ? Prise de poids des patients sous ERT
 - Modif des voies signalament insuline par accumulation glucosylcéramide

Splénectomie

- **Facteur de risque**
 - **Ostéonécrose avasculaire**
 - **Cancer ?**
 - **HTP, sd hépato pulmonaire, HTAP**
 - **Risque d'infections à germes encapsulés**
 - **Lithiases de cholestérol**

Enzymothérapie

- Voir sur le long cours si les complications tardives complications liées à splénectomie persistent malgré le traitement ?
- Prise de poids sous ERT ?
- Intolérance au glucose induite par ERT ?
- Dyslipidémie ?