

Bilan spécialisé

Signes cliniques

QUAND ÉVOQUER UNE MALADIE DE GAUCHER ?		
Trois phénotypes : le type 1 est le plus fréquent et les types 2 et 3 sont plus rares et comportent une atteinte neurologique le plus souvent précoce		
MALADIE DE GAUCHER TYPE 1 (95% DES CAS)		
ENFANT, ADOLESCENT, ADULTE		
Âge de début variable : âge médian des premiers symptômes : 15 ans		
Association et sévérité des signes variables selon les patients		
Organomégalie		
Splénomégalie >90%		
Hépatomégalie 70%		
Atteinte osseuse		
Crises douloureuses osseuses		
Ostéonécrose aseptique		
Infarctus osseux		
Fractures pathologiques		
Ostéopénie / ostéoporose		
Infiltration médullaire et déformation en flacon d'Erlenmeyer		
Examens complémentaires		
Atteinte hématologique		
Thrombopénie >90%, anémie 50%		
Leucopénie plus rare		
Syndrome hémorragique en général modéré (épistaxis, gingivorragies, pétéchies..) ou plus sévère		
Autres		
Asthénie parfois invalidante		
Retard de croissance et / ou pubertaire possibles		
Pneumopathie interstitielle, Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)		
Fibrose hépatique, cirrhose, hypertension portale (HTP)		
MGUS, myélome		
Syndrome parkinsonien		
Bilan biologique non spécialisé : éléments d'orientation		
Thrombopénie, anémie, leucopénie, hyperferritinémie, hypergammaglobulinémie, +/- cytolyse		
Cellules de surcharge au myélogramme (si déjà réalisé, mais non recommandé dans la démarche diagnostique)		
MALADIE DE GAUCHER TYPE 3 (<5%)		
ENFANT, ADOLESCENT, ADULTE		
Ce phénotype associe les symptômes de la maladie de Gaucher de type 1 à des signes neurologiques		
Atteinte neurologique		
Signes neurologiques parfois discrets, apparaissant souvent avant 20 ans, parfois non présents au diagnostic		
Sévérité et rapidité d'évolution très variables		
Anomalies ophtalmologiques		
souvent non symptomatiques, décelées à l'examen clinique : ophtalmoplégie voire paralysie du regard horizontal, anomalies des saccades, strabisme convergent		
Décalage +/- régression du développement psychomoteur		
Syndrome cérébelleux statique et cinétique		
Signes extrapyramidaux (dont dystonie), syndrome pyramidal		
Épilepsie, myoclonies		
Troubles du spectre autistique, Déficience intellectuelle		
Autres		
Cyphose		
Forme rare avec atteinte cardiaque : calcifications valvulaires, HTAP		
Opacités cornéennes		
MALADIE DE GAUCHER TYPE 2 (<1%)		
DÉBUT DANS LES 1ERS MOIS DE VIE		
Atteintes viscérale et neurologique précoces		
Evolution vers un tableau de polyhandicap avec cachexie et décès < 3 ans (ou rare forme périnatale létale)		
Atteinte neurologique		
Paralysie du regard horizontal ou strabisme fixé bilatéral initialement		
Évolution vers une encéphalopathie rapidement progressive avec régression psychomotrice associant :		
Signes d'atteinte du tronc cérébral (stridor, apnées centrales, troubles sévères de la déglutition, accès d'opisthotonus)		
Spasticité progressive, mouvements choréoathétosiques		
Épilepsie myoclonique pharmaco-résistante		
Éveil et contact restant longtemps préservés		
Autres		
Hépatosplénomégalie +/- Ichtyose (formes très précoces)		



Maladie de Gaucher?

Bilan spécialisé

En lien avec un centre expert, et en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels¹

Mesure de l'activité Glucocérebrosidase (= β glucosidase acide) : activité déficiente en faveur du diagnostic²

Étude génétique de confirmation (gène GBA1)

Avis spécialisé auprès d'un Centre expert en maladies lysosomales : [Centre de Référence / Compétence Maladies Rares : https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/](https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/)

Évaluation initiale (dont dosage des biomarqueurs), prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indication, mise en place) coordonnés par Centre expert
Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

Plus d'infos : [PNDS Haute Autorité de Santé - Maladie de Gaucher \(has-sante.fr\)](https://has-sante.fr) et sites des Comités d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher / des maladies Lysosomales (CETG / CETL) : www.cetl.net

Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

¹ Diagnostics différentiels selon la présentation clinique: principaux diagnostics différentiels : hémopathie, autre maladie métabolique (déficit en sphingomyélinase notamment, voir fiche aide au diagnostic : <https://filiere-g2m.fr/diagnostic/les-fiches-diagnostiques>)

² Activité enzymatique normale dans les rares cas de déficit en Saposine C (diagnostic génétique).