

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Maladie de Gaucher de type 1

Synonymes :

MG de type 1

Définition :

La maladie de Gaucher (MG) de type 1 (MG de type 1) est une maladie de surcharge lysosomale, de transmission autosomique récessive (mutations dans le gène de la bêta-glucocérébrosidase *GBA1*).

Elle est due à un déficit en bêta-glucocérébrosidase (aussi appelée bêta-glucosidase acide). Ce déficit enzymatique entraîne une accumulation de glucosylcéramides (substrat) essentiellement dans les macrophages du foie, de la rate, de la moelle osseuse, responsable des principales manifestations de la maladie.

Classiquement, la MG de type 1 ne s'accompagne pas d'atteinte neurologique. Le risque de maladie de Parkinson est cependant un peu plus élevé que dans la population générale.

La MG de type 1 associe une hépatomégalie, une splénomégalie responsable de cytopénie : thrombopénie parfois sévère, anémie et plus rarement leuco-neutropénie.

Les traitements de référence de la MG de type 1 repose sur :

- soit le traitement enzymatique de substitution, administré par voie veineuse (imiglucérase ou vélaglucérase alpha et taliglucérase dans certains pays);
- soit le traitement par réduction de substrat administré per os : l'éliglustat en l'absence de contre-indication.

Le miglustat a des indications exceptionnelles uniquement en cas de contre-indication au traitement enzymatique de substitution et à l'éliglustat.

Pour en savoir plus

► Orphanet

- [Fiche Maladie](#)
- [Fiche tout public](#)

► PNDIS 2022 : <https://www.has-sante.fr>

► Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

CETG: Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher :
<https://www.cetl.net/maladies-lysosomales/cetg-maladie-de-gaucher/>

Sommaire	
Fiche de régulation pour le SAMU	Fiche pour les urgences hospitalières
Synonymes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Précautions médicamenteuses
Pièges	Précautions anesthésiques
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	Mesures préventives
En savoir plus	Mesures complémentaires en hospitalisation
	Don d'organes et de tissus
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation pour le SAMU

Mécanismes

Déficit en bêta-glucocérébrosidase, qui entraîne une accumulation de glucosylcéramides dans le foie, la rate et la moelle osseuse

Risques particuliers en urgence

Hémorragies, thrombopénie parfois sévère, anémie et plus rarement leuco-neutropénie

Au second plan : ostéonécrose, infarctus splénique, cholécystite lithiasique, dyspnée par hypertension artérielle pulmonaire

Choc anaphylactique sous traitement enzymatique substitutif (exceptionnel)

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Traitement enzymatique substitutif : imiglucérase, vélaglucérase alpha

Traitement réducteur de substrat : éliglustat, miglustat

Pièges

Thrombopénie lors de la grossesse (prise pour une thrombopénie gestationnelle)

Ostéonécrose, infarctus osseux (pris pour une ostéomyélite)

Infarctus splénique (pris pour un abdomen chirurgical aigu)

Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière

Pas de particularité pour la prise en charge des complications

Les complications ne nécessitent pas un transfert vers un centre particulier

Prendre en compte les interactions médicamenteuses avec l'éliglustat :

- Risque d'allongement du QT, de troubles du rythme, de troubles de la conduction, d'insuffisance cardiaque

- La vérification des interactions (plateforme d'interactions, pharmaciens etc.) est impérative en particulier pour certains traitements antiarythmiques, antidépresseurs, antibiotiques, etc.

En savoir plus

Fiches Orphanet Urgences : www.orphanet-urgences.fr

Centre de référence : Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML), Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales (CETL)

<https://www.cetl.net/>

Autre site internet utile :

<https://www.filiere-g2m.fr/>

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les principales situations d'urgence

▶ Syndromes hémorragiques

- Hématome cérébral ;
- Hématome splénique ;
- Hémorragie survenant dans un siège critique à haut risque de séquelles fonctionnelles (hémorragie intracrânienne, intraspinale, intraoculaire, rétropéritonéale, péricardique, intra-articulaire, en dehors d'un contexte chirurgical ou intramusculaire avec syndrome de loge) ;
- Hémorragie entraînant une anémie nécessitant le recours à une transfusion érythrocytaire ou plaquettaire.

▶ Crises douloureuses ostéo-articulaires aiguës

- Ostéonécrose (tête fémorale surtout) ;
- Infarctus osseux ;
- Fracture pathologique (y compris fracture vertébrale).

▶ Manifestations viscérales aiguës

- Splénique : infarctus splénique, rupture (exceptionnelle) ;
- Cholécystite aiguë lithiasique.

▶ Dyspnée aiguë

- Aggravation d'une hypertension artérielle pulmonaire.

Autres situations d'urgences

► Infection (patient splénectomisé).

► Effets secondaires des traitements :

- Enzymothérapie substitutive (traitement de référence) :

[Imiglucérase](#), [vélaglucérase alpha](#), en perfusion IV de 60 minutes, à l'hôpital ou à domicile, tous les 15 jours.

Rarement, lors des premières perfusions, réactions allergiques (le plus souvent en cours ou en fin de perfusion) :

- prurit ;
- éruption ;
- difficultés respiratoires,
- hypotension, voire exceptionnel choc anaphylactique ;
- réactions fébriles ou nausées.

L'arrêt de la perfusion est impératif.

Un traitement symptomatique par antihistaminiques / corticoïdes / paracétamol peut être administré.

Une déclaration d'effets indésirables sera à effectuer auprès du centre régional de pharmacovigilance (CRPV), à distance de l'urgence.

Un dosage d'anticorps anti-enzyme recombinante est souhaitable, mais ne sera pas effectué dans le cadre de l'urgence (prendre contact avec le référent prenant en charge le patient).

- Traitement réducteur de substrat :

[Eliglustat](#) par voie orale, uniquement chez les patients adultes, avec un profil métaboliseur rapide, intermédiaire ou lent vis-à-vis du cytochrome CYP2D6 et n'ayant pas de contre-indication.

Les effets secondaires de ce traitement sont nombreux, mais rarement aigus, sauf en cas d'interactions médicamenteuses, avec risque de troubles du rythme, d'allongement du QT (interactions médicamenteuses avec les antiarythmiques, certains antidépresseurs, etc.).

Une déclaration d'effets indésirables sera à effectuer auprès du CRPV, à distance de l'urgence.

► Au cours de la grossesse et post-partum

- Risque d'aggravation de la thrombopénie et des troubles de l'hémostase : majoration du risque d'hémorragie du post-partum et éventuellement contre-indication à la péridurale ;
- Majoration du risque de complications osseuses : crises douloureuses osseuses plus fréquentes et plus sévères, majoration d'une ostéoporose préexistante et donc du risque de fracture.

► Complications inhérentes à une maladie de Parkinson ou syndrome parkinsonien (parfois associés à la MG de type 1)

- ▶ **Complications inhérentes au myélome**
(parfois associé à la MG de type 1)

Recommandations en urgence

- ▶ **Recommandations générales**

- Vérifier si le patient possède une carte d'urgence personnelle ;
- Se mettre en contact avec le médecin référent dans la mesure du possible ;
- Se mettre en relation avec le Centre de Référence des Maladies Lysosomales/CETG : Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher : <https://www.cetl.net/maladies-lysosomales/cetg-maladie-de-gaucher/>

- ▶ **Situation d'urgence 1 : Syndromes hémorragiques**

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic**

- Toutes les localisations sont possibles : épistaxis, gingivorragies, ménométrorragies, hématomes cutanés, mais aussi hématomes profonds (spléniques, intracérébraux etc.).

- **Évaluer la gravité**

- Intensité ;
- Localisation (cérébrale ou médullaire) ;
- Contexte clinique : grossesse et post-partum ;
- Retentissement : état de choc hémorragique, phénomènes de compression vasculo-nerveuse liée à l'hématome, séquelles fonctionnelles (neurologiques...).

- **Explorations en urgence**

- NFS - Plaquettes ;
- Bilan de coagulation : hémostase primaire éventuellement : TP, TCA, éventuellement temps d'occlusion plaquettaire (analyseur de fonction plaquettaire) si la numération plaquettaire le permet (>100 G/L) ;
- Imagerie guidée par la clinique : scanner cérébral, thoracique, abdominal, pelvien ;
- ECG (si traitement par éliglustat).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring**

- Pas de particularité : paramètres vitaux : fréquence cardiaque (FC), pression artérielle (PA), saturation pulsée en oxygène (SpO₂), fréquence respiratoire (FR) ;
- Conscience, état neurologique ;
- Température ;
- Évaluation de la douleur ;
- Hémoglobine capillaire.

■ **Mesures symptomatiques**

La conduite à tenir habituelle dépend de la localisation et de l'intensité du saignement.

En cas de syndrome hémorragique sévère :

- Des transfusions de culots globulaires ou plaquettaires peuvent être prescrites ;
- L'embolisation peut être envisagée en fonction du type de saignement et de sa localisation ;
- La splénectomie d'hémostase est proposée en cas de rupture de la rate quand l'hémorragie active n'est pas contrôlée par d'autres solutions accessibles dont l'embolisation ;
- Un hématome de la rate nécessite une surveillance.

■ **Traitements spécifiques**

Aucun des traitements spécifiques de la MG de type 1 n'a d'action assez rapide permettant de corriger le syndrome hémorragique en urgence.

► **Situation d'urgence 2 : Crises douloureuses ostéo-articulaires aiguës (ostéonécrose - infarctus osseux ou fracture)**

- L'ostéonécrose de la tête fémorale est la plus fréquente, mais toute l'épiphyse peut être concernée ;
- Les infarctus osseux sont très fréquents et peuvent être hyperalgiques ;
- Une fracture vertébrale ou une ostéonécrose vertébrale (pouvant conduire à une « vertebra plana ») doivent être éliminées en cas de douleurs vertébrales brutales.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Éléments cliniques du diagnostic**

- Crise douloureuse brutale, souvent intense, avec impotence fonctionnelle, sans facteur déclenchant ;
- Douleur en rapport avec une fracture périphérique ou vertébrale ;
- Douleur en rapport avec une luxation ou un descellement de prothèse.

■ Évaluer la gravité

- Intensité douloureuse ;
- Compression médullaire liée à un tassement vertébral ;
- Déformation causée par une fracture ;
- Gravité fonctionnelle à moyen terme.

■ Explorations en urgence

- Radiographies standard ;
- IRM de la zone douloureuse dans les meilleurs délais (radiographies standards normales en cas d'infarctus osseux et d'ostéonécrose, à la phase aiguë) ;
- IRM médullaire et vertébrale (si signes neurologiques secondaires à des fractures vertébrales).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Évaluation de la douleur ;
- Examen neurologique si compression médullaire ;
- Surveillance d'un hématome associé.

■ Mesures symptomatiques

Conduite à tenir habituelle (non spécifique de la MG de type 1) :

- Mise en décharge, si ostéonécrose d'une épiphyse du membre inférieur en particulier fémorale ou dans l'attente du diagnostic précis par une IRM ;
- Antalgiques, adaptés à l'intensité douloureuse évaluée selon les bonnes pratiques avec, parfois, la nécessité de proposer des morphiniques ;
- Avis d'un chirurgien orthopédiste ;
- Avis d'un neurochirurgien, si compression médullaire ou fracture vertébrale ;
- Précautions en cas de thrombopénie ou d'anomalie de l'hémostase, si une intervention chirurgicale est envisagée ;
- Ne pas effectuer de biopsie osseuse en regard de l'infarctus osseux, le risque d'infection iatrogène étant majoré par un état osseux ischémique et nécrotique ;
- En cas de limitation de la mobilisation (alitement, plâtre, etc.), traitement préventif de la maladie thromboembolique à discuter en fonction de la numération plaquettaire (possible si seuil > 50 G/L, en l'absence de saignement).

■ Traitements spécifiques

Aucun des traitements spécifiques n'a d'action assez rapide permettant de corriger les atteintes osseuses en urgence.

► Situation d'urgence 3 : Manifestations viscérales aiguës (douleur splénique aiguë - cholécystite aiguë)

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- Douleur splénique aiguë : douleurs intenses, en coup de poignard, de l'hypochondre gauche ;
- Cholécystite aiguë, voire angiocholite (rare) : syndrome douloureux de l'hypochondre droit / fièvre.

■ Évaluer la gravité

- Signes de choc (rupture de la rate, rupture d'anévrisme de l'artère splénique) ;
- Signes de péritonite.

■ Explorations en urgence

- Hémogramme, TP/TCA ;
- Groupe sanguin ;
- Hémocultures si besoin ;
- Échographie abdominale (infarctus splénique, rupture de rate, lithiase vésiculaire, épanchement péritonéal) ;
- Tomodensitométrie / IRM.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Paramètres vitaux : fréquence cardiaque (FC), pression artérielle (PA), saturation pulsée en oxygène (SpO2), fréquence respiratoire (FR) ;
- Température ;
- Conscience, état neurologique ;
- Évaluation de la douleur ;
- Hémogramme.

■ Mesures symptomatiques

- Antalgiques ;
- Antispasmodiques ;
- Glaçage ;
- Éventuellement antibiothérapie, selon la situation ;
- Traitement préventif de la maladie thromboembolique à discuter en fonction de la numération plaquettaire.

■ Traitements spécifiques

- Cholécystite : le traitement ne diffère pas de celui de la cholécystite classique dans la population générale ;
- Dans les exceptionnels cas de rupture de la rate ou de rupture d'anévrisme de l'artère splénique : une splénectomie de sauvetage en extrême urgence et les mesures de réanimation associées peuvent être envisagées ;
- Pas d'indication en urgence au traitement spécifique de la MG de type 1.

► Situation d'urgence 4 : Dyspnée aiguë

Exceptionnelle, souvent due à une [hypertension artérielle pulmonaire \(HTAP\)](#), complication rare, mais sévère de la MG de type 1, plus fréquente chez les patients splénectomisés.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- En cas de décompensation cardiaque droite sur HTAP : douleurs thoraciques, malaise, œdèmes des membres inférieurs, hépatalgie, reflux hépato-jugulaire, turgescence jugulaire ;
- Éliminer une cause infectieuse (si splénectomie).

■ Évaluer la gravité

- Détresse respiratoire aiguë : hypoxie, syncope, angor fonctionnel ;
- Choc sur défaillance cardiaque ;
- Troubles de la conscience.

■ Explorations en urgence

- Saturation pulsée en oxygène (SpO2), gaz du sang (avec compression prolongée en cas de thrombopénie) ;
- Biologie : dosage du peptide natriurétique de type B (BNP ou NT proBNP), de la troponine, évaluation de la fonction rénale, ionogramme sanguin, bilan hépatique, bilan hémostase ;
- Electrocardiogramme ;
- Radiographie du thorax ;
- Scanner thoracique à la recherche d'une possible atteinte interstitielle ;
- Échographie cardiaque avec évaluation des pressions artérielles pulmonaires ;
- Angioscanner pulmonaire en cas de suspicion d'embolie pulmonaire.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring :**

- Paramètres vitaux : fréquence cardiaque (FC), pression artérielle (PA), saturation pulsée en oxygène (SpO2), fréquence respiratoire (FR).

■ **Mesures symptomatiques**

- Limiter les efforts du patient et tout événement susceptible d'augmenter le débit cardiaque (tolérance à l'augmentation de la postcharge, mais débit limité par la précharge ne pouvant amortir les variations du retour veineux) ou, à l'inverse, lié à une hypovolémie pouvant majorer ou être à l'origine d'une hypoperfusion coronaire ;
- Oxygénothérapie en urgence : à adapter pour un objectif de SpO2 > à 95 % ;
- Diurétiques et anticoagulants à envisager :
 - L'échographie de la veine cave permettra d'évaluer l'indication des diurétiques à fortes doses (2 mg.kg⁻¹) et les objectifs de remplissage ;
 - Traitement préventif de la maladie thromboembolique, à discuter en fonction du taux de plaquettes.

■ **Traitements spécifiques**

- Après la prise en charge aux urgences, le traitement nécessitera l'adaptation du traitement anti-HTAP spécifique : adresser le patient à un centre spécialisé, tel un centre de référence ou de compétence de l'HTAP ([cf. fiche Orphanet Urgences HTAP](#)) ;
- Pas d'indication en urgence au traitement spécifique de la MG de type 1.

Orientation

► **Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences**

■ **Où transporter ?**

- La régulation préhospitalière (SAMU-centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, de chirurgie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire ;
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétence par admission directe après accord préalable entre praticiens ;
- Pour les urgences potentiellement vitales ou en cas de détresse vitale immédiate, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires. Le contact avec un médecin expert du centre de référence et/ou de compétence régional qui a la connaissance de ces structures est nécessaire et peut aider à la régulation.

■ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou en vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- La décision du choix du transport (terrestre ou hélicoptère) revient au régulateur selon le lieu où se situe le patient (accessibilité, distance par rapport aux différents centres hospitaliers) et selon la gravité du patient.

■ Quand transporter ?

- Immédiatement, si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

■ Où transporter ?

- Médecine, chirurgie, obstétrique, pédiatrie, soins continus ou réanimation, selon l'atteinte.

■ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

■ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin expert pour cette maladie.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- De nombreuses interactions existent avec l'[éliglustat](#) et nécessitent d'être vérifiées (avis d'un pharmacologue) ;
- Aucune interaction médicamenteuse n'est rapportée avec les traitements enzymatiques substitutifs (imiglucérase, vélaglucérase alpha) de la MG de type 1.

Précautions anesthésiques

- Tenir compte de la thrombopénie (fréquente) parfois accompagnée d'une thrombopathie ou d'autres troubles de la coagulation ;
- S'aider du temps d'occlusion plaquettaire (analyseur de fonction plaquettaire) si thrombopénie > 100 G/L ;
- Il peut être nécessaire d'effectuer une transfusion plaquettaire.

Pour aller plus loin voir référence Orphananesthesia :

<https://www.orphananesthesia.eu/>

Mesures préventives

- Vaccination contre les infections à pneumocoque - méningocoque - haemophilus et grippe en cas d'antécédent de splénectomie ;
- Avis spécialisé si nécessité d'antiagrégants plaquettaires et/ou anticoagulants en cas de thrombopénie ;
- Traitement spécifique des complications osseuses :
 - Vitamine D, si carence ;
 - Bisphosphonates en cas d'ostéoporose, à discuter avec le centre de référence ;
 - Contre-indication des sports à risque de traumatisme grave, en cas de complications osseuses sévères ou de risque hémorragique.

Mesures complémentaires en hospitalisation

Aucune mesure complémentaire (notamment pas de régime particulier, pas de nécessité d'isolement) n'est à envisager dans le cadre des urgences rencontrées au cours de la MG de type 1.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique, une éducation thérapeutique du patient et de son proche aidant et une information sur l'existence de l'association de patients.

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centres de compétence, centres de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis, des complications connues du vivant du patient). La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices-risques).

Pour une réponse adaptée, contacter le centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24h ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie

La MG de type 1 est à transmission autosomique récessive.

Il n'existe pas, à ce jour, de cas publié de transmission de la maladie par la transplantation d'organes solides et/ou de tissus.

► Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

La MG de type 1 peut être peu symptomatique et non traitée ou alors traitée efficacement. Cependant l'évolution de la MG peut être compliquée d'hémopathies lymphoïdes, de myélome, ou de syndrome parkinsonien.

Les patients splénectomisés sont exposés aux complications spécifiques de la splénectomie (risque infectieux, thrombotique, et possiblement carcinologique) avec augmentation du risque d'événements osseux, d'HTAP, de fibrose hépatique, voire de cirrhose ou de carcinome hépatique.

Les traitements spécifiques de la MG de type 1 ne contre-indiquent pas le don d'organe.

► Don d'organes

Avant d'envisager le don d'organe, il faut prendre en compte le risque relatif augmenté de myélomes, d'hémopathies, de cancer du foie. Il n'existe pas pour le moment de véritable donnée sur le risque d'autres cancers.

En conséquence, notamment chez les patients traités de longue date ou les patients peu symptomatiques non traités, tous les organes sont potentiellement éligibles au don d'organe, avec une attention particulière portée au risque potentiel de cancer du foie.

► Don de tissus

Sous réserve d'une évaluation individuelle rigoureuse, le don de certains tissus est possible dans certains cas.

Le don de tous les tissus est contre-indiqué en cas de syndrome Parkinsonien ou de maladie de Parkinson associée.

Le don osseux, le don de moelle osseuse et de cellules souches hématopoïétiques sont contre-indiqués dans la MG de type 1.

Le don de cornée est à évaluer en raison du risque d'opacités cornéennes possibles.
Le don d'épiderme est envisageable.
Les dons de vaisseaux et de valves cardiaques sont envisageables.

Numéros en cas d'urgence

Centre de Référence des Maladies Lysosomales

Professeur Agnès Lefort des Ylouses

Hôpital Beaujon, AP-HP Nord, Université Paris Cité.

Secrétaire : Samira Zebiche

Tél. : 01 40 87 52 86 / 06 77 71 41 59

Fax : 01 40 87 44 34

Mail : samira.zebiche@aphp.fr

Autres Centres de Référence et de Compétence Maladies Lysosomales

[Coordonnées](#)

Filière de Santé Maladies Rares : G2M

Maladies héréditaires du métabolisme

<https://www.filiere-g2m.fr/>

Comité d'Évaluation du Traitement des Maladies Lysosomales : CETL.

Comité d'Évaluation du Traitement de la Maladie de Gaucher : CETG.

<https://cetl.net/>

Numéros pour les urgences

Tel : 06 77 71 41 59

Uniquement pour le don d'organes et de tissus

**Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'ABM :
numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)**

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires :

[PNDS Maladie de Gaucher](#)

Stirnemann J, Belmatoug N, Camou F, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C, Levade T, Astudillo L, Serratrice J, Brassier A, Rose C, Billette de Villemeur T, Berger MG. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. *Int J Mol Sci*. 2017 Feb 17;18(2):441. doi: 10.3390/ijms18020441. PMID: 28218669; PMCID: PMC5343975.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28218669/>

Serratrice C, Cherin P, Lidove O, Noel E, Masseau A, Leguy-Seguin V, Jaussaud R, Marie I, Lavigne C, Maillot F. Coagulation Parameters in Adult Patients With Type-1 Gaucher Disease. *J Hematol*. 2019 Sep;8(3):121-124. doi: 10.14740/jh543. Epub 2019 Sep 30. PMID: 32300455; PMCID: PMC715365.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7153659/>

Hughes D, Mikosch P, Belmatoug N, Carubbi F, Cox T, Goker-Alpan O, Kindmark A, Mistry P, Poll L, Weinreb N, Deegan P. Gaucher Disease in Bone: From Pathophysiology to Practice. *J Bone Miner Res*. 2019 Jun;34(6):996-1013. doi: 10.1002/jbmr.3734. Epub 2019 Jun 24. PMID: 31233632; PMCID: PMC6852006.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31233632/>

Cox TM. Gaucher disease: clinical profile and therapeutic developments. *Biologics*. 2010 Dec 6;4:299-313. doi: 10.2147/BTT.S7582. PMID: 21209725; PMCID: PMC3010821. Serratrice C et al. Splenic artery aneurysms, a rare complication of type 1 Gaucher disease : Report of five cases. *J Clin Med*. 2019.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21209725/>

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Nadia Belmatoug

Centre de Référence des Maladies Lysosomales
Service de médecine interne – Hôpital Beaujon, AP-HP Nord, Université Paris Cité.
100 boulevard du Général Leclerc - 92110 Clichy

Docteur Christine Serratrice

Service de médecine interne de l'âge - Hôpitaux Universitaires de Genève
1211 Genève 14, Suisse

Docteur Michaela Dan

Maison Médicale Diaconat Fonderie
1 rue Saint Sauveur
68100 Mulhouse

Le Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)

- Président Dr Fabrice Camou

Réanimation médicale et maladies Infectieuses
HOPITAL SAINT-ANDRE
1 rue Jean Burguet 33075 Bordeaux

- Vice-Présidente Dr Samia Pichard

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme
HOPITAL Necker-Enfants Malades
149 rue de Sèvres 75015 Paris

- Vice-Président Dr Yann Nguyen

Centre de Référence des Maladies Lysosomales
Service de médecine interne – Hôpital Beaujon, AP-HP Nord, Université Paris Cité
100 boulevard du Général Leclerc - 92110 Clichy

En collaboration avec :

- La Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)

- Docteur Gilles Bagou : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
Hôpital Edouard-Herriot - 69437 LYON cedex 03

- Docteur Jérémy Guenezan : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
chef de service adjoint - service d'accueil des urgences/SAMU/SMUR, CHU de Poitiers

- Docteur Maxime Jonchier : commission des référentiels de la SFMU (CREF), département de
médecine d'urgence, Groupe Hospitalier de La Rochelle-Ré-Aunis, 17022 La Rochelle

- Docteur Christophe Leroy : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires -
département qualité gestion des risques - Assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de la biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert : direction opérationnelle du
prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'Association de patients :

Association Vaincre les maladies lysosomales (VML)

2 Ter avenue de France - 91300 Massy
<https://www.vml-asso.fr/>
partenariat@vml-asso.org
01 69 75 40 30

Réalisation mai 2012
Date de révision : 02/07/2024

«Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.