

Traitement Gaucher 3

Thierry Billette

Neuropédiatrie

Hôpital Trousseau

Paris

thierry.billette@trs.aphp.fr

1^{er} symposium du CETL

22 novembre 2005

Maladie de Gaucher Type 3

Maladie de Gaucher type 1

syndrome hémorragique,

douleurs osseuses, tête fémorale

splénomégalie

thrombopénie

maladie macrophage

glucocérébrosidase ➤

chitotriosidase ▼

Maladie de Gaucher Type 3

(puis) troubles neurologiques

dans l'enfance

apraxie oculomotrice horizontale

ataxie

épilepsie myoclonique

évolution vers la démence, décès

jamais en cas de mutation 370

fréquence de la mutation 444

Thérapie enzymatique substitutive

Cérézyme 60 U/kg/15 j

régression asthénie

atteinte hématologique

atteinte rhumatologique

Atteinte neurologique :

stabilisation plusieurs années

aggravation si sévérité neurologique

Thérapie enzymatique substitutive

Ne passe pas la barrière hémocérébrale

➤ **glucocérébroside circulant**

➤ **activation macrophagique**

stabilisation des lésions

pas de récupération neurologique

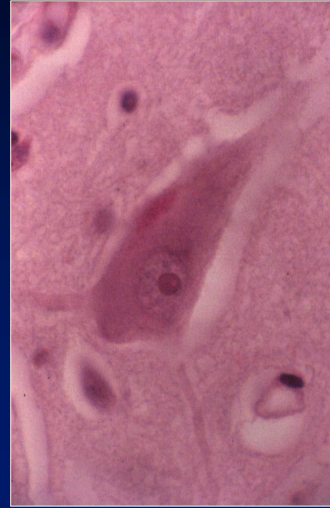
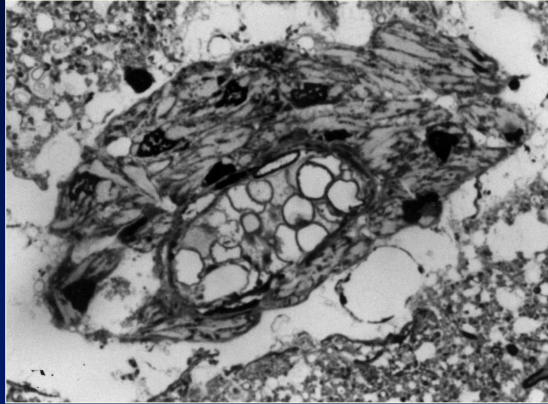
parfois nécessité ∇ 120 U/kg/15j

Gaucher neurologique

Etudes neuropathologiques

- **manchons périvasculaires**
(= cellules de surcharge Gaucher)
- **inclusions neuronales PAS +**
(en ME = tubules hélicoïdaux)

2 types de lésions SNC



Courtoisie Antoinette Gélot Neuropathologie Trousseau Paris

miglustat

Réduction de substrat
passe la barrière hémoméningée
association avec Cérézyme ?
posologie : 300 mg/j

est-ce justifié quand l'atteinte neurologique
est stabilisée par cérézyme?

Déficit en Saposine C

**Maladie de Gaucher type 3 ou 2
glucocérébrosidase normale
cofacteur déficitaire**

évolution :

encéphalopathie progressive sévère

déficiência mentale

épilepsie myoclonique rebelle

Remerciement Dr D Amselem Besançon

Déficit en Saposine C

Traitée par réducteur de substrat

Zavesca 300 mg/j

régime limité en sucres

contraception

stabilisation de l'épilepsie

Remerciement Dr D Amselem Besançon