

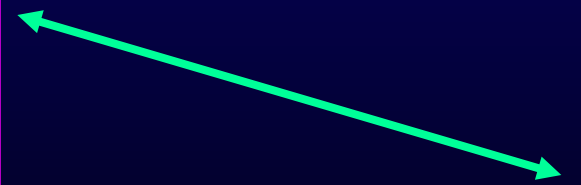
Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher  
Comité d'Evaluation du Traitement des maladies Lysosomales  
Secrétariat National des Maladies Métaboliques et Héréditaires  
(CNAM)



**Médecins traitants**



**Patients**



**Ministère de la Santé**

**Centre de référence,**

**Ministère de la santé (2005)**

# **Historique**

**Nombreux documents au CETG**

## **Dossiers des membres du CETG de 1990 à 2000**

- **Thierry Billette**
- **Nathalie Guffon**
- **Pierre Kaminsky**
- **Christian Rose**
- **Equipes de Bretagne, Est de la France etc.**
- **Nadia Belmatoug**

## **Dossiers envoyés pour accord ou pour avis de 1990 à 2006**

## **Dossiers envoyés par le SNMMH depuis 1996**

# Historique

## Fiches de recueil

Fiche de recueil de données papier : **simple**

Fiche de recueils de données : **plus détaillés**

Thèse Isabelle Caubel 2000 (financement VML) :  
**tableaux Excell**

Jerôme Stirnemann, Philippe Ravaud : **Base Access**

## **Registre informatisé en 2006**

- Accord CNIL**
- Base de données du CETG située au CRML**
- Sur deux ordinateurs**
- Système sécurisé de l'AH-HP avec sauvegarde quotidienne**
- Consentement des patients majeurs et des deux parents pour les mineurs.**

The screenshot shows a web application interface for the National Register of Gaucher Disease. At the top left, there is a logo for 'ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS' featuring a caduceus. To its right, the text reads 'Comité d'évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher'. Further right is a small icon of a building with a path leading to it. Below this header is a large blue vertical bar on the left side. In the center of the page, there is a 'MENU PRINCIPAL' section with four buttons: 'Patient', 'Centre de soins', 'Médecin', and 'Visualisation'. At the bottom left of this section is a red 'QUITTER' button. The footer of the page contains the text 'Registre National de la Maladie de Gaucher' and a 'CETG Search' logo.



**Investigations à faire chez tout patient ayant une maladie de Gaucher**

**Diagnostic** Asthénie, retard staturopondéral, saignement, hépatosplénomégalie, atteinte osseuse.

**Dosage de la bêta-glucocérébrosidase, étude du génotype , enquête familiale**

**Biologie** NFS, VS, calcémie, phosphorémie, transaminases, phosphatases alcalines, gamma GT, bilan lipidique, électrophorèse des protides, IEP, protéinurie avec recherche de bence-Jones, hémostase complète, vitamine B12 et folates, auto-anticorps

**Marqueurs spécifiques** Ferritinémie, Enzyme de Conversion de l'Angiotensine (ECA), Phosphatases Acides Tartrate-Tésistantes (PATR), Chitotriosidase

**Bilan osseux :** Radiographies du bassin du rachis, des fémurs, des tibias des humérus et des sites douloureux ou hyperfixant à la scintigraphie osseuse, scintigraphie osseuse au technétium 99 m, IRM du bassin, du rachis lombaire et éventuellement des fémurs et des tibias, ainsi que des zones symptomatiques, ostéodensitométrie

**Bilan morphologique abdominal**

Echographie abdominale ou tomodensitométrie ou IRM abdominale

**Bilan cardiaque**

Echocardiographie avec doppler (mesure des pressions artérielles pulmonaires)

**Bilan pré-thérapeutique** Sérologies des hépatites B et C, sérologie HIV

## AIDE AU REMPLISSAGE DU P.I.R.E.S POUR LA MALADIE DE GAUCHER

- Antécédents familiaux de maladie de GAUCHER
- Age de révélation, par quel symptôme
- Année du diagnostic
- Splénectomie  ⇒ oui  date :   
 ⇒ non
- Atteinte osseuse ayant nécessité une intervention chirurgicale ou non
- Poids (kg) taille (cm)
  
- Résultats des investigations enzymatiques (nom et coordonnées du laboratoire impliqué) : activité de la glucocérébrosidase
- Epistaxis  Gingivorragies  Hématomes
- Autres atteintes viscérales (à préciser)  ⇒ cirrhose  
 ⇒ atteinte pulmonaire
- Atteinte neurologique (à préciser)
- Type de maladie de Gaucher : 1 ou 2 ou 3

### Critères de gravité

- **Atteintes hématologiques**
  - Syndrome hémorragique clinique (à préciser)
  - Splénomégalie (indiquer la taille du grand axe ou du débord costal)
  - Hépatomégalie (indiquer la taille sur la ligne mammelonnaire)
  - Taux d'hémoglobine
  - Taux de plaquettes
  - Taux de globules blancs
- **Atteintes osseuses**
  - Crises douloureuses osseuses (indiquer la durée et la fréquence)
  - Douleurs osseuses chroniques
  - Anomalies d'imagerie (préciser l'imagerie, le siège, et le type d'anomalie)

24/03/06

## Schéma thérapeutique envisagé et évolution des marqueurs

● **Date de début :**

### I **Traitement symptomatique**

- Hématologique
- Orthopédique
- Antalgique
- Autre (préciser) :

### I **Thérapie spécifique**

#### Imiglucérase

- ⇒ Tt d'Attaque
- ou
- ⇒ Tt d'Entretien

- posologie :
- fréquence :
- durée :

#### Miglustat

- ⇒ Pour quel motif (en clair) :

- posologie :
- fréquence :
- durée :

● **Marqueurs :**

- ferritinémie :
- enzyme de conversion :
- phosphatases acides tartrates résistante:
- chitotriosidase



## **Le 24 Mars 2006**

- **405 patients Gaucher répertoriés en France**
- **195 traités :**
  - **183 Imiglucérase ( plus ou moins 10)\***
  - **12 Miglustat (plus ou moins 10) \***

**\* Il existe parfois un intervalle de plusieurs mois entre l'indication d'un traitement et sa prescription**

## **Etude en 2004**

### **244 patients**

- \* **Type 1 : 228 pts**
- \* **Type 2 : 7 pts**
- \* **Type 3 : 8**
- \* **Type Saposine C : 1 pt**
  - **ERT, 185 pts**
  - **Miglustat : 9 pts**

**suivis dans 134 hôpitaux**

# Etude en 2004 : Suivis dans 134 hôpitaux

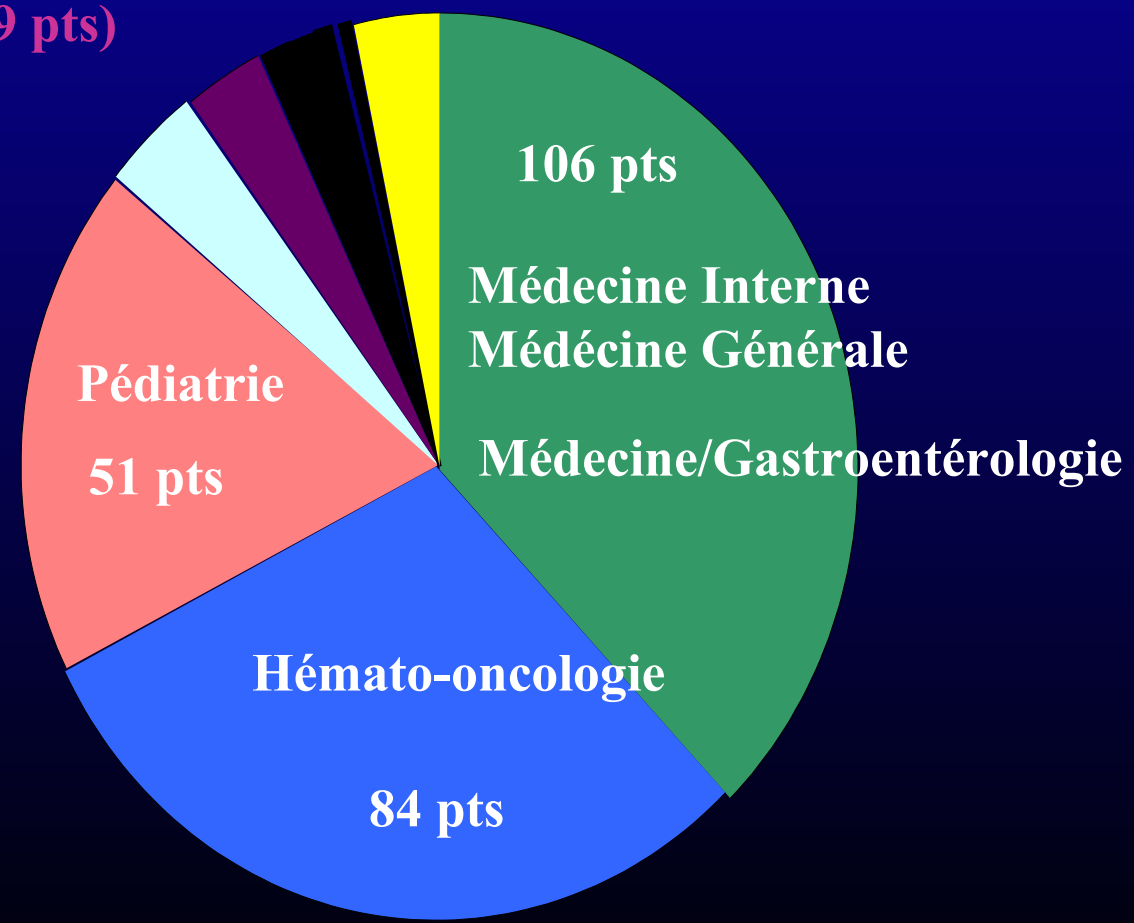
## Répartition dans les différentes spécialités

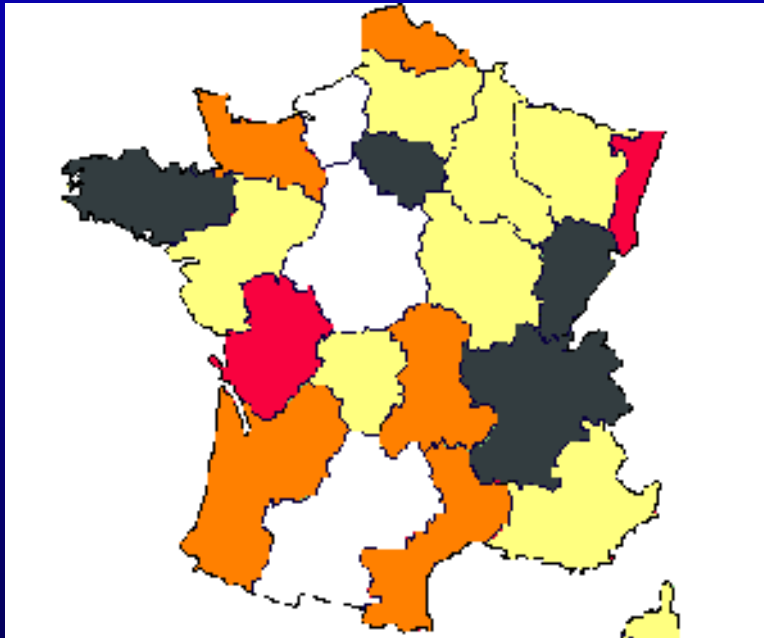
Autres (10 pts : neurologie génétique...)

Non précisé (10 pts)

Endocrinologie (9 pts)

Rhumatologie (11 pts)

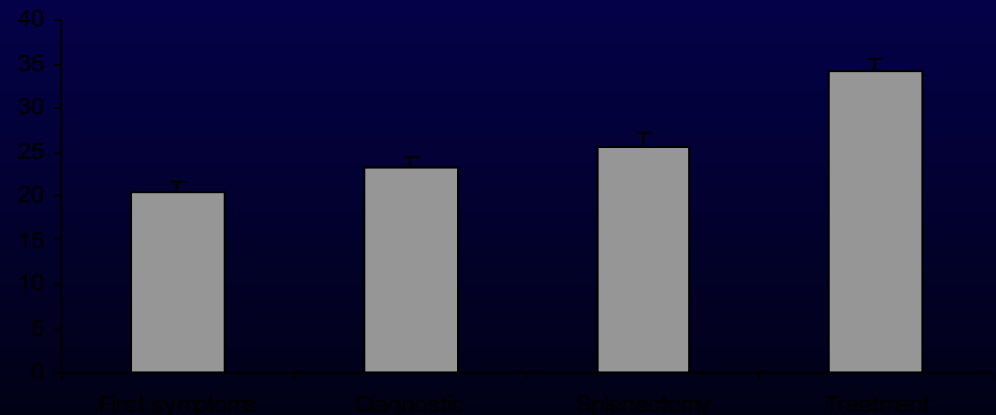




Les zones foncées correspondent aux régions où le nombre de patients est le plus important.

- Pts (n) **244**
- Type 1 **228**
- Splénectomie **28%**
- Age des premiers symptômes **17 ans**
- Age au diagnostic **23 ans**
- Age moyen au début du Tt **31 ans**
- 12 décès: 10 avant ERT  
(Type 2, Cirrhose, HTAP, pancytopénie sévère, cancers et hémopathie)

- Ostéonécrose et prothèse (n) **23**
- Fractures pathologiques **14**
- Tassement de vertèbre **8**
- Ostéomyélite **5**
- Cirrhose **6**
- Atteinte pulmonaire **4**
- Rupture de rate **2**



- **Gammopathie monoclonale: 20 pts** , myélome : **2 pts**, plasmocytome **1 pt**, tumeur épidurale : **1 pt**
- **Leucémie : 4**
- **Jumeaux homozygotes: 3 familles**
- **Parkinson : 7 pts**
- **Lithiase vésiculaire : 20 pts**
- **Grossesse: 14 pts**
- **HTAP 4 pts**
- **Association à une maladie VIH : 2 pts**

## **Exploitation des données ? ●**

### **Nécessité de compte rendu du CETG**

- **Utilisation des données du SNMMH**

- **Données plus précises, évolutives**

- disponibles pour les nombreux patients des centres de référence

- à obtenir avec l'accord des patients et des médecins pour les autres centres

**(organisation de centres de compétence en lien permanent avec le centre de référence pour l'amélioration de la prise en charge sur tout le territoire)**