



Cerezyme®
(imiglucérase)

Maladie de Gaucher

*Le traitement
à domicile
par Cerezyme®*



L'utilisation de Cerezyme® (imiglucérase) est indiquée comme traitement enzymatique substitutif au long cours chez des patients ayant un diagnostic confirmé de maladie de Gaucher non neuronopathique (type 1) ou neuronopathique chronique (type 3) et présentant des manifestations non neurologiques cliniquement significatives de la maladie.
Les manifestations non neurologiques de la maladie de Gaucher comprennent un ou plusieurs des troubles suivants : anémie, après exclusion de toute autre cause telle qu'une carence en fer, thrombocytopénie, anomalies osseuses, après exclusion de toute autre cause telle qu'une carence en vitamine D, hépatomégalie ou splénomégalie.

genzyme

La maladie de Gaucher, une maladie chronique

La maladie de Gaucher est la plus fréquente des maladies lysosomales⁽¹⁾. Il s'agit d'une maladie génétique chronique et pouvant être invalidante.

Cette maladie est provoquée par le déficit de l'activité d'une enzyme, la **glucocérébrosidase**, qui entraîne une accumulation de glucocérébroside dans les macrophages tissulaires⁽²⁾.

Le tableau clinique, le plus souvent multisystémique, comprend des atteintes hématologiques, viscérales, et osseuses⁽²⁻³⁾.

Ces symptômes peuvent apparaître chez l'enfant comme chez l'adulte⁽⁴⁾.

Cerezyme®, glucocérébrosidase recombinante, est le **traitement de référence** de la maladie de Gaucher depuis plus de 10 ans. Ce traitement s'administre en perfusions tous les 14 jours à l'hôpital ou à domicile⁽⁵⁾.

L'enzymothérapie substitutive est un traitement au long cours dont l'efficacité dépend en grande partie du respect de la prescription médicale⁽⁶⁾.

(1) Meikle PJ et al. Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA*, 1999; 281(3): 249-254.
(2) Stirnemann J et al. Nouveautés sur la maladie de Gaucher. *Rev Med Int*, 2008; 29: 176-178.
(3) Germain DP. La maladie de Gaucher : aspects cliniques, génétiques et thérapeutiques. *Path Biol*, 2004; 52: 343-350.
(4) Kaplan P et al. The clinical and demographic characteristics of Nonneuronopathic Gaucher diseases in 887 children at diagnosis. *Arch Pediatr Adolesc Med, Rev Med Int* 2006; 160: 603-608.
(5) Protocole National de Soins de la maladie de Gaucher, HAS, 2007 - www.has-sante.fr/portail/jcms/c_530789/gaucher-disease
(6) Drelichman G. et al. Clinical consequences of interrupting enzyme replacement therapy in children with type 1 Gaucher disease. *J Pediatr*. 2007 Aug;151(2):197.
(7) Hughes DA et al. Home therapy for lysosomal storage disorders. *Br J Nurs*. 2007 Dec 13-2008 Jan 9;16(22):1384, 1386-9.
(8) Stirnemann J et al. L'organisation de la prise en charge de la maladie de Gaucher en France. *Rev Med Interne* 2007 Oct; 28 Suppl 2:S198-201.

Atteintes osseuses⁽²⁾

- Douleurs osseuses
- Crises osseuses
- Ostéoporose
- Ostéonécrose
- Infarctus osseux
- Lyses osseuses
- Fractures pathologiques

Asthénie⁽²⁾

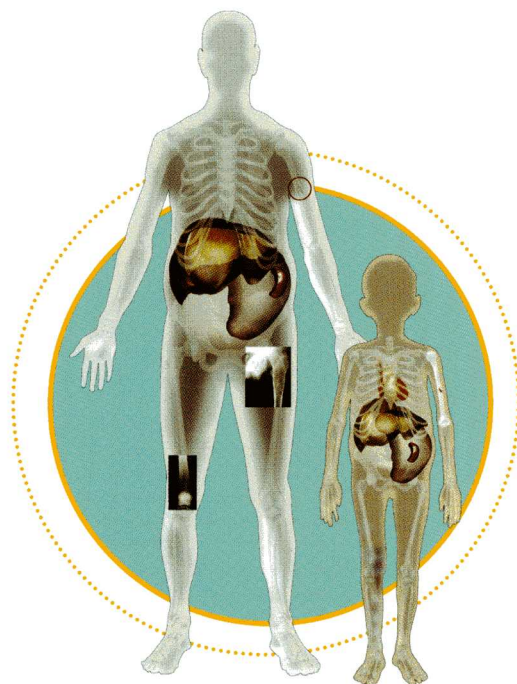
Retard de croissance chez l'enfant⁽⁴⁾

Atteintes hématologiques⁽²⁾

- Thrombopénie
- Anémie

Atteintes viscérales⁽²⁾

- Splénomégalie
- Hépatomégalie



Principales atteintes multisystémiques de la maladie de Gaucher de type 1

