

# **Compte rendu de la journée d'information du 6 février 2015 pour les patients atteints de la maladie de Gaucher (Sylvie Wengleswski (VML) – Nadia Belmatoug (CRML))**

La France compte environ 600 patients de maladie de Gaucher. Depuis 1991 date d'apparition du premier traitement, un comité d'évaluation nommé Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG) a été mis en place. Le premier traitement, la Cérédase (Alglucérase) était issu de placenta humain ce qui a justifié la création de ce comité multidisciplinaire. En 1996, l'enzyme recombinante nommée Cérézyme (Imiglucérase) a été mise sur le marché.

## **Présentation du Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)**

Le CETG compte un président (Pr Marc Berger) et deux vice-présidents (Dr Nadia Belmatoug pour les adultes et Pr Thierry Billette de Villemeur pour les enfants)

Les autres membres du CETG sont des médecins de différentes spécialités, des chercheurs et un représentant d'une association de patients. Le CETG se réunit tous les 3 mois à Paris.

Le CETG a différentes missions :

- Un rôle d'expertise : Il veille à une prise en charge la plus homogène des patients et a mis en place le PNDS (protocole national de soins).
- Un rôle de gestion médicale de la cohorte française : il suit les évolutions de la connaissance de la maladie de Gaucher, étudie les patients qui dans cette maladie peuvent avoir des présentations très hétérogènes.
- Un rôle de coordination des projets de recherche dans le but d'améliorer les connaissances sur la maladie et donc améliorer la qualité de vie des patients.
- Un rôle de formation et d'information auprès de la communauté médicale.
- Un rôle de coordination avec les autorités de santé.

Le CETG étudie de nombreux cas de patients, les problématiques étudiées vont des modalités d'administration des traitements par perfusion (doses administrées, espacement des perfusions etc.), amélioration de la qualité de vie des patients sur le plan social et professionnel (conduite à tenir en cas de prêt immobiliers, de prise en charge de certains handicaps et de déclaration à la médecine du travail etc.).

## **Présentation de l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)**

VML est une association loi 1901 qui a obtenu deux certifications qui garantissent sa rigueur. Elle regroupe plus de 1040 adhérents et représente 53 pathologies lysosomales. En France, un enfant né tous les 3 jours avec une maladie lysosomale.

VML mène ses actions sur tous les fronts : aide et soutien aux familles, favoriser la connaissance scientifique et médicale, apporter son soutien à la recherche.

Mais avant tout VML est synonyme de joie et bonne humeur. C'est une grande famille qui est toujours très heureuse de se retrouver pour partager et échanger.

## **Présentation de la maladie de Gaucher (MG) et son suivi**

Le diagnostic : Dans les maladies lysosomales, il y a un déficit enzymatique. Dans le cas de la maladie de Gaucher c'est un déficit en glucocérébrosidase.

Le diagnostic de la maladie de Gaucher consiste donc à faire un dosage enzymatique.

On mesure ensuite les biomarqueurs, c'est-à-dire les molécules dont la production est augmentée : la ferritinémie, le CCL18 et la chitotriosidase.

Le bilan initial est très important pour évaluer précisément les conséquences de la maladie. Il consiste en un examen clinique complet et en particulier l'examen neurologique pour déceler une maladie de Gaucher de type 3, un bilan biologique exhaustif et de l'imagerie (IRM, ostéodensitométrie).

Le diagnostic reste encore trop tardif, le but est d'établir un diagnostic plus précoce. Pour cela de nombreux moyens sont mis en place pour sensibiliser les praticiens au diagnostic : plaquettes d'informations, congrès, organisation de réseaux médicaux etc.

Les traitements : Le traitement et le suivi sont individuels car il existe beaucoup de formes différentes de la maladie de Gaucher qui est très hétérogène.

A l'heure actuelle, il existe plusieurs traitements :

- Des traitements enzymatiques substitutifs administrés par perfusions : Cérézyme (Imiglucérase) disponible depuis 1996, V-Priv (Vélaglucérase) et Elelyso (Taliglucérase) disponibles depuis 2010) (depuis 2010)
- Des inhibiteurs de substrats par voie orale : Zavesca (Miglustat) et Cerdelga (Eliglustat) qui vient d'obtenir l'autorisation de mise sur le marché et qui sera disponible en France dans quelques mois.

Le nouveau traitement Cerdelga (Eliglustat) consistera à prendre 1 ou 2 comprimés par jour. Son efficacité semble identique à celle des traitements par perfusion. La prise de ce traitement sera soumise à condition, les patients devront faire une prise de sang pour savoir comment ils métaboliseront les comprimés. Ce traitement sera aussi incompatible avec la prise de certains médicaments.

L'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) : « L'éducation thérapeutique s'inscrit dans le parcours de soins du patient. Elle a pour objectif de rendre le patient plus autonome en facilitant son adhésion aux traitements prescrits et en améliorant sa qualité de vie. ». L'ETP s'inscrit dans le cadre de la loi. (Art L1161-1)

En France 12 équipes sont formées pour faire de l'ETP dans la maladie de Gaucher, cela consiste en des séances (tantôt individuelle, tantôt par petits groupes de 4 ou 6 personnes) où il y a un échange entre l'équipe soignante et les patients. C'est une relation à double-sens où chacun peut apprendre de l'autre. Le but étant d'échanger autour de thème comme mieux comprendre sa maladie, mieux vivre avec la maladie au quotidien, mieux vivre son traitement...

La maladie de Gaucher (type 3) : C'est une forme rare de la maladie de Gaucher. Les atteintes sont les mêmes que dans la maladie de Gaucher type 1 mais en plus importantes. Elle se caractérise par des atteintes neurologiques progressives (troubles de la motricité horizontale des yeux, troubles de l'équilibre, troubles de la motricité des membres...)

Les traitements existants pour la maladie de Gaucher ne sont pas efficace pour les atteintes neurologiques du type 3 car il ne passe pas la zone du cerveau et n'empêche pas l'évolution. Cependant le traitement reste efficace pour les autres atteintes de la maladie de Gaucher que sont la splénomégalie (grosse rate), l'hépatomégalie (gros foie). Ils permettent l'augmentation des plaquettes et la diminution des atteintes osseuses comme dans la maladie de Gaucher de type 1.

Le Zavesca (Miglustat) lui passe la barrière du cerveau mais n'est toutefois pas efficace dans la maladie de Gaucher de type 3.

### **Informations sur les différents protocoles de recherche en France**

Globules rouges et Maladie de Gaucher : Il a été remarqué que chez les malades de Gaucher les globules rouges avaient des propriétés anormales. Des études sont menées pour savoir si le traitement diminue les anomalies des globules rouges, si le métabolisme du fer est modifié dans la maladie de Gaucher, si les globules rouges sont surchargés en lipides ?

Pharmacocinétique (CIMI) : Le but de cette recherche est d'étudier le devenir du médicament dans le corps des patients, de mesurer le taux de glucocérebrosidase entre deux perfusions et d'en définir un taux minimum pour prévenir des risques.

Les 23 patients participant sont des patients volontaires et sont soumis à des prises de sang qui permettent cette étude.

Analyse des questionnaires qualité de vie : 37 patients ont répondu à ce questionnaire (dont 5 non traités). Dans l'ensemble, tous se considèrent en bonne santé, la grande majorité se dit peu limités dans les efforts physiques et peu de patients ont diminué leur temps de travail.

A quoi sert un registre, une collection biologique : Des échantillons de sang des patients sont collectés (avec leur consentement) pour réaliser une collection nationale. Cela permettra de continuer à faire des recherches pendant plusieurs années.

Les participants (malades de G aucher, leurs familles, l'association Vaincre les Maladies Lysosomales) remercient les membres du C.E.T.G pour le dévouement et le professionnalisme qui les animent dans la prise en charge de nos maladies. Nous n'oublions pas tous les autres : les soignants, les administratifs etc. Un grand merci à tous.