FICHE DE SUIVI DE LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE 1
Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher

NOM : ..... **PRENOM :** .....
NOM DE JEUNE FILLE : ..... **DDN :** __ __ / __ __ / __ __ **Commune de naissance :** .....

PROFESSION : ....
☐ TEMPS PLEIN ☐ TEMPS PARTIEL ☐ MI TEMPS THERAPEUTIQUE ☐ INVALIDITE
SCOLARITE : .....

RAPPEL (à remplir complètement à la première utilisation ou en cas de changement)

Atteinte familiale : ☐ oui (préciser)..... ☐ non
ATCD de Parkinson dans la famille : ☐ oui ..... ☐ non
Age approximatif de la puberté : .....
Filles (1er règles) : .....
Garçon (augmentation du volume testiculaire, poils pubiens) : .....
Retard staturo-pondéral : ☐ oui ..... ☐ non
Années des 1ers symptômes :.....

Symptômes ayant permis le diagnostic : ....
.....
.....

Date du diagnostic : __ __ / __ __ / __ __ Phénotype : ☐1 ☐ 2 ☐ 3
Génotype : _____/_____ ☐ non fait
Sérothèque : ☐ non ☐ oui Date : __ __ / __ __ / __ __ Lieu : .....
Examen ayant permis le diagnostic : ☐ myélogramme ☐ déficit en Betaglucocerebrosidase
☐ autres : .....
Splénectomie : ☐ non ☐ oui Date : __ __ / __ __ / __ __

ANTECEDENTS LIES A LA MALADIE DE GAUCHER
Syndrome hémorragique : ☐ épistaxis ☐ gingivorragies ☐ hématomes ☐ autres
HMG : ..... SMG : .....
Atteintes osseuses (ONA, infarctus osseux, tassement, ostéoporose, fracture, prothèse.) (siège): .....
.....
.....
.....
.....
.....
Atteintes viscérales (cirrhose, HTAP, etc.) :.....
.....
.....
.....
Grossesse : nb : ☐ complications : .....
.....
.....
Autres : .....
.....

Traitement de la maladie de Gaucher ☐ ERT (nom) ..... ☐Miglustat
Début __ __ / __ __ / __ __ Fin __ __ / __ __ / __ __
Switch Début __ __ / __ __ / __ __ Fin __ __ / __ __ / __ __
.....
Traitement symptomatique (antalgiques, bisphosphonates, vitamine) :.....
.....
.....

ANTECEDENTS NON LIES A LA MALADIE DE GAUCHER : .....
.....
.....
.....
.....
.....

TRAITEMENTS NON LIES A LA MALADIE DE GAUCHER : .....
.....
.....

FICHE DE SUIVI DE LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE 1
Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher

☐ **Consultation** ☐ **Hôpital de jour** ☐ **Hospitalisation classique**
Date : __ __ / __ __ / __ __ **NOM DU MEDECIN :** .....

TRAITEMENT ACTUEL

☐ Imiglucérase ☐ Velaglucerase ☐ Pas de traitement
☐ Miglustat ☐ Taliglucerase ☐ Essai thérapeutique .....
☐ Inclusion dans une étude.....
Dose : .....unités Fréquence : 1 fois / .....
Lieu d'administration : ☐ Hospit classique ☐ HDJ ☐ HAD ☐ Domicile ☐ Autre .....
Etat veineux : .....☐ Porth a cath
Tolérance, effets secondaires : ....
Prémédication : ..... ☐ Présence d'anticorps : .....

EXAMEN CLINIQUE

Poids : ..... Taille : ..... IMC : ..... PA : .....
Asthénie (0, modérée, importante, sévère) : .....
SF 36 : ☐ fait ☐ non fait
Epistaxis :.....Gingivorragies :.....
Hématomes :.....
Autres hémorragies : .....
HMG (flèche) :.....
SMG (débord costal) :.....
Douleurs abdominales (dans les 6 mois : 0, modérées, importantes, sévères) ou EVA (0 à 10) :.....
.....
.....
Douleurs osseuses (dans les 6 mois : 0, modérées, importantes, sévères) ou EVA (0 à 10) : _____
a. Crises osseuses (infarctus : crise ischémique d'un os long ou plat ; ostéonécrose : crise ischémique d'une épiphyse) :
siège : .....
.....
.....
b. Douleurs chroniques (séquellaires, arthrose ou secondaire à une prothèse, déformations etc.) siège : .....
.....
.....
.....
.....
.....
c.Fracture, tassement (siège) : .....
d.Prothèse (siège) : .....
.....
État fonctionnel : ☐ normal ☐ périmètre de marche : ..... ☐ cannes ☐ fauteuil ☐ grabataire
Atteinte viscérale (hyperpigmentation, cirrhose, HTportale, atteinte pulmonaire, HTAP, cardiaque, autres) : .....
.....
.....
.....

Maladie de Parkinson	☐ non	☐ oui (date de début _____/_____/_____/)
Pic Monoclonal	☐ non	☐ oui (date de découverte _____/_____/_____/)
Hémopathie, Cancer	☐ non	☐ oui (date de découverte _____/_____/_____/) Type : .....
Grossesse en cours	☐ non	☐ oui (date d'accouchement _____/_____/_____/)

Autres manifestations cliniques liées à la maladie de Gaucher : .....
.....
.....
Traitement symptomatique pris lié à la maladie de Gaucher : .....
Manifestations cliniques non liées à la maladie de Gaucher : .....
.....
.....
.....
Traitement : .....

FICHE DE SUIVI DE LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE 1
Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher

INVESTIGATIONS **Date : __ __ / __ __ / __ __**

Biologie : ☐ oui ☐ non
Radiologie : ☐ oui ☐ non
Ostéodensitométrie : ☐ oui ☐ non
Echocoeur : ☐ oui ☐ non
Avis spécialisé : .....
Autres : .....

BILAN

Date ___/___/___	**Valeurs**	**Unités**
Hémoglobine		
Plaquettes		
GB		
Créatininémie		
Gammaglobulines		
Pic monoclonal		
ALAT, ASAT		
Chitotriosidase		
Ferritinémie		
ECA		
PATR		
CCL 18		
Autres (lipides, etc)		

DEXA Date ___/___/___	DMO (g/cm²)	T-score	Z-score
L2-L4			
Col fémur			
Fémur total			

Date : ___/___/___	**Foie**	**Rate**
Echographie	Flèche : Nodules, lithiases, infarctus, autres :	Grand axe : Nodules, infarctus, autres :
☐ TDM ☐ IRM	Flèche : Volume : Autres :	Grand axe : Volume : Autres :

Date : ___/___/___	**BILAN OS**			
	Rachis	Fémurs	Tibias	Autres
Radiographies				
IRM				

Remarques : .....
.....
NOM DU MEDECIN : .....
Mail du médecin : .....
Tel : __ __ / __ __ / __ __ / __ __ / __ __ Service : .....
Hôpital :.....