

## « Bonnes pratiques en cas d'urgence »

# :: Maladie de Gaucher type 1

### **Synonymes :**

MG type 1

### **Définition :**

La maladie de Gaucher (MG) type 1 (MG type 1) est une maladie de surcharge lysosomale, de transmission autosomique récessive (mutations dans le gène de la bêta-glucocérébrosidase *GBA1*).

Elle est due à un déficit en bêta-glucocérébrosidase (aussi appelée bêta-glucosidase acide). Ce déficit enzymatique entraîne une accumulation de glucosylcéramide (substrat) essentiellement dans le foie, la rate, la moelle osseuse, responsable des principales manifestations de la maladie.

Classiquement, la MG type 1 ne s'accompagne pas d'une atteinte neurologique. Le risque de maladie de Parkinson est cependant un peu plus élevé que dans la population générale.

La MG type 1 associe une hépatomégalie, une splénomégalie responsable de cytopénie : thrombopénie parfois sévère, anémie et plus rarement leuco-neutropénie.

Le traitement de référence de la MG type 1 repose sur le traitement enzymatique de substitution, administré par voie veineuse (imiglucérase ou vélaglucérase alpha et taliglucérase dans certains pays).

Le traitement par réduction de substrat (miglustat, éliglustat...) administré per os, peut également être proposé en première intention, uniquement pour éliglustat.

## Pour en savoir plus

### ► Orphanet

- [Fiche Maladie](#)

- [Fiche tout public](#)

► **PNDS 2022** : [http://cetl.net/IMG/pdf/PNDS\\_MG-2.pdf](http://cetl.net/IMG/pdf/PNDS_MG-2.pdf)

### ► Centre National de Référence des Maladies Lysosomales

CETG / MALADIE DE GAUCHER : Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher : <http://cetl.net/maladies-lysosomales/cetg-maladie-de-gaucher/>

<b>Sommaire</b>	
<b><a href="#">Fiche de régulation pour le SAMU</a></b>	<b><a href="#">Fiche pour les urgences hospitalières</a></b>
Synonymes	<a href="#">Problématiques en urgence</a>
Mécanismes	<a href="#">Recommandations en urgence</a>
Risques particuliers en urgence	<a href="#">Orientation</a>
Traitements fréquemment prescrits au long cours	<a href="#">Précautions médicamenteuses</a>
Pièges	<a href="#">Précautions anesthésiques</a>
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	<a href="#">Mesures préventives</a>
En savoir plus	<a href="#">Mesures complémentaires en hospitalisation</a>
	<a href="#">Don d'organes</a>
	<a href="#">Numéros en cas d'urgence</a>
	<a href="#">Ressources documentaires</a>

# Fiche de régulation pour le SAMU

## Mécanismes

Déficit en béta-glucosidase ou en béta-glucocérébrosidase, qui entraîne une accumulation de glucosylcéramide dans le foie, la rate, la moelle osseuse

## Risques particuliers en urgence

Thrombopénie parfois sévère, anémie et plus rarement leuco-neutropénie

Au second plan : ostéonécrose, infarctus splénique, cholécystite lithiasique, dyspnée par hypertension artérielle pulmonaire

## Traitements fréquemment prescrits au long cours

Traitement enzymatique substitutif : imiglucérase, vélaglucérase

Traitement réducteur de substrat : miglustat, éliglustat

## Pièges

Thrombopénie lors de la grossesse (prise pour une thrombopénie gestationnelle)

Ostéonécrose (prise pour une ostéomyélite)

Infarctus splénique (pris pour un abdomen chirurgical aigu)

Autres complications sans spécificité

## Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière

Pas de particularité pour la prise en charge des complications

Les complications ne nécessitent pas un transfert vers un centre particulier

Se méfier des interactions médicamenteuses avec l'éliglustat

## En savoir plus

Fiches Orphanet Urgences : [www.orphanet-urgences.fr](http://www.orphanet-urgences.fr)

Centre de référence : Centre National de Référence des Maladies Lysosomales, Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales (CETL)

<http://cetl.net/>

Autre site internet utile :

[www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)

# Fiche pour les urgences hospitalières

## Problématiques en urgence

### Les principales situations d'urgence

#### ▶ Syndromes hémorragiques

- Hématome cérébral ;
- Hématome splénique ;
- Tout autre hématome ;
- Hémorragie survenant dans un siège critique à haut risque de séquelles fonctionnelles (hémorragie intracrânienne, intraspinale, intraoculaire, rétropéritonéale, péricardique, intra-articulaire, en dehors d'un contexte chirurgical ou intramusculaire avec syndrome de loge) ;
- Hémorragie entraînant une anémie nécessitant le recours à une transfusion érythrocytaire.

#### ▶ Crises douloureuses ostéo-articulaires aiguës

- Ostéonécrose (tête fémorale surtout) ;
- Infarctus osseux ;
- Fracture pathologique ;
- Médullaire par fracture vertébrale.

#### ▶ Manifestations viscérales aiguës

- Splénique : infarctus splénique, rupture (exceptionnelle) ;
- Cholécystite aiguë lithiasique.

#### ▶ Dyspnée aiguë

Aggravation d'une hypertension artérielle pulmonaire.

## Autres situations d'urgences

▶ **Infection** (patient splénectomisé) ;

▶ **Effets secondaires des traitements :**

- **Enzymothérapie substitutive** (traitement de référence) :

[Imiglucérase](#) (CEREZYME®), [vélaglucérase alpha](#) (VPRIV®), en perfusion IV de 60 à 90 min, à l'hôpital ou à domicile, tous les 15 jours.

Rarement, réactions allergiques :

- prurit ;
- éruption ;
- difficultés respiratoires, le plus souvent en cours ou en fin de perfusion ;
- hypotension, voire exceptionnel choc anaphylactique ;
- réactions fébriles ou nausées.

L'arrêt de la perfusion est impératif.

Un traitement symptomatique par antihistaminiques / corticoïdes / paracétamol peut être administré.

Une déclaration d'effets indésirables sera à effectuer auprès du centre régional de pharmacovigilance (CRPV), à distance de l'urgence.

Un dosage d'anticorps anti-enzyme recombinante est souhaitable, mais ne sera pas effectué dans le cadre de l'urgence (prendre contact avec le référent prenant en charge le patient).

- **Traitement réducteur de substrat :**

[Éliglustat](#) par voie orale, uniquement chez les patients adultes, avec un profil métaboliseur rapide, intermédiaire, lent vis-à-vis du cytochrome 2D6 et n'ayant pas de contre-indication ;

Les effets secondaires de ce traitement sont nombreux, mais rarement aigus, sauf en cas d'interactions médicamenteuses, avec risque de troubles du rythme, d'allongement du QT (interaction médicamenteuses avec antiarythmiques, antidépresseurs...) ;

Une déclaration d'effets indésirables sera à effectuer auprès du CRPV, à distance de l'urgence.

▶ **Au cours de la grossesse et post-partum**

- Risque d'aggravation de la thrombopénie et des troubles de l'hémostase : majoration du risque d'hémorragie du post-partum qui peut représenter une contre-indication à la péridurale ;

- Majoration du risque de complications osseuses : crises douloureuses osseuses plus fréquentes et plus sévères.

▶ **Complications inhérentes à une maladie de Parkinson**

(parfois associée à la maladie de Gaucher type 1)

▶ **Complications inhérentes au myélome**

(parfois associé à la maladie de Gaucher type 1)

## Recommandations en urgence

### ► Recommandations générales

- Obtenir la carte d'urgence personnelle ;
- Se mettre en contact avec le médecin référent dans la mesure du possible ;
- Se mettre en relation avec le Centre National de Référence des Maladies Lysosomales - CETG / MALADIE DE GAUCHER :  
Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Gaucher :  
<http://cetl.net/maladies-lysosomales/cetg-maladie-de-gaucher/>

### ► Situation d'urgence 1 : Syndromes hémorragiques

#### 1. Mesures diagnostiques en urgence

##### ■ Éléments cliniques du diagnostic

- Toutes les localisations sont possibles : épistaxis, gingivorragies, hématomes cutanés, mais aussi hématomes profonds (spléniques, intracérébraux...).

##### ■ Évaluer la gravité

- Intensité ;
- Localisation (cérébrale ou médullaire) ;
- Contexte clinique : grossesse et post-partum ;
- Retentissement : état de choc hémorragique, phénomènes de compression vasculonerveuse liée à l'hématome, séquelles fonctionnelles (neurologiques...).

##### ■ Explorations en urgence

- NFS - Plaquettes ;
- Bilan de coagulation : temps d'occlusion plaquettaire (PFA-100®/Platelet Function Analyser) plutôt que temps de saignement (TS) ;
- Imagerie guidée par la clinique : scanner cérébral, abdominal, pelvien ;
- ECG (si traitement par éliglustat).

## 2. Mesures thérapeutiques immédiates

### ■ **Monitoring**

- Pas de particularité : paramètres vitaux : fréquence cardiaque (FC), pression artérielle (PA), saturation pulsée en oxygène (SpO<sub>2</sub>), fréquence respiratoire (FR) ;
- Conscience, état neurologique ;
- Température ;
- Évaluation de la douleur ;
- Hémoglobine capillaire.

### ■ **Mesures symptomatiques**

- Conduite à tenir habituelle selon la localisation du saignement ;  
En cas de syndrome hémorragique sévère, des transfusions de culots globulaires ou plaquettaires peuvent être envisagées ;
- L'embolisation peut être envisagée en fonction du type de saignement et de leur localisation ;
- Il s'agit d'une circonstance exceptionnelle au cours de laquelle la splénectomie peut être envisagée.

### ■ **Traitements spécifiques**

- Aucun des traitements spécifiques de la maladie de Gaucher type 1 n'a d'action assez rapide permettant de corriger le syndrome hémorragique en urgence.

## ► **Situation d'urgence 2 : Crises douloureuses ostéo-articulaires aiguës (ostéonécrose - infarctus osseux ou fracture)**

- L'ostéonécrose de la tête fémorale est la plus fréquente, mais n'importe quelle épiphyse peut être concernée ;
- Les infarctus osseux sont très fréquents et hyperalgiques.

## 1. Mesures diagnostiques en urgence

### ■ **Éléments cliniques du diagnostic**

- Crise douloureuse brutale, souvent intense, avec impotence fonctionnelle, sans facteur déclenchant ;
- Douleur en rapport avec une luxation prothétique.

### ■ **Évaluer la gravité**

- Compression médullaire liée à un tassement vertébral ;
- Gravité fonctionnelle à moyen terme.

## ■ Explorations en urgence

- Radiographies standard en cas de fracture ;
- IRM de la zone douloureuse (radiographies standards normales en cas d'infarctus osseux et d'ostéonécrose, à la phase aiguë) ;
- IRM médullaire et vertébrale (si signes neurologiques secondaires à des fractures vertébrales).

## 2. Mesures thérapeutiques immédiates

### ■ Monitoring

- Évaluation de la douleur ;
- Examen neurologique si compression médullaire ;
- Surveillance d'un hématome associé.

### ■ Mesures symptomatiques

Conduite à tenir habituelle :

- Mise en décharge, si ostéonécrose fémorale ;
- Antalgiques, adaptés à l'intensité douloureuse évaluée selon les bonnes pratiques avec, parfois, la nécessité de proposer des morphiniques ;
- Avis d'un chirurgien orthopédiste ;
- Avis du neurochirurgien, si compression médullaire ou fracture vertébrale ;
- Précautions en cas de thrombopénie ou d'anomalie de l'hémostase, si une intervention chirurgicale est envisagée ;
- Traitement préventif de la maladie thromboembolique à discuter en fonction du chiffre de plaquettes (possible si seuil > 50 G/L, en l'absence de saignement).

### ■ Traitements spécifiques

- Aucun des traitements spécifiques n'a d'action rapide permettant de corriger le syndrome hémorragique en urgence.

## ► Situation d'urgence 3 : Manifestations viscérales aiguës (douleur splénique aiguë - cholécystite aiguë)

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ■ Éléments cliniques du diagnostic

- Douleur splénique aiguë : douleurs intenses, en coup de poignard, de l'hypochondre gauche ;
- Cholécystite aiguë : syndrome douloureux de l'hypochondre droit / fièvre ; voire angiocholite (rare).

#### ■ Évaluer la gravité

- Signes de choc (rupture de la rate, rupture d'anévrisme de l'artère splénique).

#### ■ Explorations en urgence

- Groupe sanguin ;
- Hémocultures si besoin ;
- Échographie abdominale (infarctus splénique, rupture de rate, lithiase vésiculaire...) ;
- Tomodensitométrie / IRM.

### 2. Mesures thérapeutiques immédiates

#### ■ Monitoring

- Paramètres vitaux : fréquence cardiaque (FC), pression artérielle (PA), saturation pulsée en oxygène (SpO<sub>2</sub>), fréquence respiratoire (FR) ;
- Conscience, état neurologique ;
- Courbe thermique ;
- Évaluation de la douleur ;
- Hémogramme.

#### ■ Mesures symptomatiques

- Antalgiques ;
- Antispasmodiques ;
- Glaçage ;
- +/- antibiothérapie selon la situation ;
- Traitement préventif de la maladie thromboembolique, à discuter en fonction du chiffre de plaquettes.

## ■ Traitements spécifiques

- Cholécystite : le traitement chirurgical ne diffère pas de celui de la cholécystite en population générale ;
- Dans les cas exceptionnels de rupture de rate ou de rupture d'anévrisme de l'artère splénique : splénectomie de sauvetage en extrême urgence et mesures de réanimation associées ;
- Pas d'indication en urgence du traitement spécifique de la maladie de Gaucher type 1.

## ▶ Situation d'urgence 4 : Dyspnée aiguë

Exceptionnelle, due à une [hypertension artérielle pulmonaire \(HTAP\)](#), complication rare, mais sévère de la MG, plus fréquente chez les patients splénectomisés.

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ■ Éléments cliniques du diagnostic

- En cas de décompensation cardiaque droite sur HTAP : œdèmes des membres inférieurs, hépatalgie, reflux hépato-jugulaire ;
- Éliminer une cause infectieuse (si splénectomie).

#### ■ Évaluer la gravité

- Détresse respiratoire aiguë : hypoxie, syncope, angor fonctionnel ;
- Choc sur défaillance cardiaque ;
  - Troubles de conscience.

#### ■ Explorations en urgence

- SpO<sub>2</sub>, gaz du sang (avec compression prolongée en cas de thrombopénie) ;
- Radiographie du thorax +/- scanner thoracique, à la recherche d'une possible atteinte interstitielle ;
- Échographie cardiaque avec évaluation des pressions artérielles pulmonaires ;
- Dosage du peptide natriurétique type B (Brain Natriuretic Peptide) : BNP ou NT proBNP ;
- Échographique de la veine cave (pour guider le traitement diurétique).

## 2. Mesures thérapeutiques immédiates

### ■ **Monitoring :**

- Surveillance de la saturation pulsée en oxygène (SpO<sub>2</sub>), fréquence respiratoire (FR).

### ■ **Mesures symptomatiques**

Le traitement de l'HTAP au cours de la MG type 1 ne diffère pas de celui de l'HTAP primitive ([cf. fiche Orphanet urgence HTAP](#)), mais devant le peu de cas rapportés, il est difficile de valider une conduite à tenir :

- Limiter les efforts du patient et tout évènement susceptible d'augmenter le débit cardiaque (tolérance à l'augmentation de la postcharge, mais débit limité par la précharge ne pouvant amortir les variations du retour veineux) ou, à l'inverse, lié à une hypovolémie pouvant majorer ou être à l'origine d'une hypoperfusion coronaire ;
- Oxygénothérapie en urgence : à adapter, pour un objectif de SpO<sub>2</sub> > 95 % ;
- Diurétiques et anticoagulants préventifs à envisager :
  - L'échographique de la veine cave permettra d'évaluer l'indication des diurétiques à fortes doses (2 mg.kg<sup>-1</sup>) et les objectifs de remplissage ;
  - Traitement préventif de la maladie thromboembolique, à discuter en fonction du chiffre de plaquettes.

### ■ **Traitements spécifiques**

- Après la prise en charge aux urgences, le traitement nécessitera l'adaptation du traitement anti-HTAP spécifique : adresser le patient à un centre spécialisé, tel un centre de référence ou de compétence de l'HTAP ([cf. fiche Orphanet urgence HTAP](#)) ;
- Pas d'indication en urgence au traitement spécifique de la maladie de Gaucher type 1.

## Orientation

### ▶ **Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences**

#### ■ **Où transporter ?**

- La régulation préhospitalière (SAMU-centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, de chirurgie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire ;
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens ;

- Pour les urgences potentiellement vitales, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires.

Le contact avec un médecin expert du centre de référence et/ou compétences régional qui a la connaissance de ces structures est nécessaire et peut aider à la régulation.

▪ **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou en vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- La décision du choix du transport (terrestre ou hélicoptère) revient au régulateur selon le lieu où se situe le patient (accessibilité, distance par rapport aux différents CH) et selon la gravité du patient.

▪ **Quand transporter ?**

- Immédiatement, si urgence vitale ou fonctionnelle.

▶ **Orientation au décours des urgences hospitalières**

▪ **Où transporter ?**

- Médecine, chirurgie, pédiatrie, obstétrique, soins continus ou réanimation, selon l'atteinte.

▪ **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ **Quand transporter ?**

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin expert pour cette maladie.

**Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)**

- Aucune interaction médicamenteuse n'est rapportée avec les traitements enzymatiques substitutifs (imiglucérase, vélaglucérase alpha) de la MG type 1.
- De nombreuses interactions existent avec l'[éliglustat](#) et nécessitent d'être vérifiées (avis d'un pharmacologue).

## Précautions anesthésiques

- Tenir compte de la thrombopénie (fréquente) parfois accompagnée d'une thrombopathie ou d'autres troubles de la coagulation ;
- S'aider du temps d'occlusion plaquettaire (PFA-100®/Platelet Function Analyser) plutôt que temps de saignement (TS) ;
- Il peut être nécessaire d'effectuer une transfusion plaquettaire.

Pour aller plus loin voir référence Orphananesthesia :

<https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/gaucher-disease.html>

## Mesures préventives

- Vaccination contre les infections à pneumocoque - méningocoque - Haemophilus, si splénectomie ;
- Avis spécialisé si nécessité d'antiagrégants plaquettaires et thrombopénie ;
- Traitement spécifique des complications osseuses :  
Vitamine D, si carence ;  
Bisphosphonates en cas d'ostéoporose, à discuter avec le centre de référence ;  
Contre-indication des sports à risque de traumatisme grave, en cas de complications osseuses sévères.

## Mesures complémentaires en hospitalisation

Aucune mesure complémentaire (notamment pas de régime particulier, pas de nécessité d'isolement) n'est à envisager dans le cadre des urgences rencontrées au cours de la MG type 1. Le traitement habituel du patient (enzymothérapie substitutive ou réducteur du substrat) ne doit pas, dans la mesure du possible, être interrompu.

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centre de compétences, centres de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son proche aidant.

## Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24h ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

### ▶ Risque de transmission de la maladie

La maladie de Gaucher est de transmission autosomique récessive.

Il n'existe pas, à ce jour, de cas publié de transmission de la maladie par la transplantation d'organes solides et/ou de tissus.

### ▶ Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

L'évolution de la MG 1 peut être émaillée de :

- Syndrome hémorragique : lié à la sévérité de la thrombopénie, et/ou un certain degré de thrombopathie et/ou à des troubles de la coagulation ;
- Complications osseuses : les atteintes osseuses peuvent survenir à n'importe quel moment du suivi, y compris mais plus rarement chez les patients traités ;
- Dysglobulinémies : association fréquente à une hypergammaglobulinémie polyclonale, voire à une gammopathie monoclonale de type MGUS ;
- Affections malignes : des études de cas, puis de cohortes ont mis en évidence une augmentation du risque de survenue d'hémopathies principalement lymphoïdes : myélome et lymphomes, de cancers notamment de carcinome hépatocellulaire et rénal ;
- Quelques cas de mélanomes ont été décrits. Une recherche de ce type d'antécédent médical, ainsi qu'un examen du corps soigneux doivent donc être réalisés avant tout prélèvement ;
- Manifestations neurologiques : syndrome parkinsonien ;
- Les patients splénectomisés sont exposés aux complications spécifiques de la splénectomie (risque infectieux, thrombotique, carcinologique) par augmentation du risque d'événements osseux, de fibrose hépatique, voire de cirrhose, de carcinome hépatique et d'HTAP.

Les traitements ne comportent pas d'effets adverses majeurs.

### ▶ Don d'organes

À discuter en fonction de l'évaluation rigoureuse clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis.

La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfice-risque) :

Au niveau abdominal :

- **Le foie** peut être le siège d'une cirrhose avec hypertension portale, voire d'une fibrose. Il existe un risque évolutif de carcinome hépato-cellulaire supérieur à celui de la population générale. Le foie ne peut être proposé qu'après avoir éliminé une pathologie néoplasique et après une évaluation soigneuse.

- **L'intestin grêle et le pancréas** sont parfois très infiltrés. Il existe un risque majoré de cancer du pancréas par rapport à la population générale. Le pancréas ne peut être proposé qu'après avoir éliminé une pathologie néoplasique et après une évaluation soigneuse.

- **Le rein** ne peut être proposé qu'après avoir éliminé une pathologie néoplasique et après une évaluation soigneuse à la recherche d'un éventuel syndrome néphrotique ou d'une insuffisance rénale.

Au niveau thoracique :

- **Le cœur** : des cas de péricardites constrictives ou hémorragiques, infiltrations myocardiques et calcifications valvulaires ont été décrits. Le cœur ne peut être proposé qu'après évaluation échographique soigneuse et après avoir éliminé toute pathologie néoplasique.

- **Les poumons** : le risque de pneumopathie interstitielle et/ou d'HTAP contre-indique le prélèvement.

#### ► Don de tissus

Sous réserve d'une évaluation individuelle rigoureuse, le don de certains tissus est possible dans de rares cas.

Le don de tous les tissus est contre-indiqué en cas de syndrome Parkinsonien ou de maladie de Parkinson associés.

Quelques cas de mélanomes ont été décrits : un examen du corps soigneux doit être réalisé avant tout prélèvement de tissus.

Le prélèvement osseux est contre-indiqué dans la MG quel que soit le type : atteintes lytiques possibles.

Le prélèvement de cornée est contre-indiqué dans la MG quel que soit le type : opacités cornéennes possibles.

Le prélèvement d'épiderme est possible, une pigmentation brun jaune de la peau (visage et tibias) a été décrite.

Les prélèvements de vaisseaux et de valves cardiaques sont envisageables.

## Numéros en cas d'urgence

### Centre National de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)

**Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales (CETL) :**  
**Association de professionnels de santé, experts dans la prise en charge**  
**de la maladie de Gaucher (CETG)**

<http://cetl.net/>

#### **Docteur Nadia Belmatoug**

Service de médecine interne  
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris Nord  
Site Beaujon, Université Paris Cité - 100 boulevard du Général Leclerc - 92110 Clichy

**Tél. : 01 40 87 52 86**

**Fax : 01 40 87 44 34**

#### **Numéros pour les urgences**

**Tél. : 06 47 76 78 20 (8h-18h) ou 06 77 71 41 59**

**Centres de référence ou de compétence :**

<http://www.filiere-g2m.fr/>

[http://cetl.net/comites-et-centres/centres-de-referance-et-de/  
www.has-sante.fr](http://cetl.net/comites-et-centres/centres-de-referance-et-de-<br/>www.has-sante.fr) \*

[https://www.orpha.net/consor/cgi-  
bin/Clinics\\_Search\\_Simple.php?lng=FR&LnkId=11102&Typ=Pat&CnsGen=n&fdp=y&from  
=rightMenu](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics_Search_Simple.php?lng=FR&LnkId=11102&Typ=Pat&CnsGen=n&fdp=y&from=rightMenu)

**Filière de santé maladies rares : G2M**

**Maladies héréditaires du métabolisme**  
**CETL / Comité d'Évaluation du traitement des maladies Lysosomales**

<http://www.filiere-g2m.fr/>

<http://cetl.net/>



\* HAS 2015 : annexe p 58

## Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'ABM : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

## Ressources documentaires :

**Stirnemann J, Belmatoug N, Camou F, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C, Levade T, Astudillo L, Serratrice J, Brassier A, Rose C, Billette de Villemeur T, Berger MG. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. *Int J Mol Sci.* 2017 Feb 17;18(2):441. doi: 10.3390/ijms18020441. PMID: 28218669; PMCID: PMC5343975.**

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28218669/>

**Serratrice C, Cherin P, Lidove O, Noel E, Masseur A, Leguy-Seguin V, Jaussaud R, Marie I, Lavigne C, Maillot F. Coagulation Parameters in Adult Patients With Type-1 Gaucher Disease. *J Hematol.* 2019 Sep;8(3):121-124. doi: 10.14740/jh543. Epub 2019 Sep 30. PMID: 32300455; PMCID: PMC715365.**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7153659/>

**Hughes D, Mikosch P, Belmatoug N, Carubbi F, Cox T, Goker-Alpan O, Kindmark A, Mistry P, Poll L, Weinreb N, Deegan P. Gaucher Disease in Bone: From Pathophysiology to Practice. *J Bone Miner Res.* 2019 Jun;34(6):996-1013. doi: 10.1002/jbmr.3734. Epub 2019 Jun 24. PMID: 31233632; PMCID: PMC6852006.**

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31233632/>

**Cox TM. Gaucher disease: clinical profile and therapeutic developments. *Biologics.* 2010 Dec 6;4:299-313. doi: 10.2147/BTT.S7582. PMID: 21209725; PMCID: PMC3010821.**  
**Serratrice C et al. Splenic artery aneurysms, a rare complication of type 1 Gaucher disease : Report of five cases. *J Clin Med.* 2019.**

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21209725/>

**PNDS - Maladie de Gaucher 2022**

[http://cetl.net/IMG/pdf/PNDS\\_MG-2.pdf](http://cetl.net/IMG/pdf/PNDS_MG-2.pdf)

## Ces recommandations ont été élaborées par :

### **Docteur Nadia Belmatoug**

Centre de Référence des Maladies lysosomales  
service de médecine interne - Assistance Publique - Hôpitaux de Paris Nord, site Beaujon  
100 boulevard du Général Leclerc - 92110 Clichy

### **Docteur Christine Serratrice**

service de médecine interne de l'âge - HUG  
chemin du Pont Bochet 3 - 1226 Thonex - Genève, Suisse

## En collaboration avec :

### - La Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon  
- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 LYON cedex 03

- **Docteur Anthony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)  
chef de service adjoint - service d'accueil des urgences/SMUR, CHU Lariboisière,  
Université de Paris

- **Docteur Delphine Douillet** : commission des référentiels de la SFMU (CREF), MCU-PH,  
département de médecine d'urgence, CHU Angers, Univ Angers, Angers

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires -  
département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

### - L'Agence de la biomédecine (ABM)

**Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert** : direction opérationnelle du  
prélèvement et de la greffe de l'ABM

### - L'Association de patients : l'association Vaincre les maladies lysosomales (VML)

2 Ter avenue de France - 91 300 Massy

<https://www.vml-asso.org/>

01 69 75 40 30

Réalisation mai 2012

Date de révision : 09/02/2023

*« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite  
sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite.  
Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou  
la reproduction par un art ou un procédé quelconque »,  
selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.*