

DIAGNOSTIC DE MALADIE DE GAUCHER

Maladie de Gaucher dans la fratrie

Retard staturo pondéral, retard pubertaire, asthénie

Hépatosplénomégalie (flèche hépatique, grand axe ou débord costal pour la rate)

Anémie, Leucopénie, Thrombopénie (gingivorragie, épistaxis, hématomes fréquents)

Atteinte osseuse symptomatique

(Crises douloureuses, ostéonécrose, ostéoporose, tassement vertébral, lésions lytiques, fracture etc)

Atteinte osseuse asymptomatique mais anomalies radiologiques : déformations, séquelles d'infarctus osseux, ostéocondensation, infiltration médullaire etc.

EXAMENS À RÉALISER LORS DE LA PREMIÈRE CONSULTATION OU HOSPITALISATION DE JOUR

Dosage de la Bêta-glucocérébroside

Etude du génotype (accord du patient), enquête familiale

NFS, réticulocytes, héptoglobine, VS, CRP, fibrinogène

Ionogramme sanguin, créatininémie, glycémie

Calcémie, phosphorémie

Bilan hépatique : transaminases, phosphatases alcalines, gamma GT

Electrophorèse des protides

Immuno-électrophorèse des protides, dosage pondéral des immunoglobulines

Protéinurie avec recherche d'une protéinurie de Bence-Jones

Bilan lipidique

Hémostase

Dosage de la vitamine B12 + folates

Fer sérique, coefficient de saturation de la sidérophiline, ferritinémie

Enzyme de conversion

Phosphatases acide tartrate résistantes (PATR)

Chitotriosidase

Dosage des auto-anticorps : FAN, anti DNA, facteur rhumatoïde, ANCA, antiphospholipides, complément CH50, C3, C4

Echographie abdominale ou tomodensitométrie ou IRM abdominale

Radiographie du bassin du rachis et des fémurs et tibias et des humérus et sur les sites douloureux ou hyperfixant à la scintigraphie osseuse au technetium 99 m

IRM du bassin

IRM du rachis lombaire

IRM bassin des fémurs et des tibias et au besoin sur les zones douloureuses ou hyperfixantes à la scintigraphie osseuse

Ostéodensitométrie

Echocardiographie avec doppler (mesure des pressions artérielles pulmonaires)

Avant traitement : sérologie des hépatites B et C, sérologie HIV

*CETG : Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher
2006*

CRML : Centre de Référence des Maladies Lysosomales