

## La maladie de Gaucher: expérience d'un service de médecine interne à propos de 9 cas

**Yosra Bouattour, AHU, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie**

Maissa Timoumi, résidente, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Raida Ben Salah, MCA, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Mayeda Ben Hamad, AHU, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Mouna Snoussi, MCA, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Mouna Guermazi, AHU, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Zouheir Bahloul, Professeur, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Faten Frikha, Professeur, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

Sameh Marzouk, Professeur, service de médecine interne, CHU Hédi Chaker, SFAX, Tunisie

### **INTRODUCTION:**

- La maladie de Gaucher (MG) est une affection génétique rare, de transmission autosomique récessive.
- Il s'agit d'une maladie de surcharge lysosomale liée à un déficit inné d'activité de la bêta-glucocérébrosidase.
- Nous nous proposons d'étudier les particularités épidémiologiques, clinico-biologiques et thérapeutiques d'une série de 9 patients.

### **PATIENTS ET METHODES:**

- Étude rétrospective menée dans un service de médecine interne durant la période janvier 1996– Aout 2024.
- Les patients ayant une MG ont été inclus dans cette étude.

### **RESULTATS:**

- Il s'agissait de 9 patients, âgés en moyenne de 28,3 ans (extrêmes 17- 51 ans).
- La MG était retenue dans l'enfance dans 2 cas (à l'âge de 4 et 9 ans) et à un âge tardif supérieur à 40 ans chez deux autres cas (à l'âge de 45 et 46 ans).
- Les parents des patients étaient des cousins germains dans 5 cas et le dépistage systématique révélait la MG chez la fratrie dans un seul cas.
- La MG était découverte au cours d'une grossesse dans 1 cas.
- L'interrogatoire des patients révélait une asthénie dans 5 cas et des douleurs osseuses dans 3 cas.
- Des épisodes de gingivorragies étaient notés dans 3 cas.
- Sur le plan clinique, une hépatomégalie était retrouvée dans 7 cas, une splénomégalie dans 6 cas et une hyperpigmentation cutanée dans 2 cas.
- Tous les patients n'avaient pas de signes neurologiques.
- Sur le plan biologique, les cytopénies étaient présentes chez tous les patients.
- Il s'agissait d'une anémie dans 6 cas, avec un taux d'hémoglobine moyen à 9,4 g/dL, une thrombopénie (9 cas) et une leucopénie (2 cas).
- Une infiltration par des cellules histiocytaires à cytoplasme éosinophile finement fibrillaire, à noyau régulier était retrouvée chez les patients, au myélogramme dans 3 cas, à l'empreinte médullaire dans 1 cas et à l'étude histologique d'une biopsie ostéomédullaire dans 7 cas.
- L'activité de la bêta-glucosidase acide était effondrée dans 7 cas et une élévation de la chitotriosidase sérique était retrouvée dans 2 cas.
- Ainsi, Une MG de type 1 était retenue chez tous les patients.
- Sur le plan thérapeutique, une splénectomie était pratiquée dans 1 cas.
- Un traitement spécifique par une enzymothérapie substitutive était indiquée dans 4 cas et par une réduction de substrat dans 1 cas.
- Une stabilisation sans traitement était obtenue dans le reste des cas.

### **DISCUSSION:**

- La maladie de Gaucher affecte le métabolisme des sphingolipides par un déficit enzymatique de la  $\beta$ -glucocérébrosidase lysosomiale.
- C'est la maladie lysosomiale la plus fréquente. L'âge moyen au moment du diagnostic est de 22 ans.
- La maladie de Gaucher de type 1 est responsable d'une atteinte multisystémique clinique (une hépatosplénomégalie, une asthénie, une atteinte cutanée, une ostéopathie de Gaucher ») et biologique (une anémie, une thrombopénie, une leucopénie voire même une pancytopénie...

### **CONCLUSION:**

- La maladie de Gaucher reste sous-diagnostiquée en raison de sa présentation clinique peu spécifique.
- La confirmation du diagnostic est améliorée par la disponibilité du dosage enzymatique.
- Notre étude souligne l'importance du conseil génétique et du dépistage des femmes conductrices dans les familles à risque.
- La prise en charge par les traitements spécifiques (par réduction substrat et par enzymothérapie substitutive) permet d'améliorer le diagnostic.