

Maladie de Gaucher : état de la recherche (2ème partie)

lundi 4 juin 2012, par [Concept Com](#)

Suite et fin du résumé publié le 12.04.2012 reprenant les principaux éléments présentés lors du World Symposium 2012 à San Diego (USA).

Parmi les communications affichées lors de cette réunion, nous pouvons retenir en résumé les éléments suivants :

- Une équipe égyptienne (Abdelwahad) rapporte une série de 45 patients ayant une maladie de Gaucher de type 3 sou imiglucérase avec une évolution des atteintes neurologiques variables (stabilisation, amélioration, mais aussi aggravation parfois).
- En dehors des mutations du gène de la glucocérébrosidase, d'autres facteurs peuvent influencer le phénotype de la maladie notamment le polymorphisme (les différentes "écritures") du gène de la glucosylcéramide synthétase (enzyme impliquée dans la production du glucosylcéramide) (Alfonso, Espagne).
- Lorsqu'on essaye de produire et d'analyser une protéine à partir du gène de la glucocérébrosidase mutée avec N370S, on peut approcher le mécanisme pathologique de cette mutation : elle entraîne une diminution de synthèse par trouble du transit intra-cellulaire de l'enzyme mutée, lié à un problème de conformation (Babajani, Canada).
- Ben Turkia (Tunisie) a décrit une cohorte monocentrique (un seul hôpital) de 21 patients ayant une maladie de Gaucher de type 1 : seulement 3 sont traités par enzymothérapie et 4 ont bénéficié d'une greffe de moelle osseuse.
- Cohn (USA) a présenté l'analyse de 10 patients traités par vélaglucérase qui avaient des atteintes osseuses. ces atteintes ont été évaluées par un score IRM (BMB score). Ce score s'améliorait dès 9 mois, avec un progrès de 2 points (sur 8) à 5 ans.
- Elstein (Israël) a présenté l'analyse des patients sous vélaglucérase de l'extension de l'étude HGT-GCB-039 : 27 patients traités pendant 2 ans, parmi lesquels 25 (93%) ont atteint les objectifs thérapeutiques (Pastores, Seminars of Hematol, 2004 : disparition de l'anémie, correction de la thrombopénie, diminution de la rate et du foie, prévention des complications osseuses).
- Khan (Canada) a réalisé une étude cas/contrôle sur les patients du registre international (ICGG) en recherchant les facteurs de risque d'ostéonécrose ; le Z-score bas (densité minérale osseuse faible à l'ostéodensitométrie témoignant d'une ostéopénie ou d'une ostéoporose) était un facteur de risque de fracture.
- Lecourt (France) a montré que la capacité des cellules souches à se différencier en ostéoblaste (cellule qui reconstruisent l'os) était diminué dans la maladie de Gaucher (expliquant ainsi, en partie, l'ostéoporose).
- Rosenbaum (Israël) s'est intéressé à décrire les Myélomes Multiples (MM) associés à la maladie de Gaucher. Parmi 160 patients, 6 (3.7%) ont eu un diagnostic de MM, avec pour tous des complications osseuses (pouvant être liées à la maladie de Gaucher et au MM). Un patient a bénéficié d'une autogreffe de moelle osseuse suivie d'un traitement par vélaglucérase, 2 patients ont été traités par melphalan+prédnisone avec un MM stable et 3 patients ont reçu uniquement un traitement enzymatique substitutif et ont un MM qui est resté stable.

Dr Jérôme Stirnemann