

Maladie de Gaucher à révélation tardive : étude de 2 observations

Yosra Bouattour, AHU, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Faten Frikha, Professeur, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Mouna Snoussi, Professeur agrégé, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Chaima Zammel, résidente, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Nesrine Regaieg, AHU, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Chifa Damak, Professeur agrégé, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Sameh Marzouk, Professeur, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

Zouhir Bahloul, Professeur, service de médecine interne, CHU Hedi Chaker, interne, Sfax, Tunisie

INTRODUCTION:

- La maladie de Gaucher est une maladie de surcharge lysosomale.
- Il s'agit d'une affection génétique rare secondaire à une carence innée en glucocérébrosidase.
- Sa transmission est autosomique récessive.
- L'âge moyen au moment du diagnostic est de 22 ans.
- Cependant, la MG peut se révéler à tout âge avec des extrêmes allant de 1 à 73 ans.
- Nous nous proposons d'étudier les particularités cliniques chez deux patients présentant une forme révélée à un âge adulte supérieur à 40 ans.

PATIENTS ET METHODES:

- Étude rétrospective menée dans un service de médecine interne durant la période 1996–2023.
- Les patients ayant une MG diagnostiquée à un âge tardif supérieur à 40 ans ont été inclus dans cette étude.

RESULTATS:

- Parmi une série de 8 cas, la MG était révélée à un âge supérieur à 40 ans chez deux patients (soit 25%).
- Les anomalies de l'hémogramme : constante (tableau1)
- La leucopénie à 1800 élé/MM3 était retrouvée chez un patient.
- Une infiltration par des cellules histiocytaires à cytoplasme éosinophile finement fibrillaire, à noyau régulier était retrouvée chez les deux patients, au myélogramme (1 cas)

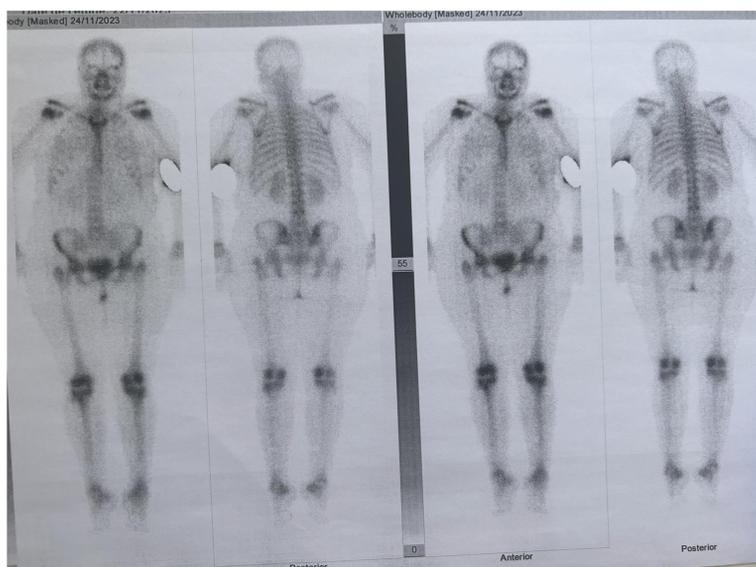
Paramètres étudiés	Patient 1	patient 2
Age	45	46
Sexe	femme	homme
symptomatologie	<ul style="list-style-type: none"> Asthénie Hépatomégalie Sans signe neurologique 	<ul style="list-style-type: none"> Hépatomégalie splénomégalie volumineuse Sans signe neurologique
Taux d'hémoglobine (g/dL)	9,6	7,8
Taux des plaquettes	89000	20000
Biopsie ostéo-médullaire	Infiltration médullaire / présence de cellules de Gaucher	Infiltration médullaire / présence de cellules de Gaucher
traitement	Enzymothérapie substitutive	Enzymothérapie substitutive Avec splénectomie

Tableau 1: Les données épidémiologique ; clinique et thérapeutique

- Les deux patients ont présenté au cours de l'évolution des douleurs osseuses.
- Les examens radiologiques était réalisés dans les deux cas. (tableau2)

Type d'imagerie	Patients 1	patient2
Radiographie standard		un aspect lacunaire/ un élargissement métaphysaire/ l'aspect d'un flacon d'Erlenmeyer / fracture corticale
IRM		une infiltration médullaire globale en hyposignal T1 / un hypersignal T1 de la cavité centromédullaire et des parties molles sous-jacentes/un remaniement hémorragique
Scintigraphie osseuse	une fixation homogène et symétrique de tout le squelette	

Tableau 2 : Les données des examens radiologiques.



La scintigraphie osseuse : une fixation homogène et symétrique sur l'ensemble du squelette au temps osseux tardif

DISCUSSION ET CONCLUSION:

- Le diagnostic d'une maladie de Gaucher à un âge adulte supérieur à 40 ans est loin d'être rare.
- Les présentations cliniques sont hétérogènes.
- Les complications sont plus fréquentes, secondaires à un retard dans la prise en charge thérapeutique.
- Malgré les difficultés diagnostiques dues à la non la disponibilité du dosage enzymatique, notre étude incite à penser à une maladie de Gaucher à un âge supérieur à 40 ans, en présence de signes évocateurs.
- La prise en charge par le traitement enzymatique substitutif permet d'améliorer le pronostic.

