Atteinte osseuse au cours de la maladie de Gaucher : données issues d'un registre nord-africain

Z Meddeb[1], N Ben Younes[1], H Abida[1], H Boudabous[2], M Zribi[2], A Cherifa[1], A Elouni[1], S Toujani[1], S Khatrouch[2], A Ben Chehida[2], K Bouslama[1], MS Abdelmoula[2], S Hamzaoui[1], T Larbi[1]

1 Service de médecine interne, CHU Mongi Slim, La Marsa, Tunisie
2 Service de pédiatrie et de maladies métaboliques, CHU La Rabta, Tunis, Tunisie

Introduction :
La maladie de Gaucher (MG), caractérisée par une accumulation anormale de glucocérébroside au sein des cellules phagocytaires, liée à un déficit enzymatique en glucocérébrosidase, est fréquemment associée à une atteinte osseuse(AO). Notre étude avait pour but d'analyser l'AO ainsi que l'impact des traitements spécifiques au cours de la MG.

Patients et méthodes:
Étude rétrospective et descriptive incluant 74 patients inscrits au registre tunisien de la MG, âgés de plus de 16 ans. Les données cliniques, biologiques et radiologiques ont été recueillies au moment du diagnostic et après deux ans du début du traitement spécifique.

Résultats :
48 patients présentaient une AO (65 %) ; Il s'agissait de la troisième manifestation la plus fréquente. 17 patients ont rapporté des crises douloureuses osseuses (23 %). Une élévation des phosphatases alcalines a été observée chez 22 patients (30 %), dont 14 présentaient une AO (19 %).

Tableau1: anomalies osseuses à travers les différentes techniques d'imagerie

Radiographies standards du squelette	-Déformation fémorale en « flacon d'Erlenmeyer » (n=4) -lésions lytiques (n=2)
Imagerie par résonnance magnétique du rachis et des membres inférieurs	-Infiltration médullaire (n=19) -Ostéonécrose aseptique (n=6)
Ostéodensitométrie	-Ostéoporose (n=7) -Ostéopénie (n=17)

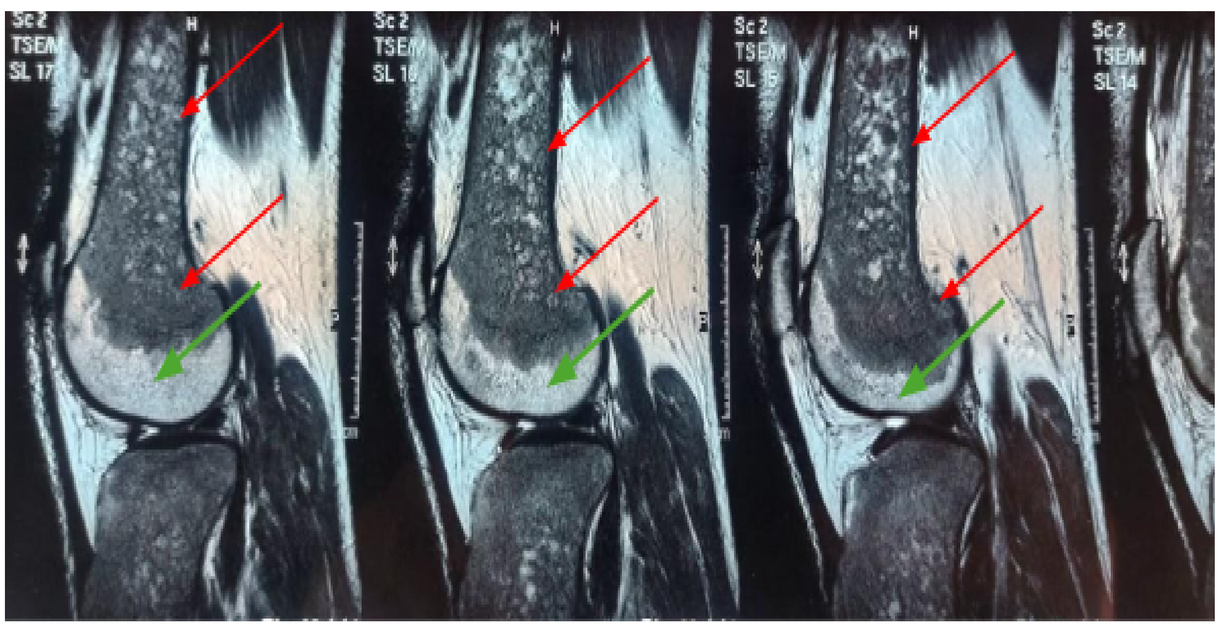

Fig 1: Radiographie fémorale objectivant une déformation en flacond'Erlenmeyer
Fig 2: IRM fémorale objectivant une infiltration médullaire (en rouge)

Les traitements spécifiques ont montré une tendance à l'amélioration des douleurs osseuses (vélaglucérase alfa (n=5/8)) et des paramètres densitométriques lors du suivi post-thérapeutique.

Traitement	Variation T-score lombaire	Variation T-score fémoral	Variation Z-score lombaire	Variation Z-score fémoral
Vélaglucérase alfa	+0,6	+0,71	+1,047	+0,957
Éliglustat	-----	-----	+0,340	+0,132

Conclusion : notre étude souligne la fréquence de l'AO dans la MG. Toutefois la taille limitée de l'échantillon n'a pas permis de comparaisons statistiques solides.