

Journée Nationale de la maladie de Gaucher

ACTUALITÉS CHEZ L'ENFANT ET L'ADULTE

**31 janvier 2019
ICM, Paris**

centre de compétences
maladies rares

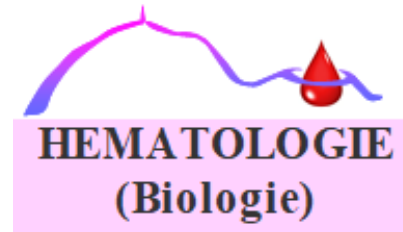


Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosom

Etude **L**ongitudinale de **D**éterminants **I**ntrinsèques et **E**xtrinsèques de la **M**aladie de **G**aucher (**E**LODIE-**M**G)

Professeur Marc Berger

* Collection biologique



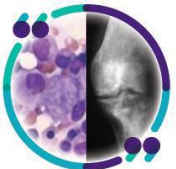
* Disposer d'échantillons biologiques qui permettent des travaux de recherche pour mieux comprendre les mécanismes de la maladie et étudier les réponses aux traitements.

Projet GANT: patients non traités

Dr Christine Serratrice



- * Objectif primaire: Décrire les caractéristiques des patients atteints de Maladie de Gaucher non traités
- * Objectifs secondaires: Quels critères cliniques, biologiques, imagerie permettent de prédire l'absence d'évolution de la maladie ou l'apparition de complications



MGUS et Maladie de Gaucher

Dr N Guyen



- ❖ Objectif: Déterminer les facteurs de risque, la signification clinique et l'évolution des gammopathies monoclonales et des hypergammaglobulinémies dans la maladie de Gaucher.
- ❖ Résultats: la présence de ces anomalies n'est pas liée à une forme particulière ou à une sévérité plus importante de la Maladie de Gaucher. Le traitement permet de diminuer les taux d'immunoglobuline. Une surveillance est nécessaire

Projet MetaLys : étude GauchOmics

Exploration multiomique de la maladie de Gaucher

Pr Soumeya Bekri



Biochimie Métabolique

- * Utilisation d'outils efficaces et modernes pour le dépistage, le diagnostic, le traitement et le suivi des maladies lysosomales de surcharge
- * Permettrait également de comprendre les voies altérées

Morbi-GD: Analyse des comorbidités des patients atteints de maladie de Gaucher

Dr YM Pers



- * Objectif principal: Décrire les comorbidités des patients ayant une maladie de Gaucher traitée.
- * Objectifs secondaires: Décrire les médicaments pris par ces patients • Décrire le parcours de soins • Identifier des variations géographiques dans la prise en charge de ces patients • Décrire les motifs d'hospitalisations des patients • Evaluer la consommation de soins des patients Gaucher • Evaluer les causes des décès

Projet GAUdiCO

Dr Geoffrey Urbanski



- * Objectif principal : combien de patients ont une carence en vitamine B12 dans une population de patients atteints de maladie de Gaucher?



Merci et bon retour...