

>> En cas d'urgence

>>> contacter les médecins responsables
de la prise en charge du malade

1. MEDECIN PRENANT EN CHARGE LE PATIENT POUR LA MALADIE DE GAUCHER

Nom

Nom du service

Adresse

Téléphone

2. MEDECIN TRAITANT

Nom

Adresse

Téléphone

Centres de références et Experts

Ø Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)
Bordeaux - F Camou, Clermont Ferrand - M Berger, Clichy - N Belmatoug,
Genève - J Stirnemann, Lille - D Dobbelaere, C Rose, Lyon - R Froissart,
MT Vanier, Marseille - C Serratrice, Nancy - P Kaminsky, Nantes - A Mas-
seau, Paris - T Billette, C Broissand, C Caillaud, C Mignot, D Petrover,
F Sedel, V Valayannopoulos, Rennes - B Grosbois, Toulouse - T Levade,
A Robert

Ø Centre de Référence des Maladies Lysosomales (CRML)
Coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG - Hôpital Beaujon CLICHY (92)
Secrétariat : Samira ZEBICHE, tel : 01 40 87 52 86 – 06 47 76 78 20
fax : 01 40 87 44 34 – samira.zebiche@bjn.aphp.fr

Ø Autres centres prenant en charge la maladie de Gaucher
Centres de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme
- Pr Brigitte CHABROL - Hôpital des Enfants de la Timone, MARSEILLE
- Dr Dries DOBBELAERE - CHRU Hôpital Jeanne de Flandre, LILLE
- Pr François FEILLET - CHU Hôpital Brabois Enfant, VANDOEUVRE LES NANCY
- Dr Nathalie GUFFON - Hôpital Mère Enfant, BRON
- Dr Hélène OGIER DE BAULNY - Hôpital Robert Debré, PARIS 19
- Pr Pascale de LONLAY - Hôpital Necker Enfants Malades, PARIS 15
- Dr Philippe LABRUNE - Hôpital Antoine Bédère, CLAMART

Centres de Compétences prenant en charge la maladie
- Dr Pierre BROUE - CHU, TOULOUSE
- Pr François LABARTHE - CHRU, TOURS
- Pr Loïc de PARSCAU - CHU Hôpital Morvan, BREST

Sites internet à consulter :

Ø Orphanet, le portail des maladies rares : www.orphanet.net
Ø Association patients Vaincre les Maladies Lysosomales : www.vml-asso.org
Ø Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher : www.cetl.net
Ø Site de l'European Working Group on Gaucher Disease : www.ewggd.com



Carte de soins et d'urgence

Maladie de Gaucher

Cette carte appartient à :

.....

Cette carte est remplie et mise à jour par le médecin en présence et en accord avec le patient qui en est le propriétaire. Ce document est confidentiel et soumis au secret médical. Il est recommandé de conserver cette carte sur vous, elle peut s'avérer utile voir indispensable en cas d'urgence.

> La Maladie de Gaucher est une maladie génétique autosomique récessive.

PRINCIPAUX SIGNES CLINIQUES

- Hépatomégalie
- Splénomégalie
- Thrombopénie, Anémie
- Atteintes osseuses : infarctus osseux, ostéonécrose aseptique, tassements vertébraux, fractures
- Signes neurologiques dans les types 2 et 3 de la maladie

RISQUES

- Saignement si thrombopénie < 50 000/mm³ (risque accru pendant la grossesse et l'accouchement) ou thrombopathie associée
- Ostéonécrose aseptique
- Biopsie osseuse contre indiquée (risque d'infection)
- Infections chez les patients splénectomisés (vaccin anti-pneumococcique tous les 5 ans)
- Risque de cholécystite lithiasique
- Comitialité (type3)
- Effets secondaires pendant la perfusion d'enzymothérapies (hypotension, céphalées, prurit, éruption cutanée, malaise, anaphylaxie, etc.)
- Intolérance au miglustat : diarrhée, amaigrissement, tremblements, douleurs abdominales.

TRAITEMENTS

- Traitements Enzymatique Substitutif : CEREZYME (Imiglucérase) , V-PRIV (Vélaglucérase), TALIGLUCERASE (ATU)
- Inhibiteur de Substrat : ZAVESCA (Miglustat),
- Essai thérapeutique :

Informations médicales personnelles

(cochez les cases correspondantes)

MALADIE DE GAUCHER Type 1 Type 2 Type 3

Date du diagnostic :

Carte mise à jour le :

CARACTERISTIQUES CLINIQUES

- Hépatomégalie Splénectomie
- Splénomégalie Grossesse en cours
- Atteinte osseuse

Hémoglobine *taux habituel* :

Plaquettes *taux habituel* :

TRAITEMENT ACTUEL DE LA MALADIE

- CEREZYME (Imiglucérase) 400 unités
- V-PRIV (Vélaglucérase) 400 unités
- TALIGLUCERASE 200 unités
- ZAVESCA (Miglustat)

Début de Traitement

Dose Fréquence

Essai thérapeutique :

Autres Traitements :

Titulaire de la carte

Nom

Nom marital

Prénoms

Né(e) le

Adresse

Téléphone

Signature du titulaire ou de son représentant légal :

>> En cas d'urgence personne de l'entourage à contacter

Nom

Prénom

Adresse

Téléphones

Cette carte de soins et d'urgence a été pensée par les membres du Comité d'évaluation du traitement de la maladie de Gaucher (CETG-CETL), avec le Centre de référence des maladies lysosomales (CRML). Elle est réalisée et offerte par l'association de patients Vaincre les Maladies Lysosomales (VML).