

## Complications osseuses de la maladie de Gaucher

- **Mahrez FISSAH**, Médecin , Médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Meriem CHARIFI Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Djihane BOUTEFLIKA, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Imene GUETTAF, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Nadia TOUATI, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Said TAHARBOUCHT, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Farouk MENZOU, Médecin, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Adel RECHACH, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie
- Ahcene CHIBANE, médecine interne, CHU Douéra, Alger, Algérie

### Introduction

La maladie de Gaucher (MG) est une maladie rare, multisystémique due à un déficit en beta galactosidase lysosomale. Les complications osseuses dans la MG sont les principales causes de douleur voire d'handicap, elles peuvent se manifester sous plusieurs formes allant d'une ostéopénie jusqu'à une destruction irréversible de l'articulation. Le traitement substitutif semble agir sur la douleur et semble améliorer l'ostéopénie.

### Observations

Il s'agit de deux patients Mr K.F âgé de 37 et Mr B.R âgé de 43 ans, sans antécédents particuliers, le début des troubles remontait successivement à 14 et 20 ans, marqué une hépato-splénomégalie et une bicytopenie : thrombopénie et leucopénie. Le diagnostic a été fait par le dosage enzymatique et le test génétique avec un délai diagnostique d'une année pour Mr K.F et de 20 ans pour Mr B.R. Les deux patients ont bénéficié d'un traitement enzymatique substitutif (TES) après le diagnostic.

Mr K.F n'avait qu'une ostéopénie vite corrigée et stabilisée après le TES, par contre on va faire focus sur Mr B.R dont le début de la symptomatologie du patient remonte à 2001, où il a consulté pour un tableau de douleurs abdominales avec notion d'arrêt du transit intestinal, une urgence chirurgicale a été vite éliminée, mais on retrouve à l'échographie Abdomino-pelvienne une splénomégalie modérée.

Cette dernière fut explorée à deux reprises mais en vain. Ce n'est qu'après deux ans et après l'apparition d'une thrombopénie et d'une boiterie que le diagnostic a été fait par le dosage enzymatique qui retrouve : bêta glucosidase à 1,33 nmol/h/mg (6-25) de protéines et chitotriosidase à 10396 nmol/h/ml de plasma (0-130), Le test génétique en faveur de la MG.

A l'examen on a retrouvé un patient en bon état général, l'examen somatique retrouvait une splénomégalie type 3 et une hépatomégalie, par ailleurs il n'y avait pas de signes hémorragiques ni neurologiques. A l'examen articulaire on retrouvait : Sur le plan axial : Statique rachidienne globalement conservée : pas de cyphose thoracique, pas de cervicalgies ni de dorsalgies, amplitudes articulaires conservées, un syndrome rachidien lombaire : lombalgie, rigidité, et signe de la sonnette positif. Sur le plan périphérique : Coxalgie gauche d'allure mécanique, boiterie gauche. Biologiquement le patient avait une leucopénie à 1300 el/mm<sup>3</sup> et une thrombopénie sévère à 48000 el/mm<sup>3</sup>. Morphologiquement: il y avait une splénomégalie à 22 cm et une hépatomégalie, et une ostéonécrose aseptique de la tête fémorale stade 4 d'ARLET et FICAT. Nous avons débuté un traitement enzymatique substitutif et indiqué un remplacement articulaire prothétique

### Conclusion

Conclusion : Devant la triade splénomégalie, thrombopénie et manifestations osseuses il faut penser à la MG, l'atteinte ostéoarticulaire est quasi constante dans la MG, son diagnostic ainsi que la mise en route d'un TES pourrait éviter des complications sévères et handicapantes comme ce fut le cas de notre patient B.R.

### Iconographie



Déformation en flacon d'Erlenmeyer



Ostéonécrose aseptique de la tête fémorale