

**Gravité GRAVE**

Source : Institut Pasteur

FaibleMoyenneGrave



## Définition

Maladie lysosomale avec accumulation glucocérebroside.



## Symptômes

Splénomégalie massive anémie thrombopénie

douleurs osseuses



## Causes

Déficit glucocérebrosidase autosomique récessif



## Complications

Fractures nécrose osseuse Parkinson précoce



## Traitement

Enzymothérapie substitutive eliglustat



## Diagnostic différentiel

Leucémie lymphome thalassémie sarcoïdose Niemann-Pick



## Examens paracliniques

Activité glucocérebrosidase leucocytaire chitotriosidase ferritine IRM os/foie/rate génétique GBA



## Protocole médicamenteux

Imiglucerase (Cérezyme) 60UI/kg IV/2sem; ou Vélaglucérase 60UI/kg/2sem; Eliglustat 84mg x2/j PO (si CYP2D6 métaboliseur normal)

## ☐ Interprétation des examens

IRM: Meilleure résolution tissulaire

Séquences T1/T2/FLAIR/Diffusion selon indication

Gadolinium si tumeur/inflammation

## ☐ Prise en charge hospitalière

Hospitalisation en service spécialisé ou réanimation selon gravité

Surveillance rapprochée: constantes/4h

diurèse horaire si critique

Éducation thérapeutique du patient et de l'entourage

Planification du suivi post-hospitalisation et prévention des récurrences

## ☐☐☐☐ Protocole par tranche d'âge

**NOURRISSON (<2 ans):** Posologies en mg/kg strictes, vérifier poids exact; Voie orale sirop/suspension privilégiée; Surveillance déshydratation (pli cutané, fontanelle); Paracétamol 15mg/kg/6h (max 60mg/kg/j); PAS d'aspirine; Hospitalisation au moindre doute

**ENFANT (2-15 ans):** Posologies adaptées au poids (mg/kg); Formes galéniques: sirop, comprimés dispersibles, sachets; Paracétamol 15mg/kg/6h; Ibuprofène 10mg/kg/8h si >3 mois; Surveillance croissance et développement; Vaccination à jour

**ADULTE (>15 ans):** Posologies standard; Vérifier interactions médicamenteuses; Adaptation si insuffisance rénale (DFG) ou hépatique (Child-Pugh); Grossesse: vérifier CI; Sujet âgé >75 ans: réduire posologies de 25-50%, surveillance rénale

⚠ **Avertissement** : ⚠ GestuKay est une application informative et ne remplace pas un avis médical professionnel. Consultez toujours un médecin qualifié pour tout problème de santé.