

Atteinte osseuse diffuse au cours de la maladie de Gaucher: à propos d'un cas

Atig A, Ghriss N, Bouker A, Guiga A, Bahri F, Ghannouchi N
Service de Médecine Interne. CHU Farhat Hached. Sousse ; Tunisie

Introduction

L'atteinte osseuse au cours de la maladie de Gaucher peut être révélatrice ou émailler le cours évolutif de la maladie.

Nous rapportons l'observation d'un patient présentant une maladie de Gaucher avec atteinte osseuse diffuse.

Observation

□ Patient de 17 ans, issu d'un mariage consanguin

□ **Motif:** douleurs abdominales paroxystiques sans fièvre ni troubles du transit.

□ Examen physique:

hépatomégalie et splénomégalie .

□ Biologie:

*une thrombopénie, une lymphopénie et une hypergammaglobulinémie polyclonale.

*Les sérologies de la leishmaniose, des hépatites, le sérodiagnostic de Wright et du VIH sont négatives

□ **Scanner abdominal:** hépatomégalie et splénomégalie isolées.

□ Biopsie ostéo-médullaire:

Présence de **cellules de Gaucher.**

□ Activité de la Béta-glucosidase acide dans les leucocytes: **effondrée**

permettant de confirmer le diagnostic.

□ Bilan lésionnel :

*_Radiographies des os longs et ostéodensitométrie osseuse normales.

*IRM osseuse: infiltration médullaire du rachis et des fémurs avec des infarctus osseux bilatéraux et une déformation fémorale typique en Erlenmeyer.

□ **Une enzymothérapie substitutive sera initiée.**

Conclusion

➤ L'atteinte osseuse au cours de la maladie de Gaucher est souvent asymptomatique.

➤ Elle doit être recherchée systématiquement afin d'initier rapidement un traitement pour éviter l'installation de complications fonctionnelles irréversibles.