

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

AU JAPON, UN VASTE PROGRAMME REGIONAL DE DEPISTAGE NEONATAL REVELE QUE LA MALADIE DE GAUCHER POURRAIT Y ETRE PLUS REPANDUE QUE PRECEDEMMENT ESTIMEE

T Sawada et coll.

La maladie de Gaucher (MG) est une maladie de surcharge lysosomale causée par un déficit en glucocérébrosidase (GC), entraînant une accumulation pathologique de glucocérébrosides dans de nombreux tissus. Sur le plan clinique, on distingue trois formes de MG : la MG de type 1, une forme non-neurologique présentant un pronostic plus favorable ; et deux formes neurologiques, l'une à évolution aiguë (MG de type 2, associée à un décès précoce) et l'autre à évolution plus progressive (MG de type 3). Les traitements actuels, par enzymothérapie substitutive ou par réduction du substrat, n'ont qu'une efficacité limitée sur les symptômes neurologiques de la MG.

Au Japon, les formes neurologiques de MG sont plus fréquentes qu'en Europe et aux États-Unis (50 % contre 10 %). Le dépistage néonatal n'y étant pas systématique, la prévalence de la MG dans la population japonaise ne repose que sur des estimations. Des chercheurs de l'*Université de Kumamoto* ont rapporté les résultats d'un récent programme régional de dépistage néonatal de la MG, permettant une meilleure compréhension de la prévalence de cette maladie au Japon.

Au total, 155 442 nouveau-nés ont été dépistés entre décembre 2016 et août 2021 dans deux préfectures de la région de Kyūshū, avec le consentement éclairé des parents. Le dépistage a été effectué par test d'activité enzymatique GC sur goutte de sang séchée. L'analyse a permis d'identifier quatre nouveau-nés (deux garçons et deux filles) qui présentaient une activité réduite de GC. Le diagnostic de MG a par la suite pu être confirmé par génotypage chez les quatre patients. Deux d'entre eux avaient un antécédent familial connu de MG, conduisant à une fréquence de diagnostic de 1 sur 77 720 (0,001%) chez les patients sans antécédents connus (proband). Cette fréquence est nettement supérieure à l'estimation précédente qui était de 1 sur 530 000 pour la population japonaise.

Parmi les quatre patients diagnostiqués, trois présentaient une MG de type 3 et ont initié un traitement par enzymothérapie substitutive entre 1 et 3 mois de vie. La dernière patiente, diagnostiquée avec une forme aiguë de type 1, est décédée à l'âge de 2 mois malgré le traitement.

Cette étude démontre l'importance du dépistage néonatal de la MG, dont la mise en œuvre permet de repérer davantage de patients et de favoriser l'accès à un traitement précoce. Les auteurs de l'étude insistent sur la nécessité d'étendre le dépistage néonatal à tout le Japon afin d'améliorer la détection de la maladie. Ils estiment qu'un dépistage et un diagnostic précoces pourraient significativement améliorer la qualité de vie et le pronostic des patients atteints de MG, en particulier ceux souffrant des formes neurologiques.

Référence

Sawada T, Kido J, Sugawara K, Yoshida S, Matsumoto S, Shimazu T, Matsushita Y, Inoue T, Hirose S, Endo F, & Nakamura K. Newborn screening for Gaucher disease in Japan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*. 2022;31,100850. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35242582/>