

GAMMAPATHIE MONOCLONALE DE SIGNIFICATION INDÉTERMINÉE (MGUS) AU COURS DE LA MALADIE DE GAUCHER DE TYPE 1 : À PROPOS D'UN CAS

S. OUMOUSSA ; R. KESRAOUI ; K. DAHI ; N. LANASRI
Hôpital Thenia

Introduction

La maladie de Gaucher est une maladie lysosomale rare associée à des manifestations hématologiques, viscérales et osseuses variées. Plusieurs études ont rapporté une augmentation du risque de gammopathies monoclonales, notamment de MGUS, chez ces patients.

Observation

Nous rapportons l'observation d'une patiente âgée de 78 ans, aux antécédents d'hypertension artérielle, de fibrillation atriale, de dysthyroïdie ; aux antécédents familiaux de père décédé des suites d'une hémopathie maligne, suivie pour maladie de Gaucher de type 1 diagnostiquée à l'âge de 58 ans dans le cadre d'une enquête familiale, mise sous traitement enzymatique substitutif : Imiglucérase en 2014, avec bonne évolution clinico-biologique depuis. Lors du suivi, une électrophorèse des protéines sériques a été demandée systématiquement, revenue en faveur d'un pic en position gamma globulines. L'immunoélectrophorèse a retrouvé un composant monoclonal sérique dont l'exploration est revenue en faveur d'un MGUS.

Conclusion

La survenue d'un MGUS au cours de la maladie de Gaucher de type 1 souligne le rôle central de l'activation immunitaire chronique dans cette pathologie de surcharge. L'intégration systématique de l'électrophorèse des protéines sériques dans l'algorithme de surveillance au long cours est indispensable afin de détecter précocement ces anomalies clonales et d'en surveiller l'éventuelle évolutivité.

Discussion

La maladie de Gaucher est associée à une activation chronique du système immunitaire, susceptible de favoriser l'émergence de gammopathies monoclonales. Selon les études, la prévalence du MGUS est significativement plus élevée dans la population Gaucher que dans la population générale, avec un risque majoré de transformation vers un myélome multiple ou d'autres hémopathies lymphoplasmocytaires.

Chez notre patiente, la découverte fortuite d'un pic monoclonal lors du suivi a permis de diagnostiquer un MGUS, sans manifestation clinique d'hémopathie maligne. Cette observation illustre l'intérêt crucial d'un dépistage biologique régulier par EPS chez tout patient suivi pour maladie de Gaucher, y compris chez les patients cliniquement stables sous enzymothérapie substitutive. L'association Gaucher–MGUS demeure rare et probablement sous-diagnostiquée, justifiant une vigilance particulière au long cours.

Références

- Weinreb NJ, et al. MGUS, lymphoplasmacytic malignancies, and Gaucher disease. *Blood*. 2008;131(22):2500-2501.
- Arends M, van Dussen L, Biegstraaten M, Hollak CE. Malignancies and monoclonal gammopathy in Gaucher disease. *Br J Haematol*. 2013;161:832-842.
- Istatmi, et al. Excess risk of MGUS in a screened cohort of patients with Gaucher disease. *Blood*. 2024;144(Suppl 1):3294.
- Monoclonal gammopathy in patients with type 1 Gaucher disease: Russian Gaucher registry data. 2025.
- Go RS, Rajkumar SV. How I manage monoclonal gammopathy of undetermined significance. *Blood*. 2018;131(2):163-173.
- Monoclonal gammopathies and their management in Gaucher disease type 1. *Rare Dis Orphan Drugs J*. 2025.