

## Impact de la maladie de Gaucher sur la fertilité et la grossesse : une étude rétrospective multicentrique

M. Belhadj (1) ; Z. Meddeb (1) ; H. Boudabous (2) ; A. El Ouni (1) ; S. Toujani (1) ; C. Abdelkefi (1) ; M. Zribi (2) ; S. Khatrouch (2) ; A. Ben Chehida (2) ; K. Bouslama (1) ; MS. Abdelmoula (2) ; T. Larbi (1) ; S. Hamzaoui (1)  
 (1) Médecine interne, CHU Mongi Slim, La Marsa, Tunisie; (2) Pédiatrie et maladies métaboliques et héréditaires, La Rabta, Tunis, Tunisie

**Introduction :** La maladie de Gaucher (MG) est une pathologie lysosomale rare. Chez les femmes atteintes, elle soulève des questions sur la fertilité ainsi que les risques obstétricaux en cas de grossesse. L'objectif de cette étude était d'évaluer la fertilité, l'évolution des grossesses ainsi que les issues périnatales chez des patientes atteintes d'une MG.

**Patients et méthodes :** Il s'agissait d'une étude rétrospective transversale et multicentrique incluant des patientes atteintes d'une MG suivies dans deux services spécialisés. Le diagnostic de la MG a été retenu devant une activité effondrée de la glucocérébrosidase. Les données ont été collectées à partir des dossiers médicaux et complétées à travers des entretiens téléphoniques avec les patientes.

### Résultats :

Caractéristiques générales des grossesses	
Grossesses après diagnostic de MG	n=20 (chez 9 patientes)
Grossesses avant diagnostic de MG	n=6 (chez 2 patientes)
Patiente avec grossesse avant et après diagnostic	n=1
Grossesses révélatrices de la MG	n=0
Grossesses sous enzymothérapie substitutive	n=11 (chez 6 patientes)

Caractéristiques générales des patientes	
Nombre de patientes	17
Type de MG	MG de type 1 exclusivement
Age moyen au moment de l'étude	43,7 [24–69]
Nombre de patientes sous enzymothérapie	10 (Vélaglucérase $\alpha$ : 9, Imiglucérase : 1)
Nombre de patientes nullipares	7
Nombre de patientes ayant eu $\geq 1$ grossesse	10
Nombre total de grossesses	26

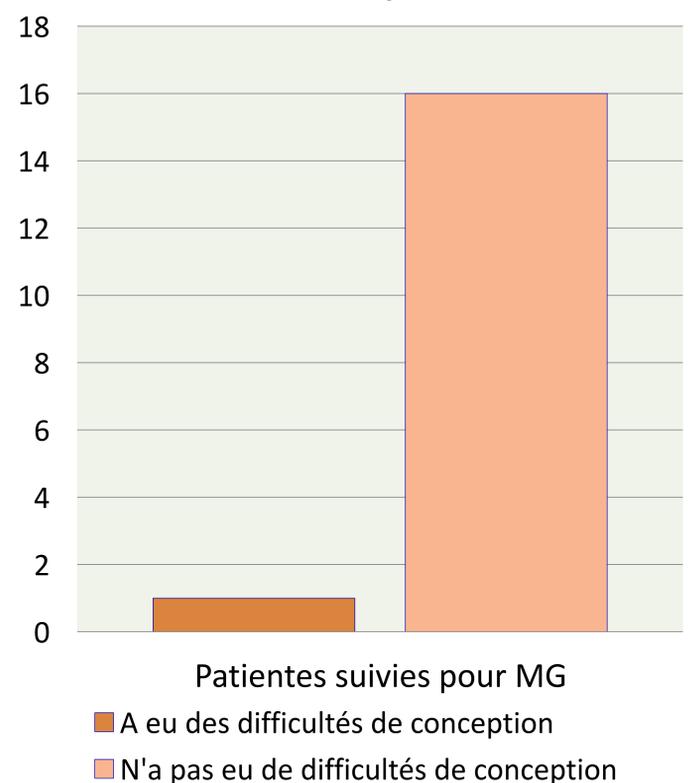


Les patientes non traitées n'avaient pas plus de complications que les patientes traitées.

Issue de la grossesse	Nombre
Naissance à terme	17 (65%)
Grossesse arrêtée avant 10 SA	4 (15%)
MFIU	1 (4%)
IVG	1 (4%)
Grossesse en cours	2 (8%)

Les issues périnatales sont globalement favorables

### La fertilité est préservée



**Conclusion :** Cette étude confortait l'hypothèse d'une fertilité préservée chez les patientes atteintes d'une MG, avec des issues périnatales globalement favorables. Bien que des complications hématologiques aient été observées, les taux de fausses couches et de prématurité ne dépassaient pas ceux de la population générale locale. Ces résultats, cohérents avec les données de la littérature, renforçaient l'hypothèse d'un risque materno-fœtal non majoré dans la MG, en l'occurrence chez les patientes traitées par enzymothérapie substitutive.

