

Chers Collègues,

Par analogie avec l'étude italienne de prévalence (voir poster sur BHS website) "A multicenter observational study of early diagnosis of Gaucher Disease in patients with splenomegaly and/or thrombocytopenia", nous aimerions (Genzyme en collaboration avec le BHS) lancer une étude de prévalence de la Maladie de Gaucher similaire en Belgique.

Voici un court synopsis du protocole:

- critères d'inclusion : patients souffrant de splénomégalie inexplicée et/ou thrombocytopénie associée avec au moins un des symptômes suivants : anémie, douleur osseuse, MGUS, gammopathie polyclonale chez les patients  $\leq 30$  ans
- critères d'exclusion : hypertension portale, tumeurs malignes, anémie hémolytique et thalassémie
- tests : DBS
  - si positif → analyse de  $\beta$  glucosidase sur les leucocytes et analyse ADN
  - si borderline → répéter DBS et éventuellement analyse  $\beta$  glucosidase sur les leucocytes et analyse ADN
  - si négatif → arrêter

Est- ce que vous êtes intéressé de participer à ce projet ?

OUI / NON

Si oui, pourriez-vous répondre aux questions suivantes (but: déterminer/ estimer le nombre prévu d'inclusions & la durée de l'étude)

1. Quel pourcentage de vos patients/année se présente avec une splénomégalie et/ou thrombopénie?
2. Pour quel pourcentage de ce groupe le diagnostic/cause demeure inexplicée? .....
3. Vos coordonnées (nom- tel- adresse - email- nr INAMI) :

.....  
.....  
.....

D'avance merci,

Dr Daniëlla Wagemans

Medical Manager Rare Diseases, Belgium

[Daniella.wagemans@sanofi.com](mailto:Daniella.wagemans@sanofi.com) ; [daniella.wagemans@genzyme.com](mailto:daniella.wagemans@genzyme.com)