

EN PRATIQUE, UN DIAGNOSTIC SIMPLE



Homme

Le dosage de l'activité de l' α -galactosidase A dans les leucocytes, permet d'établir un diagnostic biologique de la maladie.²

**Dosage réalisable en laboratoire de ville
Remboursement SS.**



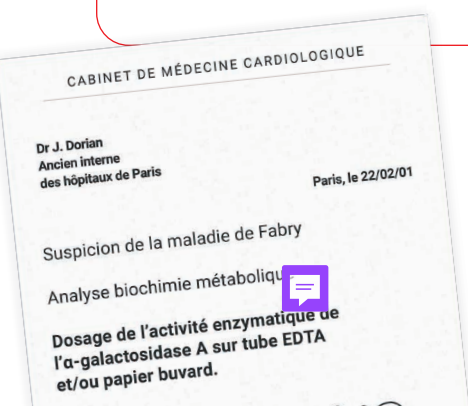
Femme

Adressage au centre de référence des maladies cardiaques héréditaires.



Chez les femmes, l'activité de l' α -galactosidase A pouvant être normale, le dosage du lyso-Gb₃ permet d'orienter le diagnostic.

Seul le génotypage du gène GLA permet de confirmer la présence d'un variant pathogène de la maladie de Fabry.^{2,5}



Devant une CMH d'origine inconnue, ayez le réflexe diagnostique Fabry.

Références :

1. Hagège A, et al. Archives of Cardiovascular Disease. 2019;112:278-87. 2. PNDS Maladie de Fabry. Novembre 2021. 3. Hagège A, et al. Heart. 2011;97:131-6. 4. Elliott PM, et al. Eur Heart J. 2014;35(39):2733-79. 5. Smid BE, et al. J Med Genet. 2015;52(4):262-8.

Route de Rabat RP1 Ain Sebaa 20250 Casablanca - Maroc - Tél.: +212 5 22 66 90 00

Site web: www.sanofi.ma

Si vous avez des questions sur un de nos produits, contactez-nous à l'adresse suivante : infomed.mco@sanofi.com ou par téléphone au 00212 522 66 90 00

Pour signaler un cas de pharmacovigilance : pharmacovigilance.maroc@sanofi.com ou contactez-nous au : 00212 522 66 90 00

MAT-MA-2400047



UNE MALADIE RARE D'ORIGINE GÉNÉTIQUE...

La maladie de Fabry est une maladie génétique liée au chromosome X due à un déficit enzymatique en α -galactosidase A. Elle consiste en une accumulation de dépôts de glycosphingolipides (Gb_3)

dans les lysosomes entraînant des atteintes tissulaires et organiques, notamment cardiaques. Ces dernières sont la 1^{ère} cause de décès chez les patients (homme et femme) atteints de cette maladie.^{1,2}

... POUR LAQUELLE DES TRAITEMENTS SONT DISPONIBLES...

Un dépistage précoce peut conduire à l'instauration d'un traitement spécifique à même de prévenir la survenue de lésions irréversibles.²

... ET OÙ LES CARDIOLOGUES SONT EN 1^{ÈRE} LIGNE DE DIAGNOSTIC.



LA MALADIE DE FABRY EST RESPONSABLE DE **1 % DES CMH** EN MILIEU CARDIOLOGIQUE.¹



Près de 1 % des patients présentant une HVG ou une CMH ont été diagnostiqués Fabry dans l'étude FOCUS (n = 392 patients Français) (4 hommes = 1 % correspondant à 1,8 % des hommes âgés ≥ 40 ans ; 0 femmes).^{1,3}

DES SIGNES CLINIQUES QUI DOIVENT ALERTER...

Les atteintes cardiaques sont fréquentes dans la maladie de Fabry.

L'hypertrophie du ventricule gauche est le signe cardiaque le plus fréquent, rapporté chez 50 % des hommes (et jusqu'à 88 % généralement après la 3^e décennie).¹

CMH (HVG ≥ 15 mm inexplicée)

Considérer une MF systématiquement chez un homme ≥ 30 ans ou une femme ≥ 40 ans particulièrement si :

Centres de références de la maladie de Fabry ou des cardiomyopathies hypertrophiques
Homme : dosage α -galactosidase A et test génétique.
Femme : test génétique.

HVG 13-15 mm inexplicée

chez un homme ≥ 30 ans ou une femme ≥ 40 ans particulièrement si :

SIGNES D'ALERTE :

Anomalies extra-cardiaques : insuffisance rénale, AVC/AIT, angiokératomes, cornée verticillée...

ECG / Holter 48 heures : intervalle PR raccourci, bloc AV, VFC diminuée, pacemaker, arythmies.

Échocardiographie : HVG concentrique (13-22 mm), CMH non-obstructive, strain longitudinal inféro-latéral anormal, hypertrophie du ventricule droit, amincissement de la paroi basale inféro-latérale du ventricule gauche.

IRM cardiaque : présence de rehaussement tardif après gadolinium dans la paroi postéro-latérale du ventricule gauche, abaissement du signal T1 mapping, augmentation du signal T2 mapping.

Biologie : DFG diminué, protéinurie, troponine hautement sensible.

Antécédents familiaux (absence de transmission père-fils, AVC cryptogénique, insuffisance rénale sévère).

Adaptation de la figure 2. Hagège A, et al. Archives of Cardiovascular Disease. 2019;112:278-87.

... ET INDUIRE LE RÉFLEXE DIAGNOSTIQUE POUR EXCLURE OU CONFIRMER LA MALADIE DE FABRY.

L'ESC (European Society of Cardiology) recommande la **recherche systématique** de la maladie de Fabry en cas de CMH chez les hommes de plus de 30 ans et chez les femmes avec suspicion clinique.⁴



COMMENT FAIRE EN PRATIQUE ?