

FICHE MÉMO

LA MALADIE DE FABRY



CHEZ L'ENFANT
& L'ADOLESCENT

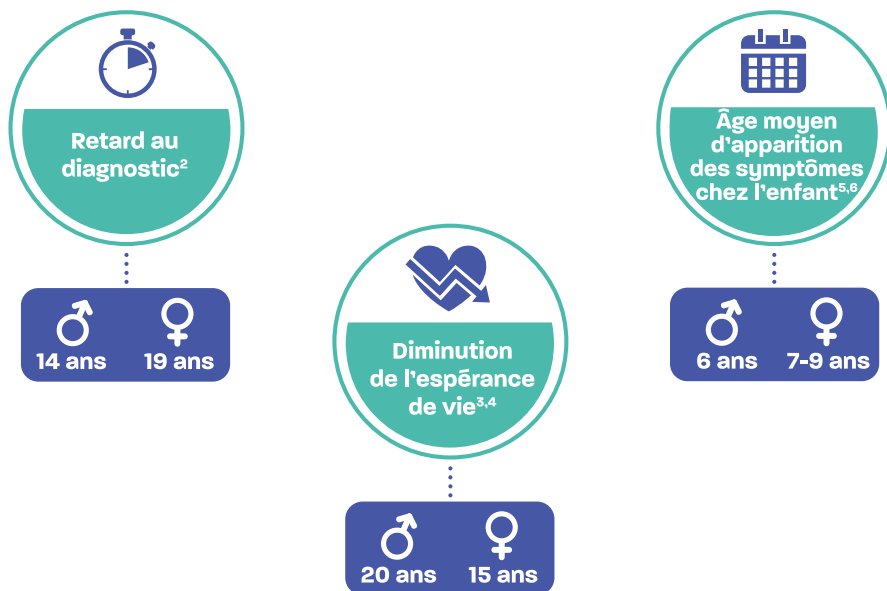
LA MALADIE DE FABRY

La maladie de Fabry est une maladie g n tique li e au chromosome X due   un d ficit enzymatique en  -galactosidase A.

Elle consiste en une accumulation de glycosphingolipides au niveau cellulaire (Gb₃) et plasmatique (lyso-Gb₃).

Cette accumulation, qui d bute d s le plus jeune  ge, engendre des atteintes multisyst miques et irr versibles.

Ces derni res sont responsables d'une morbi-mortalit   lev e   l' ge adulte en l'absence de traitement¹.



SIGNES ET SYMPTÔMES

La maladie de Fabry doit être envisagée dès l'enfance, chez les garçons et les filles, devant un ou plusieurs des signes cliniques évocateurs suivants^{1,6} :

Difficultés d'adaptation à¹ :

- l'exercice physique (fatigue et intolérance à l'effort)
- l'exposition solaire
- la chaleur



Anhidrose/hypohidrose^{7,8}

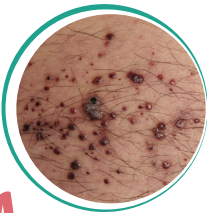
Diminution ou absence de sudation

Problèmes auditifs⁷

- Perte auditive
- Acouphènes
- Vertiges

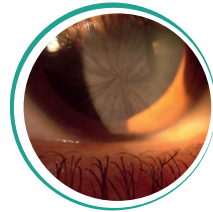
Symptômes gastro-intestinaux⁸

- Nausées
- Vomissements
- Douleurs abdominales non spécifiques
- Constipation
- Diarrhées



Angiokératomes^{8,9}

Petites taches rougeâtres, violacées ou noires, en relief et essentiellement au niveau du caleçon



Signes cornéens^{1,7, 10}

Cornée verticillée sans diminution de l'acuité visuelle (signe quasi pathognomonique à rechercher à la lampe à fente)

Des signes cardiaques^{5, 7}

- Anomalies de la conduction
- Dysfonctionnement valvulaire
- Arythmies

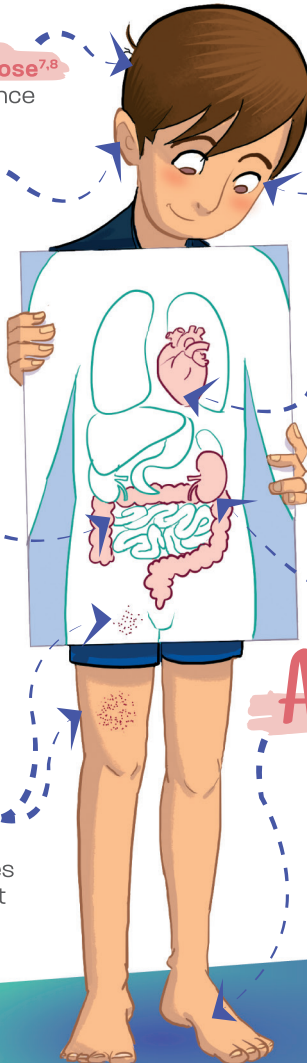
Des signes rénaux⁷

- Hyperfiltration glomérulaire
- Albuminurie pathologique
- Protéinurie



Aroparesthésies aiguës ou chroniques^{1,8}

Dysesthésie / Crises épisodiques de fourmillements ou picotements au niveau des mains et/ou des pieds, pouvant irradier vers d'autres parties du corps et exacerbées par la fièvre ou l'exercice physique



LES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

Un interrogatoire complet du patient et de ses parents est essentiel pour ne pas passer à côté d'une maladie de Fabry et doit comprendre la recherche des antécédents familiaux¹.

Le patient (ou ses parents dans le cas d'un mineur) a-t-il connaissance d'un ou plusieurs de ces événements au sein de sa famille* ?

- ☐ Maladie rénale ayant conduit à une dialyse ou une greffe ?
- ☐ Atteinte cardiaque : troubles du rythme ou de la conduction cardiaque, insuffisance cardiaque, cardiomyopathie hypertrophique (CMH) ou hypertrophie du ventricule gauche (HVG), crise d'angor ou infarctus du myocarde ?
- ☐ Décès inexpliqué avant l'âge de 50 ans ?
- ☐ Accident Vasculaire Cérébral (AVC) et/ou Accident Ischémique Transitoire (AIT) ?

**La maladie de Fabry étant liée au chromosome X :*

Pour un garçon, rechercher les antécédents familiaux maternels.

Pour une fille, rechercher les antécédents familiaux paternels et maternels.

La présence d'un des



Anhidrose/hypohidrose
Angiokératomes
Acroparesthésies
Antécédents familiaux



**PERMET
D'ÉVOQUER
LA MALADIE
DE FABRY**

L'ÉVOLUTION DE LA MALADIE

Diagnostiquée trop tard, la maladie de Fabry occasionne des lésions irréversibles pouvant conduire à un décès précoce¹.



AIT*, AVC
précoces et
récidivants**

*AIT : Accident Ischémique Transitoire
**AVC : Accident Vasculaire Cérébral



Atteinte rénale

Insuffisance rénale terminale (dialyse, transplantation)



**Atteinte
cardiaque**

- Hypertrophie ventriculaire gauche
- Troubles de la conduction et du rythme
- Atteinte valvulaire

QUAND ET COMMENT DÉPISTER LA MALADIE DE FABRY?

La maladie de Fabry peut être diagnostiquée à tout âge grâce à une simple prise de sang¹.



Dosage de l'activité de l' α -galactosidase A¹.



Chez les filles, 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^{1,11}.



Il existe des traitements spécifiques permettant d'éviter la survenue de lésions irréversibles pour les patients présentant un diagnostic confirmé de la maladie de Fabry. D'où l'importance d'un diagnostic précoce¹.

La maladie de Fabry chez l'enfant et l'adolescent



La présence
d'un des **4A**
permet d'évoquer
la maladie de Fabry.



- A Anhidrose/hypohidrose
- A Angiokératomes
- A Acroparesthésies
- A Antécédents familiaux



RÉFÉRENCES :

1. PNDS Maladie de Fabry. Novembre 2021. 2. Eng CM *et al.* J Inherit Metab Dis. 2007;30(2):184-92. 3. MacDermot K *et al.* J Med Genet. 2001;38(11): 769-775. 4. MacDermot K *et al.* J Med Genet. 2001;38(11):750-60. 5. Hopkin RJ *et al.* Pediatr Res. 2008;64(5):550-555. 6. Germain DP *et al.* Clinical Genetics. 2019;96:107-117. 7. Ramaswami U *et al.* Acta Paediatr. 2006;95(1):86-92. 8. Ries M *et al.* Eur J Pediatr. 2003;162(11):767-772. 9. Stephan F *et Haber R.* Ann Dermatol Venereol. 2017;144, 137-146. 10. Germain DP. *Orphanet J. Rare Dis.* 2010;5:30. 11. Smid BE *et al.* J Med Genet. 2015;0:1-7.

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.