

# MALADIE DE FABRY : POUVEZ-VOUS POSER LE DIAGNOSTIC ?

## Qu'est-ce que c'est ?

La maladie de Fabry se produit en raison de mutations pathogènes dans le gène galactosidase alpha (GLA) qui entraînent une déficience complète ou partielle de l'activité de l' $\alpha$ -galactosidase A ( $\alpha$ -Gal A). Cela provoque une accumulation progressive de globotriaosylcéramide (GL-3) dans diverses cellules, menant aux signes et symptômes de la maladie de Fabry. Ce problème de santé est héréditaire d'une manière liée au chromosome X<sup>1</sup>.

## La maladie de Fabry se manifeste par une variété de signes et de symptômes



## Votre patient pourrait-il être atteint de la maladie de Fabry ?

La maladie de Fabry touche de nombreuses parties du corps et est souvent mal diagnostiquée.<sup>4,5,6,7</sup>

### Pensez-y quand vous remarquez :

- HVG inexplicquée<sup>1</sup>
- MRC inexplicquée<sup>3,5</sup>
- Arythmie<sup>5</sup>
- Accident vasculaire cérébral chez des patients de moins de 55 ans<sup>3,5</sup>
- AIT à un jeune âge<sup>5</sup>
- Sclérose en plaques (SP)<sup>6</sup>
- Syndrome du côlon irritable<sup>5</sup>
- Neuropathie sensorielle périphérique<sup>3,6</sup>

AIT : accident ischémique transitoire; HVG : hypertrophie ventriculaire gauche; MRC : maladie rénale chronique

<b>SIGNES ET SYMPTÔMES</b> <sup>1,2,5,8</sup>	 Enfance	 Adolescence	 Âge adulte
Perte auditive, acouphène, vertiges <sup>2</sup>	•	•	•
Sensation de brûlure, paresthésie, intolérance à la chaleur <sup>2</sup>	•	•	•
Angiokératomes, hypohidrose <sup>2</sup>	•	•	•
Cornea verticillata <sup>2</sup>	•	•	•
Dépression, fatigue <sup>1,2</sup>	•	•	•
Douleurs et crampes abdominales, diarrhée, nausées, vomissements, ballonnements, constipation <sup>2</sup>	•	•	•
Angine <sup>2</sup>	•	•	•
Maux de tête <sup>2</sup>	•	•	•
Microalbuminurie, protéinurie <sup>2,8</sup>	•	•	•
Arythmies, hypertrophie ventriculaire gauche, infarctus du myocarde <sup>2,8</sup>		•	•
Dyspnée d'effort, toux, respiration sifflante <sup>5,8</sup>		•	•
Insuffisance rénale <sup>8</sup>			•
Accident vasculaire cérébral, AIT <sup>5,8</sup>			•

**La maladie de Fabry peut être dépistée avec un test sur une goutte de sang séché peu invasif<sup>1</sup>**



**Références:** 1. Germain. *Orphanet J Rare Dis* 2010;5:30 2. Laney DA *et al. Genet Med* 2015;17(5):323-30 3. Mehta *et al. Fabry Disease : Perspectives from 5 years of FOS.* 2006. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11586/> 4. National Institutes of Health, Genetics Home Reference. Your Guide to Understanding Genetic Conditions: Fabry disease. Disponible sur : <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/fabry-disease#> 5. Mehta *et al. European Journal of Clinical Investigation.* 2004; 34:236-42 6. Colomba *et al. Oncotarget.* 2018; 9(8): 7758-62 7. Marchesoni *et al. JPEDS.* 2010; 156(5): 828-831 8. Desnick RJ *et al. J Pediatr* 2004;146(1):S20-6

Pour plus d'informations ou pour demander une trousse d'analyse gratuite, veuillez envoyer un courriel à l'adresse [fabryawareness@sanofi.com](mailto:fabryawareness@sanofi.com). Il suffit de nous fournir vos coordonnées et un représentant de Sanofi Genzyme communiquera avec votre cabinet.