

Quand penser à la maladie de Fabry ?

Atteintes rénales ⁽¹⁾ : jusqu'à 84 % ⁽²⁾ des hommes et 35 % ⁽³⁾ des femmes

Evoquer

Chez un sujet jeune :

- Microalbuminurie
- Protéinurie
- Insuffisance rénale chronique ou terminale

Rechercher

- Angiokératomes
Topographie en caleçon

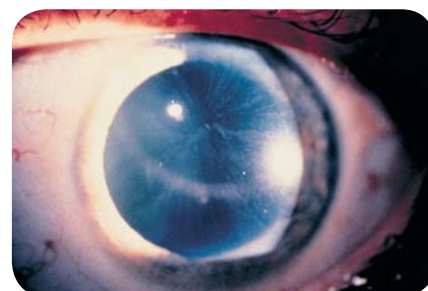


Interroger

- Douleurs chroniques et aiguës des extrémités dès l'enfance
- Hypohidrose, anhidrose
- Intolérance à l'effort
- Crises douloureuses abdominales et/ou diarrhées
- Troubles de l'audition voire surdité
- Antécédents personnels et familiaux d'AIT ou AVC
- Antécédents personnels et familiaux d'atteinte cardiaque
- Antécédents familiaux d'atteinte rénale
- Antécédents familiaux de décès précoces

Explorer

- Examen oculaire à la lampe à fente : rechercher une cornée verticillée



Diagnostiquer ⁽¹⁾

Chez l'homme

Dosage sanguin de l' α -galactosidase A :
Activité effondrée

Chez la femme

Dosage urinaire du Gb3 :
Présence de Gb3
(confirmation par un génotypage)

Maladie de Fabry

Conduite à tenir ⁽¹⁾

- Bilan d'extension cardiaque, neurologique, vasculaire, ORL
- Génotypage (identification de la mutation génétique)
- Enquête familiale (dosage de l' α -galactosidase A, recherche de la mutation génétique chez les apparentés du patient)

(1) Desnick RJ et al. Fabry disease, an under-recognized multisystemic disorder : expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. Ann Intern Med 2003 ; 138 : 338-347.

(2) MacDermot KD et al. Anderson-Fabry disease : clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 98 hemizygous males. J Med Genet 2001 ; 38 : 750-760.

(3) MacDermot KD et al. Anderson-Fabry disease : clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 60 obligate carrier females. J Med Genet 2001 ; 38 : 769-775.

Confirmation du diagnostic de la maladie de Fabry

Docteur X
40, rue de la Paix
75010 Paris

Monsieur XXX, 25 ans

Clinique :
HVG, acroparesthésies

Réaliser le dosage
sanguin de
l' α -galactosidase A

Préciser le sexe et l'âge du patient

Résumé du tableau clinique en quelques mots

Recueil du consentement éclairé du patient

Docteur Y
37, boulevard Escudier
13100 Aix-en-Provence

Madame XXX, 40 ans

Clinique :
HVG homogène,
angiokératomes

Réaliser le dosage de Gb3
urinaire

Génotypage

Docteur X
40, rue de la Paix
75010 Paris

Monsieur XXX, 25 ans

Activité effondrée
de l' α -galactosidase A

Recherche de mutation
génétique sur l'X dans
le cadre d'une maladie
de Fabry

Préciser le sexe et l'âge du patient

Recueil du consentement éclairé du patient

Docteur Y
37, boulevard Escudier
13100 Aix-en-Provence

Madame XXX, 40 ans

Présence de Gb3
dans les urines

Recherche de mutation
génétique sur l'X dans
le cadre d'une maladie
de Fabry

Liste des laboratoires effectuant les dosages requis pour une recherche de maladie de Fabry

	α -Gal A	Gb3	Génotypage
Hôpital Européen Georges Pompidou – Département de Génétique Moléculaire Dr Dominique P. Germain – 20, rue Leblanc – 75908 PARIS CEDEX 15 Tél : 01 56 09 38 81	●	●	●
Hôpital Debrousse – Laboratoire de Biochimie Pédiatrique Dr Irène Maire – 29, rue Soeur Bouvier – 69322 LYON CEDEX 5 Tél : 04 72 38 57 04	●	●	●
Laboratoire Fondation Gillet-Mérieux – Centre Hospitalier Lyon Sud Dr Marie-Thérèse Vanier – Bâtiment 3B – 165 chemin du Grand Revoyet 69495 PIERRE-BENITE CEDEX Tél : 04 78 86 16 03	●	●	
Hôpital de Rangueil – Laboratoire de Biochimie, Maladies Métaboliques Pr Thierry Levade – 1, avenue Jean Poulhès – TSA 50032 – 31059 TOULOUSE CEDEX 9 Tél : 05 61 32 29 84	●	●	
Hôpital Cochin – Laboratoire de Génétique Dr Catherine Caillaud – 27, rue du faubourg Saint-Jacques 75679 PARIS CEDEX 14 Tél : 01 58 41 16 13	●		●
Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire, Unité de Pharmaco-toxico-génétique CHRU Hôpital Calmette Dr André Klein – Boulevard Jules Leclercq – 59037 LILLE CEDEX Tél : 03 20 44 49 69	●		
Hôpital des Enfants de la Timone – Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire Dr Guy Fayet – 264, rue Saint-Pierre – 13385 MARSEILLE CEDEX 5 Tél : 04 91 38 66 41	●		