

# QUAND ÉVOQUER UNE MALADIE DE FABRY ?

Il existe deux principaux phénotypes : la **forme classique** avec atteinte multiviscérale, comportant des symptômes pouvant apparaître dès l'enfance puis des lésions organiques à l'âge adulte, et le **phénotype dit "non classique" ou "tardif"** où les symptômes et atteintes d'organes apparaissent plus tardivement et peuvent même être limités à un seul organe<sup>1</sup>

## SYMPTÔMES POUVANT DÉBUTER DANS L'ENFANCE



### Syndrome douloureux

Douleurs récurrentes des extrémités : doigts, mains et/ou orteils, pieds (acroparesthésies), exacerbées par la fièvre ou l'exercice physique et la chaleur



### Perturbation de l'homéothermie

Difficulté d'adaptation à l'exposition solaire, la chaleur et l'exercice physique  
Hypohidrose



### Atteinte gastrointestinale

Douleurs abdominales, nausées, diarrhée



### Atteinte ophtalmique

**Cornée verticillée**  
Cataracte  
Tortuosités rétinienne



### Atteinte cutanée

Angiokératomes (notamment zone génitale et muqueuses)

### Autres

Fatigue inexplicquée  
Absentéisme scolaire  
Intolérance à l'effort

## ATTEINTES PLUS TARDIVES (APRÈS 20 ANS)



### Atteinte rénale

Microalbuminurie<sup>2</sup> puis protéinurie et insuffisance rénale chronique



### Atteinte cochléo-vestibulaire

uni- ou bilatérale  
Surdité, vertiges, acouphènes



### Atteinte cardiaque

Cardiomyopathie hypertrophique  
Troubles du rythme +/- conduction cardiaque, Insuffisance cardiaque à un stade avancé



### Atteinte neurologique

AIT ou AVC sans facteur de risque



### Atteinte respiratoire

Syndrome obstructif

## Maladie de Fabry (déficit en $\alpha$ -galactosidase A) ?

### Bilan spécialisé

en lien avec un Centre expert et en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels

**Dosage sanguin de l'activité  $\alpha$ -galactosidase A** (leucocytes et / ou buvard)<sup>3</sup> + **LysoGb3 plasmatique** notamment chez les patients de sexe féminin

**Analyse génétique de confirmation** (gène *GLA*)

Avis spécialisé auprès d'un Centre expert :

**Centre expert : Centre de Référence / Compétence Maladies Rares :**  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

**Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indication, mise en place) coordonnés par Centre expert**

**Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé**

**Plus d'infos :**

**PNDS Haute Autorité de Santé - Maladie de Fabry** ([has.sante.fr](https://has.sante.fr)) et

**Centre de Référence des Maladies Lysosomales - CETL :**  
<http://www.cetl.net/>



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



<sup>1</sup>Pathologie liée à l'X, ainsi les femmes ont un phénotype clinique plus variable allant de formes asymptomatiques ou paucisymptomatiques à des formes sévères.

<sup>2</sup>Atteinte rénale pouvant débiter avant l'âge de 20 ans (microalbuminurie).

<sup>3</sup>Bilan à discuter avec centre expert. Activité déficitaire en faveur du diagnostic, mais l'activité enzymatique peut être normale chez la femme (intérêt du LysoGb3).