

La maladie de *Fabry*

Maladie génétique de transmission liée au chromosome X, due à un déficit enzymatique en α -galactosidase A, une enzyme lysosomale. Ce déficit enzymatique entraîne une accumulation de glycosphingolipides (Gb3 et de son dérivé LysoGb3) dans l'organisme¹.

Caractéristiques de la maladie :

Elle engendre :

- des atteintes **tissulaires**
- des atteintes **organiques**

Elle peut entraîner des lésions irréversibles.

Diminution de l'espérance de vie des patients par rapport à la population générale² :

- **20 ans** pour les hommes
- **15 ans** pour les femmes

L'âge moyen de décès des patients atteints de la maladie de Fabry est de :

- **50 ans** chez les hommes
- **70 ans** chez les femmes

Retard au diagnostic médian de :

- **14 ans** chez les hommes
- **19 ans** chez les femmes

Les principaux symptômes^{3,4} :

Ces symptômes peuvent être présents en totalité ou de manière isolée souvent dès le plus jeune âge.



Atteinte auditive



Atteinte oculaire



Atteinte cutanée



Troubles digestifs



Atteinte du système nerveux périphérique

Parmi les atteintes mettant en jeu le pronostic vital^{3,4} :



Atteintes cérébrovasculaires :

Accident vasculaire cérébral (AVC) & accident ischémique transitoire (AIT) précoces



Atteintes cardiaques :

- Cardiomyopathie hypertrophique
- Insuffisance cardiaque
- Troubles du rythme et / ou de la conduction
- Atteintes valvulaires



Atteintes rénales :

- Microalbuminurie évoluant vers une protéinurie pathologique et déclin de la fonction rénale
- Insuffisance rénale évoluant vers le stade terminal nécessitant une dialyse ou une greffe

Références :

1. Protocole national de diagnostic et de soins. Maladie de Fabry. Novembre 2021. 2. MacDermot 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 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. 4. Eng et al. Fabry disease: baseline medical characteristics of a cohort of 1765 males and females in the Fabry Registry. J. Inher. Metab. Dis. 2007 ; 30 : 184-192.

Coordonnées de l'information médicale :

Sanofi-Aventis France
82 Avenue Raspail
94250 Gentilly
Formulaire de contact : www.sanofimedicalinformation.com