



LA MALADIE
DE FABRY

*Un livret
pour les parents
et les patients*

AIRG

www.airg-france.org

*Ce livret a été conçu pour aider
les patients atteints de la maladie de Fabry.
Certaines références dans le texte,
concernant les noms commerciaux
de produits ou de médicaments,
les autorisations de mise sur le marché
et les taux de remboursement,
sont propres à la France.
Pour les patients ne résidant pas en France,
des modifications seront apportées
par les médecins traitants.*

Vous pouvez commander ce livret
à l'Association AIRG à l'adresse suivante :

Association AIRG
BP 78
75261 Paris CEDEX 06

www.airg-france.org

Ce livret a été conçu comme une aide destinée aux patients ou aux parents d'enfants atteints de maladie de Fabry. Il vise à faciliter leur compréhension des mécanismes à l'origine de la maladie et des conséquences de la maladie.

Il présente une vue générale des informations actuelles sur la maladie de Fabry et détaille en particulier la prise en charge de la maladie et les avancées thérapeutiques récentes. Les résultats obtenus permettent d'espérer de nouveaux progrès à l'avenir.

L'AIRG, qui est à l'origine de ce livret, a comme mission de promouvoir et diffuser l'information sur les maladies rénales génétiques, dont la maladie de Fabry. Des informations fiables améliorent le dialogue et la confiance entre les familles, les patients et les médecins et apportent également un espoir raisonné à ces patients et à leurs familles.

Les auteurs

DR FRÉDÉRIC BARBEY	Division de Néphrologie. Centre Hospitalier Vaudois, Lausanne, Suisse.
PR PHILIPPE DENIS	Service d'Ophthalmologie. Hôpital Edouard Herriot, Lyon.
DR DOMINIQUE GERMAIN	Unité de Génétique Clinique. Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris.
DR MARIE-CLAIRE GUBLER	Unité 423 Inserm. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
DR NATHALIE GUFFON	Service de Pédiatrie. Hôpital Edouard Herriot, Lyon.
PR JEAN-PIERRE GRÜNFELD	Service de Néphrologie. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.
PR JEAN-PHILIPPE LESBRE	Service de Cardiologie. Centre hospitalier universitaire, Amiens.
DR MICHELINE LEVY	Unité 535 Inserm. Hôpital Paul Brousse, Villejuif.
DR OLIVIER LIDOVE	Service de Médecine Interne. Groupe hospitalier Bichat-Claude Bernard, Paris.
DR IRÈNE MAIRE	Laboratoire de Biochimie Pédiatrique. Hôpital Debrousse, Lyon.
PR LIVIA POENARU	Laboratoire de Génétique. Faculté de Médecine Cochin-Port Royal, Paris.

EDITÉ PAR MICHELINE LEVY

S O M M A I R E

QUELQUES ÉLÉMENTS DE GÉNÉTIQUE	5
LA MALADIE DE FABRY. GÉNÉRALITÉS	9
DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE	19
DIAGNOSTIC GÉNIQUE OU MOLÉCULAIRE	
DOULEURS, ANOMALIES DE LA SUDATION, ANGIOKÉRATOMES, TROUBLES DIGESTIFS, VERTIGES ET BAISSSE DE L'AUDITION, FATIGUE, TROUBLES PULMONAIRES, LYMPHŒDÈME CHEZ LE GARÇON HÉMIZYGOTE ATTEINT DE LA FORME CLASSIQUE ET LEUR TRAITEMENT	23
L'ATTEINTE OCULAIRE CHEZ LE GARÇON HÉMIZYGOTE ATTEINT DE LA FORME CLASSIQUE ET SON TRAITEMENT	33
L'ATTEINTE RÉNALE CHEZ L'HOMME HÉMIZYGOTE ATTEINT DE LA FORME CLASSIQUE ET SON TRAITEMENT	37
L'ATTEINTE CARDIAQUE CHEZ L'HOMME HÉMIZYGOTE ATTEINT DE LA FORME CLASSIQUE ET SON TRAITEMENT	51

L'ATTEINTE NEUROLOGIQUE CHEZ L'HOMME HÉMIZYGOTE ATTEINT DE LA FORME CLASSIQUE ET SON TRAITEMENT	59
LES FORMES ATYPIQUES CHEZ L'HOMME HÉMIZYGOTE "VARIANT CARDIAQUE" ET "VARIANT RÉNAL"	63
LES MANIFESTATIONS CHEZ LA FILLE/FEMME HÉTÉROZYGOTE	67
LA PRISE EN CHARGE D'UN ENFANT ATTEINT (GARÇON OU FILLE)	71
LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL	75
LE TRAITEMENT ENZYMATIQUE SUBSTITUTIF	79
LA RECHERCHE	85
LEXIQUE	89