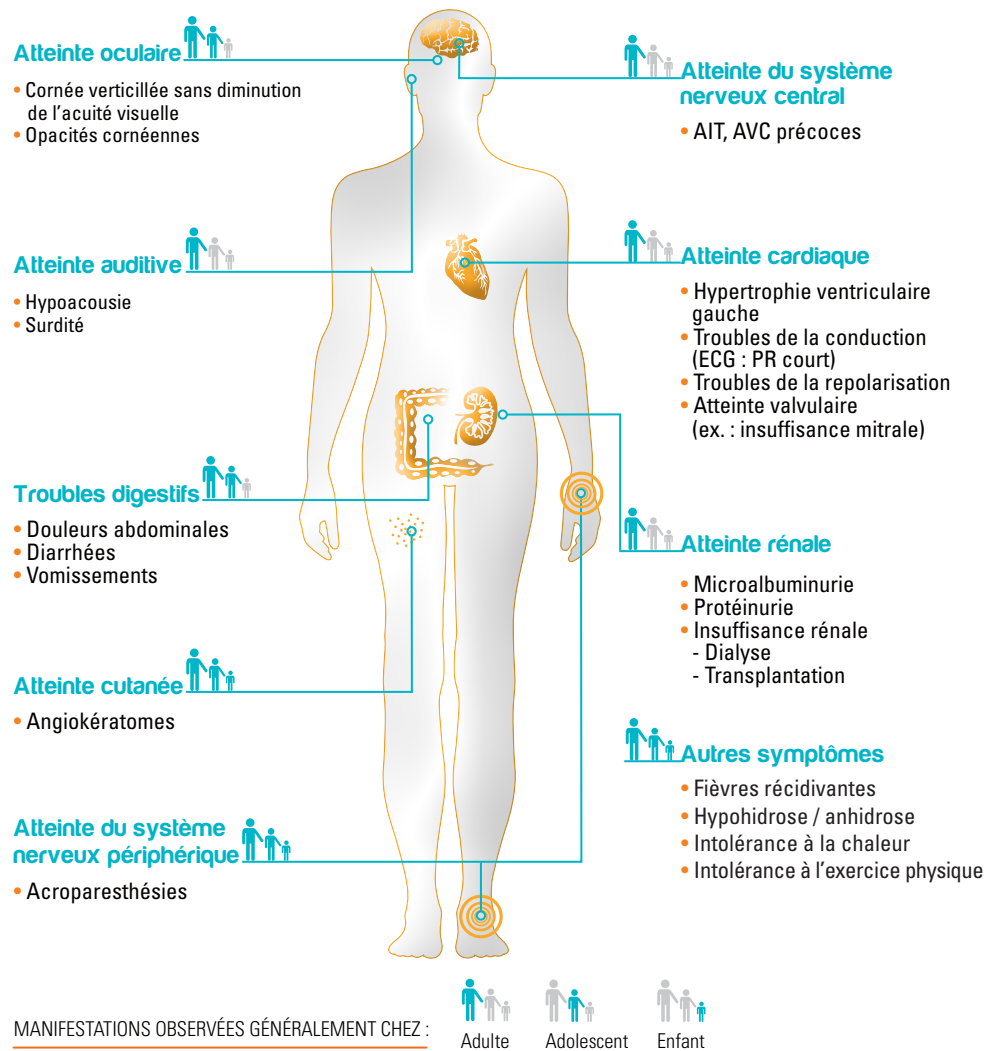


## Maladie génétique, multisystémique et progressive<sup>(2,5,6)</sup>



**Un diagnostic précoce favorise une prise en charge adaptée avant l'apparition de lésions sévères irréversibles**

## A qui s'adresser ?

**HCL GH Est - Hôpital Femme Mère-Enfant**  
59 Boulevard Pinel - 69677 BRON Cedex  
**Dr Nathalie Guffon, Dr Alain Fouilhoux**  
[nathalie.guffon@chu-lyon.fr](mailto:nathalie.guffon@chu-lyon.fr), [alain.fouilhoux@chu-lyon.fr](mailto:alain.fouilhoux@chu-lyon.fr)  
Téléphone : 04 72 12 95 42

**Laboratoire des Maladies Héréditaires du Métabolisme**  
Centre de Biologie et Pathologie Est  
**Dr Roseline Froissart, Dr Monique Piraud**  
[roselyne.froissart@chu-lyon.fr](mailto:roselyne.froissart@chu-lyon.fr), [monique.piraud@chu-lyon.fr](mailto:monique.piraud@chu-lyon.fr)  
Téléphone : 04 72 12 96 32

1. Sève P, Kodjikian L. Oeil et Maladies Systémiques. Lavoisier, Chapitre 42:425-428. 2. PNDS Maladie de Fabry, HAS, novembre 2010. 3. Germain D.P. La maladie de Fabry en 2004: l'avènement de la thérapeutique. La revue du praticien, 2003;53. 4. Eng. C. M. Fabry disease: baseline medical characteristics of a cohort of 1765 males and females in Fabry Registry. J Inher Metab Dis, 2007, 30:184-192. 5. Mac Dermot K.D *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. 6. Mac Dermot K.D *et al.* Anderson-Fabry disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 60 obligate carrier females. J Med. Genet. 2001;38;769-807.

## Et si l'un de vos patients était atteint de la maladie de Fabry<sup>(1)</sup> ?

Cornée verticillée

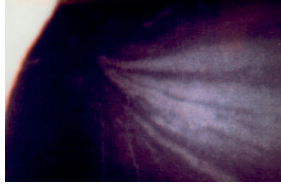
Cataractes

Lésions angiomateuses des vaisseaux de la conjonctive

Occlusion des vaisseaux rétinien

## Des atteintes ophtalmologiques précoces et évocatrices de la maladie<sup>(1)</sup>

### Cornée verticillée



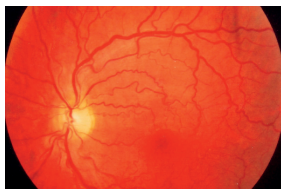
- Précoce : dès l'âge de 6 mois - Quasi constante avec le temps
- Dépistage à la lampe à fente
- Disposition tourbillonnante, à partir d'un axe commun sur la ligne médiane au 1/3 inférieur de la cornée diffusant dans toutes les directions dans le même plan
- Non spécifique : toxiques ou iatrogènes (amiodarone, APS, PUVA)

### Cataractes



- 2<sup>ème</sup> décennie / 70% des hommes
- Cataracte "classique"
  - Postérieure, sous capsulaire, dendritique en dehors de l'axe
  - Lignes blanchâtres (translucides)
- Cataracte "hélice"
  - Sous la capsule cristallinienne antérieure
  - Dépôts granuleux de couleur crème

### Lésions angiomateuses



- Conjonctive
  - Dès 4 ans chez les garçons et 13 ans chez les filles
- Rétine
  - Plus sévère et fréquente chez l'homme (77% vs 19%)
  - Dès 11 ans chez les garçons et 13 ans chez les filles

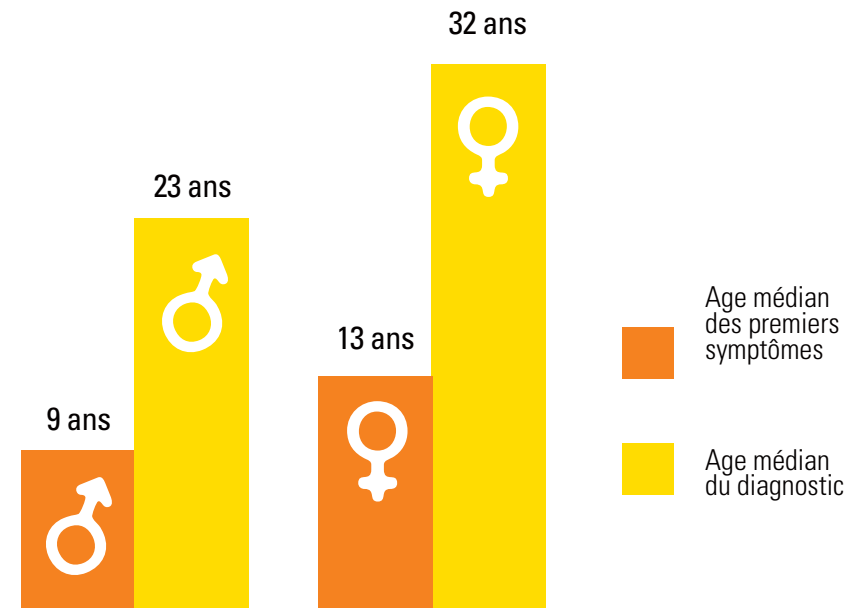
## Maladie de surcharge lysosomale, de transmission liée à l'X, due à un déficit en $\alpha$ -galactosidase A<sup>(2,3,4)</sup>

### Maladie rare ...

- Incidence estimée entre 1/60 000 à 1/35 000 naissances
- Accumulation de globotriaosylcéramide (Gb<sub>3</sub>) dans les lysosomes de l'organisme

### ... et sous diagnostiquée

- Maladie encore souvent diagnostiquée avec retard :
  - Age moyen au diagnostic : 29 ans
  - Retard diagnostic : 14 ans ♂  
19 ans ♀



## Diagnostic de certitude et prise en charge de la maladie de Fabry<sup>(2)</sup>

### Méthodes diagnostiques

Mise en évidence du déficit de l'activité de l' $\alpha$ -galactosidase A dans les leucocytes et/ou sur une goutte de sang séché

Génotypage, recherche de la mutation du gène *GLA*

### Place de l'enzymothérapie substitutive dans la prise en charge thérapeutique



**Tout homme de plus de 18 ans** même asymptomatique



**Toute femme hétérozygote** présentant des atteintes organiques évolutives : cardiomyopathie, maladie rénale débutante, évolutive ou avérée, AIT\* ou AVC\*\*, atteinte cochléaire sévère



**Enfants de moins de 18 ans** présentant certaines situations cliniques : crises douloureuses réfractaires à un traitement antalgique, atteinte rénale organique débutante, atteinte cardiaque, atteinte cochléo-vestibulaire ou AVC\*\*

\* AIT : Accident Ischémique Transitoire

\*\* AVC : Accident Vasculaire Cérébral