



À retenir...

- La maladie de Fabry est **grave, mulisystémique et sous diagnostiquée** ²
- Parmi les phénotypes de la maladie de Fabry, on peut distinguer **une forme classique et une forme tardive** avec des atteintes **principalement cardiaques** ¹
- Parmi les autres atteintes possibles : **protéinurie, DFG réduit, AVC*/AIT** du sujet jeune, acroparesthésies, angiokératomes, anhidrose** ²

* AVC : Accident vasculaire cérébral / ** AIT : Accident ischémique transitoire



Un diagnostic simple



Chez l'homme, le diagnostic repose sur la mesure de l'activité enzymatique de l' **α -galactosidase A** dans les leucocytes (ou le papier buvard). Le séquençage du gène GLA est indispensable à la confirmation biologique du diagnostic et peut aider à la caractérisation de la maladie.

Chez la femme, le diagnostic repose sur le séquençage du gène **GLA** (activité de l' **α -galactosidase A** pouvant être normale). Un dosage initial du Lyso-Gb₃ plasmatique est recommandé pour une meilleure caractérisation de la maladie, une aide à l'interprétation de la pathogénicité du variant et le suivi thérapeutique.²

Seul le génotypage du gène **GLA** permet de confirmer la présence d'un variant pathogène de la maladie de Fabry.²

Pour cela, il est important de recourir à un avis spécialisé en génétique pour interpréter la pathogénicité du variant.²

Un traitement spécifique doit être instauré le plus précocement possible, dès la détection des premières anomalies cardiaques structurelles ou fonctionnelles. ⁴

sanofi

Sanofi Winthrop Industrie
S.A. au capital de 463.631.520 euros
RCS Créteil 775 662 257
82 avenue Raspail - 94250 Gentilly
www.sanofi.fr

Pour contacter l'information médicale :
Par internet : <https://www.sanofimedicalinformation.com>
Par téléphone du lundi au vendredi, de 9h à 18h aux numéros suivants :
Depuis la métropole : **0 800 394 000** Service & appel gratuits
Depuis les DROM-COM : **0 800 626 626** Service & appel gratuits

1. Hagège A, et al. Archives of Cardiovascular Disease. 2019;112:278-87. 2. PNDs Maladie de Fabry. Novembre 2021. 3. Hagège et al. Heart. 2011;97(2):131-64. Hagège A, Germain DP. Heart. 2015; 101(12):916-8. 5. Gambarin et al. Am J Cardiol. 2010;15;106(10):1492-9. 6. Elliott PM, et al. Eur Heart J. 2014;35:2733-79 7. Niemann M. et al. JACC Cardiovascular Imaging. 2011. 8. Sodré et al. J Bras Nefrol. 2021; 43(1):28-33

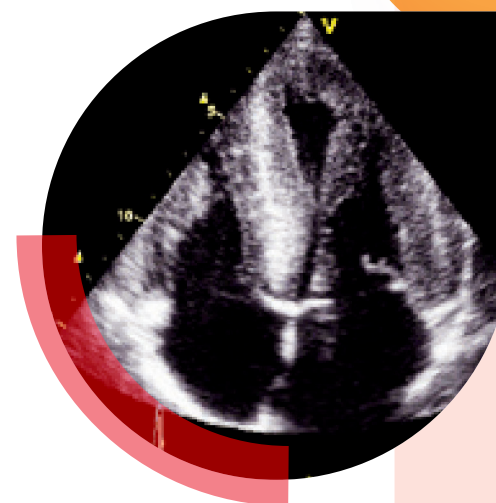
250410095390HE-06/2025

La maladie de FABRY en imagerie cardiaque

La maladie de Fabry est une maladie génétique liée au chromosome X due à un déficit enzymatique en α -galactosidase A. Elle consiste en une accumulation de glycosphingolipides (Gb₃) dans les lysosomes entraînant des atteintes tissulaires et organiques, notamment **cardiaques**. ^{1,2}

* HVG : Hypertrophie ventriculaire gauche

L'HVG* REPRÉSENTE L'ATTEINTE CARDIAQUE LA PLUS FRÉQUENTE DANS LA MALADIE DE FABRY ³



sanofi

La maladie de Fabry est à l'origine d'une atteinte cardiaque dans 60% des cas ⁴

Certains signes d'alerte peuvent être détectés en imagerie

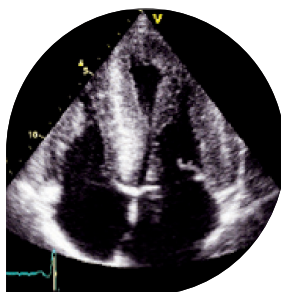
À L'ÉCHOCARDIOGRAPHIE

- **HVG*** concentrique légère à modérée (13-22 mm)
Symétrique dans 90% des cas ⁵
- **CMH**** inexpliquée, pouvant mimer une CMH sarcomérique
- **Strain global longitudinal abaissé**, amincissement de la paroi basale inféro-latérale du ventricule gauche. ¹
- Une **HVD***** avec fonction systolique conservée peut aussi être observée. ⁴

* HVG : Hypertrophie ventriculaire gauche

** CMH : Cardiomyopathie hypertrophique

*** HVD : Hypertrophie ventriculaire droite



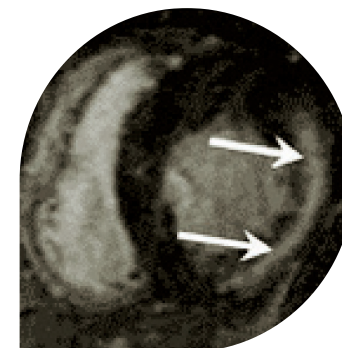
Linhart *et al.* Heart. 2007;93:528-535.

Fernández, A. *et al.* J. inborn errors metab. screen. 2016; 4, e160006



En cas de CMH, la Société Européenne de Cardiologie recommande la recherche systématique de la maladie de Fabry chez l'homme de plus de 30 ans et chez la femme ⁶

Hoey, E. Quant
imaging Med Surg
2014;(5):397-40617



EN IRM CARDIAQUE

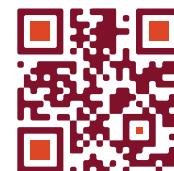
- **Avec injection de gadolinium**
Présence de **fibrose** dans la paroi basale inféro-latérale du ventricule gauche. ⁴
- **Diminution des valeurs du T1 mapping**
chez 40% des patients atteints par la maladie de Fabry ne présentant pas une HVG et 90% des patients avec HVG. ¹

LA PRÉSENCE D'UNE HTA* N'EXCLUT PAS POUR AUTANT UNE MALADIE DE FABRY ⁸

* HTA : hypertension artérielle



DANS **23%** DES CAS CHEZ LA FEMME, **LA FIBROSE** PEUT ÊTRE DÉTECTÉE **AVANT L'HVG ⁷**



Pour en savoir plus sur la maladie de Fabry,
SCANNEZ CE QR CODE