

LISTE DE VÉRIFICATION DES SYMPTÔMES DE LA MALADIE DE FABRY

À utiliser lors des discussions avec votre médecin

Signes et symptômes possibles de la maladie de Fabry

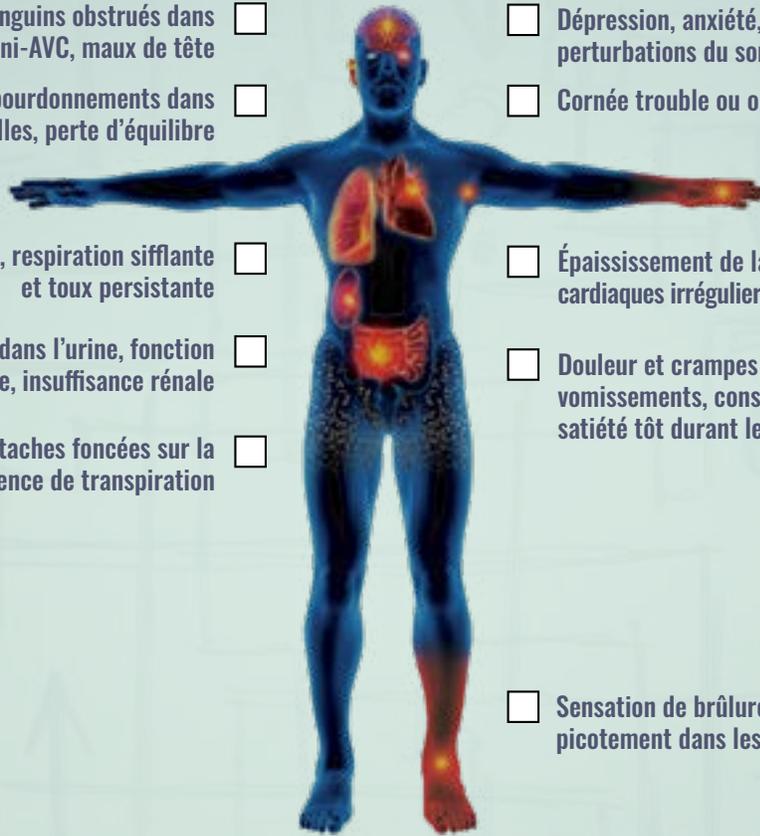
AVC (vaisseaux sanguins obstrués dans le cerveau), mini-AVC, maux de tête

Perte auditive, bourdonnements dans les oreilles, perte d'équilibre

Essoufflement, respiration sifflante et toux persistante

Protéines dans l'urine, fonction rénale réduite, insuffisance rénale

Petites taches foncées sur la peau, absence de transpiration



Dépression, anxiété, humeur maussade, perturbations du sommeil, fatigue

Cornée trouble ou opaque

Épaississement de la paroi cardiaque, battements cardiaques irréguliers, douleur thoracique, crise cardiaque

Douleur et crampes à l'estomac, diarrhée, vomissements, constipation, sensation de satiété tôt durant le repas, ballonnements

Sensation de brûlure ou sensation de brûlure et de picotement dans les membres, intolérance à la chaleur

Si vous éprouvez l'un de ces symptômes, imprimez ce document et apportez-le à votre médecin pour plus d'informations.

www.lamaladiefabry.ca

Cette section est réservée à votre médecin

La maladie de Fabry est une maladie rare liée au chromosome X qui touche de nombreuses parties du corps. Elle est fréquemment mal diagnostiquée.

Pensez-y quand vous remarquez :

- Une hypertrophie ventriculaire gauche (HVG) inexplicée³
- Une maladie rénale chronique inexplicée^{2,4}
- Des battements cardiaques irréguliers²
- Un AVC ou un accident ischémique transitoire (AIT) chez des patients de moins de 55 ans^{2,4}
- Des douleurs à l'estomac, des crampes, une diarrhée, une constipation, des ballonnements^{2,4}
- Des douleurs ou des picotements au niveau des membres^{4,5}

La maladie de Fabry est causée par une **mutation** dans un gène appelé GLA. Ce gène fournit des instructions pour fabriquer une enzyme appelée alpha-galactosidase A ou alpha-GAL A, qui décompose un type de lipide. Une personne qui hérite de cette mutation présente une absence de l'activité de la GAL A ou une activité partiellement réduite de la GAL A, entraînant une accumulation de ces lipides dans les cellules. L'accumulation endommage les cellules et les organes, conduisant finalement aux signes et symptômes de la maladie de Fabry^{1,3}.

Veillez orienter vos patients vers un néphrologue, un généticien ou un cardiologue si vous pensez qu'ils pourraient bénéficier d'une consultation pour le diagnostic ou leur traitement.

Références: 1. National Institutes of Health, Genetics Home Reference. Your Guide to Understanding Genetic Conditions: Fabry disease. Disponible sur : <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/fabry-disease#>. 2. Mehta et al. *European Journal of Clinical Investigation*. 2004; 34:236-42. 3. Germain. *Orphanet J Rare Dis* 2010;5:30. 4. Mehta et al. *Fabry Disease: Perspectives from 5 years of FOS*. 2006. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11586/>. 5. Colomba et al. *Oncotarget*. 2018; 9(8):7758-62.

L'information médicale contenue dans la présente brochure est offerte à des fins d'éducation générale uniquement. Votre professionnel de la santé est le mieux placé pour vous fournir des informations concernant votre santé. Veuillez consulter votre professionnel de santé si vous avez des questions au sujet de votre santé ou de votre traitement.