Questionnaire rempli par : .....

Nom du patient : ..... **Sexe : F ☐ M ☐**

Date de naissance : ..... **Date de la demande :** .....

1) ANTECEDENTS FAMILIAUX :

Diagnostic de maladie de Fabry déjà établi dans la famille ? Oui ☐ Non ☐

Si oui :

- lien de parenté avec le cas index : ……
- méthode(s) utilisée(s) pour ce diagnostic : biochimique ☐ génétique ☐
- Si la mutation familiale est connue, merci de la préciser : ……

Joindre un **arbre généalogique** si famille informative

2) CLINIQUE

- **Acroparesthésies** : Oui ☐ Non ☐

si oui quel était l'âge de début : ……

- **Crises douloureuses** : Oui ☐ Non ☐

si oui quel était l'âge de début : ……., le siège de ces douleurs :……..

- **Cornée verticillée** : Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- **Myocardiopathie hypertrophique** : Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- **Protéinurie** : Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- **Insuffisance rénale** : Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- **Dialyse** : Oui ☐ Non ☐
- **AVC du sujet jeune (< 55 ans)** : Oui ☐ Non ☐
- **Angiokératomes** : Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐

si oui préciser leur nombre et leur localisation :……

3) BIOLOGIE

Activité de l'α-galactosidase A (buvard ou leucocytes) : Normale ☐ Abaissée ☐ Effondrée ☐ Non réalisé ☐

Dosage du lyso-Gb3 sanguin : Normal ☐ Augmenté ☐ Non réalisé ☐

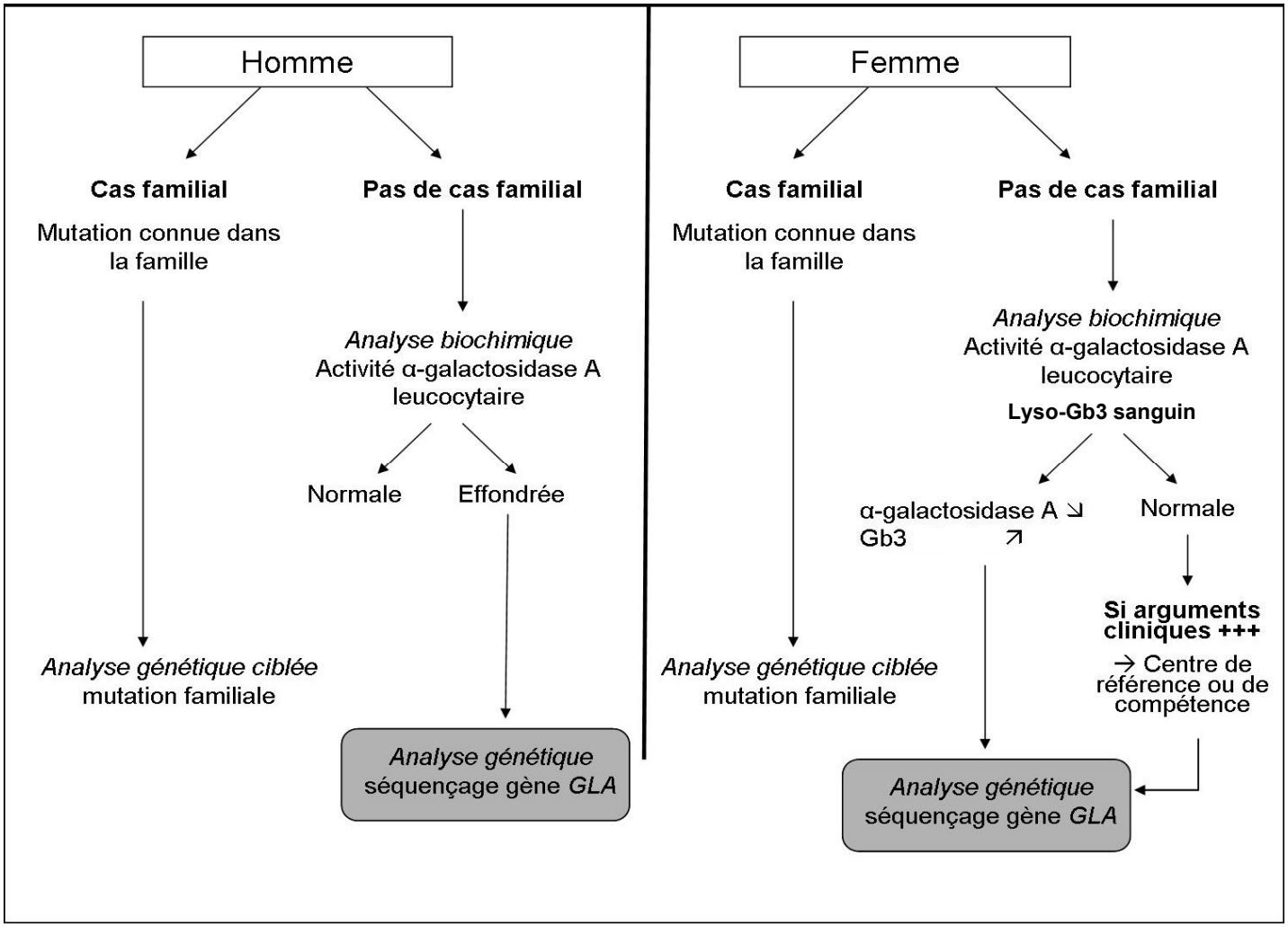
IMPORTANT

La maladie de Fabry étant liée à l'X, le diagnostic biochimique par mesure de l'activité de l'α-galactosidase A +/- dosage du lyso-Gb3 constitue l'examen diagnostique de référence chez les sujets de sexe masculin. Ainsi, chez les sujets de sexe masculin, l'analyse génétique n'est indiquée que si l'activité enzymatique est effondrée. Chez les sujets de sexe féminin, en revanche, le diagnostic biochimique n'est pas fiable à 100% et l'analyse génétique peut-être indiquée lorsque les arguments cliniques sont suffisants (voir au verso).

Le dosage de l'alpha-galtactosidase A est donc un pré-requis indispensable pour les hommes (sauf dans les cas familiaux), et se fait dans le laboratoire du Pr T Levade, CHU Toulouse. L'analyse génétique se fait dans le laboratoire du Pr Rooryck-Thambo, CHU Bordeaux. Le dosage du lyso-Gb3 se fait dans le laboratoire de biochimie du CHU de Bordeaux (Dr Redonnet-Vernhet).

Hormis dans les cas familiaux, les prélèvements sanguins doivent être envoyés au Pr Levade à Toulouse, qui transférera de l'ADN si nécessaire sur Bordeaux après les résultats biochimiques obtenus.

FICHE DE RENSEIGNEMENTS MALADIE DE FABRY



Pour l'analyse biochimique comme pour l'analyse génétique, **un tube de 5-7 ml de sang sur EDTA** transporté à température ambiante est à acheminer dans le laboratoire correspondant.

Pour l'analyse génétique, envoyer à :
Accueil de Biologie Centralisé
Laboratoire de Génétique Moléculaire
Groupe Hospitalier Pellegrin
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux Cedex
Tel : 05-56-79-59-81
sec-labo-genetique@chu-bordeaux.fr
Pr Caroline Rooryck-Thambo