

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES POUR LE DIAGNOSTIC DE MALADIE DE FABRY

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 : Normale ☐ Abaisée ☐ Effondrée ☐ Non réalisé ☐

Dosage du Gb3 urinaire/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 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, par contre, 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).

L'analyse biochimique est donc un pré-requis indispensable (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 Dr Rooryck-Thambo, CHU Bordeaux.

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.

A retourner à :

Analyse Biochimique

Professeur Thierry LEVADE, Laboratoire de Biochimie Métabolique, Institut Fédératif de Biologie

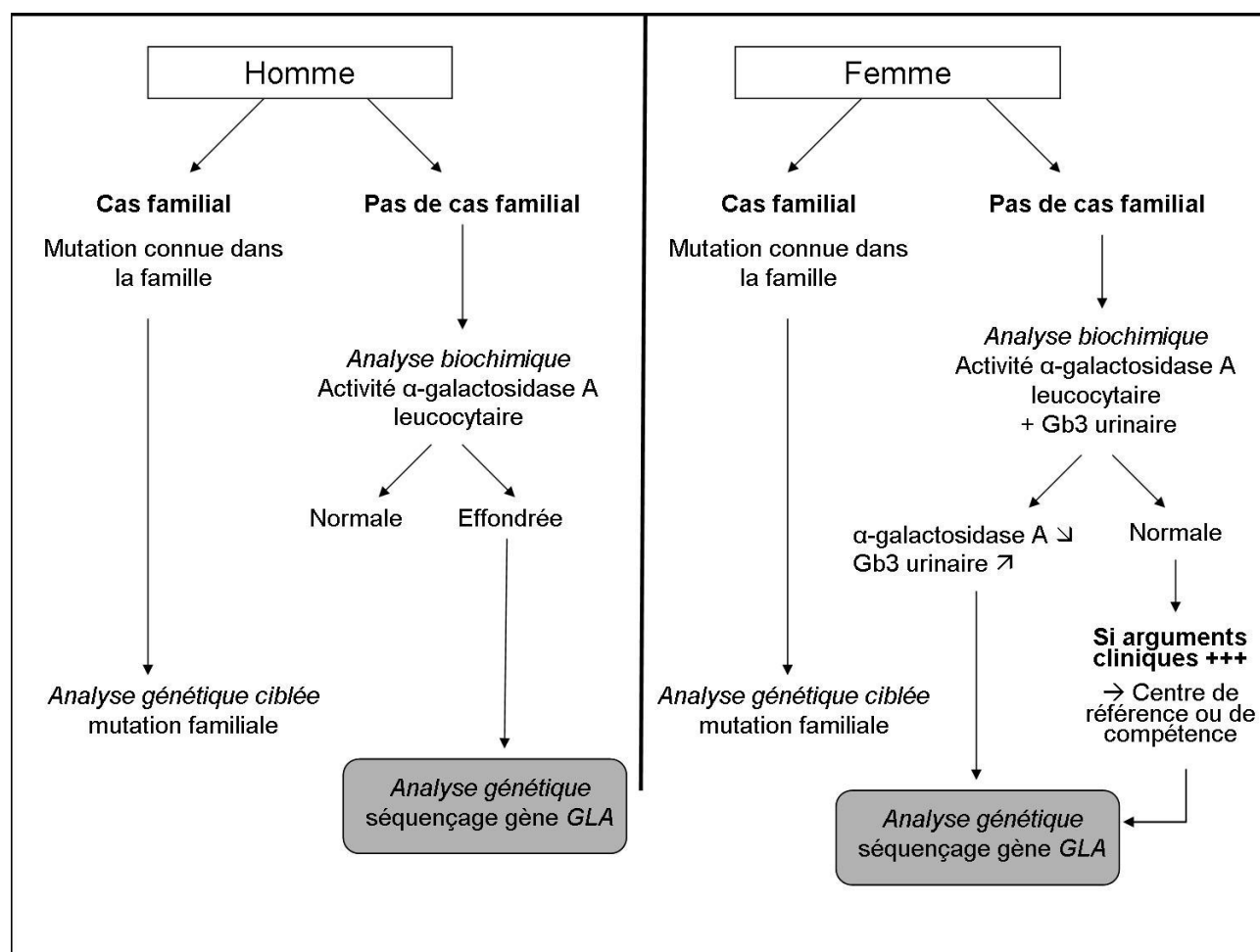
330, Avenue de Grande-Bretagne 31059 Toulouse Cedex 9 Tel: (+33) 5.61.32.20.60 ou 5.67.69.04.81 ou 6.14.14.72.61

Fax: (+33) 5.67.69.03.77 e-mail: levade.t@chu-toulouse.fr

Analyse Génétique

Dr Caroline ROORYCK-THAMBO, Laboratoire de Génétique Moléculaire, Plateau technique, 1^{er} étage tripode, Hôpital Pellegrin, CHU Bordeaux, place Amélie Raba-Léon, 33076 Bordeaux cedex, Tel: (+33) 5.56.79.59.81

Fax: (+33) 5-56-79-56-73 e-mail : caroline.rooryck-thambo@chu-bordeaux.fr



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