

**CENTRE DE REFERENCE DE LA MALADIE DE FABRY ET DES MALADIES
HEREDITAIRES DU TISSU CONJONCTIF**

(Maladie de Fabry, mucopolysaccharidoses, pseudoxanthome élastique et syndromes d'Ehlers Danlos)

*Coordonnateur : Professeur Dominique P. GERMAIN
Hôpital Raymond Poincaré (AP-HP), 92380 GARCHES*

Garches, le jeudi 8 octobre 2009

Chers Collègues,

Nous vous sollicitons aujourd'hui dans le cadre d'une campagne de sensibilisation sur le dépistage de la maladie de Fabry en milieu scolaire et universitaire.

La maladie de Fabry est une maladie génétique liée au chromosome X et une cause rare mais connue d'une série de symptômes présents dès l'enfance. Son évolution naturelle provoque à l'âge adulte des atteintes cardiaques, rénales, cérébrales, ORL, dermatologiques et neurologiques.

Dans le cadre de l'exploration de vos patients, nous mettons à votre disposition des documents de formation médicale continue. Vous pouvez également les télécharger à tout moment sur le site de l'AFPSSU (Association Française de Promotion de la Santé Scolaire et Universitaire) à l'adresse internet suivante : <http://www.afpssu.com>

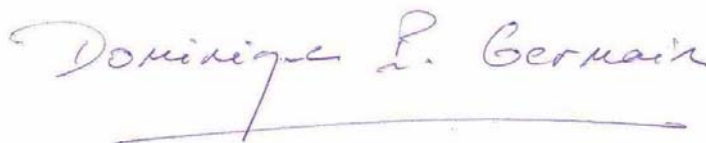
- une brochure « symptômes » qui vous aidera détecter un ou plusieurs symptômes caractéristiques de la maladie de Fabry en pédiatrie
- une fiche de recueil de données à compléter et à renvoyer au centre de référence national de la maladie de Fabry en cas de suspicion diagnostique chez un enfant ou adolescent

En cas de suspicion, le centre de référence national reste à votre disposition avec une « hotline » téléphonique au numéro suivant : **01 47 10 44 88** (du mardi au vendredi, de 9h30 à 13h00)

1/ Après contact avec le médecin scolaire référent de l'établissement, l'enfant pourra après accord de ses parents, être reçu à l'hôpital Raymond Poincaré, 104, boulevard Raymond Poincaré, 92380 Garches, aux horaires de consultations.

2/ En cas d'éloignement géographique, une possibilité de dépistage sur buvard pourra vous être proposée. Pour plus de renseignements à ce sujet, contacter la « hotline » ci-dessus.

Je vous prie de croire, Chers collègues, en mes sentiments les plus confraternels.



Professeur Dominique P.GERMAIN, MD PhD
Coordonnateur

Centre de Référence de la Maladie de Fabry et des Maladies Héréditaires du Tissu Conjonctif

FICHE DE RECUEIL DES DONNÉES - MALADIE DE FABRY

Campagne de sensibilisation à la maladie de Fabry en milieu scolaire

A FAXER AU : 01 47 10 44 36
A L'ATTENTION DE : Pr DOMINIQUE GERMAIN

IDENTIFICATION PATIENT

Nom – Prénom : /

Date de naissance :/...../.....

Sexe : M F

Date de la consultation : __/__/__

Nom et coordonnées du médecin scolaire référent :

.....

SIGNES CLINIQUES EN FAVEUR DE LA MALADIE DE FABRY

SYSTEME		OUI	NON	NSP
PEAU	Angiokératomes (boutons rouges)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Localisation :			
SYSTÈME NERVEUX PERIPHERIQUE	Troubles de la sudation (hyposudation / hypersudation / anhidrose)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Fréquence :			
	Acroparesthésies (douleurs aux extrémités):	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Localisation :			
	- Douleurs à l'effort (difficultés dans la pratique du sport)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	- Intolérance à la chaleur ou au froid	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
APPAREIL DIGESTIF	Diarrhée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Douleurs abdominales	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Manque d'appétit, sensation de satiété précoce	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
REINS	Protéinurie / microalbuminurie (confirmée sur bandelette urinaire)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ORL	Troubles de l'audition : surdité / acouphènes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ŒIL	Dépôts cornéens (cornée verticillée)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Tortuosités des micro vaisseaux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
DIVERS	Accès récurrents fébriles	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Syndrome dépressif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Asthénie (fatigue / lassitude)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>