

traitement enzymatique substitutif (TES), introduit à un âge médian de 43 ans (17–71) et pour une durée médiane de 6 ans (0–12). À la fin du suivi, l'atteinte cardiaque (HVG) était présente chez 22 patients (44 %; H 63 %; F 33 %), 3 patients étaient décédés (embolie massive, sepsis sévère, cancer) et 2 patients étaient perdus de vue.

Description des ERG. Neuf patients (4H, 5F) ont présenté un ERG dont les caractéristiques sont résumées dans l'Annexe A. Deux patients ont présenté l'ERG avant le diagnostic de MF. L'âge médian d'implantation était de 53 ans (26–57) chez les hommes et de 70 ans (48–76) chez les femmes. Quatre patients étaient traités par TES au diagnostic d'ERG. Aucune mort subite d'origine cardiaque n'a été notée. Le phénotype n'était pas différent dans les 2 groupes, avec ou sans ERG.

Discussion Notre cohorte est représentative de la variété phénotypique de la MF. Les ERG ont concerné 18 % des patients de cette cohorte. Les ERG surviennent de manière plus précoce chez l'homme. Un phénotype clinique sévère, une HVG sous-jacente et des troubles du rythme précédemment détectés par Holter-ECG sont fréquemment retrouvés dans le groupe avec ERG. La morbi-mortalité dans ce groupe est élevée. L'incidence de la pose de stimulateur cardiaque dans la MF a été estimée 25 fois supérieure à celle de la population générale. Une durée du QRS supérieure à 110 ms a également été associée à un risque augmenté d'ERG [1]. La faiblesse de l'effectif et le caractère rétrospectif de notre étude n'ont pas permis l'identification d'autres facteurs prédictifs.

Conclusion Compte tenu de l'incidence des ERG et du risque de mort subite, un dépistage régulier par holter-ECG semble indispensable chez les patients et patientes avec MF. En complément d'une éducation thérapeutique régulière, nous préconisons que les patients aient constamment sur eux un ECG de référence et une carte de soins et d'urgence.

Déclaration d'intérêts Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Annexe A Matériel complémentaire

Le matériel complémentaire (Tableau 1) accompagnant la version en ligne de cet article est disponible en ligne sur : <http://dx.doi.org/10.1016/j.revmed.2015.03.250>.

Référence

- [1] O'Mahony, et al. Incidence and predictors of anti-bradycardia pacing in patients with Anderson-Fabry disease. *Europace* 2011;13:1781–8.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.revmed.2015.03.250>

CO020

Évaluation des connaissances des patients atteints d'une maladie de Fabry

M. Michaud^{1,*}, T. Levade², F. Gaches¹

¹ Médecine Interne, Hôpital Joseph-Ducuing, Toulouse

² Biochimie métabolique, CHU de Toulouse, Hôpital Purpan, Toulouse cedex 9

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : martin.michaud85@gmail.com (M. Michaud)

Introduction La maladie de Fabry (MF) est à la fois une maladie chronique et une maladie héréditaire. L'information et l'implication du patient sur la maladie sont essentiels. La littérature médicale de contient pas, à notre connaissance, d'état des lieux des connaissances de la maladie par les patients.

Patients et méthodes Un questionnaire d'enquête a été réalisé et les patients adultes suivis à l'hôpital Joseph-Ducuing (Toulouse) contactés téléphoniquement.

Résultats Neuf patients, 7 femmes et 2 hommes, d'âge moyen de 45 ans (âge moyen au diagnostic 31 ans) ont été contactés. Tous ont accepté de répondre. Cinq patients avaient entendu parler de la MF avant qu'elle leur soit diagnostiquée alors que 7 ont été diagnostiqués par dépistage autour d'un cas. Tous les patients ont considéré

la MF comme étant une maladie orpheline et génétique. Par contre, à la question « à quel groupe de maladie appartient la MF » 1 seule patiente a répondu correctement (11 %), 4 ont dit ne pas savoir et 4 ont formulé une réponse erronée. Concernant le risque pour la descendance d'être atteint (question ouverte), la notion de transmission liée à l'X était rapportée à 4 reprises (45 %), un risque de 50 % était rapporté par 5 patients (55 %) une patiente a dit ne pas savoir. À la question « les femmes et les hommes sont-ils touchés de la même manière ? », 5 patients ont répondu que les deux sexes étaient touchés de manière identique (55 %), la notion de femme conductrice est apparue dans une réponse (11 %), le fait que les femmes sont atteintes plus tardivement a été répondu à 1 reprise (11 %), et enfin 3 patients ont répondu ne pas savoir. Concernant l'âge habituel de début de la MF, 5 patients ont répondu « durant l'enfance » (55 %), 1 pendant l'adolescence (11 %), 1 entre 20 et 30 ans (11 %) et 2 ont dit ne pas savoir (22 %). De plus, 8 patients ont énoncé comme possible un début de la maladie à l'âge adulte (89 %) et une patiente a répondu négativement. Concernant les organes pouvant être atteints par la MF (question ouverte) : l'atteinte rénale était citée par tous les patients, l'atteinte cardiaque par 8 patients, cérébrale et oculaire par 6 patients. Trois patients ont mentionné les atteintes cutanées, pulmonaires ou digestives. Les atteintes neurologiques périphériques et ORL ont été citées par 2 patients et l'atteinte hépatique est apparue dans une réponse. Les organes dont l'atteinte fait la gravité de la maladie ayant été mentionnés étaient : le rein pour 8 patients, le cœur pour 6, le cerveau pour 2. À la question « des patients ayant une MF sont-ils dialysés ? » la réponse était positive pour 8 patients (89 %) alors qu'une patiente avait répondu ne pas savoir. Tous les patients ont répondu par l'affirmative au fait qu'un traitement était disponible pour la MF. Le principe de celui-ci (ES) était connu pour 2/3 des patients, comprenant 4 patients sur les 5 recevant une ES. Il ne permet pas de guérir la MF pour 89 % des patients (Une patiente sous ES ne sachant pas répondre à cette question). La voie d'administration était connue par 8 patients et sa fréquence par 7 patients (78 %). Les 2 noms commerciaux disponibles étaient cités par 5 patients, dont 4 sous ES. Pour 8 des 9 patients le traitement pouvait être réalisé au domicile. Concernant le rythme des bilans médicaux de surveillance à effectuer les réponses étaient variées : 2 × /an pour 1 patiente, 1 × /an pour 5 patients, 1 × /2 ans pour 1 patiente, 1 × /3 ans pour 1 patient et 1 patiente a répondu ne pas savoir.

Quatre patients (45 %) connaissaient l'existence d'une association de patients, mais une seule patiente y était adhérente. L'auto-évaluation des connaissances reflétaient leurs réponses : connaissances « insuffisantes » ($n = 4$), « moyennes » ($n = 2$), « bonnes » ($n = 3$). Quatre-vingt-neuf pour cent des patients ($n = 8$) répondaient que la MF est prise en charge à 100 %.

Discussion En France, des enquêtes auprès des patients ont été réalisées par l'association de patients de la maladie de Fabry (APMF) auprès de ses membres. Néanmoins ceux-ci sont certainement plus informés et actifs et ne peuvent donc pas être représentatifs de tous les patients atteints de MF.

Conclusion Les atteintes d'organes sont bien connues des patients mais la transmission et le risque pour la descendance sont les connaissances les plus déficitaires, avec un risque de non recours à une procréation encadrée pour limiter la transmission. L'éducation thérapeutique, partie intégrante de la prise en charge du PNDS de la MF doit être renforcée, ainsi que l'information sur l'association de patient qui est une source de connaissances et de documentation importante.

Déclaration d'intérêts Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Pour en savoir plus

HAS. Maladie de Fabry. Protocole de diagnostic et de soins. 2010.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.revmed.2015.03.251>

