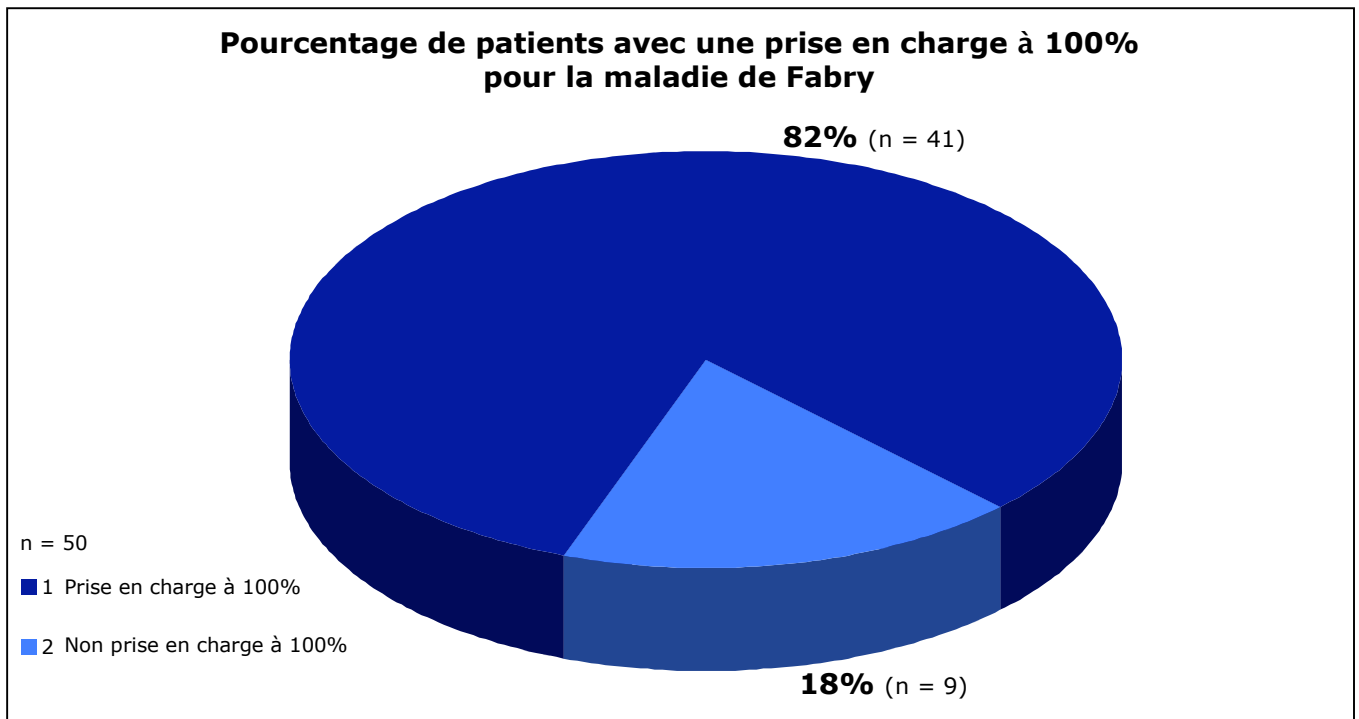


Observatoire de la prise en charge à 100% de la maladie de Fabry

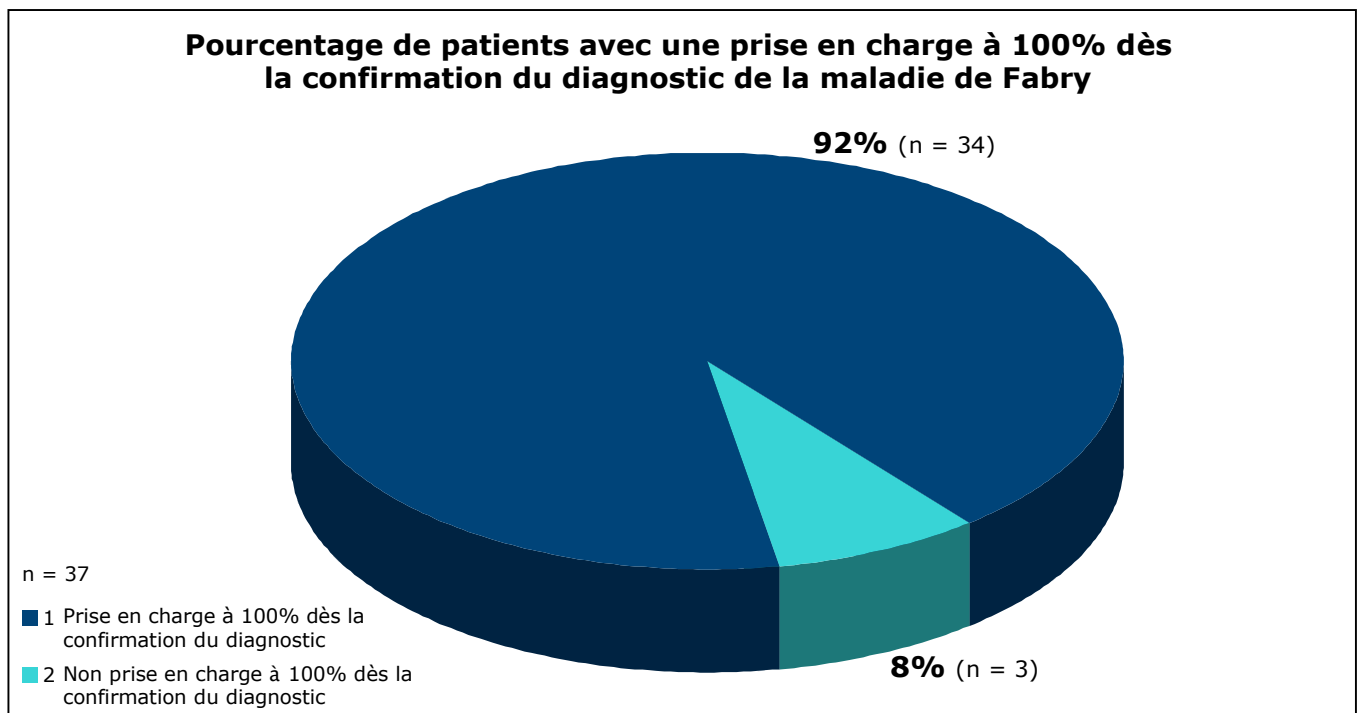
Cet observatoire s'est fait à l'aide d'un questionnaire à remplir par les médecins de patients atteint par la maladie de Fabry. Cette étude est réalisée sur 50 patients atteints de la maladie de Fabry.

I. Prise en charge à 100% des patients atteints de la maladie de Fabry.

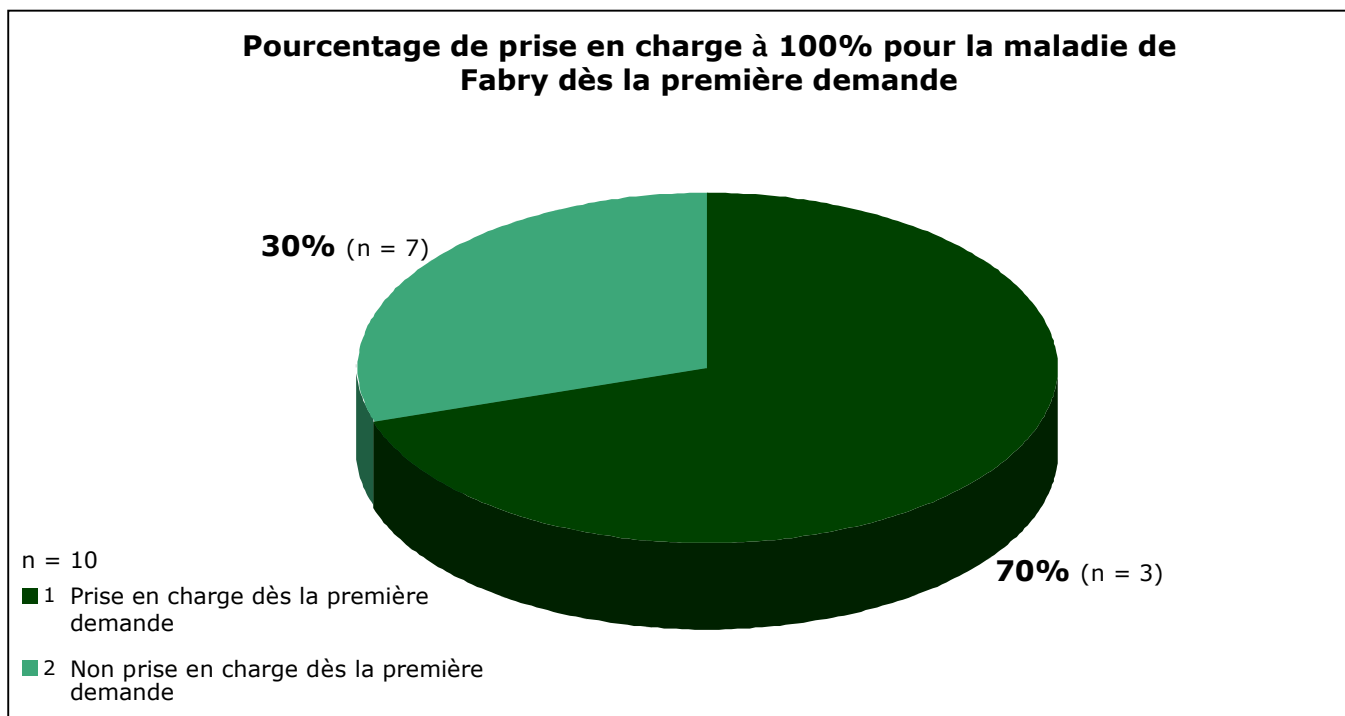
On dénombre que **82% de ces patients sont pris en charge à 100%**. Cela montre que **18% ne sont pas pris en charge, soit près d'un patient sur 5**.



Même parmi ces 82%, 8% ont dû attendre 6 mois avant d'être pris en charge. On compte 92% de patients pris en charge dès la confirmation de leur diagnostic.



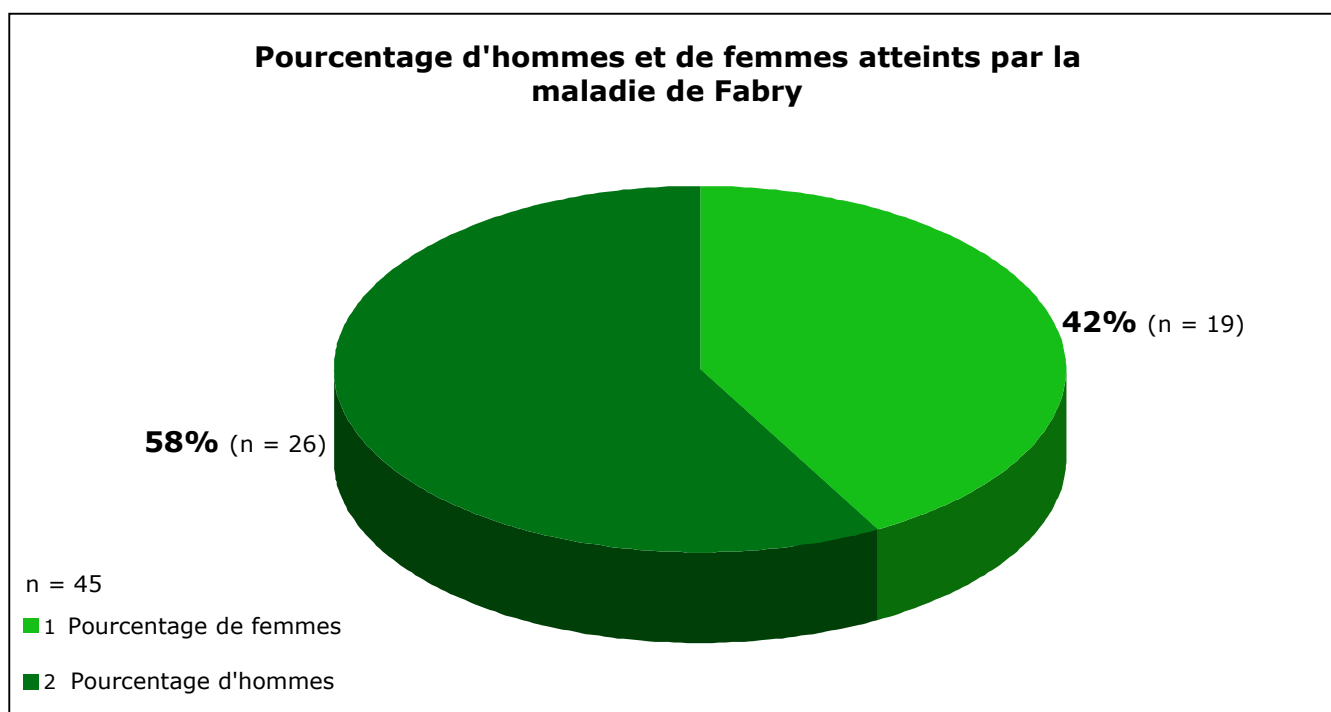
À la question « A t-il été pris en charge dès la première demande? ». 70% des patients ont été pris en charge dès la première demande.



Pour les patients ayant dû faire plusieurs demandes de prise en charge à 100%, le nombre de demande varie entre 2 et 4. Ces demandes ont quelques fois étaient accompagnées de 1 ou 2 expertises.

En ce qui concerne les 18% de patients non pris en charge à 100%, aucun n'a été pris en charge auparavant.

La question suivante porte sur le sexe des patients atteints de la maladie de Fabry. Elle nous montre que **42% des patients sont des femmes et 58% des hommes.**



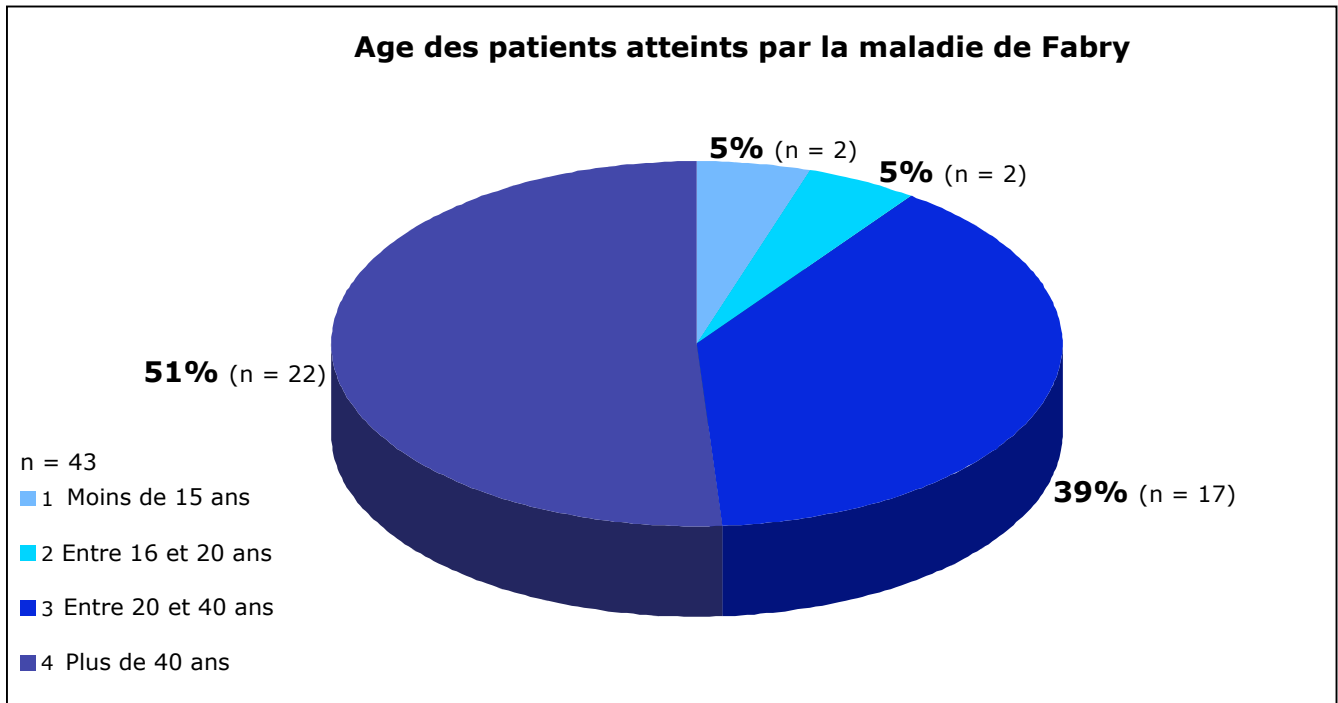
II. Les causes probables ou possibles de non prises en charge à 100%.

On remarque que les 18% de patients non pris en charge à 100% sont tous des femmes.

De plus parmi les 30% de patients non pris en charge dès la première demande, 66% sont des femmes et ce sont elles qui ont dû faire 3 ou 4 demandes et subir des expertises avant d'être enfin prises en charge à 100%.

On constate donc que la prise en charge à 100% de la maladie de Fabry est **beaucoup plus remise en cause chez la femme que chez l'homme**.

Ensuite, cette étude se penche sur l'âge des patients et nous montre que 5% d'entre eux ont moins de 15 ans, 5% ont entre 16 et 20 ans, 39% ont entre 20 et 40 ans et 51% ont plus de 40 ans. On peut donc dire que la maladie est **principalement diagnostiquée après 20 ans et particulièrement après 40 ans**.



Ce questionnaire demande également aux médecins « quels ont été les examens confirmant le diagnostic? », ceci nous indique que 76% des patients ont eu un dosage de l' α -galactosidase, 70% une analyse génétique, 14% une biopsie rénale et 8% un dosage urinaire.

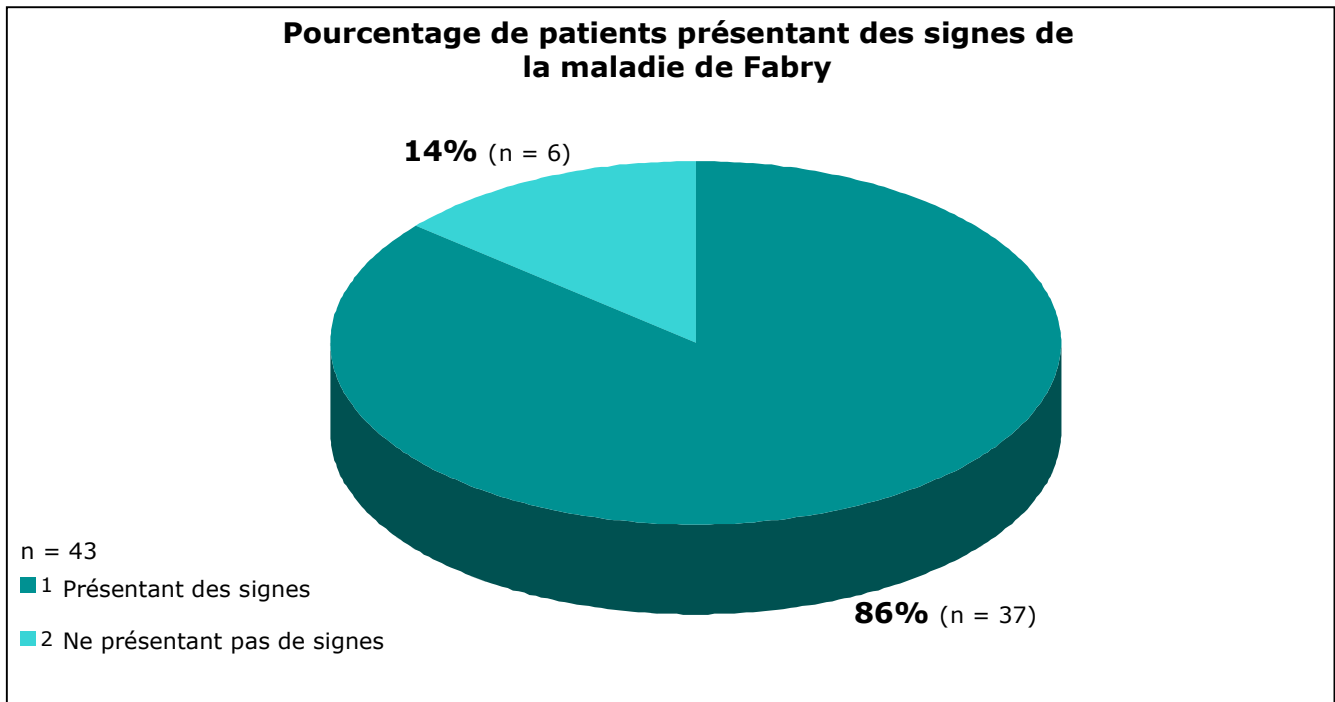
Pourcentage d'examens réalisés confirmant le diagnostic de la maladie de Fabry

	Femmes n = 14	Hommes n = 23	Tous les patients n = 37
uniquement un dosage de l' α -galactosidase	14%	22%	19%
uniquement une analyse génétique	43%		16%
uniquement une biopsie rénale		4%	3%
un dosage de l' α -galactosidase + une analyse génétique	61%	36%	51%
une analyse génétique + un dosage urinaire	21%		8%
un dosage de l' α -galactosidase + une biopsie rénale		17%	11%
un dosage de l' α -galactosidase + une analyse génétique + une biopsie rénale		9%	5%
un dosage de l' α -galactosidase + une analyse génétique + un dosage urinaire	14%		5%

Ce tableau nous montre que l'analyse génétique seule est réalisée uniquement chez les femmes, ainsi que le dosage urinaire, conformément aux recommandations.

Quant à la biopsie rénale, ces résultats démontrent qu'elle est prescrite uniquement aux hommes. On peut observer que le dosage de l' α -galactosidase est souvent prescrit aux femmes.

À la question « Votre patient présente-t-il des signes de la maladie de Fabry? » la réponse est oui pour 86% des patients.



Parmi les 14% n'ayant pas de signes, on remarque qu'il y a qu'un seul homme (soit 17%). On peut donc dire que les **femmes sont plus souvent asymptomatiques que les hommes**.

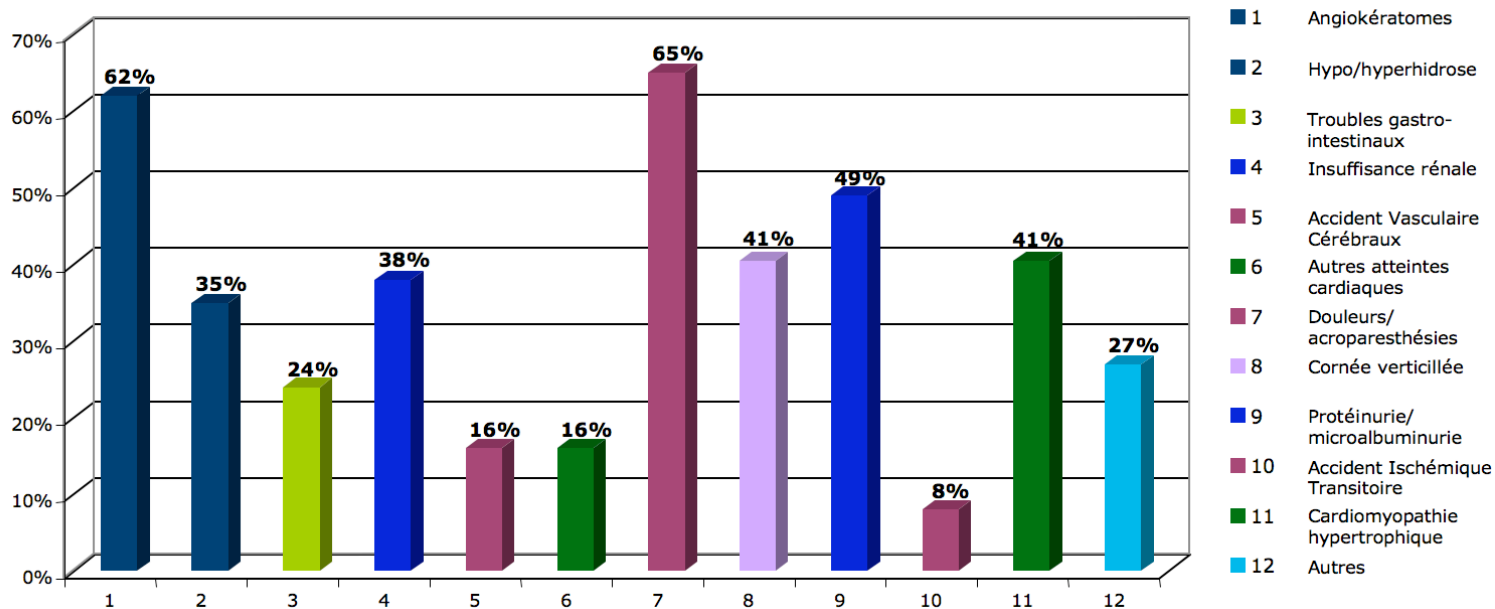
On constate également que parmi les 18% de patients n'ayant pas de prise en charge à 100%, tous des femmes, 44% d'entre eux n'ont pas de signes de la maladie.

Pour ces 86% de patients avec des signes de la maladie de Fabry, ce qui représente 37 patients, nous avons détaillé les symptômes dont souffrent les patients :

- 62% d'angiokératomes
- 35% d'hypo/hyperhidrose
- 24% de troubles gastro-intestinaux
- 38% d'insuffisance rénale
- 16% d'accident vasculaire cérébraux
- 16% d'autres atteintes cardiaques
- 65% de douleurs/acroparesthésies
- 41% de cornée verticillée
- 49% de protéinurie/microalbuminurie
- 8% d'accident ischémique transitoire
- 41% de cardiomyopathie hypertrophique
- 27% autres

Dans les 27% d'autres symptômes, l'altération de l'audition est celui qui revient le plus souvent, 14% des patients en souffrent. Parmi les autres symptômes, nous avons : une algie de la face, une sudation, une méningite, une altération pulmonaire, une ostéoporose, un lymphœdème, de l'asthme et une broncho-pneumopathie chronique obstructive (BPCO).

Pourcentage des différents signes présents dans la maladie de Fabry



Pour la dernière question qui est : « Si votre patient n'est pas pris en charge à 100%. Quel a été le ou les motifs du rejet invoqué de la prise en charge à 100%? », et qui aurait dû être répondue pour 18% des questionnaires, seul un médecin a répondu à cette question. Sa réponse est « patient asymptomatique ».

Cet observatoire montre que la majorité des patients atteints de la maladie de Fabry sont pris en charge à 100% (82%). On constate que les femmes rencontrent plus de difficultés face à cette prise en charge.

NB : Tous les pourcentages ont été calculés sur les effectifs de réponses.