



LIVRET DU PATIENT DANS LA MALADIE DE FABRY



POURQUOI CE LIVRET ?

The background features two large, overlapping, semi-transparent faces. The face on the left is purple and the face on the right is blue. They are positioned as if looking at each other, with their eyes and mouths visible. The text is centered over the white space between the two faces.

REGARDS CROISES DANS LA MF

INTRODUCTION

Cette enquête, menée sous l'égide de l'Association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF), avait pour objectif de comparer la perception de la prise en charge des soignants et des soignés

METHODE

Originale, elle interrogeait en miroir des patients grâce à un dossier de participation remis par l'APMF et 5 médecins spécialistes de la maladie de Fabry, et des coordinateurs de Centres spécialisés à partir d'un questionnaire en ligne

105 patients et 20 médecins ont répondu à un questionnaire anonyme

➤ RESULTATS

Les données des patients étaient conformes à la littérature en termes d'âge, de sexe, de symptômes et d'antériorité diagnostique. Le déclaratif des patients et médecins convergeait à l'exception :

A : de la décision médicale partagée sur le choix du traitement, les médecins pensaient y faire participer 95% des patients, ceux-ci n'étaient que 45% à avoir le sentiment d'y participer

B : de la fréquence du suivi, annuelle à minima selon les médecins, alors que 30% des patients déclaraient n'avoir pas eu de suivi depuis plus de 12 mois

C : de la transmission des résultats des examens de suivi, attendus par écrit par les patients, alors que 57% des médecins les transmettaient par oral. 88% des patients estimaient bénéficier d'une bonne prise en charge mais 55% la jugeaient perfectible. Ensemble patients et médecins étaient dans l'attente d'une meilleure coordination du suivi et de l'implication du médecin généraliste

Travail avec une agence spécialisée en concept de pédagogie innovante : **SYDO à Lyon.**

1° étape : interview d'un spécialiste de la maladie de Fabry : Pr Germain. (3 heures d'enregistrement).

2° étape : création de 10 fiches :

Fiche 1 : La maladie de Fabry : qu'est-ce que c'est ?

Fiche 2 : Les atteintes de la maladie de Fabry

Fiche 3 : Les traitements de la maladie de Fabry

Fiche 4 : Les ressources pour prendre en charge la maladie de Fabry

Fiche 5 : Information sur le suivi néphrologique

Fiche 6 : Information sur le suivi cardiologique

Fiche 7 : Information sur le suivi neurologique

Fiche 8 : Information sur le suivi ORL et ophtalmologique

Fiche 9 : Information sur le suivi dans d'autres spécialités médicales et paramédicales

Fiche 10 : Les symptômes au quotidien



3° étape : validation des fiches par le comité scientifique de l'APMF

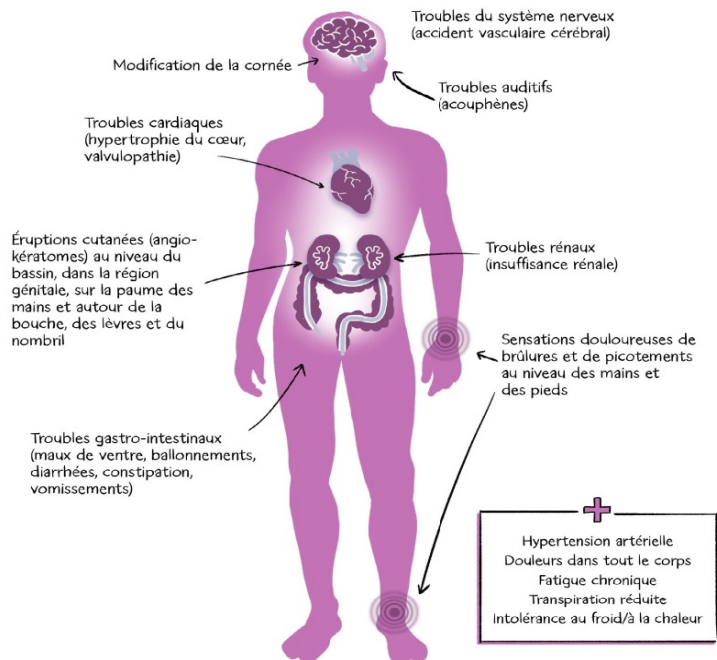
4° étape : création du prototype, validation impression et distribution

LES ATTEINTES DE LA MALADIE DE FABRY

Lors de la maladie de Fabry, le corps n'est pas en mesure de produire l'enzyme α -galactosidase A*, nécessaire à l'élimination de certaines substances résiduelles. Ces substances s'accumulent alors progressivement dans les principaux organes comme le rein, le cœur ou le système nerveux central, ce qui perturbe leur bon fonctionnement.

Pour cette raison, les symptômes de la maladie de Fabry sont variés et diffèrent selon les patients. Par ailleurs, la gravité de la maladie varie d'une personne à une autre et les symptômes peuvent différer selon l'évolution de la maladie.

Les principaux symptômes



1 PERSONNE
SUR 40 000
NAISSANCES

C'est l'estimation de la fréquence de la maladie, ce qui en fait une maladie rare. Actuellement, en France, seuls 500 patients sont diagnostiqués. On dénombre également environ 100 patients diagnostiqués en Suisse et environ 1 000 patients en Europe.

L'évolution de la maladie selon l'âge des patients

Chez de nombreux patients, les symptômes de la maladie de Fabry se manifestent dans la petite enfance, mais ils peuvent être mal interprétés, ignorés, ou bien attribués à d'autres facteurs ou maladies (douleurs de croissance, par exemple).



Chez les enfants, les symptômes les plus fréquents sont les douleurs et l'échauffement excessif lors de l'activité physique.



Durant l'adolescence, des symptômes concernant les mains, les pieds, les yeux et les oreilles, le cœur, le ventre et la peau peuvent se manifester.

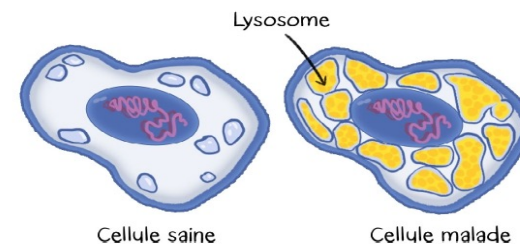


À l'âge adulte, la maladie s'aggrave avec le temps, des complications peuvent survenir telles que des maladies cardiaques, accident vasculaire cérébral, affections rénales...

L'enzyme α -galactosidase A et les lysosomes

L'enzyme α -galactosidase A est normalement présente dans les lysosomes, des « petits centres de recyclage » présents au sein des cellules.

Ces derniers jouent un rôle essentiel dans la décomposition des substances résiduelles qui sont ensuite recyclées par la cellule ou bien éliminées par l'organisme. La maladie de Fabry entraîne un déficit en α -galactosidase A, et donc une accumulation de substances grasses résiduelles (lipides) dans les cellules.

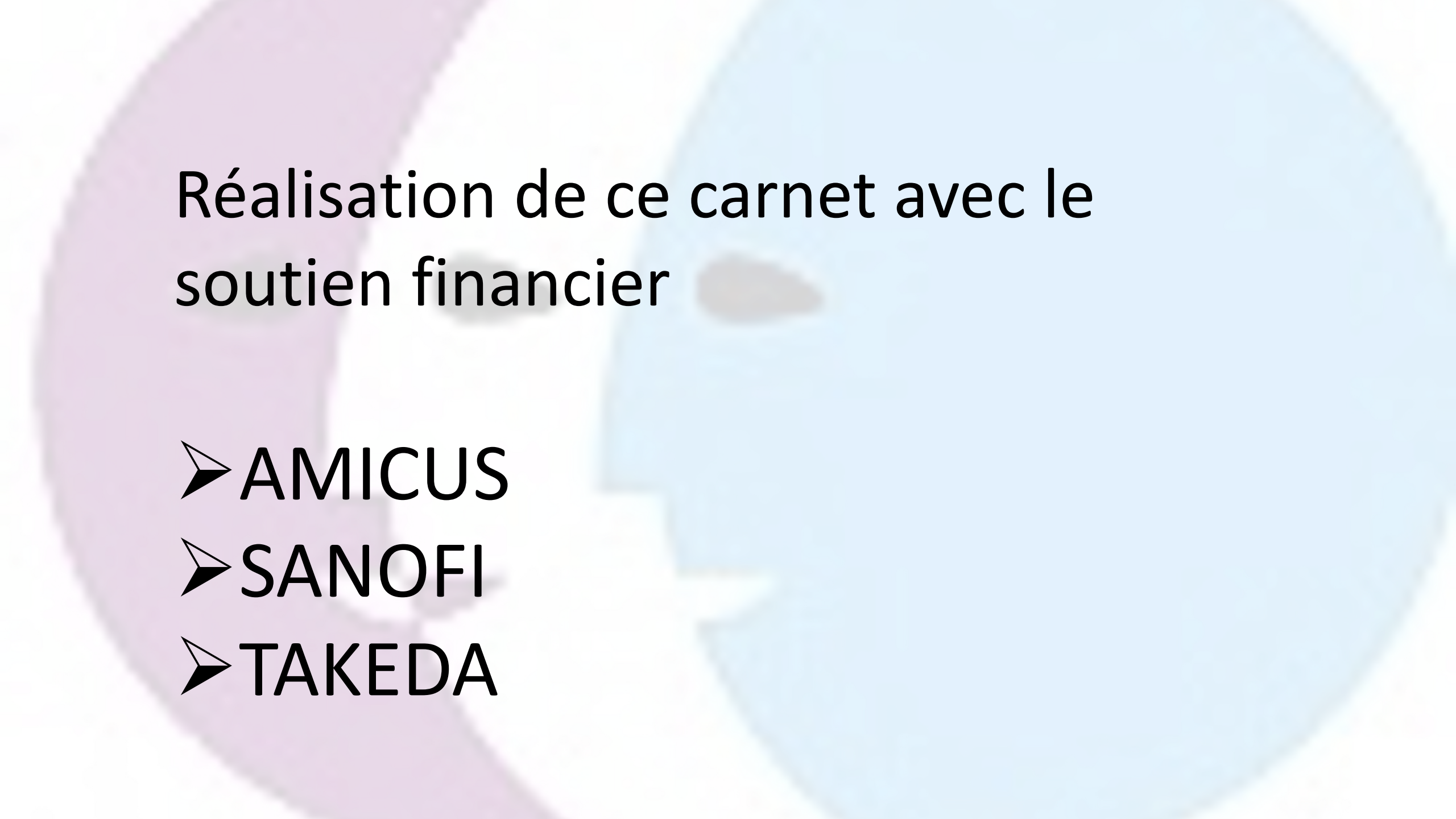


La parole à Leília D., infirmière à domicile

Iquiae cusdae evelest enditat uriaecus dolupta sinvendam que et fuga. Nequi ut est ute molore nimo tet event pro corest imagnat aspitem peritis exeriant. Os atectempore peratius, quis nosape volorepudist modis simende nditae. Ovit quassin imilit laceatus dolest esserfe ribusapis volorro videlest aut qui blab is quibusciendi cumet qui que nimodis perum que pero corendi optas doles nis incillabora dolorem exped.







Réalisation de ce carnet avec le soutien financier

➤ AMICUS

➤ SANOFI

➤ TAKEDA



MERCI