

De façon à permettre une évaluation rapide du bien fondé de la prise en charge du malade, il est nécessaire que votre demande comporte les éléments suivants :

1/ POINTS ESSENTIELS DU TABLEAU CLINIQUE

- Sexe : Masculin Féminin Poids en kg..... Taille en cm.....
- Antécédents familiaux de maladie de FABRY ?
.....Dépistage familial oui non
- Année du diagnostic/...../.....
- Symptômes?

| | Au moment du diagnostic | et | au moment de l'enzymothérapie |
|--|---|----|---|
| - acroparesthésies | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> | | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> |
| - hypo ou anhydrose | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> | | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> |
| - intolérance à l'effort | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> | | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> |
| - angiokératomes | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> | | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> |
| - cornée d'aspect "verticillé" | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> | | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> |
| - notion de surdité | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> | | oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> |
| - troubles gastro intestinaux (à préciser) | | | |
| - troubles cardiaques (à préciser) | | | |
| - troubles rénaux (microalbuminurie, protéinurie, autres à préciser) : | | | |
| - troubles neurologiques (à préciser)..... | | | |
- Asymptomatique oui non oui non

2/ PRINCIPAUX RESULTATS DES EXAMENS COMPLEMENTAIRES

- Résultats des investigations enzymatiques (nom et coordonnées du laboratoire impliqué)
 - activité de la α - galactosidase A
- Etudes biologiques moléculaires (si effectuées)
 - mutation mise en évidence
 - laboratoire impliqué
 - résultats détaillés
- Autres examens complémentaires (en clair) :

3/ SCHEMA THERAPEUTIQUE ENVISAGE

- Date de début : /...../.....
- Traitement symptomatique médicamenteux en rapport avec la maladie (en clair) :
- Thérapie enzymatique spécifique
 - type d'algidase α (REPLAGAL *) ou β (FABRAZYME *)
 - posologie (en mg/kg)
 - fréquence (en clair)
 - durée à prévoir (en clair)

Cette fiche sera envoyée au médecin traitant rédacteur du PIRES par le médecin conseil pour la demande d'exonération du ticket modérateur