

RARE DISEASE NEWS

Actualités dans les maladies rares

CHEZ LES ADOLESCENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE FABRY LE RETENTISSEMENT DE LA MALADIE RESTE IMPORTANT MALGRE LE TRAITEMENT

Lisa Bashorum et coll.

La publication de Bashorum et al. présente les résultats d'une enquête en ligne conduite en France, en Allemagne et au Royaume-Uni chez des adolescents atteints de la maladie de Fabry avec pour objectif d'améliorer nos connaissances sur l'impact de la maladie sur la qualité de vie ainsi que l'impact des traitements chez ces patients, pour lesquels il n'existe que peu de données.

Lors de l'enquête ont été recueillis les témoignages des patients, de leurs proches et de professionnels de santé.

Quatorze patients adolescents âgés de 12 à 15 ans (8 garçons et 6 filles) ont répondu à l'enquête ainsi que 14 de leurs proches, dont certains étaient eux-mêmes atteints par la maladie de Fabry. Parmi les 14 patients interrogés, 11 recevaient un traitement par enzymothérapie substitutive (ERT). Cinq professionnels de santé spécialisés dans la prise en charge de la maladie de Fabry chez l'adolescent (mais qui n'avaient pas forcément de lien avec les patients inclus) ont également été sollicités.

Les patients ont rapporté un retentissement élevé de la maladie sur leur vie quotidienne avec une grande hétérogénéité de symptômes. La douleur et l'intolérance à la chaleur ou au froid faisaient partie des symptômes les plus fréquemment signalés à la fois par les patients et par les professionnels de santé. Un tiers des patients (5/14) ont déclaré que la douleur dans sa pire forme pouvait atteindre le score maximal de 10, soit une douleur qualifiée de « totalement insupportable ».

Les patients traités par ERT ont indiqué avoir noté une amélioration de la plupart de leurs symptômes après traitement. De même, la majorité des proches ont estimé que l'état de santé général de leur enfant s'était amélioré après le début du traitement par ERT. L'opinion des professionnels de santé sur l'impact du traitement était quant à elle plus nuancée : la majorité d'entre eux estime qu'il existe un besoin de traitements plus efficaces et plus faciles à gérer. En outre, les professionnels de santé et les proches ont exprimé une réticence à initier le traitement.

L'enquête met également en lumière le fardeau que représente la maladie pour les proches, avec notamment un impact sur leur vie professionnelle (par exemple, la nécessité de prendre des congés pour s'occuper de leur enfant) ainsi qu'un sentiment de culpabilité vis-à-vis de cette maladie génétique qu'ils ont « transmise » à leur enfant.

Les résultats de cette enquête montrent que la maladie de Fabry a un retentissement conséquent sur la qualité de vie et la santé mentale des adolescents atteints, et qui n'est que partiellement soulagé. Le traitement par ERT apporte un bénéfice reconnu par le patient ainsi que par ses proches. Cependant, du fait des contraintes liées à l'ERT sous sa forme actuelle (injections répétées, durée du traitement...), sa mise en place ainsi que son maintien au long cours représentent une contrainte supplémentaire pour ces patients ainsi que pour leur proche. Il existe un besoin principalement exprimé par les professionnels de santé, pour des traitements plus efficaces et mieux acceptés afin d'améliorer la prise en charge des jeunes patients atteints par la maladie de Fabry.

Référence

Bashorum L, McCaughey G, Evans O, Humphries AC, Perry R, MacCulloch A. Burden associated with Fabry disease and its treatment in 12–15 year olds: results from a European survey. [Orphanet J. Rare Dis. 2022; 17\(1\):266.](#)