



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

Carte de soins et d'urgence

Emergency Healthcare Card

Maladie de Fabry

Fabry disease



La maladie de Fabry est une maladie génétique héréditaire de surcharge (groupe des maladies lysosomales) caractérisée par une atteinte pluriviscérale, principalement cérébrale, cardiaque et rénale.

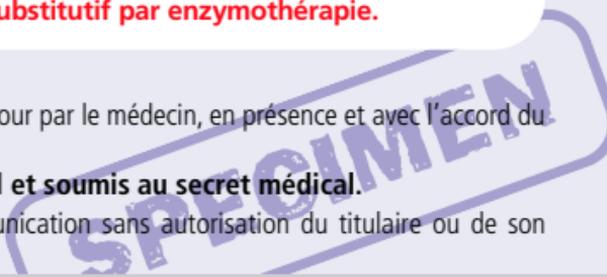


- **Risque accru d'accident vasculaire cérébral, d'infarctus du myocarde, de troubles de la conduction et du rythme cardiaque et de complications aiguës liées à l'insuffisance rénale chronique.**
- **Risque d'accident allergique grave au cours du traitement substitutif par enzymothérapie.**

Cette carte est remplie et mise à jour par le médecin, en présence et avec l'accord du malade qui en est le propriétaire.

Ce document est confidentiel et soumis au secret médical.

Nul ne peut en exiger la communication sans autorisation du titulaire ou de son représentant légal.



Recommandations en cas d'urgence



Risque accru d'accidents vasculaires cérébraux, d'infarctus du myocarde, de troubles du rythme et de la conduction cardiaque et d'insuffisance rénale. Ces complications sont prises en charge selon les recommandations professionnelles habituelles pour ces pathologies.

- 1) Organiser une prise en charge hospitalière immédiate, en lien avec les médecins assurant la prise en charge habituelle, par appel du 15 ou 112 en cas d'apparition :**
 - d'un déficit neurologique transitoire ou constitué (accident vasculaire cérébral),
 - d'une syncope, d'un malaise (trouble du rythme ou de la conduction cardiaque),
 - d'une douleur thoracique, de la mâchoire ou dans le bras gauche (infarctus du myocarde),
 - ou de majoration d'une dyspnée d'effort (insuffisance ventriculaire gauche mal tolérée).
- 2) Une anesthésie générale peut être réalisée sans restriction particulière chez un malade ayant ou non un traitement par enzymothérapie. Toutefois, avant toute intervention, anesthésie (ou acte invasif) :**
 - vérifier les traitements en cours (anticoagulants, antihypertenseurs...),
 - contrôler la fonction rénale et cardiaque,
 - contacter les médecins assurant la prise en charge habituelle, si besoin.
- 3) En cas de réaction allergique survenant au cours de la perfusion d'enzymothérapie substitutive, arrêter immédiatement la perfusion en cours et instituer un traitement symptomatique et une surveillance de la manifestation allergique** selon les protocoles habituels. Prévenez le médecin assurant la prise en charge habituelle.
- 4) Organisez rapidement un recours hospitalier spécialisé en cas :**
 - de surdité d'apparition brutale
 - d'aggravation de la fonction rénale.
- 5) En cas d'exploration par imagerie :**
 - s'assurer de l'absence de contre-indication à l'IRM,
 - vérifier la fonction rénale et l'absence d'allergie, en cas d'injection de produit de contraste.
- 6) En cas d'accès douloureux d'acroparesthésies, résistants aux antalgiques habituels, éviter la morphine qui peut aggraver les symptômes et privilégier des antalgiques actifs sur les douleurs neuropathiques.**
- 7) Avant toute prescription médicamenteuse :**
 - s'assurer que le médicament peut être associé avec les traitements en cours,
 - en cas de traitement par **enzymothérapie** substitutive, ne pas associer de **gentamicine**, d'**antipaludéens de synthèse**, d'**amiodarone**, ou **monobenzone**.
 - adapter le traitement à la fonction rénale.
- 8) Pour tout problème de prise en charge, s'adresser au médecin assurant le suivi spécialisé.**

Recommendations in case of medical emergency



Individuals with Fabry disease are at increased risk of cerebral vascular accidents, myocardial infarction, cardiac rhythm and conduction anomalies and renal insufficiency. These complications should be managed according to the usual professional guidelines established for these pathologies.

1) Arrange for immediate hospitalisation, in collaboration with the physician normally in charge of managing the cardholder's care, by telephoning 15 or 112 in case of:

- Transient or permanent neurological deficit (cerebral vascular accident),
- syncope or malaise (cardiac rhythm or conduction disturbance)
- Pain in the thorax, jaw or left arm (myocardial infarction),
- Worsening of effort dyspnea (poorly tolerated left ventricular insufficiency)

2) Before any intervention, anaesthesia or invasive procedure:

- Verify existing medication (anticoagulants, antihypertensives etc.),
- Monitor renal and cardiac function,
- Contact the physician usually in charge of managing the cardholder's care.

3) In case of an allergic reaction during IV administration of substitutive enzyme therapy, stop administration immediately and initiate symptomatic treatment and monitor for the allergy, according to the usual protocols. Record the incident in this card and inform the physician usually in charge of managing the cardholders care.

4) Arrange for rapid transfer to a specialised hospital in case of :

- Rapid onset and severe deafness
- Deterioration of renal function

5) In case of evaluation by imaging techniques:

- Ensure there is no contraindication for MRI,
- Evaluate renal function and ensure the absence of any allergies in case of injection of contrast agents

6) In case of severe pain due to acroparesthesias resistant to regular painkillers, avoid morphine (which may lead to worsening of the symptoms) and administer, in preference, active painkillers for neuropathological pain.

7) Before prescription of any medication:

- Ensure that any new medical treatment can be taken in combination with the ongoing medication
- Gentamicin, amiodarone, monobenzone or antimalarial drugs should not be prescribed in association with substitutive enzyme therapy.
- Treatment should be adapted to renal function.

8) All management problems should be addressed to the physician usually in charge of managing the cardholder's care.

Titulaire de la carte

(Cardholder)

Photo d'identité

Nom

Prénoms

Né(e) le

Adresse

Téléphone Date:

Signature du titulaire ou
de son représentant légal



En cas d'urgence contacter le(s) personne(s)
de l'entourage (People to contact in case)

1. Nom

Prénom Téléphone:

Adresse

2. Nom

Prénom Téléphone:

Adresse

3. Nom

Prénom Téléphone:

Adresse

SPECIMEN

Informations médicales personnelles

(Personalized medical information)

1- La maladie (Disease):

> **Date du diagnostic** (Date of diagnostic): ... / ... / ...

> **Fonction cardiaque** (Cardiac function):

- perturbée (abnormal): normale (normal):
- troubles du rythme ou de la conduction, précisez :
 - angor, précisez :
 - infarctus, date ... / ... / ... ; précisez le type :
 - hypertrophie ventriculaire gauche :

Examens (Examinations):

Année du contrôle	20..	20..	20..
Résultat du Holter-ECG			
Résultat de l'échographie cardiaque			
Résultats des épreuves d'effort			
Résultat du contrôle du pacemaker			

➔ Traitements éventuels (Eventual treatment):

- pace-maker, date de la pause : ... / ... / ...
- pontage coronarien, date : ... / ... / ...
- stent, date : ... / ... / ...
- remplacement valvulaire : mitral aortique
- bioprothèse mécanique:
- Date : ... / ... / ...

> Fonction rénale (Renal function):

- normale (normal): insuffisance rénale (renal insufficiency):

Date (jour/mois/année)	... / ... / / ... / / ... / ...
Taux de créatinine plasmatique (μMol/l)			

➔ Traitement éventuel (eventual treatment):

- Dialyse péritonéale Hémodialyse (voir carte d'insuffisant rénal)
- Date de début : .../.../...
- Jours de dialyse⁽¹⁾ par semaine (cocher les jours) : L ; Ma ; Me ; J ; V ; S ; D.
- Poids sec de référence

Date (jour/mois/année)	... / ... / / ... / / ... / / ... / ...
Poids (kg)				

(1) Se reporter à la page 5 pour les coordonnées du centre de dialyse

Informations médicales personnelles

(Personalized medical information)

Transplantation rénale, date de l'intervention : ... / ... / ...

> Autres atteintes :

Accidents vasculaires cérébraux transitoires, précisez :

le type : ; la date : ... / ... / ...

le type : ; la date : ... / ... / ...

le type : ; la date : ... / ... / ...

Accidents vasculaires cérébraux constitués, précisez :

le type : ; la date : ... / ... / ...

le type : ; la date : ... / ... / ...

le type : ; la date : ... / ... / ...

Acroparesthésies, précisez :

le type : ; la date : ... / ... / ...

le type : ; la date : ... / ... / ...

Hypersudation **Hyposudation** ; **Intolérance** : au froid au chaud

Atteinte ORL : précisez :

Troubles digestifs, précisez :

Ostéoporose : précisez :

2- Principaux traitements : (précisez le nom, la posologie du médicament, la date de début et s'il y a lieu d'arrêt) (Principle treatments):

.....
.....
.....

3- Les autres antécédents : (autres pathologies, allergies...) (Medical history):

.....
.....

4- les mentions et précautions utiles en cas d'urgence

(Other information that may be of use in case of emergency):

Contre indication à l'IRM

Insuffisance rénale nécessitant des précautions pour l'injection de produits de contraste en radiologie

Autres précautions, précisez :

.....

Nom, fonctions, cachet, date et signature du médecin remplissant la carte :
(Name, affiliation, stamp, date and signature of the physician filling in this card)

.....

En cas d'urgence contacter les médecins responsables de la prise en charge du malade

(Physicians in charge of treatment of the cardholder)



1. Médecin spécialiste de la maladie de Fabry

Nom :

Nom du service :

Adresse :

Téléphone :

2. Médecins spécialistes participant à la prise en charge (néphrologue, cardiologue...)

Nom :

Spécialité :

Nom du service :

Adresse :

Téléphone :

Nom :

Spécialité :

Nom du service :

Adresse :

Téléphone :

3. Coordonnées du centre de dialyse

Nom du médecin :

Nom du service :

Adresse :

Téléphone :

4. Médecin traitant

Nom :

Téléphone :

Adresse :

Pour tout problème de prise en charge, contacter le médecin suivant :

Nom :

Adresse :

N° de téléphone :



Pour toute information concernant la maladie, consulter :

(For further information on this disease)

- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
 - rubrique « maladie de Fabry »
 - rubrique « urgences et maladies rares »
- > autres sites d'information pour les professionnels de santé :
 - site de l'Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies génétiques rénales (AIRG) : **www.airg-france.org**
 - > site de l'association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF) : **www.apmf-fabry.org**
 - > site de l'association Vaincre les Maladies lysosomales (VML) : **www.vml-asso.org**
 - > site du Comité d'Évaluation du Traitement des maladies Lysosomales : **assoc.cetl.free.fr**



Vaincre les Maladies Lysosomales

2 ter avenue de France
91300 Massy
Tél. : 01 69 75 40 30



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

**Ministère de la Santé
et des Solidarités**

Direction Générale de la Santé
www.sante.gouv.fr



**Association des Patients de la maladie
de Fabry**

9, rue de la Gare
08160 Vendresse
Tél. : 06 32 26 25 69



Association pour l'Information
et la Recherche sur les maladies
Rénales Génétiques

**Association pour l'Information et
la Recherche sur les maladies**

Rénales Génétiques
BP 78 75267 Paris
Tél. : 01 53 10 89 98

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Il est recommandé de conserver cette carte sur soi, avec la carte de groupe sanguin, elle est très utile voire indispensable en cas d'urgence.

Ce document a été établi par le Ministère de la Santé et des Solidarités en concertation avec les professionnels de santé des centres de référence de la maladie de Fabry, les associations de malades AIRG, APMF, VML.