The 5 th Biopharm Scientific Annual Meeting
BSAM5, Alger le 28 juin 2025

PRISE EN CHARGE DE LA MALADIE DE FABRY AU NIVEAU DU CHU ABDELKADER-HASSANI : ROLE DU PHARMACIEN HOSPITALIER

HARRACHE Fatima Zohra[1], CHELGHOUM Mustapha[2].

1 Pharmacie Centrale, Centre Abdelkader HASSANI, Sidi Bel Abbès, Algérie.
* E-mail (du communicant principal): harrachefatima6@gmail.com

Résumé

Cette étude met en lumière le rôle central du pharmacien dans la prise en charge de la maladie de Fabry au CHU de Sidi Bel Abbès. À travers l'analyse de trois cas cliniques, il a été démontré que les patients remplissent les critères du PNDS et des recommandations de référence, justifiant l'accès aux traitements orphelins. Le pharmacien, grâce à ses compétences cliniques, contribue à l'optimisation du parcours de soins, à la coordination multidisciplinaire et à l'approvisionnement raisonné en médicaments orphelins.

Mots-clés : maladie de Fabry, Maladie rare, pharmacien hospitalier

1-INTRODUCTION

La maladie de Fabry est une maladie lysosomale rare liée à l'X, provoquée par un déficit de l'enzyme lysosomale α-galactosidase (α-GAL), entraînant des anomalies cellulaires et un dysfonctionnement des organes affectant les petits vaisseaux sanguins, le cœur et les reins.

Au sein du Centre Hospitalo-universitaire de Sidi Bel Abbès (CHU SBA), nous sommes confrontés à la prise en charge de patients atteints de cette maladie, le rôle du pharmacien dépasse largement la simple fourniture de médicaments et la gestion des coûts. Il nécessite une compréhension profonde des aspects cliniques et scientifiques de la maladie, ainsi qu'une collaboration étroite avec l'équipe médicale multidisciplinaire. L'objectif de cette étude est d'évaluer les données transmises par les médecins pour prendre des décisions d'approvisionnement en médicaments orphelins, tout en explorant le rôle crucial des connaissances cliniques et scientifiques du pharmacien dans l'optimisation de la prise en charge de la maladie de Fabry.

2-MATÉRIELS ET MÉTHODE

Cette étude s'est appuyée sur plusieurs sources essentielles pour évaluer les informations fournies par les médecins afin de prendre la décision relative à l'approvisionnement en médicaments orphelins pour les patients, tels que le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS), le Centre de Référence de la Maladie de Fabry et les dossiers médicaux des patients.

3-RÉSULTATS ET DISCUSSION

Trois patients inclus dans cette étude, diagnostiqués avec la maladie de Fabry entre 2020 et 2021, ont présenté des caractéristiques cliniques typiques, notamment des angiokératomes cutanés, certains d'entre eux avaient une atteinte cardiaque) et des atteintes rénales, d'autres signalaient des paresthésies. De plus, il a été noté que certains patients avaient des membres de leur famille également atteints de cette pathologie. Tous les patients ont subi une mesure enzymatique de l'alpha-galactosidase A pour confirmer le déficit en cette enzyme, et ont mis en évidence le gène GLA. En comparant les résultats aux critères du PNDS et aux recommandations du Centre de Référence de la Maladie de Fabry, il est apparu que ces patients avaient des niveaux de preuve suffisants et répondent aux recommandations d'utilisation pour bénéficier du traitement. Ces résultats soulignent l'importance cruciale de l'approvisionnement en médicaments orphelins pour la prise en charge efficace de la maladie de Fabry et mettent en évidence le rôle essentiel du pharmacien dans ce processus.

4-CONCLUSION

Cette étude souligne le rôle essentiel du pharmacien, avec ses connaissances cliniques et scientifiques, dans la gestion thérapeutique de cette maladie rare. Le pharmacien est un acteur clé dans l'optimisation de l'observance des patients et dans la coordination des soins multidisciplinaires. Cette collaboration interdisciplinaire offre une voie prometteuse pour améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares, telle que la maladie de Fabry, et garantir un accès approprié aux médicaments orphelins.

Références bibliographiques

1. Haute Autorité de Santé . Maladie de Fabry. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/jcms/p_3301584/fr/maladie-de-fabry
2. Généo - Centre de référence pour la maladie de Fabry. Disponible sur : http://www.centre-geneo.com/
3. Orphanet: Maladie de Fabry. Disponible sur : http://www.orpha.net/fr/disease/detail/324