



Chaque famille touchée par la maladie de Fabry a une **histoire à raconter**
Quel rôle pouvez-vous jouer dans l'histoire de la maladie de Fabry de votre famille ?



Décharge de responsabilité : cette pochette ainsi que les documents de soutien sont conçus pour vous aider à déterminer si des membres de votre famille pourraient avoir la maladie de Fabry. Ils ne suggèrent en aucune façon un diagnostic de maladie de Fabry. Toute personne concernée doit parler à un professionnel de santé.

Les photographies sont à des fins d'illustration uniquement ; les personnes représentées ne sont pas les membres de la famille d'une personne atteinte de la maladie de Fabry.

Le pouvoir de votre histoire


Comme vous pourriez l'avoir vécu, le parcours vers un diagnostic de maladie de Fabry peut être long et difficile, impliquant souvent plusieurs spécialistes et des erreurs éventuelles de diagnostic.

Votre histoire de la maladie de Fabry a le pouvoir d'aider d'autres personnes.

Comment ?

Vous savez peut-être déjà que la maladie de Fabry est un trouble génétique qui peut être transmis de génération en génération au sein d'une famille.

Mais saviez-vous que, en moyenne, pour chaque personne atteinte de la maladie de Fabry, au moins 5 autres membres de sa famille peuvent également être diagnostiqués avec la même pathologie ?



Cela signifie que **vous pourriez avoir des enfants, parents, frères et sœurs, tantes, oncles, ou cousins qui ont également la maladie de Fabry mais qui ne le savent pas encore.** Vous pouvez les aider.

Certains membres de votre famille pourraient être affectés mais ne pas encore présenter de symptômes. D'autres pourraient déjà présenter des symptômes, mais ne pas avoir conscience de leur cause. Il est important de savoir que leur expérience des symptômes peut être différente de la vôtre.

La variabilité des symptômes de la maladie de Fabry et la manière dont ils ressemblent souvent aux symptômes d'affections plus fréquentes contribuent aux retards et difficultés pour obtenir un diagnostic. Effectuer un test pour la maladie de Fabry ou même le fait de savoir que cette maladie est présente dans la famille pourrait permettre de simplifier le parcours individuel jusqu'au diagnostic.

Le savoir donne du pouvoir

En éduquant votre famille et en lui faisant prendre connaissance de la maladie de Fabry, vous pourriez potentiellement aider plusieurs personnes à obtenir le soutien dont elles ont besoin.

Aborder sa famille pour lui parler des réalités de la maladie de Fabry peut ne pas être facile pour certains, mais votre équipe de soins peut vous aider et nous espérons que cette brochure et ces documents de soutien vous aideront. **N'oubliez pas qu'il n'y a pas de meilleure personne pour parler de la maladie de Fabry à votre famille que vous-même.**

Chaque famille touchée par la maladie de Fabry a une histoire à raconter. Votre histoire de la maladie de Fabry pourrait être utile aux leurs. Initiez des conversations, et assurez-vous que tout le monde dans votre famille est au courant de la maladie de Fabry et effectue un dépistage.

Comme pouvons-nous vous soutenir ?

Cette brochure fait partie d'une pochette qui vous est fournie pour vous aider à comprendre le risque que votre famille présente vis-à-vis de la maladie de Fabry et vous encourager à discuter de cette maladie avec vos proches.

La pochette complète contient :

- Cette brochure « **Chaque famille touchée par la maladie de Fabry a une histoire à raconter** » – qui vise à vous aider à comprendre comment la maladie de Fabry est transmise au sein d'une famille et pourquoi il est si important de communiquer avec les membres de votre famille, et qui contient quelques conseils sur les sujets à aborder.
- La brochure « **Construire son arbre généalogique de Fabry** » – un outil papier pour vous aider à dessiner votre arbre généalogique et à déterminer quels membres de votre famille doivent être contactés à propos de la maladie de Fabry. Votre médecin peut vous aider à le remplir ou vous pouvez le remplir seul(e) si vous préférez. Une version en ligne est également disponible sur le site www.fabryfamilytree.ca, qui peut être plus facile à utiliser car l'outil construira votre arbre et vous indiquera lesquels de vos proches sont à risque pour la maladie de Fabry.
- Un paquet de dépliants « **Notre famille et la maladie de Fabry** » – que vous pouvez donner aux membres de votre famille éventuels qui devraient être testés pour la maladie de Fabry. Ce dépliant contient des informations sur la maladie de Fabry et une section détachable qui peut être remise à leur médecin pour commencer une conversation sur le dépistage de la maladie de Fabry. Vous pouvez également trouver une version téléchargeable sur le site www.fabryfamilytree.ca.

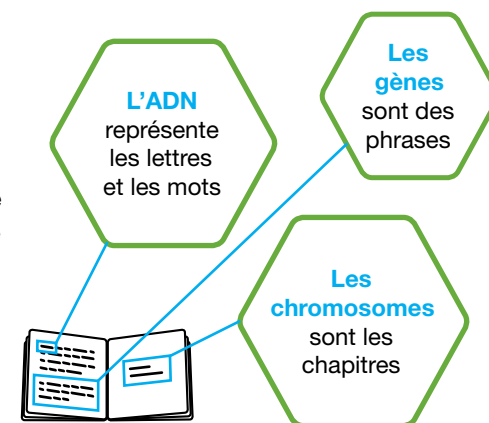
Pour une aide supplémentaire, veuillez parcourir le site www.fabryfamilytree.ca ou discuter avec un membre de votre équipe de soins.

Quelle est la cause de la maladie de Fabry ?

Un guide facile sur la génétique

Chaque cellule de votre organisme est programmée pour fonctionner d'une manière particulière, par exemple pour faciliter la digestion, permettre à votre cœur de battre, ou combattre les infections. Pour accomplir son travail correctement, chaque cellule unique a besoin d'un groupe d'instructions. L'ADN est « lu » par la cellule et fournit ces instructions. Un gène est un fragment d'ADN qui programme une instruction spécifique. Les gènes eux-mêmes sont regroupés dans des unités séparées appelées chromosomes.

Vous pouvez imaginer cela comme un manuel d'instructions dans lequel :



Des changements surviennent parfois dans l'ADN – ils sont appelés des mutations (variantes). Vous pouvez les imaginer comme étant des erreurs d'orthographe : une seule mauvaise lettre peut changer totalement la signification du mot.

CHAR
CHAT

La génétique de la maladie de Fabry

La maladie de Fabry est causée par diverses mutations dans un gène appelé *GLA* qui fournit les instructions pour fabriquer une enzyme (a-galactosidase A). Normalement cette enzyme permet de dégrader certaines substances sucrées-grasses (glycosphingolipides) dans les cellules de notre corps, mais les mutations l'empêchent de faire son travail. Cela entraîne une accumulation de ces substances qui provoquent les symptômes de la maladie de Fabry.

Comment la maladie de Fabry est-elle transmise au sein d'une famille ?

Le gène *GLA* et les mutations responsables de la maladie de Fabry sont situés sur le chromosome X, donc la maladie de Fabry est désignée comme un « trouble lié à l'X ».

Les hommes et les femmes peuvent tous deux être touchés par la maladie de Fabry, mais la probabilité qu'un père ou qu'une mère transmette la mutation de Fabry n'est pas la même.

Cela dépend des chromosomes qu'ils transmettent à leurs enfants.

La maladie de Fabry est-elle toujours transmise ?

La maladie de Fabry et ses mutations sont le plus souvent héritées d'un des deux parents. Dans de rares cas, elle peut ne pas être héréditaire, et les mutations de Fabry peuvent se produire spontanément et être uniques à la personne touchée ; elles sont appelées des mutations *de novo*. Cependant, cette personne est toujours en mesure de passer la maladie à ses enfants.

Les chromosomes X et Y déterminent le sexe d'une personne :



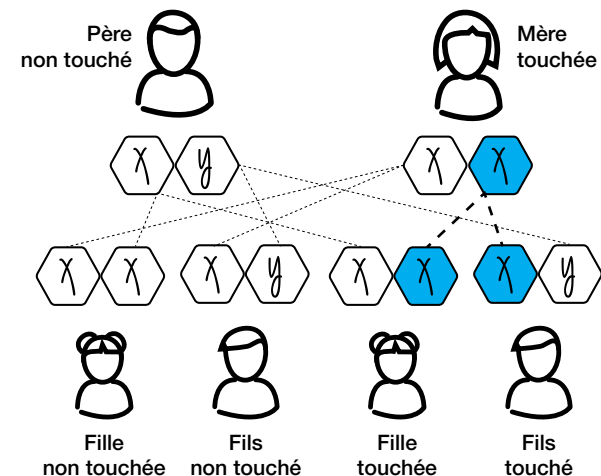
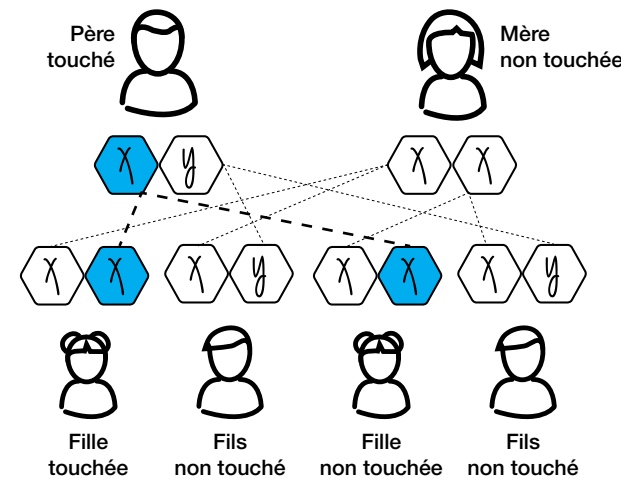
Les femmes ont deux chromosomes X
– les garçons et les filles recevront de façon aléatoire l'un de ces chromosomes X



Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y – les garçons recevront le chromosome Y et les filles le chromosome X

Un père atteint de la maladie de Fabry transmettra la mutation à toutes ses filles, mais à aucun de ses fils :

⬢ Cela, car le père n'a qu'un seul chromosome X et qu'il doit contenir la mutation de Fabry ; ses filles en hériteront, mais pas ses fils (ils hériteront de son chromosome Y)



Une mère touchée par la maladie de Fabry a une probabilité sur 2 de transmettre la mutation de Fabry à l'une de ses filles ou l'un de ses garçons :

⬢ C'est parce que la mère a deux chromosomes X, et que soit le chromosome X avec la mutation de Fabry soit le chromosome X sans la mutation de Fabry peut être passé au hasard à ses enfants

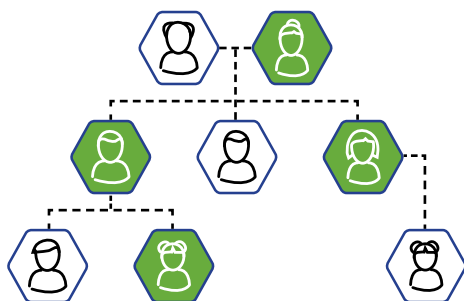
Quel rôle pouvez-vous jouer dans l'histoire de la maladie de Fabry de votre famille ?

La génétique et le caractère héréditaire de la maladie de Fabry signifie que **certains membres de votre famille pourraient avoir la mutation de Fabry.**

Vous pouvez les aider.

Les symptômes de la maladie de Fabry peuvent être difficiles à reconnaître ; certaines personnes atteintes de la maladie ne sont donc parfois jamais diagnostiquées, tandis que d'autres le sont après de longs délais (la moyenne est de 15 ans). En partageant votre histoire de la maladie de Fabry, vous pourriez aider les membres de votre famille à éviter que cela se produise.

Mais il ne s'agit pas seulement du diagnostic. Étant donné que la maladie de Fabry est une maladie évolutive, elle s'aggrave avec le temps.¹ Vous pouvez créer l'occasion, pour ceux qui présentent une mutation, de bénéficier d'une détection précoce.



La première étape pour les aider est de savoir qui **pourrait** avoir une mutation de Fabry : ce sont ces membres de votre famille qui présentent un risque et doivent être contactés. Vous pouvez le faire avec l'aide d'une personne de votre équipe de soins, mais nous avons également essayé de vous fournir des outils pour que vous soyez en mesure de le faire seul(e). L'outil papier « Construire son arbre généalogique de Fabry » peut vous aider à déterminer à qui il est important de parler. L'outil en ligne peut également le faire pour vous, en identifiant automatiquement les membres de votre famille qui présentent un risque dans votre arbre généalogique.

La prochaine étape consiste à discuter avec eux.

La maladie de Fabry pourrait être présente dans votre famille. Déterminez qui présente un risque et assurez-vous qu'ils le savent.

Initier des conversations

Une famille « normale », ça n'existe pas

Chacun a sa propre façon de communiquer avec sa famille, et parler de la maladie de Fabry en est de même. Certaines personnes pourraient le faire face à face ou par téléphone, tandis que d'autres préféreraient le faire en ligne ou avec une lettre, c'est entièrement votre choix. Si vous avez un doute, un membre de votre équipe de soins peut vous conseiller sur la manière d'aborder la situation. Si vous trouvez qu'il est difficile de trouver les bons mots, vous pouvez télécharger une lettre pré-écrite pour vous aider à commencer sur le site www.fabryfamilytree.ca.

Le dépliant « Notre famille et la maladie de Fabry » peut être une bonne ressource pour vous aider à expliquer la maladie de Fabry à votre famille. Il peut également aider les membres de votre famille à comprendre pourquoi ils doivent être au courant de la maladie de Fabry et des prochaines étapes à suivre.

Certains points importants à aborder lorsque vous parlez aux membres de votre famille qui présentent un risque (ces points sont tous décrits dans le dépliant « Notre famille et la maladie de Fabry ») :

- La maladie de Fabry est une pathologie qui peut être associée à un large éventail de symptômes ; les membres de la même famille peuvent aussi présenter des symptômes très différents (le dépliant « Notre famille et la maladie de Fabry » contient un diagramme très utile)
- En raison de la manière dont la maladie de Fabry est transmise au sein d'une famille et de votre arbre généalogique, il est possible qu'ils présentent un risque d'avoir la maladie
- Un test génétique, généralement au moyen d'un frottis buccal, ou d'un échantillon de sang ou d'un autre tissu, peut leur indiquer s'ils sont porteurs d'une mutation de Fabry

Pour une aide supplémentaire, veuillez parcourir le site www.fabryfamilytree.ca ou discuter avec un membre de votre équipe de soins.

Quelles sont les prochaines étapes pour mes proches ?

Si les membres de votre famille souhaitent en savoir plus sur la maladie de Fabry, ou être testés, la prochaine étape pour eux consiste à consulter un professionnel de santé. Selon leur situation individuelle, cela pourrait être :

- Votre médecin, un conseiller en génétique ou un membre de votre équipe de soins
- Une personne que votre médecin leur recommande
- Amener la partie détachable du dépliant « Notre famille et la maladie de Fabry » chez leur propre médecin, qui peut ensuite les recommander à une autre personne



Ils peuvent avoir une discussion avec un professionnel de santé qui évaluera probablement leur risque potentiel d'avoir la maladie de Fabry, expliquera la nature des tests génétiques, y compris les avantages et inconvénients éventuels, et prendra des dispositions pour qu'un test soit effectué si cela est approprié et s'ils le souhaitent.



Les tests génétiques sont généralement réalisés à partir d'un frottis buccal, ou d'un échantillon de sang ou d'un autre tissu. Des analyses seront réalisées pour rechercher des mutations associées à la maladie de Fabry.



Si une mutation de Fabry est identifiée, leur équipe médicale discutera davantage de la maladie, de sa prise en charge et des implications éventuelles.

La maladie de Fabry peut toucher vos proches

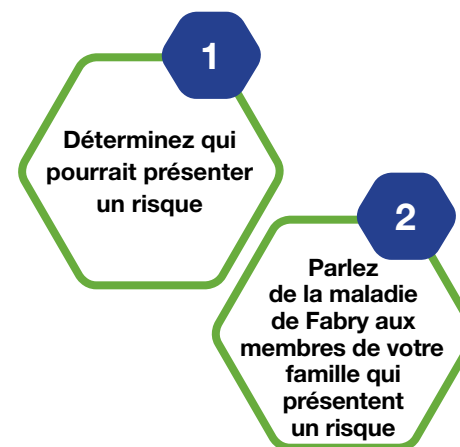
Une famille « normale », ça n'existe pas

La maladie de Fabry est généralement transmise au sein d'une famille ; certains de vos proches pourraient avoir la maladie et ne pas encore le savoir. Vous pourriez les aider en seulement deux étapes, avec le soutien de votre équipe de soins et/ou cette pochette et l'outil en ligne « Construire son arbre généalogique de Fabry ».

Vos proches peuvent ensuite choisir de commencer le processus pour savoir s'ils ont ou non la maladie de Fabry. Si cela est le cas, vous pourriez les avoir aidés à éviter un très long parcours pour obtenir un diagnostic.

Même les personnes qui choisissent de ne pas être testées pour la maladie de Fabry pourraient être mieux préparées si des symptômes de la maladie apparaissent. Partager le fait que la maladie de Fabry est présente dans la famille avec une équipe médicale pourrait susciter la recherche d'un diagnostic.

Chaque famille touchée par la maladie de Fabry a une histoire à raconter. Votre histoire de la maladie de Fabry pourrait être utile aux leurs.



Chaque famille touchée par la maladie de Fabry a une **histoire à raconter**

Une fois que mon frère a compris que la maladie de Fabry pouvait être transmise au sein de la famille, il s'est assuré que tout le monde était au courant et était testé. Il a été fort pour nous, et ceux d'entre nous qui ont la maladie de Fabry ne sont pas obligés de passer par ces moments difficiles pour essayer d'obtenir un diagnostic comme il l'a vécu lui.

Quel rôle pouvez-vous jouer dans l'histoire de la maladie de Fabry de votre famille ?

Pour plus de renseignements et pour accéder à des outils qui peuvent aider votre famille, visitez :

www.fabryfamilytree.ca



Décharge de responsabilité : cette pochette ainsi que les documents de soutien sont conçus pour vous aider à déterminer si des membres de votre famille pourraient avoir la maladie de Fabry. Ils ne suggèrent en aucune façon un diagnostic de maladie de Fabry. Toute personne concernée doit parler à un professionnel de santé.

La photographie et le récit sont à des fins d'illustration uniquement ; la personne représentée n'est pas un membre de la famille d'une personne atteinte de la maladie de Fabry.