

Notre famille et la maladie de Fabry

Vous recevez ce dépliant car un membre de votre famille a été diagnostiqué avec la maladie de Fabry. La maladie de Fabry est une maladie génétique qui peut être transmise de génération en génération au sein d'une famille. En raison de la manière dont la maladie de Fabry est transmise au sein d'une famille et de l'arbre généalogique du membre de votre famille, il est possible que vous présentiez un risque d'avoir la maladie. Cela ne signifie cependant pas nécessairement que vous avez la maladie.



Qu'est-ce que la maladie de **Fabry** ?

La maladie de Fabry affecte chaque personne de manière différente, certaines personnes ne présentent aucun symptôme, d'autres sont gravement touchées, et les autres se situent quelque part entre les deux.

La maladie de Fabry peut toucher pratiquement n'importe quelle partie du corps, mais l'expérience des symptômes peut varier entre les individus, même au sein d'une même famille. Les symptômes peuvent apparaître et empirer avec le temps, et éventuellement entraîner des complications graves ou mettre en jeu le pronostic vital, bien que cela ne soit pas le cas pour tout le monde.

Si vous avez la maladie de Fabry, vous pouvez ou non avoir déjà manifesté des symptômes.

Quelle est la cause des symptômes de la maladie de **Fabry** ?

Les personnes atteintes de la maladie de Fabry présentent des mutations génétiques (variantes) qui entraînent un mauvais fonctionnement d'une certaine enzyme (*a-galactosidase A*). Normalement, cette enzyme permet de dégrader certaines substances sucrées-grasses (*glycosphingolipides*) dans les cellules de notre corps.

Chez les personnes atteintes la maladie de Fabry, les substances sucrées-grasses s'accumulent, entraînant les problèmes et les symptômes de la maladie.

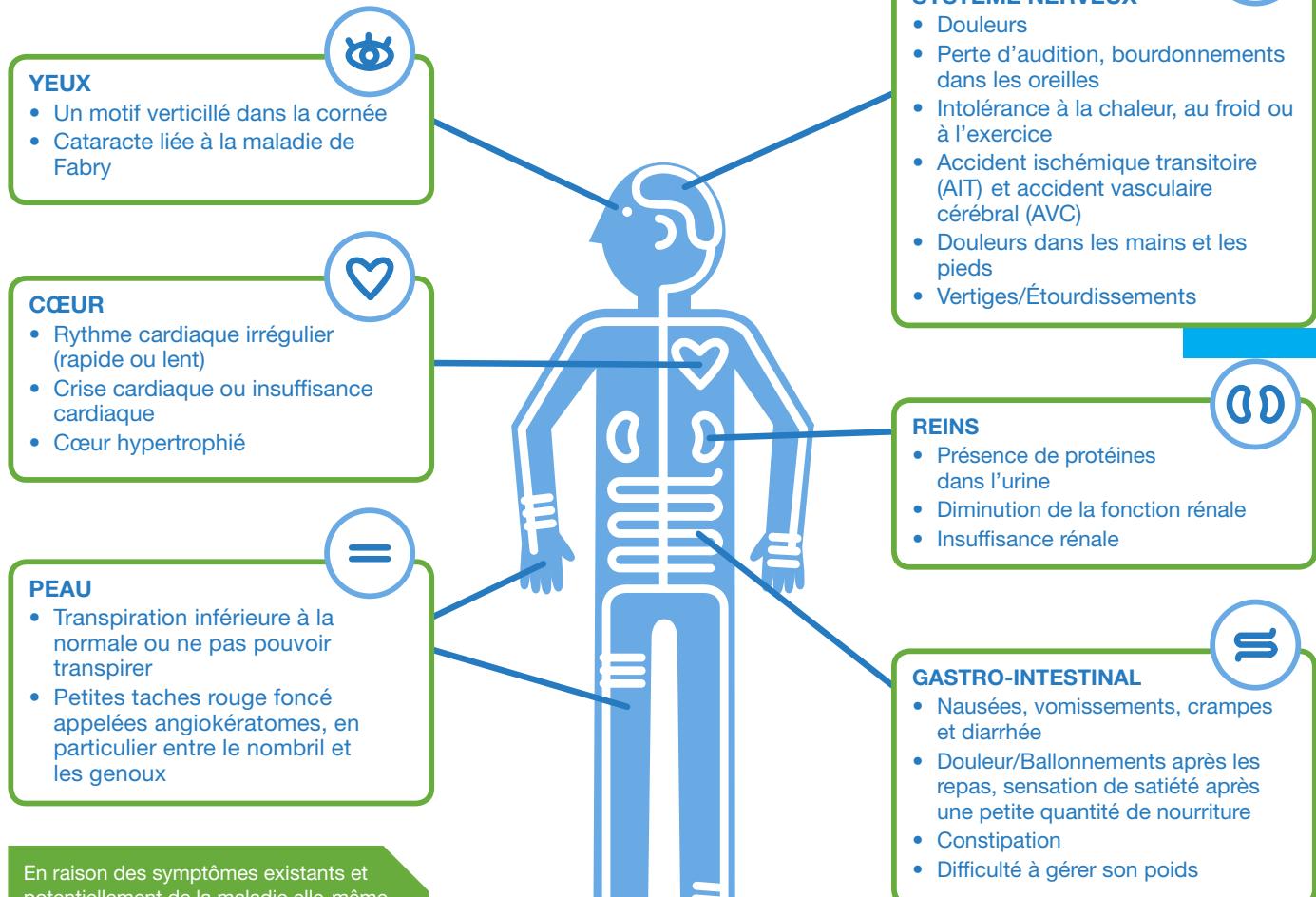
Qu'est-ce que des mutations génétiques ?

Les informations génétiques sont stockées dans l'ADN et fournissent des instructions à toutes les cellules de votre corps sur ce qu'elles doivent faire. Les mutations peuvent survenir dans l'ADN ; ce sont des erreurs dans les instructions.

Pour plus de renseignements sur la maladie de Fabry et la manière dont elle est transmise au sein d'une famille, veuillez consulter le site **www.fabryfamilytree.ca**, ou parlez à un professionnel de santé



Quels sont les symptômes de la maladie de Fabry ?



En raison des symptômes existants et potentiellement de la maladie elle-même, les personnes atteintes de la maladie de Fabry peuvent également souffrir de dépression, d'anxiété, de crises de panique et de problèmes sociaux.*

* Il est important de noter que les symptômes de la maladie de Fabry sont très variables; il n'y a pas deux patients identiques.

Pourquoi devriez-vous envisager de vous faire tester pour la maladie de **Fabry** ?

Vous pourriez souhaiter discuter avec un professionnel de santé au sujet d'un test pour la maladie de Fabry. Cela, car cette maladie a été identifiée chez un de vos proches, et d'après la manière dont elle est transmise au sein d'une famille et de l'arbre généalogique de ce membre de votre famille, il est possible que vous présentiez un risque d'avoir également la maladie de Fabry. Cela ne signifie cependant pas nécessairement que vous avez la maladie.

Les symptômes de la maladie de Fabry peuvent être difficiles à reconnaître en raison de leur grande variabilité, et du fait qu'ils peuvent ressembler à ceux d'affections plus fréquentes et que la maladie de Fabry est rare. Cela signifie que certaines personnes peuvent ne jamais recevoir de diagnostic, et que d'autres doivent voir plusieurs spécialistes et peuvent être mal diagnostiquées avant que la maladie de Fabry soit diagnostiquée correctement.

De longs délais jusqu'au diagnostic sont fréquents avec la maladie de Fabry, le délai moyen étant de 15 ans ; effectuer un test peut vous éviter ce parcours difficile pour obtenir un diagnostic.

Comme la maladie de Fabry peuvent s'aggraver avec le temps, il est important de savoir plus tôt que vous en êtes atteint(e).

Les avantages et inconvénients du test peuvent être abordés avec les professionnels de santé.

Si vous choisissez de ne pas être testé(e), il est tout de même important que vous sachiez que la maladie de Fabry est dans votre famille, et que vous informiez toujours votre équipe de soins si vous avez vous-même des problèmes de santé. Partager le fait que la maladie de Fabry est présente dans la famille avec une équipe médicale pourrait susciter la recherche d'un diagnostic.

Parlez à un professionnel de santé pour savoir qui dans votre famille présente un risque d'avoir la maladie de Fabry





prochaines étapes

Quelles sont les prochaines étapes si vous souhaitez être testé(e) ?

Si vous souhaitez en savoir plus sur la maladie de Fabry, ou être testé(e), la prochaine étape consiste à consulter un professionnel de santé. Selon votre situation individuelle, cela pourrait être :

- Le médecin du membre de votre famille, un conseiller en génétique ou un membre de leur équipe de soins
- Une personne que le médecin du membre de votre famille vous recommande
- Apporter la partie détachable de ce dépliant à votre propre médecin, qui pourra ensuite vous recommander à une autre personne



Discutez avec un professionnel de santé qui évaluera probablement votre risque de présenter la maladie de Fabry, vous 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 si vous le souhaitez.



Si vous y consentez, un test génétique peut être effectué pour rechercher des mutations associées à la maladie de Fabry. Le test est généralement réalisé à partir d'un frottis buccal, ou d'un échantillon de sang ou d'un autre tissu.



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

Obtenir de l'aide

Si vous souhaitez en savoir plus sur la maladie de Fabry et sa génétique, veuillez consulter le site www.fabryfamilytree.ca.

Il existe également des organisations pour les personnes et les familles touchées par la maladie de Fabry qui pourraient vous soutenir, par exemple, l'Association canadienne de Fabry (AFC, www.fabrycanada.com).

Parlez à un professionnel de santé de votre risque éventuel de présenter la maladie de Fabry.

Vous pouvez apporter la lettre détachable présentée à droite à votre propre médecin. Comme la maladie de Fabry est rare, il se peut qu'il ou elle n'en ait pas entendu parler, mais cela devrait vous aider à commencer une conversation.

**Parlez à un professionnel de santé pour savoir qui dans votre famille présente
un risque d'avoir la maladie de Fabry**



Décharge de responsabilité : ce dépliant vous a été envoyé car il est possible que vous présentiez un risque d'avoir la maladie de Fabry en raison de la manière dont cette maladie est transmise au sein d'une famille et de l'arbre généalogique d'un membre de votre famille. Cela ne signifie cependant pas nécessairement que vous avez la maladie et ne suggère en aucune façon un diagnostic de maladie de Fabry. Toute personne concernée doit parler à un professionnel de santé.

Cher/Chère Docteur,

Votre patient(e) a été identifié(e) comme présentant potentiellement un risque pour la maladie de Fabry, au moyen d'une analyse généalogique d'un de ses proches qui a reçu un diagnostic de maladie de Fabry.

La maladie de Fabry est un trouble génétique héréditaire lié au chromosome X.¹ Il s'agit d'une affection progressive et multisystémique qui peut causer une morbidité et une mortalité significatives chez les hommes et les femmes.¹

La maladie de Fabry peut être difficile à diagnostiquer en raison de sa rareté, de la variabilité des symptômes, même au sein d'une famille, et de leur ressemblance à ceux d'affections plus fréquentes. Elle peut être sous-diagnostiquée et est souvent mal diagnostiquée avec un délai d'obtention du diagnostic d'environ 15 ans.¹⁻⁶

Pour plus de renseignements sur la maladie de Fabry, veuillez consulter le site www.fabryfamilytree.ca.

D'après les renseignements indiqués ci-dessus, vous pourriez souhaiter commencer le processus d'identification de la maladie de Fabry, soit directement, soit au moyen d'une recommandation. Un test génétique prédictif est disponible. Il pourrait être recommandé d'examiner le risque que le ou la patient(e) présente pour la maladie de Fabry, et si possible, qu'une consultation génétique soit obtenue.

- Références :** **1.** Fabry Disease. Eds. Elstein D, Altarescu G & Beck M. © Springer Science+Business Media B.V. 2010. ISBN 978-90-481-9032-4. **2.** Yamamoto S, et al. *Intern Med.* 2019;58(4):603-607. **3.** Cammarata G, et al. *Biomed Res Int.* 2015;504784. **4.** Germain D. *Orphanet. J Rare Dis.* 2010;5:30. **5.** Hilz MJ, et al. *Dig Liver Dis.* 2018;50(5):429-437. **6.** Hoffmann B & Mayatepek E. *Dtsch Arztebl Int.* 2009;106(26):440-447.

Quelles sont les prochaines étapes si vous souhaitez être testé(e) ?

Si vous souhaitez en savoir plus sur la maladie de Fabry, ou être testé(e), la prochaine étape consiste à consulter un professionnel de santé. Selon votre situation individuelle, cela pourrait être :

- Le médecin du membre de votre famille, un conseiller en génétique ou un membre de leur équipe de soins
- Une personne que le médecin du membre de votre famille vous recommande
- Apporter la partie détachable de ce dépliant à votre propre médecin, qui pourra ensuite vous recommander à une autre personne



Discutez avec un professionnel de santé qui évaluera probablement votre risque de présenter la maladie de Fabry, vous 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 si vous le souhaitez.



Si vous y consentez, un test génétique peut être effectué pour rechercher des mutations associées à la maladie de Fabry. Le test est généralement réalisé à partir d'un frottis buccal, ou d'un échantillon de sang ou d'un autre tissu.



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

Obtenir de l'aide

Si vous souhaitez en savoir plus sur la maladie de Fabry et sa génétique, veuillez consulter le site www.fabryfamilytree.ca.

Il existe également des organisations pour les personnes et les familles touchées par la maladie de Fabry qui pourraient vous soutenir (www.fabrycanada.com).

Parlez à un professionnel de santé de votre risque de présenter la maladie de Fabry.

Page détachable pour
votre médecin

