

La maladie de Fabry : Ce que vous devez savoir

Cher/Chère

Tu le sais peut-être déjà, mais on m'a diagnostiqué la maladie de Fabry. La maladie de Fabry est causée par des mutations génétiques qui peuvent se transmettre d'une génération à l'autre au sein d'une même famille. J'ai dressé notre arbre généalogique et tu es potentiellement à risque d'être atteint(e) de la maladie de Fabry, même si cela ne signifie pas nécessairement que tu en es atteint(e).

La maladie de Fabry touche autant les hommes que les femmes. Elle peut provoquer toute une série de symptômes et affecter la plupart des zones du corps. Le type, la survenue et la gravité des symptômes peuvent varier d'une personne à l'autre, même si elles sont de la même famille. Cependant, la maladie de Fabry est évolutive. Elle s'aggrave avec le temps et peut causer de graves problèmes, voire engager le pronostic vital, même si ce n'est pas le cas pour tout le monde.

La maladie de Fabry est causée par des mutations génétiques. Les mutations sont comme des fautes d'orthographe dans les instructions indiquant aux cellules du corps ce qu'elles doivent faire. Chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry, une enzyme qui décompose habituellement certains sucres et graisses présents dans les cellules de notre corps, ne fonctionne pas correctement en raison d'une mutation. Cela favorise l'accumulation des sucres et des graisses, déclenchant ainsi les problèmes et les symptômes de la maladie de Fabry.

Les mutations de Fabry se produisent au niveau du gène *GLA* sur le chromosome X. Les femmes possèdent deux chromosomes X et en transmettent un de façon aléatoire à leurs enfants : si la mère est atteinte de la maladie de Fabry, il y a donc une chance sur deux que son fils ou sa fille hérite de la mutation. Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y; le chromosome X est transmis aux filles et le chromosome Y aux fils. Cela signifie qu'un homme atteint de la maladie de Fabry transmettra la mutation à toutes ses filles mais à aucun de ses fils.

Si tu le souhaites, tu peux passer un test génétique pour déterminer si tu as une mutation associée à la maladie de Fabry. Le test se fait généralement par prélèvement buccal, de sang ou d'un autre tissu. Si tu as des inquiétudes au sujet du test, tu peux en discuter avec ton médecin ou un autre professionnel de la santé. Cependant, ce simple test peut t'éviter un long parcours vers le diagnostic : pour certains patients, il faut en moyenne 15 ans pour identifier la maladie de Fabry. Si cela prend en général autant de temps, c'est parce que la maladie de Fabry est une affection rare, que les symptômes varient beaucoup et qu'ils sont similaires à ceux de maladies plus courantes. Cela peut également signifier que certaines personnes ne sont jamais diagnostiquées. Comme la maladie de Fabry peut s'aggraver avec le temps, le test pourrait permettre de simplifier le parcours individuel jusqu'au diagnostic.

Si tu souhaites te faire tester ou en savoir plus sur ton risque d'avoir la maladie de Fabry, tu dois t'adresser à un professionnel de la santé. Il peut s'agir de mon médecin ou d'une personne recommandée par mon médecin, ou bien encore tu peux présenter cette lettre à ton propre médecin.

Pour plus d'informations sur la maladie de Fabry, y compris ses symptômes et la façon dont elle est transmise au sein des familles, tu peux consulter

www.fabryfamilytree.ca

Ce modèle de lettre a été créé pour les personnes atteintes de la maladie de Fabry. Elle peuvent si elles le souhaitent contacter les membres de leur famille potentiellement à risque d'être atteints de la maladie de Fabry. Cette lettre peut être modifiée si les personnes concernées le jugent approprié.

