

Bonjour

Peut-être le sais-tu, je suis atteint(e) de la maladie de Fabry. La maladie de Fabry est une maladie génétique, qui peut toucher plusieurs membres d'une même famille. Je viens de réaliser l'arbre généalogique de la famille et il est possible que tu sois toi aussi concerné(e) par cette maladie. Mais cela ne signifie pas que tu es atteint(e).

La maladie de Fabry peut provoquer des symptômes divers et affecter plusieurs parties du corps. Même au sein d'une famille, l'apparition et la gravité des symptômes peuvent varier d'une personne à l'autre. C'est une maladie évolutive, qui s'aggrave progressivement, et peut entraîner des problèmes importants, même si ce n'est pas le cas pour tout le monde.

Chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry, une enzyme, qui décompose habituellement certaines substances lipido-glucidiques dans les cellules de notre corps, ne fonctionne pas correctement. Cela entraîne une accumulation de ces substances lipido-glucidiques, qui cause ensuite l'apparition des symptômes de la maladie.

Les mutations génétiques de la maladie de Fabry se produisent au niveau du gène GLA. Celui-ci est situé sur le chromosome X. Les femmes portent deux chromosomes X et en donnent aléatoirement un à chacun de leurs enfants. Ainsi, si une mère est atteinte de la maladie de Fabry, il y a un risque de 50% que chacun de ses enfants hérite de la mutation. Les hommes portent un chromosome X et un chromosome Y. Leurs filles héritent du chromosome X et leurs fils du chromosome Y. Cela signifie qu'un homme atteint de la maladie de Fabry transmettra la mutation à toutes ses filles mais à aucun de ses fils.

Il faut plusieurs années pour se faire diagnostiquer. Le diagnostic est long car la maladie de Fabry est rare, les symptômes d'une personne à l'autre varient beaucoup et les symptômes sont similaires à ceux causés par des affections plus courantes. La maladie de Fabry pouvant s'aggraver au fil du temps, un diagnostic plus précoce peut permettre d'être mieux pris en charge. Le test génétique se fait généralement sur un frottis de la paroi buccale, un prélèvement de sang ou tout autre échantillon de tissu.

Si tu as des inquiétudes au sujet du test ou que tu veux en savoir plus sur la maladie de Fabry, parles-en avec ton médecin ou un spécialiste de la maladie de Fabry. En rencontrant une équipe de spécialistes et en te faisant éventuellement dépister, tu pourrais t'épargner ce long parcours.

Si tu veux en savoir plus sur la maladie de Fabry, notamment ses symptômes et la manière dont elle se transmet, tu peux consulter le site internet

www.fabryfamilytree.fr

Cet exemple de lettre a été créé par Amicus Therapeutics Ltd pour les personnes atteintes de la maladie de Fabry qui souhaitent contacter les membres de leur famille susceptibles d'être également atteints par la maladie de Fabry. Elle peut être modifiée, selon les besoins de chacun.

