

LA MALADIE DE FABRY

UNE HISTOIRE DE TRANSMISSION



LA MALADIE DE **FABRY**

UNE HISTOIRE DE TRANSMISSION



« JE NE SAIS PAS CE QUI M'A PRIS DE RANGER LE GRENIER CE MATIN. JE RETROUVE PLEIN DE DOCUMENTS QUI FONT REMONTER LES SOUVENIRS. LES CHOSES QUI PRENNENT PARFOIS UN SENS AVEC LE TEMPS... »

« COMME L'ONCLE BASTIEN, LE FRÈRE DE MAMAN. »

« JE ME RAPPELLE ENCORE SON DÉCÈS SOUDAIN, IL Y A 24 ANS. »

« UNE CRISE CARDIAQUE. IL AVAIT 52 ANS. »

« MAMAN ÉTAIT RESTÉE LONGTEMPS CHOQUÉE ET PERPLEXE DEVANT LA BRUTALITÉ DU DÉPART DE SON FRÈRE. »

« ET C'EST UN QUESTIONNEMENT QUI A GRANDI EN MOI AU FIL DES ANNÉES. »

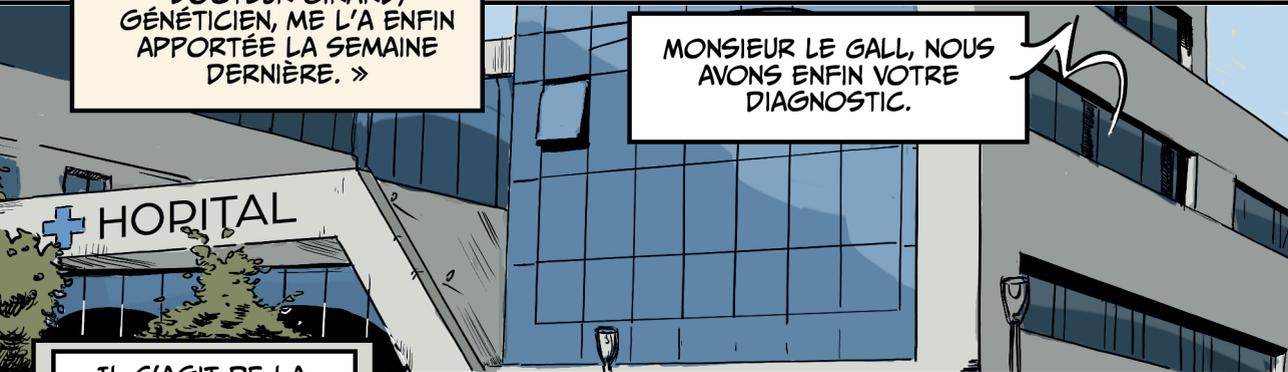
« CAR J'APPROCHE, À MON TOUR, DE L'ÂGE OÙ MON ONCLE NOUS A QUITTÉ. »

« PENDANT DES ANNÉES, NOUS AVONS CHERCHÉ À COMPRENDRE CE QUI M'ARRIVAIT : MES DOULEURS AUX PIEDS ET AUX MAINS, MES MAUX DE VENTRE, MES RÉSULTATS D'ANALYSES D'URINE QUI MONTRAIENT QUE MES REINS FONCTIONNAIENT MAL ... »

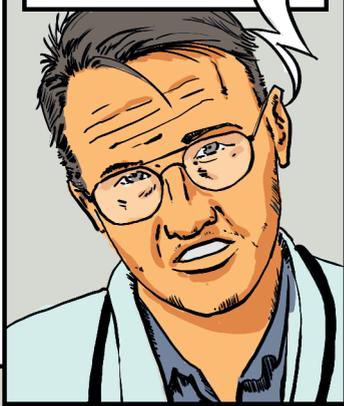


« ET CETTE RÉPONSE, LE DOCTEUR GIRARD, GÉNÉTICIEN, ME L'A ENFIN APPORTÉE LA SEMAINE DERNIÈRE. »

MONSIEUR LE GALL, NOUS AVONS ENFIN VOTRE DIAGNOSTIC.



IL S'AGIT DE LA MALADIE DE FABRY.



UNE MALADIE RARE.
UNE MALADIE GÉNÉTIQUE.



« JE ME SOUVIENS AVOIR POSÉ PLEIN DE QUESTIONS. »

« MAIS JE NE ME SOUVIENS PLUS DES RÉPONSES. »

« MAGALIE NON PLUS. »



« IL PARAÎT, JE L'APPRENDRAI PLUS TARD, QU'ON NE RETIEN QUE 10% DES INFORMATIONS DANS CE GENRE DE SITUATION. »

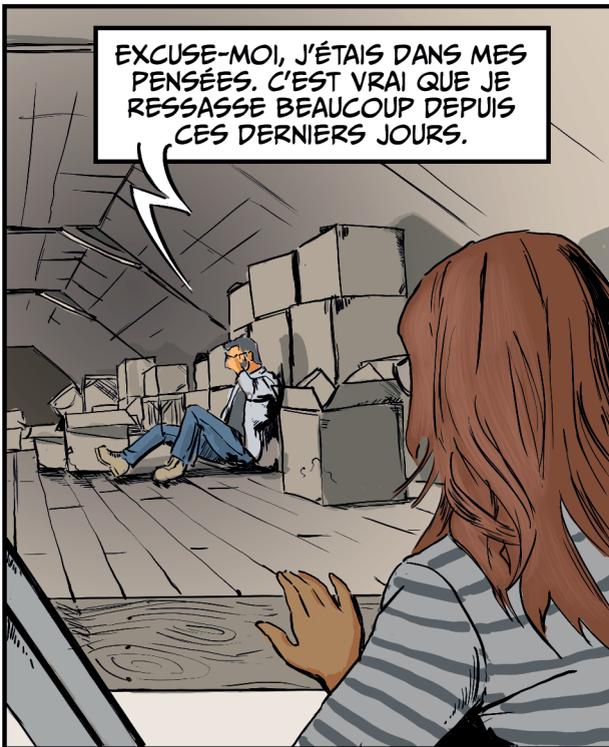
« MAIS J'AI BIEN COMPRIS QU'IL Y
AURAIT UN AVANT ET UN APRÈS. »



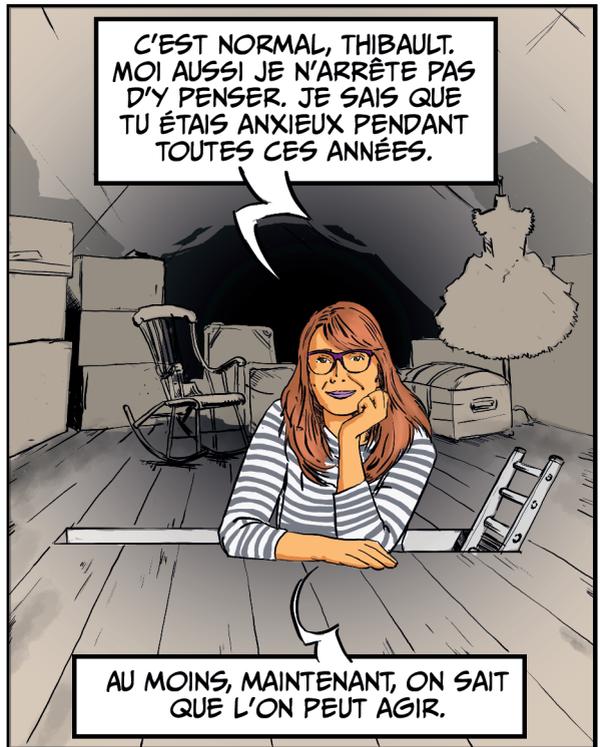
CHÉRI ÇA VA ? JE NE T'ENTENDS
PLUS FARFOILLER.



EXCUSE-MOI, J'ÉTAIS DANS MES
PENSÉES. C'EST VRAI QUE JE
RESSASSE BEAUCOUP DEPUIS
CES DERNIERS JOURS.



C'EST NORMAL, THIBAUT.
MOI AUSSI JE N'ARRÊTE PAS
D'Y PENSER. JE SAIS QUE
TU ÉTAIS ANXIEUX PENDANT
TOUTES CES ANNÉES.



AU MOINS, MAINTENANT, ON SAIT
QUE L'ON PEUT AGIR.



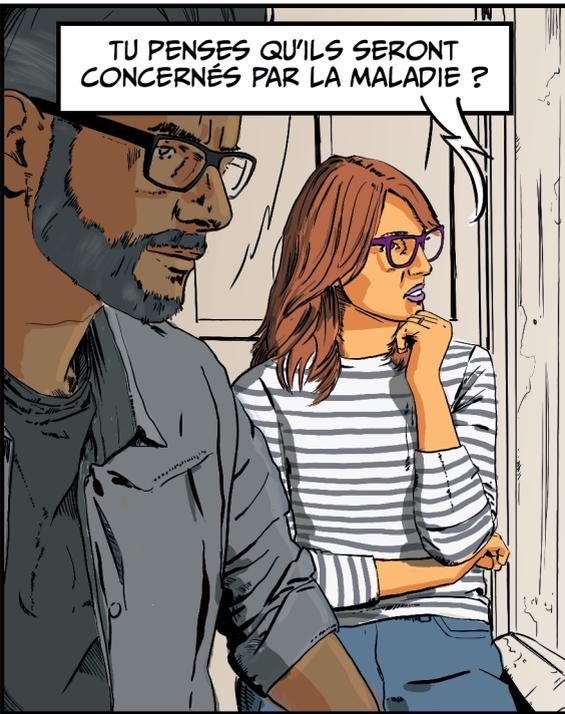
« MAGALIE A RAISON, JE DOIS
ADMETTRE QU'IL Y A UNE
FORME DE LIBÉRATION. »



« MÊME SI JE SENS QUE NOTRE VIE VA ÊTRE BOUSCULÉE. »



TIENS, LES ENFANTS RENTRENT DU LYCÉE.



TU PENSES QU'ILS SERONT CONCERNÉS PAR LA MALADIE ?



JE N'EN SAIS RIEN. DEMAIN, NOUS AVONS RENDEZ-VOUS AVEC LE CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE.



NOUS EN SAURONS PLUS SUR LA MARCHÉ À SUIVRE.

HÔPITAL, LE LENDEMAIN.

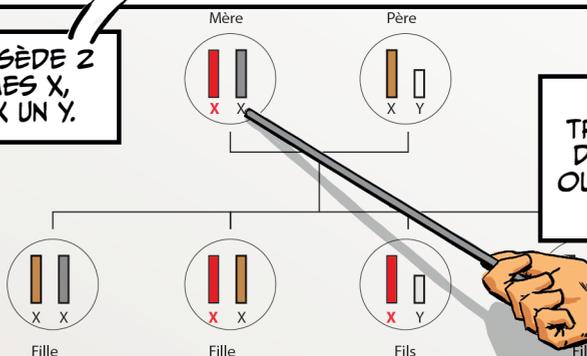
POUR RÉPONDRE À VOTRE QUESTION : OUI, MONSIEUR LE GALL, IL VA falloir RECHERCHER LA MALADIE DE FABRY PARMI LES MEMBRES DE VOTRE FAMILLE.

Laissez-moi vous expliquer la transmission de la maladie de Fabry.

La transmission se fait par un gène situé sur le chromosome X.

La femme possède 2 chromosomes X, l'homme, un X un Y.

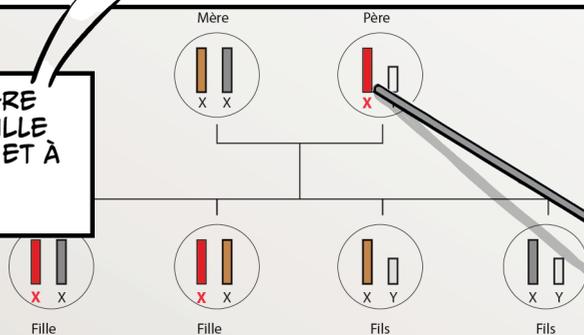
X Chromosome X porteur de la maladie
X/Y Chromosomes sains



La mère va donc transmettre à chacun de ses enfants, fille ou garçon, l'un de ses chromosomes X...

... Tandis que le père transmettra à sa fille son chromosome X et à son fils son chromosome Y.

X Chromosome X porteur de la maladie
X/Y Chromosomes sains



Donc, si l'on reprend votre arbre généalogique, comme vous êtes un homme, c'est obligatoirement votre mère qui vous a transmis le chromosome X porteur de la maladie.

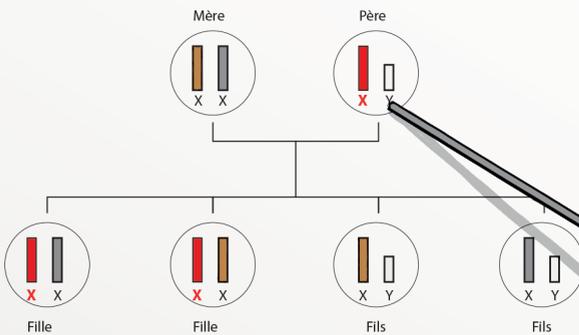
CELA VOUDRAIT DIRE QUE JE PEUX NE PAS AVOIR CONTAMINÉ MES ENFANTS ?



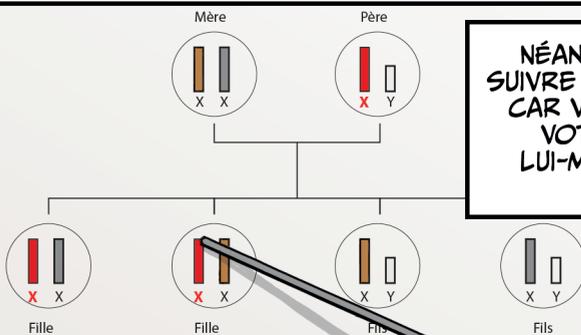
MONSIEUR LE GALL, VOUS N'AVEZ CONTAMINÉ PERSONNE. IL S'AGIT DE « TRANSMISSION ».



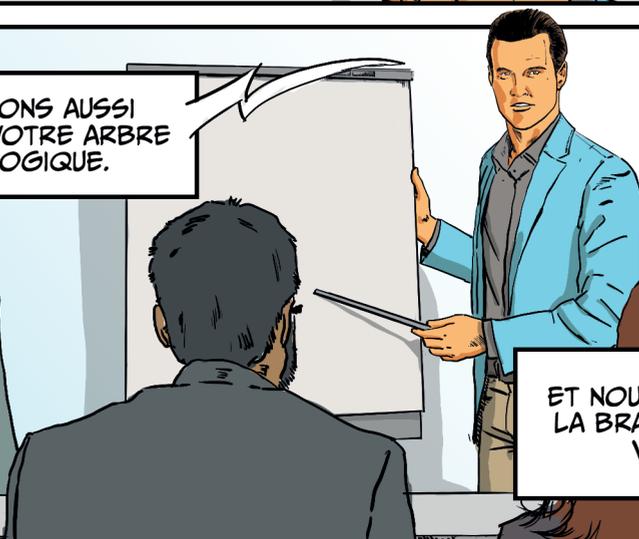
JE PEUX DÉJÀ VOUS DIRE QUE VOTRE FILS, JOHAN, N'EST PAS CONCERNÉ PAR LA MALADIE DE FABRY PUISQUE VOUS LUI AVEZ TRANSMIS VOTRE CHROMOSOME Y.



NÉANMOINS, NOUS DEVRONS SUIVRE VOTRE FILLE, JOSÉPHINE, CAR VOUS LUI AVEZ TRANSMIS VOTRE CHROMOSOME X, LUI-MÊME HÉRITÉ DE VOTRE MÈRE.



NOUS DEVONS AUSSI REMONTER VOTRE ARBRE GÉNÉALOGIQUE.



ET NOUS CONCENTRER SUR LA BRANCHE FAMILIALE DE VOTRE MÈRE...

COMME LE GÉNÉTICIEN VOUS L'A CERTAINEMENT DÉJÀ PRÉCISÉ, VOUS AVEZ L'OBLIGATION D'EN INFORMER CETTE PARTIE CONCERNÉE DE VOTRE FAMILLE.



IL FAUT PRÉVENIR D'AUTRES DÉCÈS PRÉMATURÉS COMME CELUI DE VOTRE ONCLE, SI JE ME RÉFÈRE À VOTRE DOSSIER MÉDICAL.



LA MALADIE DE FABRY EST UNE MALADIE GRAVE QUI PEUT ÉVOLUER VERS DES ATTEINTES SÉVÈRES VOIRE MORTELLES.

... ET BIEN... J'AI UNE SŒUR ET NOUS AVONS UNE COUSINE, LA FILLE DE NOTRE ONCLE JUSTEMENT ...



MAIS NOUS NE SOMMES PLUS VRAIMENT EN CONTACT...

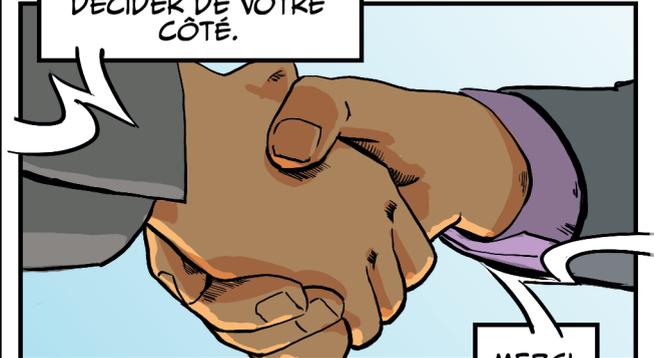


HUM... JE COMPRENDS.

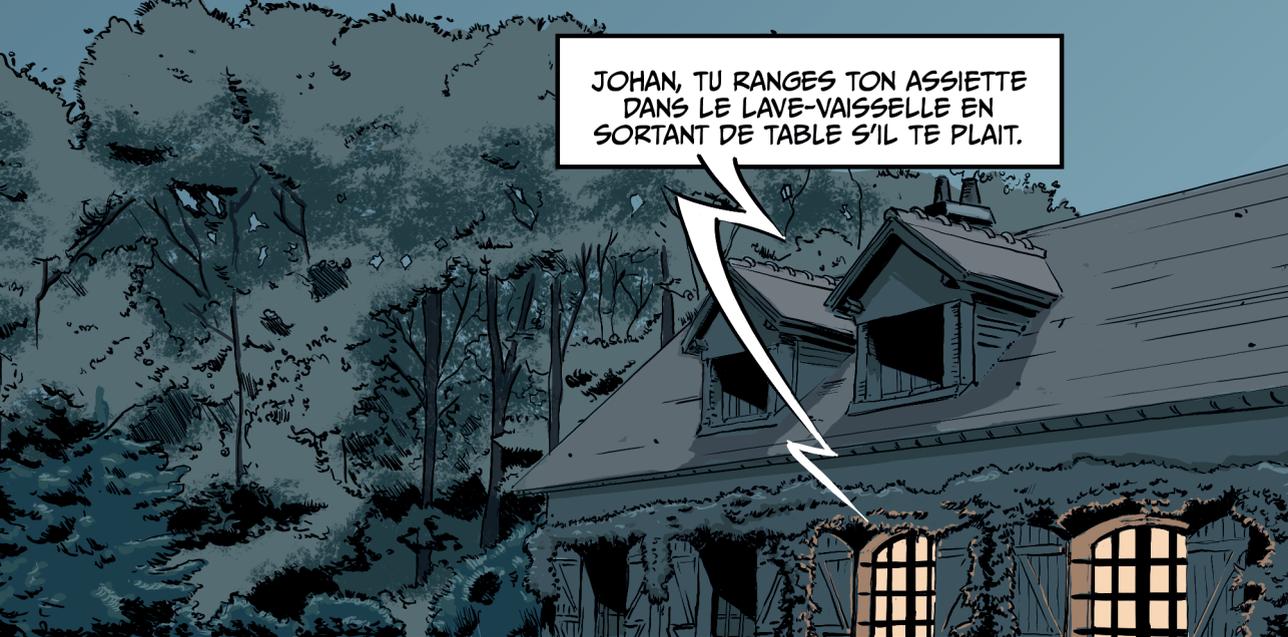


SI BESOIN, NOUS POUVONS LUI FAIRE PARVENIR NOUS-MÊME UN COURRIER POUR L'INFORMER.

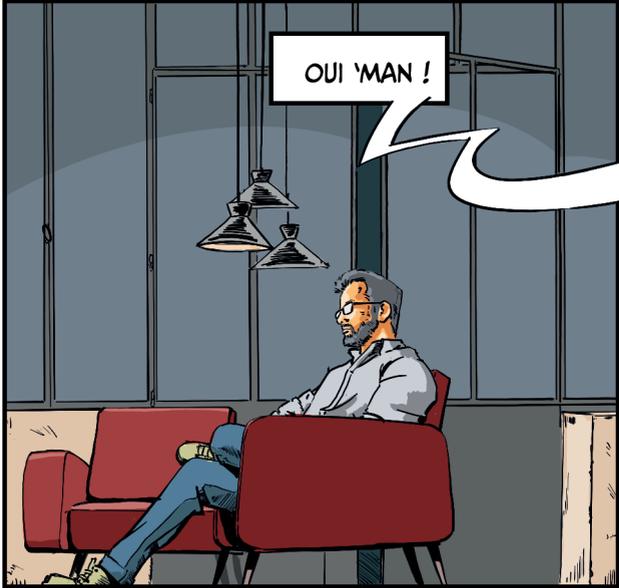
JE VOUS LAISSE EN DÉCIDER DE VOTRE CÔTÉ.



MERCI.



JOHAN, TU RANGES TON ASSIETTE
DANS LE LAVE-VAISSELLE EN
SORTANT DE TABLE S'IL TE PLAÎT.



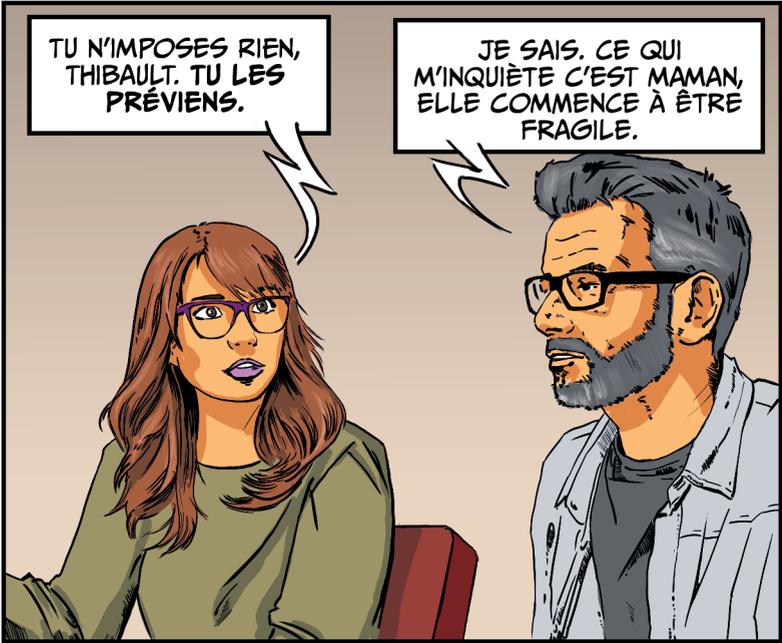
OUI 'MAN !



EH BIEN CHÉRI ? J'AI
L'IMPRESSION QUE
DEVOIR REPRENDRE
CONTACT AVEC TA
COUSINE EST PIRE QUE
LA MALADIE DE FABRY.



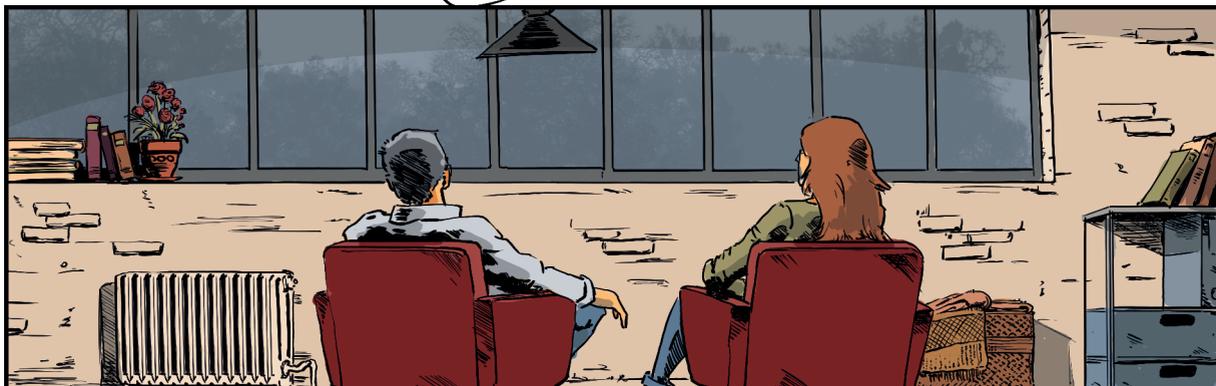
AH FOUS-TOI DE MOI.
HONNÊTEMENT, JE ME
PASSERAIS BIEN D'IMPOSER
ÇA À LA FAMILLE.



TU N'IMPOSES RIEN,
THIBAULT. TU LES
PRÉVIENS.

JE SAIS. CE QUI
M'INQUIÈTE C'EST MAMAN,
ELLE COMMENCE À ÊTRE
FRAGILE.

PAPA M'A APPELÉ CE MATIN, ELLE
VIT MAL LA RESPONSABILITÉ DE
NOUS AVOIR TRANSMIS LA MALADIE
DE FABRY.



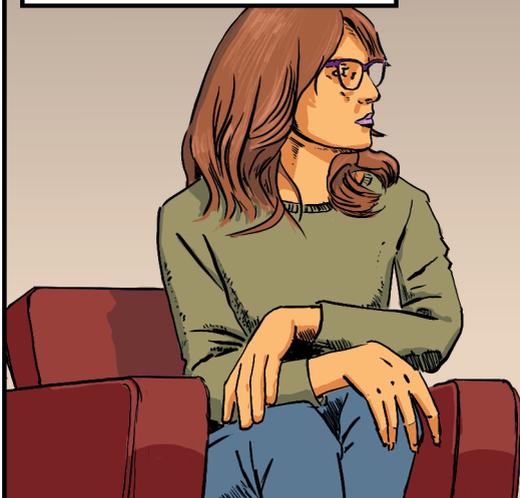
CETTE MALADIE BOUSCULE TOUT,
C'EST ELLE QUI DÉCIDE DE TOUT.



J'AI L'IMPRESSION
D'APPORTER UN
PROBLÈME À TOUT LE
MONDE EN CE MOMENT.

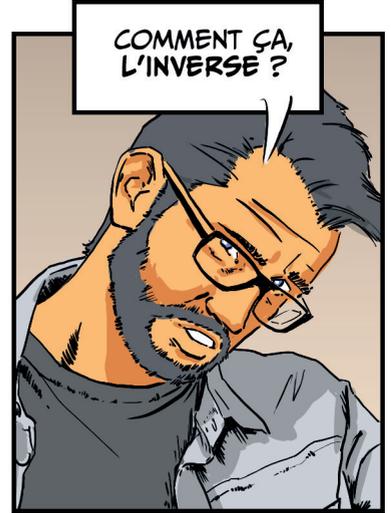


NOTRE FILLE,
MAINTENANT TOUTE LA
FAMILLE...



J'AI L'IMPRESSION
D'ÊTRE L'OISEAU DE
MALHEUR.





« LE DIMANCHE QUI SUIVIT FUT L'OCCASION D'ALLER CHEZ MES PARENTS. »

« DE DISCUTER DE VIVE VOIX DE LA MALADIE DE FABRY AVEC MA MÈRE. »

« ET SURTOUT DE LA RÉCONFORTER CAR ELLE NON PLUS, ELLE N'Y EST POUR RIEN. »

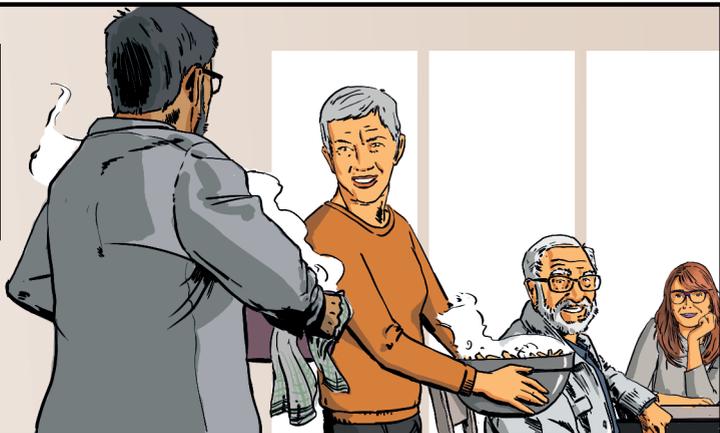
EN FAIT, MAMAN, C'EST MÊME UNE BONNE NOUVELLE.

THIBAUT ! TU N'EXAGÈRES PAS UN PETIT PEU ?

NON, MAMAN, C'EST TRÈS SIMPLE.

NOUS SAVONS DÉSORMAIS CE QUE NOUS AVONS ET POUVONS ÊTRE SUIVIS ET PRIS EN CHARGE.

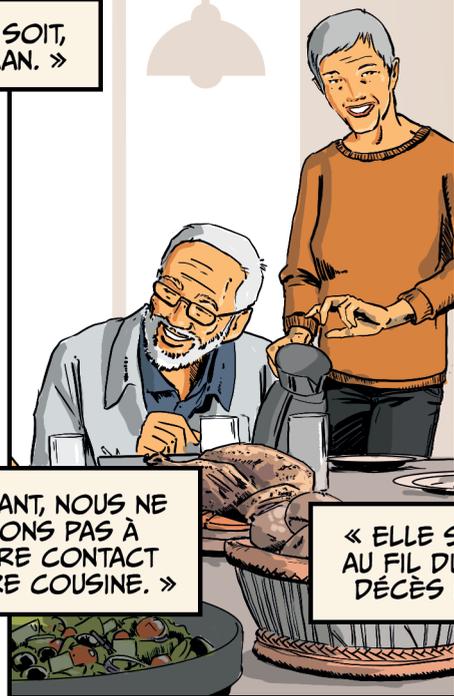
« C'ÉTAIT VRAI APRÈS TOUT.
NOUS POURRONS ÉVITER
CE QUI EST ARRIVÉ
À L'ONCLE BASTIEN
QUI AVAIT SÛREMENT
CETTE MALADIE. »



« ET ÇA, QUOI QU'IL EN SOIT,
SOULAGEAIT AUSSI MAMAN. »



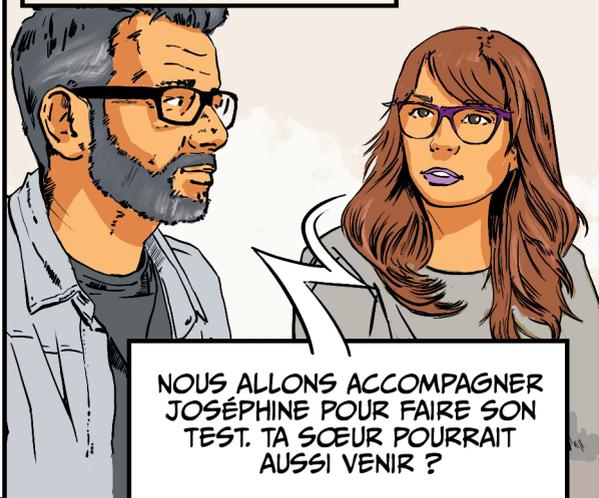
« CEPENDANT, NOUS NE
PARVENONS PAS À
REPRENDRE CONTACT
AVEC NOTRE COUSINE. »



« ELLE S'ÉTAIT ÉLOIGNÉE
AU FIL DU TEMPS AVEC LE
DÈCÈS DE SON PÈRE. »

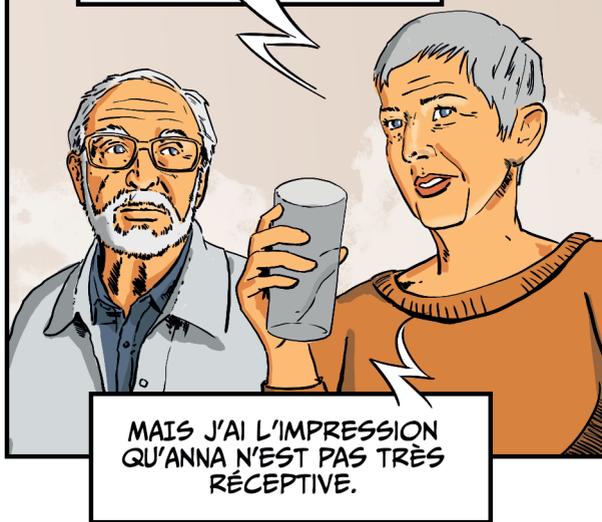


« EN ATTENDANT, IL
FALLAIT AGIR DE NOTRE
CÔTÉ. »



NOUS ALLONS ACCOMPAGNER
JOSÉPHINE POUR FAIRE SON
TEST. TA SŒUR POURRAIT
AUSSI VENIR ?

C'EST UNE BONNE IDÉE.



MAIS J'AI L'IMPRESSION
QU'ANNA N'EST PAS TRÈS
RÉCEPTIVE.



« ÉVIDEMMENT QU'ANNA ÉTAIT RÉTICENTE. »

« ELLE AVAIT BESOIN DE TEMPS POUR DIGÉRER TOUTES CES INFORMATIONS. »



OUIII THIBAUT. TU M'APPELES POUR LE TEST ? »



BONJOUR SŒURETTE.

OUI, JE VOULAIS TE DIRE QUE NOUS ALLONS FAIRE LA PRISE DE SANG DE JOSÉPHINE, TRÈS PROCHAINEMENT. SI TU VEUX VENIR ÉGALEMENT...



MAIS, MATÉO ET ASTRID NE SONT PAS MALADES ET MOI NON PLUS...

NOUS N'ALLONS PAS ALLER FAIRE UNE PRISE DE SANG ALORS QUE NOUS SOMMES EN BONNE SANTÉ.

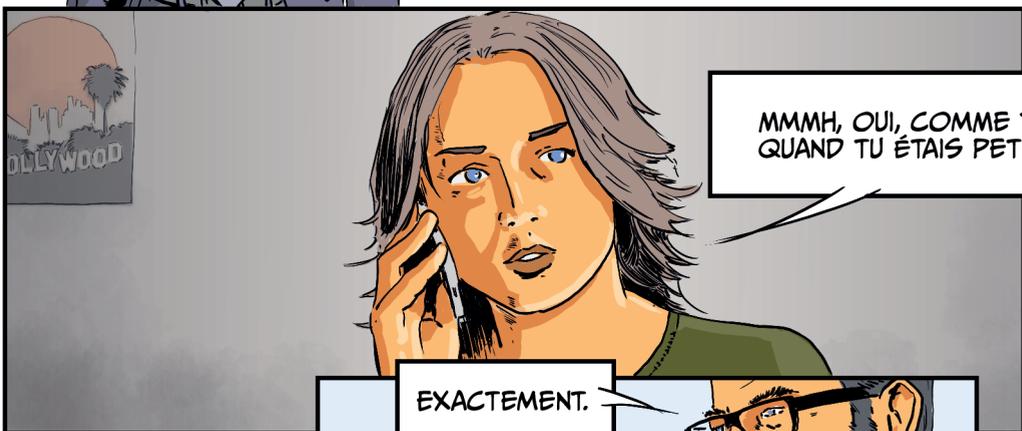
MAIS MAMAN M'A RAPPELÉ
QUE MATÉO A DES
PROBLÈMES DE SUDATION...



...DES SENSATIONS DE
BRÛLURES AUX MAINS
ET AUX PIEDS...



MMM, OUI, COMME TOI,
QUAND TU ÉTAIS PETIT...

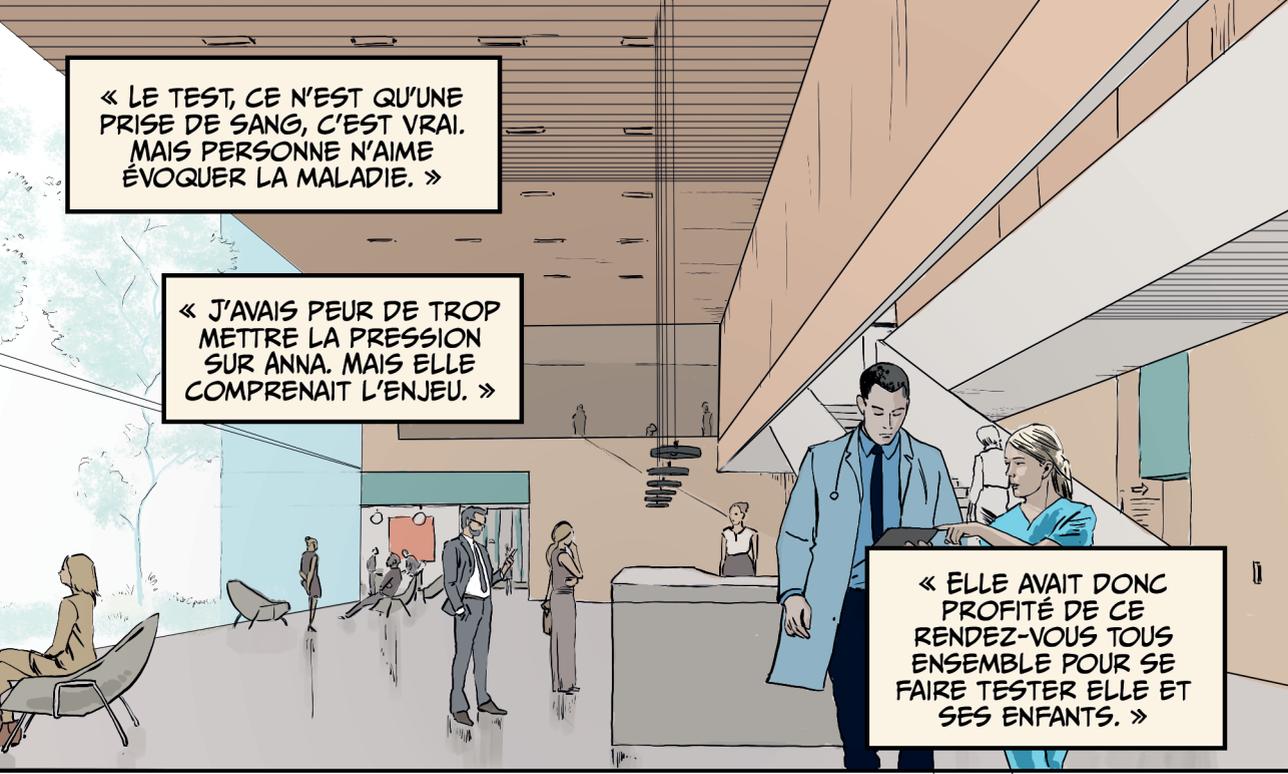


EXACTEMENT.



QUAND ALLEZ-VOUS
FAIRE LE TEST ?

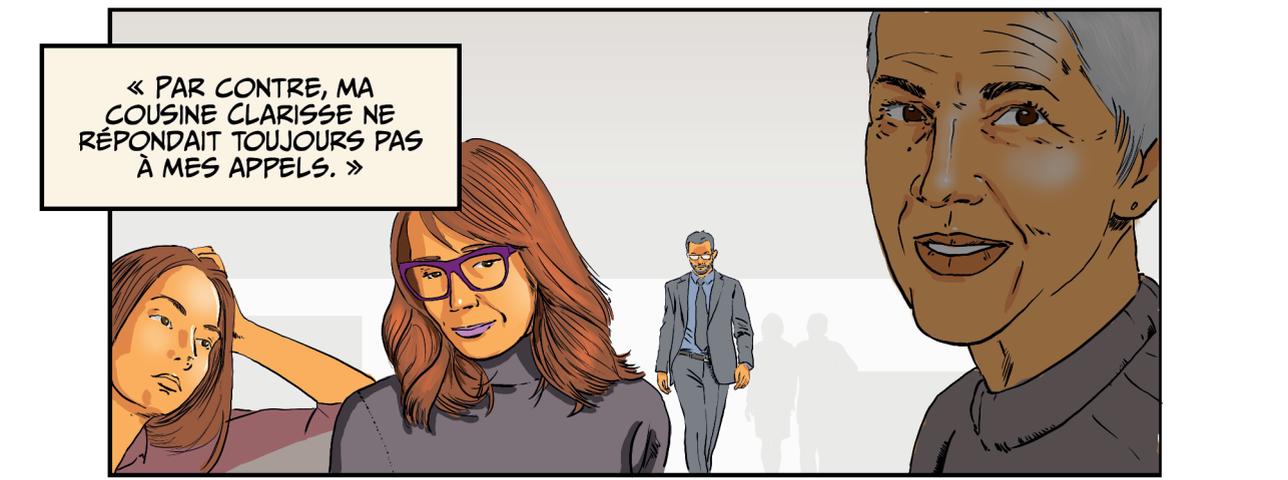




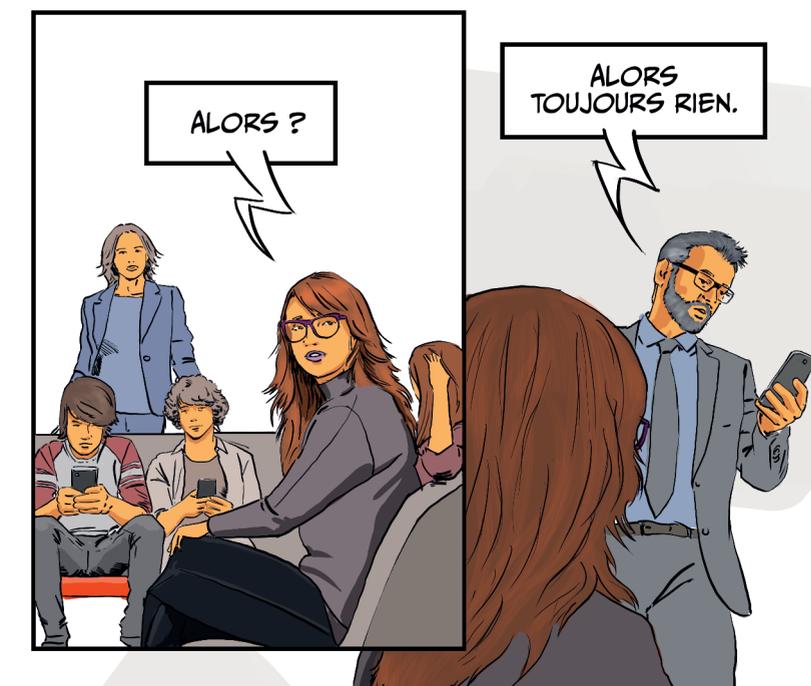
« LE TEST, CE N'EST QU'UNE
PRISE DE SANG, C'EST VRAI.
MAIS PERSONNE N'AIME
ÉVOQUER LA MALADIE. »

« J'AVAIS PEUR DE TROP
METTRE LA PRESSION
SUR ANNA. MAIS ELLE
COMPRENAIT L'ENJEU. »

« ELLE AVAIT DONC
PROFITÉ DE CE
RENDEZ-VOUS TOUS
ENSEMBLE POUR SE
FAIRE TESTER ELLE ET
SES ENFANTS. »



« PAR CONTRE, MA
COUSINE CLARISSE NE
RÉPONDAIT TOUJOURS PAS
À MES APPELS. »

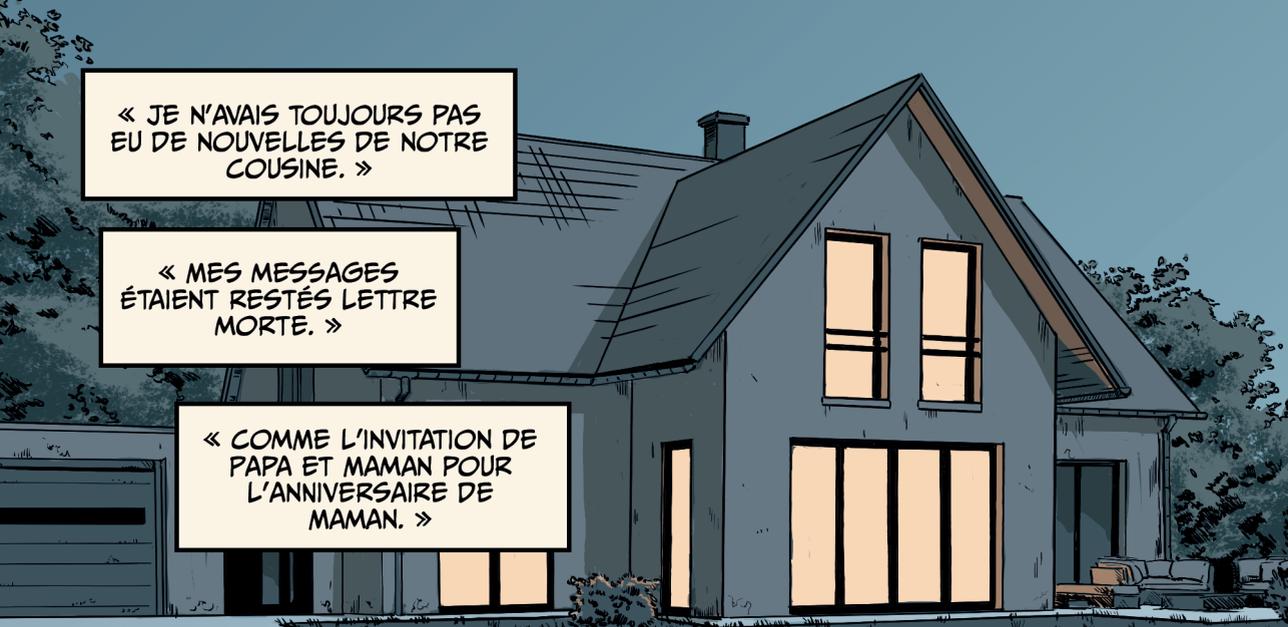


ALORS ?

ALORS
TOUJOURS RIEN.



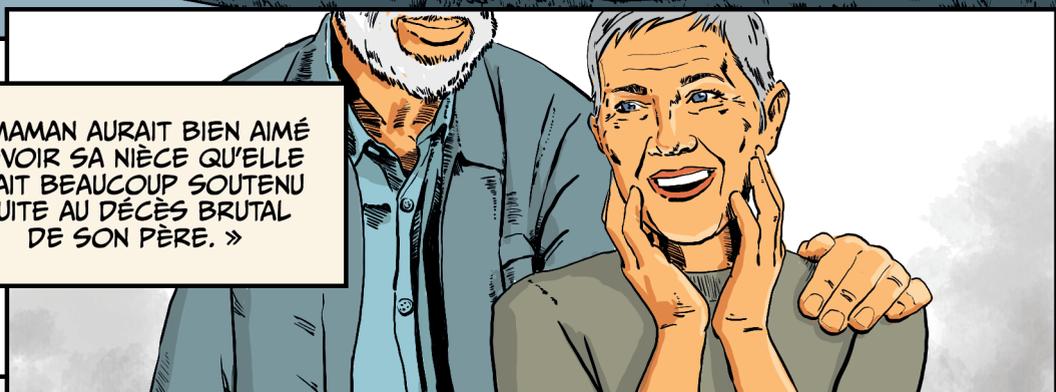
« DE TOUTE FAÇON, LE
GÉNÉTICIEN LUI A ENVOYÉ
UNE LETTRE POUR
L'INFORMER. »



« JE N'AVAIS TOUJOURS PAS
EU DE NOUVELLES DE NOTRE
COUSINE. »

« MES MESSAGES
ÉTAIENT RESTÉS LETTRE
MORTE. »

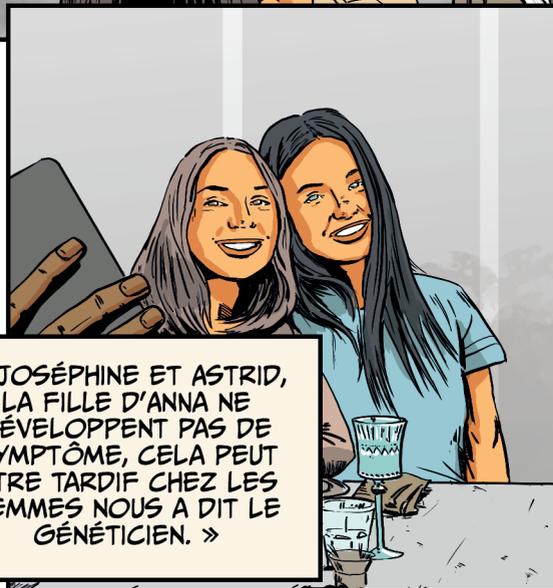
« COMME L'INVITATION DE
PAPA ET MAMAN POUR
L'ANNIVERSAIRE DE
MAMAN. »



« MAMAN AURAIT BIEN AIMÉ
REVOIR SA NIÈCE QU'ELLE
AVAIT BEAUCOUP SOUTENU
SUITE AU DÉCÈS BRUTAL
DE SON PÈRE. »



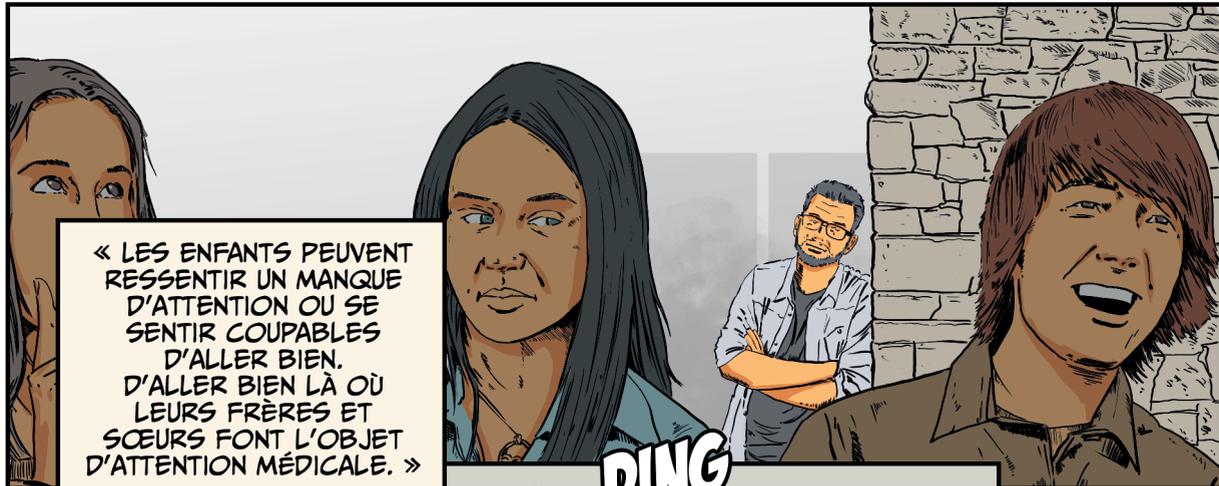
« DE NOTRE CÔTÉ, LE
RÉSULTAT ÉTAIT TOMBÉ.
JOSÉPHINE ÉTAIT
PORTEUSE DE LA MALADIE.
TOUT COMME MA SOEUR
ANNA ET SES DEUX
ENFANTS. »



« JOSÉPHINE ET ASTRID,
LA FILLE D'ANNA NE
DÉVELOPPENT PAS DE
SYMPTÔME, CELA PEUT
ÊTRE TARDIF CHEZ LES
FEMMES NOUS A DIT LE
GÉNÉTICIEN. »



« QUANT À JOHAN,
ÉPARGNÉ PAR LA MALADIE,
LA PSYCHOLOGUE SE
TIENT À SA DISPOSITION SI
BESOIN. »



« LES ENFANTS PEUVENT
RESSENTIR UN MANQUE
D'ATTENTION OU SE
SENTIR COUPABLES
D'ALLER BIEN.
D'ALLER BIEN LÀ OÙ
LEURS FRÈRES ET
SŒURS FONT L'OBJET
D'ATTENTION MÉDICALE. »

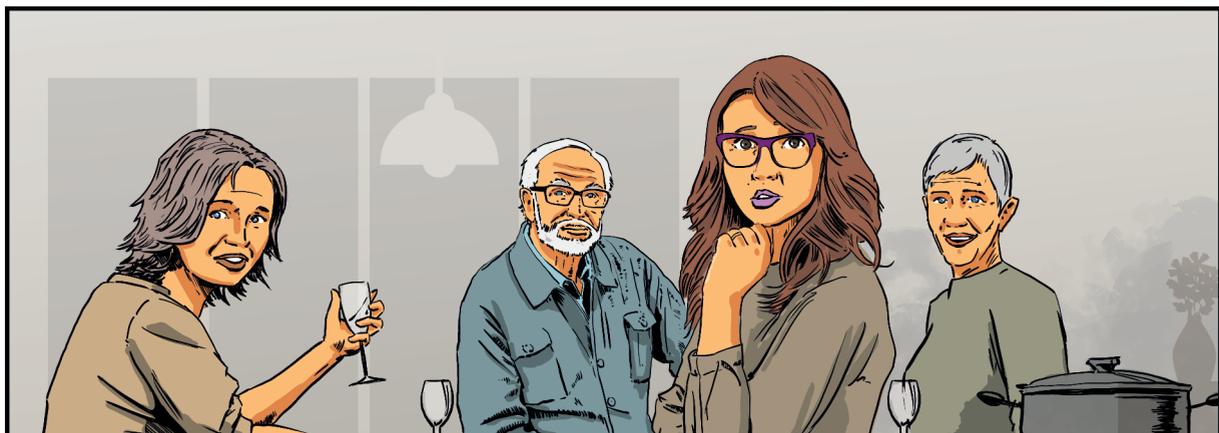
DING
DING



QUI EST-CE ?



C'EST CLARISSE. ELLE ME
DIT « MERCI. ».



« ALLÔ ? »

« COUCOU COUSINE... »

OUI, NOUS AVONS FAIT LA
PRISE DE SANG...



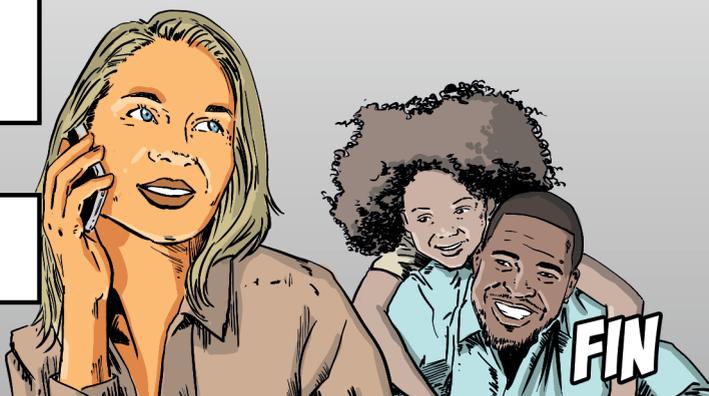
OUI, JE SUIS ÉGALEMENT
ATTEINTE PAR LA MALADIE...



BON...

SINON, STEVEN ME PROPOSE DE
TOUS VOUS INVITER POUR SON
ANNIVERSAIRE LE MOIS PROCHAIN.

CE SERA L'OCCASION
DE SE RETROUVER.



FIN

LES PRINCIPALES ATTEINTES DE LA MALADIE DE FABRY ET LEUR ÉVOLUTION

Les atteintes de la maladie de Fabry, et leur sévérité, peuvent beaucoup varier d'un patient à un autre. Toutes ces atteintes ont un point commun, elles progressent avec l'âge du malade et ont un impact important sur sa qualité de vie. Diagnostiquée trop tard, la maladie de Fabry occasionne des lésions irréversibles pouvant conduire à un décès précoce.



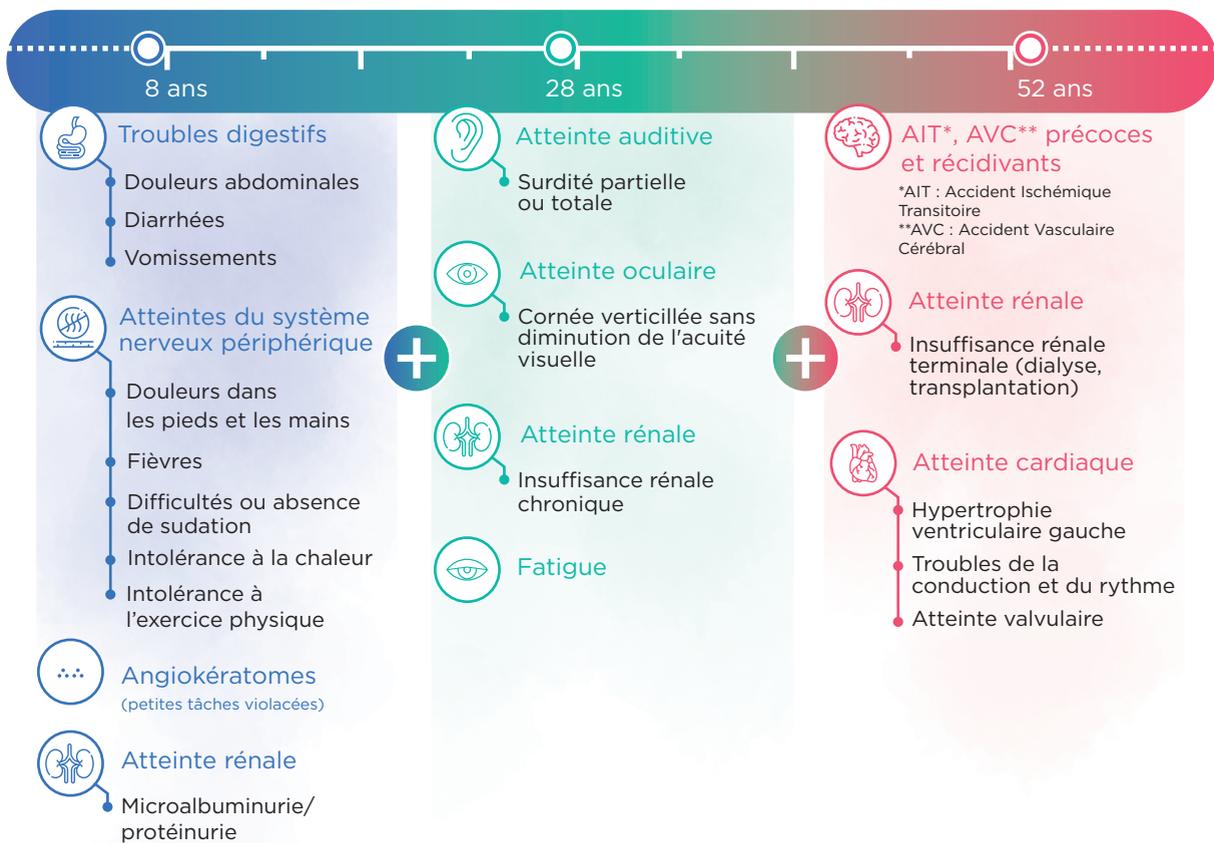
Enfant
Premiers symptômes



Jeune adulte
Atteinte organique progressive

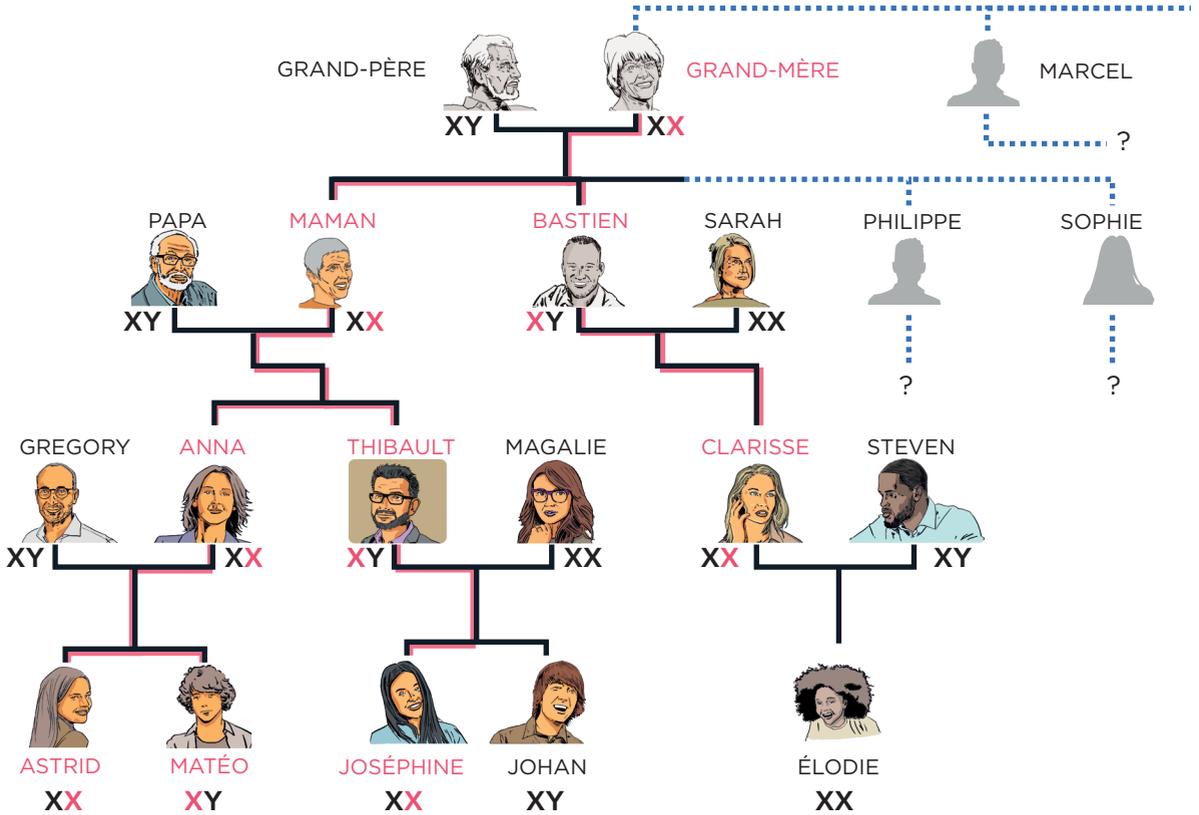


Adulte
Atteinte organique sévère



LA MALADIE DE FABRY ET LA FAMILLE

La maladie de Fabry est une maladie qui touche les hommes comme les femmes et qui se transmet sur plusieurs générations. En moyenne, 5 personnes sont diagnostiquées dans les familles concernées par la maladie*. C'est ce que révèle l'arbre généalogique de la famille de Thibaut dont une partie est représentée ci-dessous.



X Chromosome X porteur de la maladie

X/Y Chromosomes sains

THIBAUT Membre de la famille atteint

Un homme atteint de la maladie de Fabry transmettra le chromosome X porteur de la maladie à toutes ses filles et à aucun de ses garçons. Dans le cas d'une femme atteinte, le risque de transmettre le chromosome X porteur de la maladie est de 1 sur 2, quelque soit le sexe de l'enfant.

*Source : Laney, D. A et Fernhoff, P. M. J Genet Counsel. 2008; 17:79-83

MA MÈRE A DES FRÈRES ET SOEURS, DES ONCLES ET DES TANTES QUI POURRAIENT ÊTRE ATTEINTS DE LA MALADIE DE FABRY...



JE DOIS TOUT FAIRE POUR LES INFORMER ET LES ENCOURAGER À SE FAIRE DÉPISTER.

L'INFORMATION AU CŒUR DU DÉPISTAGE PRÉCOCE DE LA MALADIE DE FABRY

Un décret publié en juin 2013 indique qu'en cas de diagnostic d'une maladie génétique grave, un patient est légalement tenu d'en informer les membres de sa famille. Cette obligation engage sa responsabilité civile mais c'est une obligation morale avant d'être une obligation légale.

Lorsqu'un diagnostic de maladie de Fabry est posé, les enfants, les parents et grands-parents, les frères et sœurs du patient doivent être informés. Mais si possible, les membres un peu plus éloignés de la famille (oncles et tantes, grands-oncles et grands-tantes, cousins et cousines,...) doivent l'être également.

Cette démarche d'information implique 3 étapes successives

-  Le patient construit son arbre généalogique avec l'aide éventuelle de l'équipe médicale
-  À partir de cet arbre, l'équipe médicale identifie les membres de la famille qui pourraient avoir hérité du chromosome X porteur de la maladie
-  L'information est transmise aux membres de la famille, susceptibles d'être atteints, par :
 - le patient lui-même,
 - ou le médecin via un courrier envoyé en recommandé,
 - ou le patient et le médecin en parallèle

NE RESTEZ PAS SEUL AVEC CETTE RESPONSABILITÉ D'INFORMER VOS PROCHES. SI VOUS EN AVEZ BESOIN, LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ ET LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS SONT LÀ POUR VOUS ACCOMPAGNER DANS CETTE DÉMARCHE.



Sources :

1 : Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale
2 : Arrêté du 8 décembre 2014 définissant les règles de bonnes pratiques relatives à la mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale

LE PARCOURS MÉDICAL

La maladie de Fabry est une maladie rare dont les signes ne sont pas spécifiques. Il n'est donc pas facile de la diagnostiquer et il peut parfois s'écouler plusieurs dizaines d'années avant que le médecin ne pense à la rechercher. C'est ce qui est arrivé à Thibault, passé de consultations en consultations, d'examens en examens, avant de connaître son diagnostic. Grâce à lui, les membres de sa famille également atteints et qui ne le savaient pas vont pouvoir bénéficier d'un diagnostic précoce et d'un suivi médical adapté.

Depuis l'enfance, Thibault présente divers symptômes



Analyses biologiques
Examens cliniques



Consultation
chez le médecin
généraliste



Troubles
digestifs



Douleurs dans les
pieds et les mains



Problèmes
de sudation



Impasse
diagnostique



Angoisse,
fatigue & déprime



Insuffisance
rénale
chronique



Progression
de la maladie



Atteinte
cardiaque



Progression
de la maladie



Angoisse,
fatigue & déprime

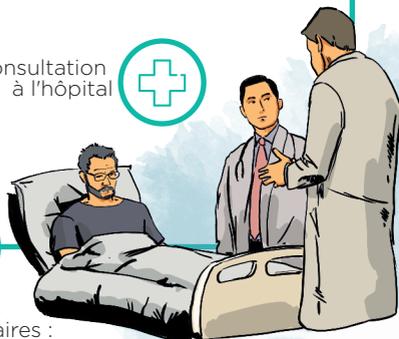


Impasse
diagnostique



Examens
complémentaires :
échographie,
scanner, IRM

Consultation
à l'hôpital



Test diagnostique :
prélèvement
sanguin



Les résultats
confirment la
maladie de Fabry



Discussion avec
le médecin, la psychologue
et le conseiller en génétique



Prise en charge



Information des membres de
la famille sur la maladie de Fabry
et l'importance du dépistage



Test diagnostique :
prélèvement
sanguin



Les résultats
confirment ou non la
maladie de Fabry



Prise en charge
des membres de la famille

Parcours de Thibault
(plusieurs dizaines d'années
pour aboutir au diagnostic)

Parcours des membres de la famille
(quelques mois pour aboutir au
diagnostic)

LA MALADIE DE FABRY

UNE HISTOIRE DE TRANSMISSION

Thibault vient d'apprendre son diagnostic : il a la maladie de Fabry, une maladie rare d'origine génétique. Il comprend mieux maintenant l'origine de ses souffrances et de son mal-être. Il va découvrir comment cette maladie grave se transmet et va devoir informer certains membres de sa famille qui pourraient, eux aussi, être atteints... sans le savoir.



Avec l'approbation du
Comité scientifique de l'APMF



sanofi

Sanofi WInthrop Industrie
82 avenue Raspail - 94250 Gentilly
www.sanofi.fr

Pour contacter l'information médicale :
Par internet : www.sanofimedicalinformation.com
Par téléphone du lundi au vendredi, de 9h à 18h,
au numéro suivant :

0 800 222 555 Service & appel gratuits