

Organisation de patients avec
maladie de Fabry en Suisse :

fabrysuisse

www.fabrysuisse.ch/fr



VIVRE ACTIVEMENT AVEC LA MALADIE DE FABRY - AUTONOMIE DANS TOUS LES DOMAINES DE LA VIE

Il peut être difficile d'aborder la maladie de Fabry de manière active, mais cela en vaut la peine pour continuer à mener la vie qui vous convient.

VIVRE AVEC LA MALADIE DE FABRY

Informations et soutien
dans votre parcours

MAT-CH-2501276-1.0 - 09/2025 - 349908



sanofi-aventis (suisse) sa
3, route de Montfleury · 1214 Vernier
www.lysomed.ch

sanofi

sanofi

COMPRENDRE VOTRE DIAGNOSTIC DE LA MALADIE DE FABRY



Que votre diagnostic de maladie de Fabry soit récent ou que vous viviez avec cette maladie depuis longtemps, celle-ci entraîne souvent des changements profonds. Mais ce diagnostic vous offre également la possibilité de gérer activement la maladie de Fabry et de trouver votre propre voie. Mais n'oubliez pas : vous n'êtes pas seul(e). Votre équipe médicale vous accompagne tout au long de ce parcours.

Ce guide a pour but de vous aider à bien gérer votre maladie de Fabry, grâce à des mesures simples que vous pouvez appliquer directement dans votre vie quotidienne.

MENEZ UNE VIE ACTIVE MALGRÉ LA MALADIE DE FABRY : GRÂCE À DES CONTRÔLES RÉGULIERS, UNE ATTENTION PARTICULIÈRE PORTÉE À VOS SYMPTÔMES ET UNE COLLABORATION ÉTROITE AVEC VOTRE ÉQUIPE MÉDICALE, VOUS POUVEZ CONTRIBUER À PRÉSERVER CE QUI VOUS TIENT À CŒUR.

Un plan personnalisé, établi en collaboration avec votre médecin - précisant le moment des contrôles et la pertinence d'un éventuel traitement - peut s'avérer utile pour :



ralentir ou stopper la progression de la maladie ;



soulager les symptômes et améliorer durablement votre qualité de vie ;



gérer vos symptômes avec plus d'assurance.



Une approche consciente de la maladie de Fabry peut vous aider à mieux contrôler votre vie et à préserver ce qui vous tient à cœur.

Vous trouverez les termes les plus importants dans le glossaire à la page 11.

SURVEILLANCE DE LA MALADIE DE FABRY

DES BILANS DE SANTÉ RÉGULIERS PERMETTENT À VOTRE MÉDECIN DE SURVEILLER VOTRE MALADIE ET D'INTERVENIR À TEMPS DÈS QU'UN TRAITEMENT S'AVÈRE NÉCESSAIRE.

Assistez régulièrement à vos rendez-vous de suivi : ils sont importants pour permettre à vos médecins de suivre précisément l'évolution de votre maladie de Fabry. Tout est stable ou y a-t-il des changements ? Cela vous aidera à mieux décider à quel moment l'instauration d'un traitement est le plus pertinent pour vous. Pour ces examens, différents spécialistes peuvent intervenir, par exemple un cardiologue, un néphrologue ou un neurologue.



Allez-vous régulièrement à vos rendez-vous de suivi ?
Consultez votre équipe médicale pour connaître la date de votre prochain rendez-vous.

EXAMENS POSSIBLES DANS LE CADRE DE LA SURVEILLANCE

TYPE D'EXAMEN	FRÉQUENCE DE L'EXAMEN
SANTÉ MENTALE ET QUALITÉ DE VIE	LORS DE CHAQUE VISITE MÉDICALE
REINS	TOUS LES ANS, TOUS LES 6 MOIS OU TOUS LES 3 MOIS SELON L'ÉTAT DE VOS REINS
CŒUR	TOUS LES ANS OU SELON LES BESOINS
CERVEAU	TOUS LES 3 ANS OU SELON LES BESOINS
QUELLE EST L'INTENSITÉ DE VOTRE DOULEUR ? - ÉVALUATION DES DOULEURS NERVEUSES - BRÈVE ÉVALUATION DE LA DOULEUR	TOUS LES ANS
GORGE, NEZ, OREILLES	SELON LES BESOINS
POUMONS	TOUS LES 2 ANS OU SELON LES BESOINS
TRACTUS GASTRO-INTESTINAL	SI LES SYMPTÔMES PERSISTENT OU S'AGGRAVENT
ANALYSES DE LABORATOIRE	TOUS LES ANS
LYSO-GL-3	TOUS LES 6 MOIS
OS	SELON LES BESOINS
YEUX	SELON LES BESOINS



POURQUOI LES CONTRÔLES SONT-ILS IMPORTANTS ?

Des contrôles réguliers sont importants à chaque stade de la maladie de Fabry. Différents examens permettent aux médecins de détecter les changements tôt, souvent avant même que vous ne remarquiez quoi que ce soit.

Vous pourriez ressentir vous-même certains symptômes. D'autres passent inaperçus et ne peuvent être détectés que par des examens médicaux. La maladie de Fabry peut, au fil du temps, affecter des organes comme le cœur, les reins ou le système nerveux, même en l'absence de symptômes évidents. Des rendez-vous de suivi réguliers permettent de détecter ces changements à temps. Cela permet à votre médecin de réagir rapidement.

Même si vous suivez déjà un traitement, les contrôles restent importants. C'est le seul moyen de vérifier si le traitement est efficace et s'il vous convient.



Si vous remarquez que vos symptômes s'aggravent ou que de nouveaux symptômes apparaissent, n'attendez pas votre prochain rendez-vous de suivi. Informez immédiatement votre équipe médicale.

Parlez à votre médecin et assistez régulièrement à vos rendez-vous de suivi. Cela vous permettra de trouver ensemble le meilleur moment pour commencer votre traitement.

TRAITEMENT DE LA MALADIE DE FABRY

OBJECTIFS DU TRAITEMENT

Le traitement de la maladie de Fabry s'articule sur trois principaux objectifs :

- **Maintenir ou améliorer le fonctionnement de vos organes**
- **Soulager les symptômes et améliorer votre qualité de vie**
- **Ralentir ou stopper la progression de la maladie**

Même si vous ne présentez actuellement aucun symptôme, la maladie de Fabry peut déjà endommager des organes comme le cœur, les reins ou le système nerveux. C'est pourquoi il est important de commencer le traitement adapté dès que possible après le diagnostic afin de prévenir une aggravation de la maladie.



Un traitement précoce peut soulager vos symptômes et améliorer votre qualité de vie.

À PARTIR DE QUAND UN TRAITEMENT CONTRE LA MALADIE DE FABRY EST-IL JUSTIFIÉ ?

Discutez avec votre équipe médicale pour déterminer le moment opportun de commencer le traitement.

Toutes les personnes atteintes de la maladie ne commencent pas immédiatement un traitement après le diagnostic. Cependant, dès l'apparition des premiers signes ou symptômes, un traitement doit être envisagé. En collaboration avec votre équipe médicale, vous déterminerez quelle option thérapeutique est la mieux adaptée à votre situation.

Il peut également être utile de parler de votre décision à votre famille, vos amis ou vos collègues. Ils comprendront ainsi mieux ce que vous vivez actuellement et pourront vous accompagner dans votre parcours avec la maladie de Fabry.

Il existe différents traitements pour la maladie de Fabry qui peuvent vous aider à faire face à cette affection.

Commencez le traitement dès que votre médecin le juge utile. Cela peut contribuer à ralentir ou à stabiliser l'évolution de la maladie. Les symptômes peuvent également être soulagés plus tôt, ce qui améliorera votre qualité de vie.



Traiter de façon ciblée la maladie de Fabry :

Ces thérapie **s'attaquent directement aux causes** de votre **maladie**. Les principaux traitements sont la **thérapie enzymatique substitutive (TES)** et la **thérapie par chaperons**.



Traitement des symptômes :

Il existe différentes possibilités pour soulager vos symptômes. Qu'il s'agisse de douleurs, de problèmes gastriques, de troubles cardiaques ou d'une humeur dépressive, il existe une aide adaptée à chaque défi. Important à savoir : ces traitements complètent celui prescrit pour la maladie de Fabry, mais ne le remplacent pas.



Prenez en main les différents domaines de votre vie. Collaborez étroitement avec votre équipe médicale afin de mieux gérer votre maladie.

SOUTIEN EN LIEN AVEC VOTRE DIAGNOSTIC DE MALADIE DE FABRY

Le diagnostic de maladie de Fabry est souvent un choc important. Vous trouverez ici différentes offres d'aide qui peuvent vous accompagner dans votre parcours.

MALADIE DE FABRY - L'ÂME AUSSI SOUFFRE

Vivre avec la maladie de Fabry peut provoquer un chaos émotionnel. Vous pourriez craindre que vos symptômes s'aggravent. Ou vous pourriez vous sentir coupable d'avoir peut-être transmis la maladie à vos enfants. **Il est important de savoir que de tels sentiments sont tout à fait normaux.** Vous n'êtes pas seul dans ce parcours.

VOUS N'ÊTES PAS SEUL DANS LE PARCOURS DE LA MALADIE DE FABRY

Un solide réseau de soutien composé de votre famille, de vos amis et de votre équipe médicale peut vous aider à mieux faire face au diagnostic.

Il est parfois bénéfique de parler de vos expériences avec un psychologue ou d'autres personnes atteintes. Dans **les groupes d'entraide - que ce soit en personne ou en ligne** - vous pouvez rencontrer des personnes atteintes de la maladie de Fabry, échanger vos expériences et vous soutenir mutuellement.



Si vous n'allez pas bien psychologiquement, parlez-en à votre équipe médicale. **Elle pourra vous aider ou vous orienter vers le service compétent.**



Demandez de l'aide. Après un diagnostic de maladie de Fabry, un soutien peut être très précieux pour mieux gérer les symptômes physiques ainsi que les hauts et les bas émotionnels.

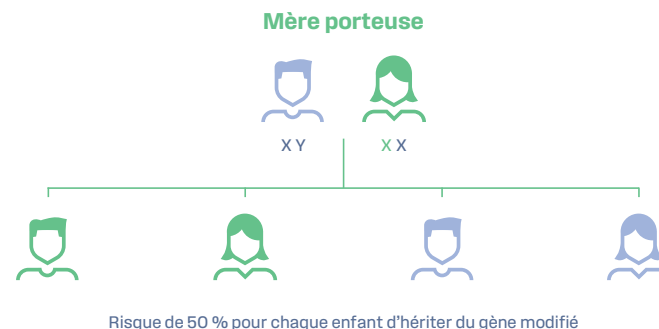
DÉPISTAGE DE LA MALADIE DE FABRY DANS LA FAMILLE

La maladie de Fabry est une maladie génétique. Un test génétique permet de déterminer si d'autres membres de votre famille sont également concernés. Demandez à votre médecin quelles sont les **aides disponibles**. Il existe par exemple des **conseillers spécialisés** qui peuvent vous aider pour **toutes les questions relatives à l'hérédité**.

Transmission de la maladie de Fabry :



Si un homme est porteur d'un gène *GLA* non fonctionnel et qu'il a des enfants, **toutes ses filles** hériteront de ce gène modifié. Ses fils n'en hériteront pas.



Si une femme est porteuse d'un gène *GLA* défectueux et qu'elle a des enfants - chaque enfant, garçon ou fille - a **50 % de risque** d'hériter de ce gène modifié.

Vous trouverez ici des informations sur les groupes de soutien :



lysomed.ch/fr/maladie-de-fabry/informations-pratiques/

Pour en savoir plus sur la maladie de Fabry, rendez-vous sur [Lysomed.ch](https://lysomed.ch) :



lysomed.ch/fr/maladie-de-fabry

L'IMPORTANT EN UN COUP D'ŒIL



Assistez régulièrement à vos rendez-vous de suivi afin que vous et votre médecin puissiez surveiller votre maladie de Fabry et commencer le traitement dès que nécessaire.



Commencer le traitement dès qu'il vous est recommandé peut contribuer à ralentir ou stabiliser la progression de la maladie, à soulager vos symptômes à un stade précoce et à améliorer votre qualité de vie.



Vous n'êtes pas seul – quel que soit le stade de la maladie. Obtenez de l'aide pour mieux faire face aux défis physiques et émotionnels.

UNE BONNE PRISE EN CHARGE DE LA MALADIE DE FABRY PEUT VOUS AIDER À MENER UNE VIE PLUS LIBRE ET PLUS AUTONOME.

GLOSSAIRE

α-Gal A	Notre corps contient une enzyme appelée α -galactosidase A (en abrégé : α -Gal A). Elle a pour fonction de dégrader un acide gras spécifique (GL-3) dans nos cellules. Chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry, cette enzyme est soit présente en quantité insuffisante, soit déficiente.
Enzyme	Les enzymes sont des outils biochimiques de l'organisme. Elles décomposent différentes substances afin qu'elles puissent être recyclées et soient disponibles en quantité appropriée.
GL-3	Le GL-3 est un acide gras qui est régulièrement dégradé et recyclé dans les cellules saines grâce à l'enzyme α -Gal A. Chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry, cette enzyme est présente en quantité insuffisante. Le GL-3 s'accumule alors dans les cellules de l'organisme, où il peut endommager les organes et provoquer divers troubles.
Lyso-GL-3	Outre le GL-3, il existe une autre substance : le Lyso-GL-3. Il s'accumule également dans toutes les cellules de l'organisme et peut endommager les organes et provoquer des symptômes. Le Lyso-GL-3 est également un indicateur pour votre médecin qui lui permet de voir si la maladie progresse ou si le traitement est efficace.
Maladie de Fabry	La maladie de Fabry est une maladie rare et héréditaire. Elle peut toucher aussi bien les hommes que les femmes, mais l'intensité et la gravité des symptômes varient d'une personne à l'autre. La maladie de Fabry est une maladie évolutive : si les bébés atteints de cette maladie ne présentent pratiquement aucun symptôme au début, divers troubles peuvent apparaître au fil du temps. Les symptômes apparaissent en raison de l'accumulation inhabituelle de GL-3 dans les cellules, ce qui peut nuire au fonctionnement normal d'organes vitaux, comme les reins, le cœur et le cerveau.
Suivi	Votre équipe médicale effectue régulièrement différents tests afin de vérifier l'état de vos organes. Ces examens permettent de suivre l'évolution de votre maladie de Fabry et de déterminer si le traitement est efficace. Vous trouverez ainsi ensemble le moment idéal pour commencer la thérapie, c'est-à-dire le moment qui vous convient le mieux. Même si le traitement est en cours, les examens de suivi restent importants. C'est le seul moyen pour vous et votre médecin de savoir si le traitement vous convient et s'il est efficace.
TES	Dans le cas de la maladie de Fabry, l'enzyme α -Gal A est soit totalement absente, soit présente en quantité insuffisante, soit déficiente. La thérapie enzymatique substitutive (TES ou ERT en anglais, pour Enzyme Replacement Therapy) peut apporter à votre organisme la α -Gal A dont il a besoin. Elle vous sera régulièrement administrée sous forme de perfusion intraveineuse.
Thérapie par chaperons	Les chaperons sont de petites molécules qui, en présence de certaines mutations, peuvent remettre en place la structure de votre enzyme α -Gal A, la stabiliser et l'aider à fonctionner à nouveau.