

Qu'est-ce que la maladie de Fabry ?

La maladie de Fabry est une maladie génétique rare qui touche environ 1 personne sur 100 000.¹

Dans la maladie de Fabry, une absence ou une diminution du taux d'une enzyme appelée α -galactosidase A (α -Gal A) signifie que l'organisme ne peut pas dégrader certains types de graisses, appelées globotriaosylcéramide (GL-3) et globotriaosylsphingosine (lyso-Gb3) plasmatique, et que le GL-3 s'accumule dans diverses cellules dans l'organisme.¹

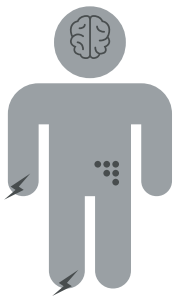
Cette accumulation provoque des lésions aux tissus et aux organes et entraîne une série de symptômes et de complications, qui varient d'une personne à l'autre.¹

La progression de la maladie est influencée par le sexe de la personne (homme ou femme) et la façon dont la maladie se présente, aussi appelé **phénotype**, qui est classé comme **non classique** (forme légère) ou **classique** (forme sévère).

Les symptômes et les complications varient d'une personne à l'autre¹

PEAU

- Transpiration inférieure à la normale
- Petites taches de couleur rouge foncé/violet situées entre le nombril et les genoux



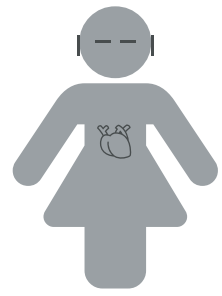
REINS

- Protéines dans les urines
- Diminution de la fonction rénale
- **Insuffisance rénale**



YEUX ET OREILLES

- Perte auditive (chez les enfants)
- Bourdonnement dans les oreilles
- Vision trouble (cataracte)



CERVEAU ET NERFS

- Sensation de brûlure dans les mains et les pieds
- Intolérance à la chaleur/au froid
- Vertiges/étourdissements
- Douleur
- Lésions de la substance blanche
- Dépression
- **Mini AVC (AIT)**
- **AVC**

ESTOMAC ET INTESTINS

- Nausées/vomissements
- Diarrhée
- Douleur/ballonnements après avoir mangé
- Difficultés à gérer le poids
- Sensation de satiété après avoir mangé une petite quantité de nourriture

CŒUR

- Rythme cardiaque irrégulier
- Cœur hypertrophié
- **Crise cardiaque**
- **Insuffisance cardiaque**

AUTRE

- Fatigue non soulagée par le repos ou le sommeil
- Essoufflement
- Toux/sifflement



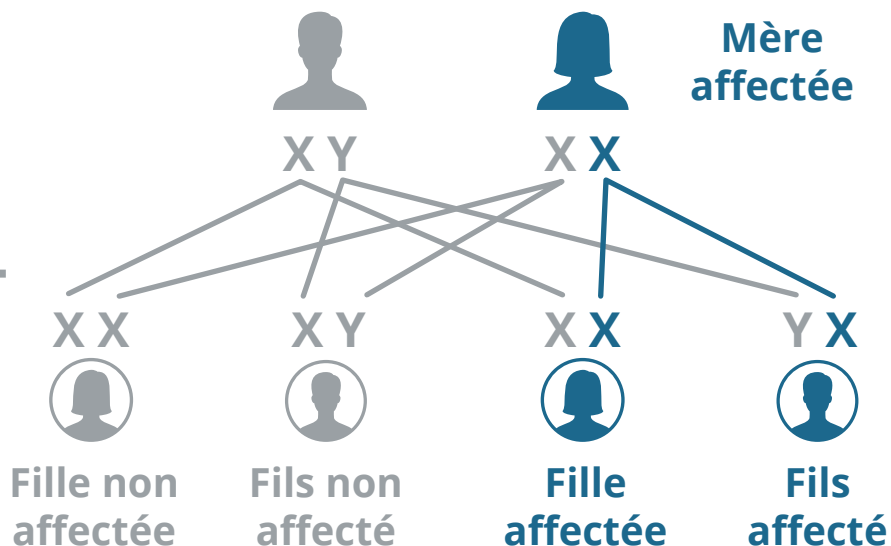
Hérédité

Comme la maladie de Fabry est une maladie liée au chromosome X, elle peut être transmise aux enfants par l'un ou l'autre des parents



Mère

Une mère atteinte de la maladie de Fabry a 50 % de risque de transmettre son **X muté** à l'un de ses enfants



La maladie de Fabry est causée par une **mutation** du gène de l' α -galactosidase A (GLA) sur le chromosome X



Plus de 1000 mutations différentes responsables de la maladie de Fabry ont été identifiées²

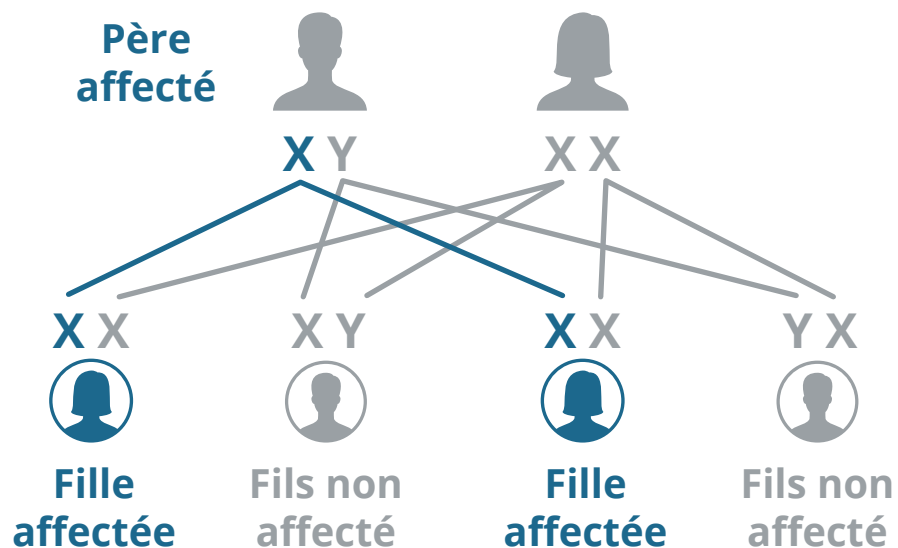


Le type de mutation peut indiquer les symptômes qu'une personne présentera, le moment où ils apparaîtront et leur gravité ou leur évolution



Père

Un père atteint de la maladie de Fabry transmet son **X muté** à toutes ses filles. Ses fils n'héritent pas de la maladie de Fabry parce qu'ils héritent de son chromosome Y



La maladie de Fabry chez les femmes



Chez la femme, la maladie est hétérozygote. Elle a le gène Fabry sur au moins un de ses deux chromosomes X (XX), l'un hérité de sa mère, l'autre hérité de son père.

Planifier une famille

Lorsque qu'elles envisagent de fonder une famille, les personnes atteintes de la maladie de Fabry peuvent envisager un **conseil génétique**.



Le conseil génétique aide les personnes et les familles à comprendre les implications médicales, psychologiques, sociales et héréditaires d'une maladie génétique.



Maladie de Fabry et fertilité

Les informations sur la fertilité chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry sont limitées.

Une étude a rapporté des taux hormonaux normaux et une fertilité normale chez les hommes et les femmes atteints de la maladie de Fabry, par rapport à la population générale.³

Une étude récente menée auprès d'hommes a montré que la maladie de Fabry peut affecter les caractéristiques des spermatozoïdes (par ex., le nombre, la forme et la mobilité), mais qu'elle n'a pas d'impact sur la fonction hormonale et ne réduit que légèrement les taux de fertilité.⁴

Test pour la maladie de Fabry pendant la grossesse



Un certain nombre de tests sont disponibles pour dépister la maladie de Fabry avant la naissance d'un enfant :

- Avant la grossesse – **diagnostic pré-implantatoire** des embryons – similaire à celui réalisé lors de la fécondation in vitro (FIV)
- Semaine 5 et suivantes – **analyse de l'ADN fœtal libre**
- Semaines 10 à 12 – **prélèvement de villosités choriales (PVC)**
- Semaines 16 à 17 – **amniocentèse**



Le diagnostic pré-implantatoire est utilisé pour vérifier si les embryons présentent une affection connue dans la famille avant d'implanter les embryons non affectés dans la mère.



Le PVC implique le prélèvement et l'analyse d'un petit échantillon de cellules du placenta.



L'amniocentèse consiste à prélever et analyser un petit échantillon de cellules du liquide amniotique, le liquide qui entoure l'enfant à naître dans l'utérus.



Les cellules du bébé (ADN fœtal libre) peuvent être détectées dans le sang de la mère à partir d'environ cinq semaines de grossesse.

Ces cellules peuvent être analysées pour déterminer le sexe du fœtus.

Tout le monde ne choisit pas de savoir si son enfant à naître est atteint de la maladie de Fabry avant la naissance, des tests peuvent être effectués à un stade ultérieur.



Problèmes psychologiques

Dépression dans la maladie de Fabry

Environ **10 à 25 %** des personnes dans la population générale souffrent de **dépression** ou d'**anxiété** au moins une fois au cours de leur vie.⁶ Les chiffres sont beaucoup plus élevés chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry.⁷ Un plus grand nombre d'hommes atteints de la maladie de Fabry rapportent une dépression sévère que de femmes atteintes de la maladie de Fabry (36 % contre 22 %).⁸

Les hommes atteints de la maladie de Fabry sont plus susceptibles de présenter des scores plus élevés pour les symptômes d'anxiété et de dépression que les femmes atteintes de la maladie de Fabry ou que celles qui n'en sont pas atteintes.⁹

Des scores plus élevés pour l'anxiété et la dépression sont également rapportés chez les adolescents atteints de la maladie de Fabry par rapport à ceux qui n'en sont pas atteints.¹⁰



Le traitement symptomatique fait référence à un traitement ou une thérapie (p. ex., chaleur) qui soulage les symptômes d'une maladie (p. ex., douleur) sans avoir d'effet sur la maladie elle-même



Un cercle vicieux se produit lorsqu'un problème entraîne un autre problème, qui à son tour aggrave le premier problème



Psychologique – se rapporte à l'esprit et aux sentiments

Les symptômes physiques varient au fil du temps et ne répondent pas toujours au **traitement symptomatique** ce qui peut, par la suite, entraîner des **problèmes psychologiques**, tels que la dépression et l'anxiété.



Les symptômes psychologiques peuvent entraîner d'autres symptômes, tels que de la fatigue et des problèmes gastro-intestinaux, de sorte qu'un **cercle vicieux** se développe.

Personne ne sait pourquoi il existe des taux élevés de dépression dans la maladie de Fabry

Souvent, la dépression n'est pas diagnostiquée ; **88 % des cas de dépression légère à modérée** et **72 %** des cas de **dépression sévère** ne sont pas diagnostiqués chez les patients atteints de la maladie de Fabry.⁸

Près de la moitié des personnes atteintes de la maladie de Fabry qui avaient **auto-déclaré** souffrir de dépression, n'avaient pas reçu de traitement pour cette dépression.¹¹



Il est important d'être conscient des signes avant-coureurs potentiels d'une dépression et de consulter un médecin

Les signes de dépression sont complexes et, comme les symptômes physiques associés à la maladie de Fabry, ils peuvent varier considérablement d'une personne à l'autre.

Un individu peut avoir et montrer un mélange de signes **psychologiques, physiques** et **sociaux** indiquant qu'il est déprimé.



On parle d'auto-déclaration lorsqu'une personne fournit des informations sur ses propres symptômes






La morbidité fait référence à la présence d'une maladie ou d'un symptôme d'une maladie



La mortalité fait référence au nombre de décès causés par une maladie

! Signes de dépression

 Psychologiques	 Physiques	 Sociaux
Humeur dépressive ou tristesse qui ne disparaît pas	Bouger ou parler plus lentement que d'habitude	Éviter le contact avec des amis et participer à moins d'activités sociales
Sentiment de désespoir et d'impuissance	Diminution de l'activité physique	Négliger ses loisirs et ses intérêts
Avoir une faible estime de soi	Modifications de l'appétit ou du poids (augmentation ou diminution)	Rencontrer des difficultés à la maison, au travail ou dans la vie de famille
Pleurs	Constipation	
Sentiments de culpabilité	Douleurs inexplicables (par ex., maux de tête/douleurs à l'estomac)	
Irritabilité et intolérance envers les autres	Manque d'énergie ou d'enthousiasme	
Absence de motivation ou perte d'intérêt à faire des choses auparavant appréciées	Faible libido	
Trouver difficile de prendre des décisions	Changements du cycle menstruel	
Ne pas profiter de la vie	Troubles du sommeil (p. ex., manque de sommeil, trop de sommeil, réveil matinal précoce)	
Sensation d'anxiété ou d'inquiétude		
Pensées d'automutilation		
Pensées ou tentatives suicidaires		

Traitement de la dépression



Le traitement de la dépression implique généralement une combinaison de **développement personnel**, de thérapies par la parole (par ex., conseils) et de médicaments.

Recommandations thérapeutiques

Les recommandations thérapeutiques dépendent de la gravité de la dépression : légère, modérée ou sévère.



Le développement personnel pour gérer la dépression comprend le fait de parler à un ami ou un parent, des livres, des applications et des outils en ligne

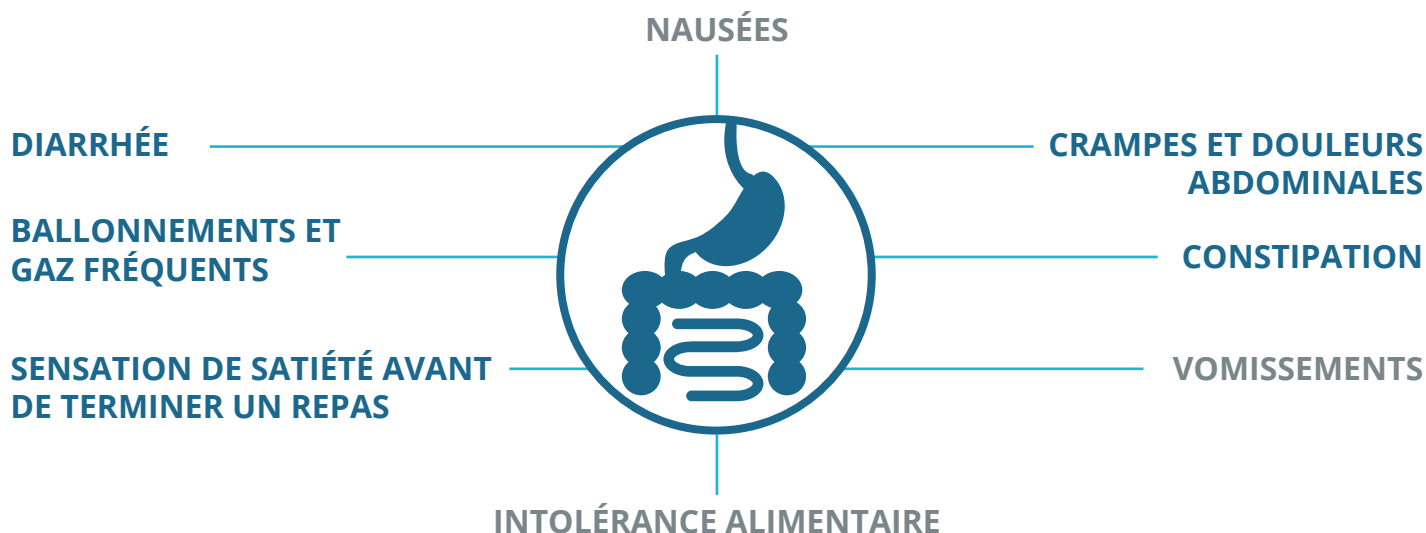


Le traitement dépend de l'intensité de la dépression : légère, modérée ou sévère



SYMPTÔMES GASTRO-INTESTINAUX

Environ 52 à 66 % des patients atteints de la maladie de Fabry signalent des symptômes gastro-intestinaux.^{12,13} Les symptômes gastro-intestinaux de la maladie de Fabry varient d'une personne à l'autre, mais comprennent souvent :^{14,15,16}



Les **douleurs abdominales** et la **diarrhée** sont les symptômes gastro-intestinaux les plus fréquents, touchant environ la moitié des adultes atteints de la maladie de Fabry classique et 60 % des enfants.¹²



Dans une étude menée auprès de 25 patients adultes, 14 ont indiqué se **sentir rassasiés** avant de terminer un repas de taille normale et 12 se **sentir ballonnés**.¹³



Les hommes et les femmes ressentent des **douleurs abdominales** à la même fréquence, tandis que la **diarrhée** touche plus les hommes que les femmes.^{12,13,17}



La **constipation** est également fréquente et peut être deux fois plus fréquente chez les femmes que chez les hommes.^{12,17}



Dans l'ensemble, les symptômes gastro-intestinaux sont plus fréquents chez les femmes que chez les hommes.¹²

Quand les symptômes apparaissent-ils ?



MALADIE DE FABRY CLASSIQUE

Les symptômes de la maladie de Fabry classique apparaissent tôt dans l'enfance et l'adolescence, les symptômes gastro-intestinaux étant parmi les plus précoces à apparaître.^{13,18} L'âge moyen auquel les symptômes gastro-intestinaux deviennent évidents est de 5 ans chez les garçons et de 9,5 ans chez les filles.¹⁸ Des problèmes gastro-intestinaux ont été signalés chez les enfants dès l'âge d'un an.¹⁹



MALADIE DE FABRY D'APPARITION TARDIVE

Les personnes atteintes de la maladie de Fabry d'apparition tardive ne présentent pas de symptômes généraux pendant l'enfance ni l'adolescence, et développent généralement des problèmes rénaux et cardiaques entre 30 et 70 ans.²⁰

Quelles sont les causes des symptômes gastro-intestinaux ?

On pense que les symptômes gastro-intestinaux sont causés par deux processus différents :¹⁵



Des **lésions nerveuses**, qui affectent les messages que le cerveau envoie au tractus gastro-intestinal pour contrôler le transit des aliments pendant la digestion.



L'**accumulation de graisses** dans les cellules du tractus gastro-intestinal.

Les troubles gastro-intestinaux peuvent avoir un impact significatif sur les personnes atteintes de la maladie de Fabry et leur qualité de vie.¹⁸

Trois approches clés peuvent aider à améliorer les symptômes gastro-intestinaux



DIAGNOSTIC PRÉCOCE



Un diagnostic de la maladie de Fabry est souvent tardif et peut prendre en moyenne 14 ans chez les hommes et 16 ans chez les femmes à compter de la première apparition des symptômes.²¹



Si les signes et symptômes de la maladie de Fabry sont rapidement reconnus, les traitements peuvent alors commencer plus tôt et éventuellement, aider à retarder des complications plus graves.



De nombreuses personnes atteintes de la maladie de Fabry, qui présentent des symptômes gastro-intestinaux, reçoivent un diagnostic erroné de maladie de Crohn, de maladie cœliaque ou de syndrome de l'intestin irritable (SII).¹⁴

RÉGIME ALIMENTAIRE ET MODE DE VIE

Les personnes atteintes de la maladie de Fabry doivent gérer leur régime alimentaire pour aider à améliorer les symptômes gastro-intestinaux. Certains changements peuvent inclure :²²



Ajuster la taille et les habitudes des repas en ciblant des repas plus petits et plus fréquents.



Planification des repas, comme par exemple éviter de manger tard de soir.



Élimination des aliments non tolérés tels que les aliments épicés, gras ou contenant du lactose.

Références

- ¹ Germain DP. Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30.
- ² Cammarata G, Fatuzzo P, Rodolico MS, Colomba P, Sicurella L, Iemolo F, et al. High variability of Fabry disease manifestations in an extended Italian family. *Biomed Res Int.* 2015;2015:504784.
- ³ Hauser AC, Gessl A, Harm F, Wiesholzer M, Kleinert J, Wallner M, et al. Hormonal profile and fertility in patients with Anderson-Fabry disease. *Int J Clin Pract.* 2005;59(9):1025-8.
- ⁴ Papaxanthos-Roche A, Maillard A, Chansel-Debordeaux L, Albert M, Patrat C, Lidove O, et al. Semen and male genital tract characteristics of patients with Fabry disease: the FERTIFABRY multicentre observational study. *Basic Clin Androl.* 2019;29:7.
- ⁵ Holmes A, Laney D. A Retrospective Survey Studying the Impact of Fabry Disease on Pregnancy. *JIMD Rep.* 2015;21:57-63.
- ⁶ Muller MJ. Neuropsychiatric and psychosocial aspects of Fabry disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. *Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS.* Oxford 2006.
- ⁷ Bolsover FE, Murphy E, Cicolotti L, Werring DJ, Lachmann RH. Cognitive dysfunction and depression in Fabry disease: a systematic review. *J Inher Metab Dis.* 2014;37(2):177-87.
- ⁸ Cole AL, Lee PJ, Hughes DA, Deegan PB, Waldek S, Lachmann RH. Depression in adults with Fabry disease: a common and under-diagnosed problem. *J Inher Metab Dis.* 2007;30(6):943-51.
- ⁹ Sigmundsdottir L, Tchan MC, Knopman AA, Menzies GC, Batchelor J, Sillence DO. Cognitive and psychological functioning in Fabry disease. *Arch Clin Neuropsychol.* 2014;29(7):642-50.
- ¹⁰ Bugescu N, Naylor PE, Hudson K, Aoki CD, Cordova MJ, Packman W. The Psychosocial Impact of Fabry Disease on Pediatric Patients. *J Pediatr Genet.* 2016;5(3):141-9.
- ¹¹ Lohle M, Hughes D, Milligan A, Richfield L, Reichmann H, Mehta A, et al. Clinical prodromes of neurodegeneration in Anderson-Fabry disease. *Neurology.* 2015;84(14):1454-64.
- ¹² Hoffmann B, Schwarz M, Mehta A, Keshav S. Fabry Outcome Survey European Investigators. Gastrointestinal symptoms in 342 patients with Fabry disease: prevalence and response to enzyme replacement therapy. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2007;5(12):1447-53.
- ¹³ Pensabene L, Sestito S, Nicoletti A, Graziano F, Strisciuglio P, Concolino D. Gastrointestinal Symptoms of Patients with Fabry Disease. *Gastroenterol Res Pract.* 2016;2016:9712831.
- ¹⁴ Zar-Kessler C, Karaa A, Sims KB, Clarke V, Kuo B. Understanding the gastrointestinal manifestations of Fabry disease: promoting prompt diagnosis. *Therap Adv Gastroenterol.* 2016;9:626-34.
- ¹⁵ Hilz MJ, Arbustini E, Dagna L, Gasbarrini A, Goizet C, Lacombe D, et al. Non-specific gastrointestinal features: Could it be Fabry disease? *Dig Liver Dis.* 2018;50(5):429-437.
- ¹⁶ Politei J, Thurberg BL, Wallace E, Warnock D, Serebrinsky G, Durand C, et al. Gastrointestinal involvement in Fabry disease. So important, yet often neglected. *Clin Genet.* 2016;89(1):5-9.
- ¹⁷ Morand O, Johnson J, Walter J, Atkinson L, Kline G, Frey A, et al. Symptoms and Quality of Life in Patients with Fabry Disease: Results from an International Patient Survey. *Adv Ther.* 2019;36(10):2866-2880.
- ¹⁸ Hopkin RJ, Bissler J, Banikazemi M, Clarke L, Eng CM, Germain DP, et al. Characterization of Fabry disease in 352 pediatric patients in the Fabry Registry. *Pediatr Res.* 2008;64(5):550-5.
- ¹⁹ Laney DA, Peck DS, Atherton AM, Manwaring LP, Christensen KM, Shankar SP, et al. Fabry disease in infancy and early childhood: a systematic literature review. *Genet Med.* 2015;17(5):323-30.
- ²⁰ Chien YH, Lee NC, Chiang SC, Desnick RJ, Hwu WL. Fabry disease: incidence of the common later-onset α -galactosidase A IVS4+919G>A mutation in Taiwanese newborns--superiority of DNA-based to enzyme-based newborn screening for common mutations. *Mol Med.* 2012;18(1):780-784.
- ²¹ Mehta A, Ricci R, Widmer U, Dehout F, Garcia de Lorenzo A, Kampmann C, et al. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. *Eur J Clin Invest.* 2004;34(3):236-242.
- ²² <https://www.thinkgenetic.com/diseases/fabry-disease/symptoms/2100> [accessed 2.9.2020].
- ²³ Schiffmann R, Bichet DG, Jovanovic A, Hughes DA, Giugliani R, Feldt-Rasmussen U, et al. Migalastat improves diarrhea in patients with Fabry disease: clinical-biomarker correlations from the phase 3 FACETS trial. *Orphanet J Rare Dis.* 2018;13(1):68.
- ²⁴ Banikazemi M, Ullman T, Desnick RJ. Gastrointestinal manifestations of Fabry disease: clinical response to enzyme replacement therapy. *Mol Genet Metab.* 2005;85(4):255-9.

CONTACT AVEC D'AUTRES PATIENTS

Les groupes de soutien peuvent être dynamisants en vous aidant à vous sentir moins isolé(e) ou à apprendre à défendre les intérêts des personnes atteintes de votre maladie.

Vous trouverez plus d'informations sur la maladie sur le site Internet du Fabry International Network !

Fabrynetwork.org

Pourquoi devriez-vous rejoindre une association de patients ?

- Pour vous tisser des liens avec d'autres patients, soignants et parties prenantes dans votre région par le biais d'appels, de webinaires et de réunions en personne
- Participer à des événements régionaux et locaux pour tisser des liens, apprendre et aborder les principaux problèmes rencontrés à l'échelle du pays
- Développer des relations avec les décideurs clés et les leaders d'opinion
- Partager votre histoire pour aider d'autres patients en augmentant la sensibilisation à cette maladie
- Recevoir des actualités et des informations sur les mesures prises par l'organisation et participer à des événements
- Les associations de patients ont souvent accès à des informations nouvelles avant qu'elles ne soient plus généralement diffusées. Elles ont la possibilité de participer à des actions de défense des intérêts des patients

QU'EST-CE QU'UNE ASSOCIATION DE PATIENTS PEUT VOUS OFFRIR

Soutien : La plupart des organisations aident les personnes à communiquer entre elles. Elles peuvent donner l'occasion de se rencontrer en personne lors de conférences annuelles, de camps d'été ou de réunions locales. Que ce soit en personne ou en ligne, le soutien d'autres personnes peut vous aider à prendre votre santé en charge. Informations médicales : La plupart des associations fournissent des informations médicales dans un langage facile à comprendre pour vous aider à en savoir plus sur votre maladie, les options de traitement disponibles et les recherches actuelles. L'information est souvent sur le site Internet de l'association, mais peut également être disponible par courrier, téléphone ou courriel.

Ressources : Les associations de patients disposent souvent d'une liste de ressources utiles, telles que des groupes de défense des patients, des ressources d'aide financière et des sources d'équipement médical spécial. Elles peuvent également être en mesure de prodiguer des conseils sur la gestion des problèmes scolaires ou de problèmes d'assurance maladie.

Liste des médecins ou cliniques : De nombreuses organisations disposent d'une liste de professionnels de santé et d'hôpitaux pour vous aider à trouver des spécialistes expérimentés dans le diagnostic ou le traitement d'une affection médicale rare. Elles peuvent travailler en étroite collaboration avec des centres cliniques, parfois appelés centres d'excellence, ou être impliqués dans la formation des spécialistes. D'autres groupes peuvent avoir une liste de médecins recommandés par leurs membres. De nombreux groupes ont également un comité consultatif médical composé d'experts dans le domaine. Si vous ne trouvez pas ces informations sur le site Internet de l'association, appelez ou envoyez un courriel au groupe pour voir s'il peut vous fournir une liste de médecins ou de cliniques.

Registre : Un registre est un recueil d'informations sur des individus, généralement axé sur un diagnostic ou une affection médicale spécifique. De nombreux registres de maladies rares sont conservés par des groupes de défense des patients pour contribuer à faire progresser la recherche médicale pour une affection médicale particulière. Si le groupe ne dispose pas de son propre registre des maladies, il pourra avoir connaissance d'un registre approprié pour votre affection médicale.

Recherche et essais cliniques : Les essais cliniques sont des études de recherche médicale auxquelles participent des personnes en tant que volontaires. Ces études peuvent évaluer de nouveaux traitements ou médicaments, rechercher la ou les cause(s) d'une affection médicale, ou rechercher comment les symptômes de l'affection changent au cours de la vie d'une personne. Que vous souhaitiez vous inscrire à un essai clinique ou que vous souhaitiez rester au courant de nouveaux traitements et progrès potentiels, vous pouvez trouver une association de patients qui fournit des informations sur les dernières recherches médicales. Certaines associations recueillent de l'argent pour offrir des subventions aux chercheurs en médecine ou aux sociétés pharmaceutiques qui développent de nouveaux traitements. Souvent, ces groupes conserveront des informations sur leur site Internet concernant les progrès de la recherche soutenue.

Défense des intérêts : La défense des intérêts des patients atteints de la maladie de Fabry peut impliquer l'éducation du public ou de la communauté médicale sur la maladie. Un groupe peut également poser des questions aux gouvernements locaux, étatiques et fédéraux dans le but d'adopter une législation qui améliorera la vie des personnes atteintes de maladies génétiques rares.

QUE DEVEZ-VOUS RECHERCHER DANS UN GROUPE DE SOUTIEN ET DE DÉFENSE DES INTÉRÊTS DES PATIENTS ?

L'évaluation d'un groupe n'est pas toujours aisée. Lorsque vous recherchez une association de patients, vous devez vous assurer que le groupe offre des informations utiles et à jour. L'énoncé des missions du groupe peut vous aider à comprendre l'orientation des activités du groupe. Regardez également qui est impliqué dans la gestion du groupe. Les membres du personnel du groupe peuvent être eux-mêmes atteints de l'affection médicale ou avoir un membre de la famille affecté. D'autres membres du personnel peuvent avoir un diplôme dans un domaine connexe, comme le travail social, la santé publique, l'éducation, la communication ou la médecine.

CONNECTEZ-VOUS À VOTRE ASSOCIATION DE PATIENTS !

SHARE-SQUARE Cliquez sur le lien pour visiter le site Internet du FIN pour obtenir un aperçu de nos organisations membres.

Pour plus d'informations, veuillez contacter coordinator@fabrynetwork.org

Fabrynetwork.org

Fabry International Network est une organisation internationale à but non lucratif. L'objectif principal de Fabry International Network est de faciliter la collaboration entre les associations de patients pour soutenir les personnes atteintes de la maladie de Fabry. FIN est connecté à plus de 52 pays et 64 associations de patients dans le monde. L'adhésion est gratuite et ouverte à toute association nationale de patients, dans laquelle les patients atteints de la maladie de Fabry sont représentés.

La vision du FIN est celle d'un monde où chaque personne atteinte de la maladie de Fabry a droit à la meilleure qualité de vie possible grâce à un diagnostic précoce, un traitement et une guérison.

Cette brochure a été traduite par BOKS asbl avec le soutien de :



[À propos de BOKS asbl](#)

Visitez également notre site internet <http://www.boks.be/>

BOKS asbl = Organisation Belge pour Enfants et Adultes avec un Trouble Métabolique asbl

BOKS asbl est une association coupole pour toutes les maladies métaboliques qui, individuellement, sont trop rares pour recevoir le soutien et l'intérêt du grand public.

BOKS asbl souhaite :

- informer et aider à optimiser la qualité et la durée de vie des personnes atteintes d'un trouble métabolique
- représenter leurs intérêts : lors de conférences, en politique, dans les médias, etc.
- organiser les contacts entre les membres de l'association

Contact : secretariat@boks.be - <http://www.boks.be/>

Avis de non-responsabilité relatif aux conseils médicaux :

Vous comprenez et reconnaissez que tous les lecteurs de ces informations sont responsables de leurs propres soins médicaux, de leur traitement et de leur supervision. Tout le contenu fourni, y compris le texte, les traitements, les dosages, les résultats, les graphiques, les profils, les tableaux, les photographies, les images, les conseils, l'est uniquement à titre informatif et NE CONSTITUE PAS LA FOURNITURE DE CONSEILS MÉDICAUX. Il n'est donc pas destiné à se substituer à un jugement, un conseil, un diagnostic ou un traitement médical professionnel indépendant. Le contenu n'est pas destiné à établir un traitement recommandé à suivre. Vous comprenez et reconnaissez que vous devez toujours demander l'avis de votre médecin ou d'un autre prestataire de santé qualifié pour toute question ou préoccupation que vous pourriez avoir concernant votre santé. Vous comprenez et reconnaissez également que vous ne devez jamais ignorer ou retarder la consultation médicale relative au traitement ou à la prise en charge à cause des informations contenues ou transmises.

Les informations médicales évoluent constamment. Par conséquent, les informations ne doivent pas être considérées comme à jour, complètes ou exhaustives, et vous ne devez pas non plus vous appuyer sur ces informations pour recommander un traitement pour vous-même ou à toute autre personne. Vous reconnaissez vous fier à toute information fournie sur ce site Internet ou à tout site Internet lié à celui-ci à vos propres risques. FIN ne recommande ni n'approuve aucun test, produit, procédure, opinion ou autre information spécifique pouvant être fourni sur les sites Internet liés. Les sites Internet liés peuvent contenir du texte, des graphiques, des images ou des informations que vous trouvez offensants. FIN, ses concédants de licence et ses fournisseurs n'ont aucun contrôle et n'acceptent aucune responsabilité pour ces matériaux.