



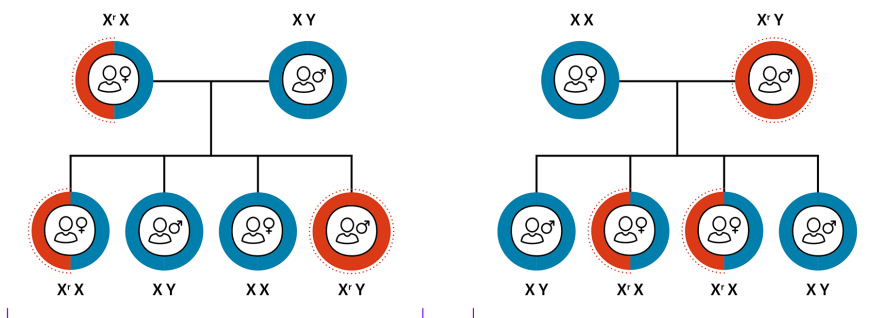
## Ce que Sanofi peut faire pour soutenir le dépistage de la maladie de Fabry à partir de l'arbre généalogique

La maladie de Fabry est un trouble du métabolisme des glycosphingolipides lié au chromosome X causé par un déficit en alpha-galactosidase A, qui entraîne une accumulation de glycosphingolipides et des complications potentiellement mortelles.<sup>1,2</sup>

# Introduction à la maladie de Fabry

Le mode de transmission de la maladie de Fabry est lié au chromosome X. Cela signifie que le risque qu'une mère porteuse (XX) transmette une mutation du gène *GLA* à l'un de ses enfants est de 50 %, alors que le risque qu'un père porteur (XY) transmette la mutation du gène *GLA* à ses filles est de 100 % (mais pas à ses garçons).<sup>1,2</sup>

C'est pourquoi il est important de faire le dépistage de la maladie à partir de l'arbre généalogique (détection des membres de la famille potentiellement atteints de la maladie de Fabry et test de dépistage), car cela peut aider à diagnostiquer la maladie à un stade plus précoce.



*Pour tous les enfants d'une mère porteuse de la mutation, le risque de transmission de la mutation est de 50%, sans égard au sexe de l'enfant.*

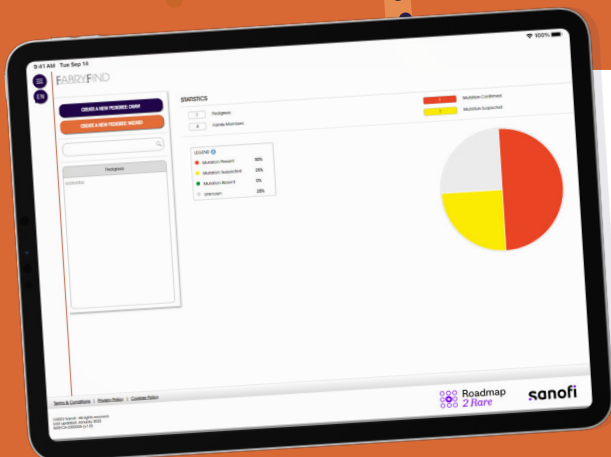
*Toutes les filles d'un père porteur de la mutation seront porteuses de la mutation.*

● Mutation du gène *GLA*

● Aucune mutation du gène *GLA*

# Outil FABRY FIND

L'outil FABRY FIND peut aider les cliniciens à créer des arbres généalogiques et à visualiser le risque de maladie de Fabry chez les membres de la famille d'un patient probant.

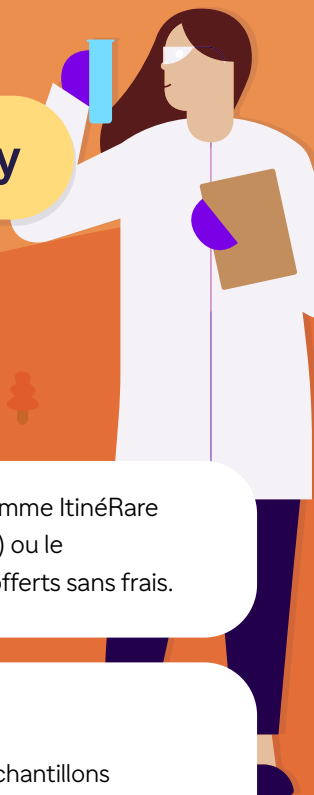


Pour utiliser l'outil FABRY FIND, consultez le site [www.fabryfind.ca](http://www.fabryfind.ca) afin de créer un nouvel arbre généalogique/antécédent familial.

Les rapports peuvent être téléchargés en format PDF.



# Dépistage de la maladie de Fabry



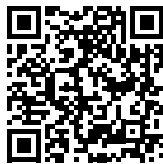
Si on soupçonne la présence de la maladie de Fabry, l'une des options de dépistage est le **programme ItinéRare\***, un programme de diagnostic de maladies rares comme la maladie de Fabry, commandité par Sanofi Canada. Ce programme est offert en collaboration avec Revvity Omics.

Le dépistage de la maladie de Fabry par l'intermédiaire du programme ItinéRare comprend le séquençage des variants familiaux (s'ils sont connus) ou le séquençage/l'analyse biochimique du gène *GLA*. Ces tests sont offerts sans frais.



## Commande de trousse

Commandez les trousse de prélèvement d'échantillons en clinique sur le site Web de Revvity (<https://apps-omics.revvity.com/roadmap2rare/fr/>).



## Soutien pour le prélèvement

Pour obtenir des services de laboratoire de phlébotomie mobile, téléversez le formulaire de demande d'analyse et le formulaire de consentement éclairé dûment remplis sur le site de Revvity (<https://apps-omics.revvity.com/roadmap2rare/fr/order/>).



## Questions sur les analyses de laboratoire

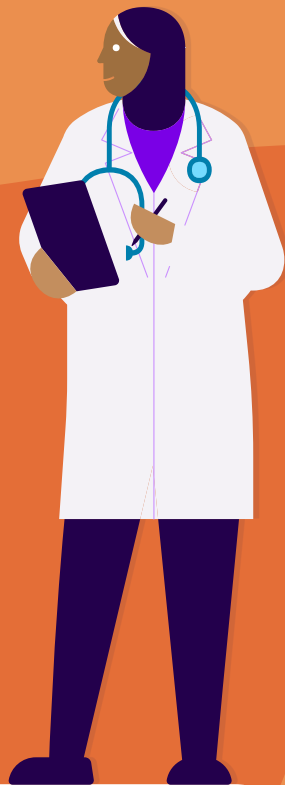
Veuillez communiquer avec Revvity à l'adresse [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com) ou visiter le site Web du programme ItinéRare de Revvity (<https://www.roadmap2rare.ca/fr-ca/laboratoire>).

## Soutien aux cliniciens

Si les cliniciens ont commandé le dépistage par l'intermédiaire du programme ItinéRare, l'équipe de Revvity Omics peut les aider à interpréter les résultats.

## Surveillance de la maladie de Fabry

Pour les patients ayant reçu un diagnostic de maladie de Fabry, un suivi du biomarqueur Lyso-GL3 est disponible sans frais par l'intermédiaire du **programme de dépistage spécialisé des maladies rares (PDMSR)** commandité par Sanofi. Ces analyses de biomarqueurs peuvent aider les cliniciens à suivre l'évolution de la maladie et sont offertes à tous les patients, peu importe leur statut thérapeutique.

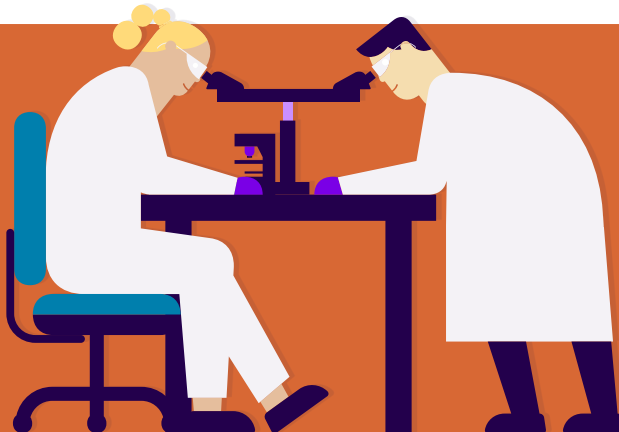




Pour obtenir sans frais les fournitures nécessaires au prélèvement d'échantillons requis par le PDSMR et/ou un soutien à la collecte en clinique, veuillez contacter votre responsable médical régional qui vous mettra en contact avec le personnel infirmier du Réseau de santé spécialisé Shoppers Drug Mart/Pharmaprix.

\*Le programme de diagnostic ItinéRare ne doit aucunement porter atteinte au jugement exercé de manière indépendante par un professionnel de la santé ou par un patient ni à leur libre arbitre en ce qui concerne les options de dépistage et de traitement des maladies. Les professionnels de la santé et les patients doivent toujours prendre en compte l'ensemble des options de dépistage et de traitement et choisir celles qui conviennent le mieux à chaque patient. Si un patient reçoit un diagnostic après avoir subi un test dans le cadre du programme, il n'est en aucun cas tenu d'utiliser un médicament fabriqué par Sanofi.

Les renseignements qui permettent d'identifier les patients et les cliniciens ne sont pas transmis à Sanofi Canada.



**Références:** 1. Germain DP. Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30.  
2. Rozenfeld PA, Masllorens FM, Roa N, et al. Fabry pedigree analysis: A successful program for targeted genetic approach. *Mol Genet Genomic Med.* 2019;7(7):e00794.