Chère famille GFPD,

Merci d’avoir contacté la Fondation mondiale pour les troubles peroxysomaux (GFPD). Nous savons à quel point cela peut être accablant de recevoir un diagnostic de trouble peroxysomal et nous sommes heureux que vous nous ayez trouvés. Sachez que vous n’êtes pas seul(e/s). La GFPD réunit actuellement plus de 500 familles provenant de plus de 40 pays, affectées par les types de troubles peroxysomaux suivants : le trouble du spectre de Zellweger (ZSD), la déficience en protéine D-bifonctionnelle (DBPD) et la déficience en acyl-CoA oxydase (ACOX). Ces patients et leurs familles viventdes expériences très différentes, ce qui rend la GFPD une source de soutien si précieuse. Vous allez sans doute affronter des jours difficiles, mais n’oubliez pas que nous sommes nombreux à parcourir ce chemin avec vous. La Fondation mondiale pour les troubles peroxysomaux (GFPD) peut vous aider; vous n’avez pas à affronter ce diagnostic seul(e/s).

On vous a peut-être appris que vous ou votre enfant êtes atteint du syndrome de Zellweger (ZS), de l’adrénoleucodystrophie néonatale (NALD), de la maladie de Refsum infantile (IRD) ou du syndrome de Heimler. Maintenant que nous avons aquisune meilleure compréhension des troubles peroxysomaux, nous nous éloignons de l’utilisation de ces anciens termes. Il est maintenant recommandé de remplacer ces noms par la classification globale de ce spectre en utilisant la terminologie trouble de la biogenèse des peroxysomes-trouble du spectre de Zellweger (PBD-ZSD). Vous verrez éventuellement que nous utilisons aussi simplement le terme troubles peroxysomaux qui regroupe tous les phénotypes soutenus par la GFPD, y compris la déficience en protéine D-bifonctionnelle (DBPD) et la déficience en acyl-CoA oxydase (ACOX).

Les troubles peroxysomaux sont des troubles autosomiques récessifs, ce qui signifie que chaque parent est porteur et non affecté. Chaque enfant conçu par des parents qui sont tous deux porteurs (non affectés) aura 25 % de chances d’être affecté, 50 % de chances d’être porteur et nonaffecté et 25 % de chances d’être non affecté et non porteur (voir le graphique à la fin de cette lettre). Le taux d’incidence est estimé à 1/50 000 naissances vivantes. À l’heure actuelle, la GFPD a connaissance d’environ 220 personnes en vie dans le monde entier atteintes d’un trouble peroxysomal.

On dit souvent qu’une personne atteinte d’un trouble peroxysomal « écrit sa propre histoire », parce que chacun est unique. Même les personnes qui ont les mêmes mutations sont souvent affectées de façon différente. Les enfants situés à l’extrémité sévère du spectre ne vivent typiquement pas plus d’un an. Les enfants situés à l’extrémité modérée ou moins sévère du spectre peuvent vivre jusqu’à l’enfance, l’adolescence ou au-delà, mais la plupart des enfants ne vivent pas au-delà de dix ans. Les troubles peroxysomaux se manifestent par des symptômes tels que la surdité neurosensorielle, la perte de vision, de l’hypotonie, des convulsions, des retards de développement, des problèmes hépatiques et rénaux, des problèmes de formation osseuse, des problèmes d’alimentation et de l’insuffisance surrénalienne.

Les enfants qui se situent à l’extrémité la plus sévère du spectre franchissent généralement très peu d’étapes de croissance. Les enfants situés à l’extrémité la moins sévère du spectre apprennent souvent à marcher, à parler, à lire, et développent des niveaux d’autonomie variables. Certains enfants subissent une régression entraînant la perte de compétences précédemment acquises. Il est donc difficile d’établir où une personne se situera sur le spectre. Des services d’intervention précoce et de thérapie en continu tels que la kinésithérapie, l’ergothérapie, l’orthophonie, la thérapie alimentaire/nutrition, les services d’audition et de vision sont souvent nécessaires et prescrits pour un enfant atteint d’un trouble peroxysomal tout au long de sa vie.

Il n’existe actuellement aucun remède pour les troubles peroxysomaux et on ne traite que les symptômes.L’article récemment publié « [Troubles de la biogenèse des peroxysomes du spectre de Zellweger : Un aperçu des diagnostics actuels, des manifestations cliniques et des directives de traitement](http://media.wix.com/ugd/32e1ee_086f3cd8adc74e97a17754ba87a1904c.pdf)» se trouve ci-joint ; vous pouvez également le consulter sur la page [Articles scientifiques](https://www.thegfpd.org/scholarly-articles) du site web de la GFPD, ainsi que d’autres articles que nous encourageons les familles à lire et à partager. N’oubliez pas que ces informations ne doivent pas remplacer votre équipe médicale.

Il y a dix ans, je me suis jointe à un petit groupe de parents pour agir et transformer la douleur occasionnée par les diagnostics de nos enfants en quelque chose de positif. Nous voulions nous assurer qu’aucune famille n’aurait à subir la douleur et l’isolement d’un diagnostic de trouble peroxysomal sans pouvoir bénéficier d’un soutien. Aujourd’hui, la GFPD est une organisation caritative publique à but non lucratif de type 501(c)(3), qui s’engage à améliorer la vie des personnes atteintes de troubles peroxysomaux en finançant la recherche, en se faisant le champion de la collaboration scientifique et en aidant les familles et les professionnels grâce à des programmes éducatifs et des services de soutien.

Dans les pages suivantes, vous trouverez plus de renseignements sur la GFPD et les différentes façons dont nous soutenons les familles, les professionnels et la recherche. Vous trouverez également des renseignements sur les registres existants et les études actuellement en cours.

Encore une fois, merci de nous avoir contactés. Je suis vraiment désolée que vous ayez eu besoin de découvrir la GFPD, mais j’espère que vous trouverez du soutien et de l’amour au sein de notre communauté. Nous sommes impatients de faire votre connaissance et celle de votre famille.

Avec espoir,

***[Signature]***

Melissa Bryce Gamble

Mère de Ginny, Co-fondatrice et Directrice générale

***[Photo]***

# La mission de la GFPD

La mission de la GFPD est d’améliorer la vie des personnes atteintes de troubles peroxysomaux en finançant la recherche, en se faisant le champion de la collaboration scientifique et en donnant aux familles et aux professionnels les moyens d’agir grâce à des programmes éducatifs et des services de soutien. Pour en savoir plus sur la GFPD, veuillez consulter le [site web de la GFPD](https://www.thegfpd.org/).

# Les médias sociaux

Nous suivre sur les médias sociaux est un excellent moyen pour vous, votre famille et vos amis de recevoir des informations et des mises à jour à propos de la GFPD, des troubles peroxysomaux et des événements prévus près de chez vous. Vous pouvez nous retrouver et nous suivre sur les sites suivants :

[Page publique de la GFPD sur Facebook](https://www.facebook.com/TheGFPD/)

Instagram : @theGFPD

Twitter : @theGFPD

Visitez et partagez la [chaîne YouTube de la GFPD](https://www.youtube.com/user/TheGFPD) pour regarder et en savoir plus sur la GFPD, sa mission, nos familles et les chercheurs.

# Comment s’impliquer

* **L’annuaire des familles de la GFPD** tient à jour la liste la plus complète au monde des patients atteints d’un trouble peroxysomal. L’annuaire des familles (connu auparavant de 2010 à 2018 sous le nom de Registre des familles de la GFPD) est une base de données complète et sécurisée. Nous vous invitons à vous inscrire sur notre [Annuaire des familles de la GFPD](https://www.thegfpd.org/family-directory)
* **L’étude de McGill sur l’histoire naturelle** est un moyen facile de participer à la recherche sur les troubles peroxysomaux. L’Institut de recherche du Centre universitaire de santé McGill à Montréal, Québec, Canada, vous invite à participer à un projet d’étude longitudinale sur l’histoire naturelle de la biogenèse des peroxysomes et des troubles connexes. Vous n’avez pas besoin de vous rendre à Montréal pour participer à cette étude. La participation à ce projet exige très peu de temps. Pour vous inscrire et pour obtenir plus de renseignements, veuillez envoyer un courriel à Christine Yergeau à pbd.genetics@mcgill.ca.
* **Les collectes de fonds et les événements** sont d’excellents moyens de rencontrer d’autres personnes et de soutenir la mission de la GFPD. Pour en savoir plus sur les prochains [événements](https://www.thegfpd.org/events) et [collectes de fonds de la GFPD](https://www.thegfpd.org/fundraise), visitez la section Agir du [site web de la GFPD](https://www.thegfpd.org).
* **Les comités de la GFPD et le bénévolat** sont un autre excellent moyen de vous impliquer et d’aider la GFPD à remplir sa mission d’améliorer la vie des personnes atteintes de troubles peroxysomaux. Si vous souhaitez adhérer à un comité de la GFPD ou faire du bénévolat pour l’organisation, veuillez nous envoyer un courriel à contactus@thegfpd.org

# Groupes de soutien

À la GFPD, nous voulons que nos familles aient la possibilité de se mettre en contact et de bénéficier d’un soutien dans un espace sécuritaire avec des personnes qui comprennent votre parcours au quotidien. Voici quelques moyens par lesquels la GFPD peut vous soutenir, vous et/ou votre famille et vos amis.

* [Le groupe de soutien aux familles de la GFPD](https://www.facebook.com/groups/GFPDFamilySupport/) **est un espace privé destiné aux parents et aux tuteurs** de personnes atteintes de troubles peroxysomaux du spectre de Zellweger ou d’une déficience d’une seule enzyme peroxysomale.
* [Le groupe de soutien aux patients adultes de la GFPD](https://www.facebook.com/groups/325442408342405/) est un espace destiné aux patients atteints de troubles peroxysomaux du spectre de Zellweger ou d’une déficience d’une seule enzyme peroxysomale, et leur permet de connecter, de partager leurs expériences et d’apporter ou de bénéficier d’un soutien entre pairs.
* [La famille élargie de la GFPD](https://www.facebook.com/groups/1692859324191983/) est un espace privé destiné aux membres de la famille élargie des personnes atteintes de troubles peroxysomaux du spectre de Zellweger ou d’une déficience d’une seule enzyme peroxysomale. Les membres d’une famille élargie âgés de plus de 18 ans peuvent utiliser cet espace pour connecter, partager leurs expériences et pour apporter ou bénéficier d’un soutien entre pairs.
* [Le groupe des pères PBD](https://www.facebook.com/groups/128726787223621) est un groupe de soutien privé destiné uniquement aux pères de personnes atteintes de troubles peroxysomaux du spectre de Zellweger ou d’une déficience d’une seule enzyme peroxysomale.

 \*Ce groupe n’est pas animé ni géré par la GFPD

* [Le groupe des parents endeuillés d’enfants atteints de PBD](https://www.facebook.com/groups/1639684009604575/) **est un groupe de soutien privé pour les parents endeuillés** et les tuteurs de personnes atteintes de troubles peroxysomaux du spectre de Zellweger ou d’une déficience d’une seule enzyme peroxysomale.

\*Ce groupe n’est pas animé ni géré par la GFPD

* [Le groupe F2FC de la GFPD](https://www.facebook.com/groups/1631503596914659/) (Communautés Famille-à-Famille) est un projet de collaboration parrainé par les Projets d’État pour les sourds-aveugles, le National Center on Deaf-Blindness (NCDB-Centre national sur la surdicécité aux États-Unis), et le National Family Association for Deaf-Blind (NFADB-Association nationale des familles pour les sourds-aveugles aux États-Unis). Il est conçu pour offrir aux familles un moyen unique de se mettre en contact, de partager des informations et des ressources, de se soutenir les uns les autres et tout simplement de parler à quelqu’un qui « comprend ». **Ce groupe est un espace privé destiné à ceux qui participent actuellement au groupe F2FC de la GFPD.**
* [Le groupe de soutien et de commémoration Sensations de connections de la GFPD](https://www.facebook.com/groups/481961065716836/about/) **est un groupe fermé et privé** destiné à ceux qui ont déjà participé ou qui **participent actuellement aux séances de soutien au deuil Sensations de connections animées par la GFPD.**

# Programme d’échange de matériel

[Le programme d’échange de matériel de la GFPD](https://www.thegfpd.org/equipment-exchange) aide à mettre les familles en contact avec celles qui disposent de matériel médical ou thérapeutique dont elles ont besoin ou qu’elles souhaitent donner, avec un remboursement des frais d’expédition jusqu’à 60 $ par article.

# Alors que la COVID-19 affecte le monde ainsi que notre communauté, il y a plus que jamais un besoin pour le matériel et les fournitures. Pour répondre à ce besoin, nous avons davantage développé notre programme d’échange de matériel depuis mars 2020 en achetant du matériel médical et des fournitures périssables dont les familles ont besoin et qu’elles ne peuvent pas se procurer pendant la pandémie de laCOVID-19, afin qu’elles puissent se concentrer sur les soins à apporter à leur enfant.Webinaires et tables rondes virtuelles

La GFPD propose des webinaires et des tables rondes tout au long de l’année pour soutenir les familles et les professionnels. Il y a de nombreuses façons de recevoir des mises à jour sur les dates et les sujets qui seront proposés. Nous vous recommandons de suivre la GFPD sur Facebook, Instagram ou Twitter, de prendre part à nos groupes de soutien privés sur Facebook et/ou de vous inscrire sur notre liste de diffusion électronique.

# Le peroxysome :

Les peroxysomes sont nécessaires au bon fonctionnement des cellules, au développement normal du cerveau et à la formation de la myéline. Les peroxysomes sont des organites à l’intérieur de chaque cellule du corps qui contiennent des enzymes et aident à réaliser les fonctions cellulaires.

|  |  |
| --- | --- |
| Le **PEROXYSOME**Les peroxysomes sont nécessaires au bon fonctionnement des cellules, au développement normal du cerveau et à la formation de la myéline. Les troubles peroxysomaux sont des maladies rares, génétiques et fatales, qui affectent tous les principaux systèmes d’organes du corps.Il existe plusieurs types de troubles peroxysomaux, y compris les déficiences d’une seule enzyme peroxysomale: Déficiences en acyl-CoA oxydase 1 et en protéine D-bifonctionnelle ainsi que le trouble de la biogénèse des peroxysomes-trouble du spectre de Zellweger (parfois appelé syndrome de Zellweger, adrénoleucodystrophie néonatale, maladie de Refsum infantile ou syndrome de Heimler). Les troubles peroxysomaux se développent lorsque les peroxysomes dans les cellules ne fonctionnent pas correctement, sont absents ou fortement réduits.  | **[Clockwise starting with the “PEROXISOME” at the 11 o’clock position:]**PEROXYSOMENucléoleNucléoplasmeEnveloppe nucléaireNoyauPore nucléaireRéticulum endoplasmique lisseCytoplasmePEROXYSOMERéticulum endoplasmique granuleuxRibosomesMembrane cellulaireMitochondrieCentrosomeMicrofilamentMicrovillositésVésicules de sécrétionPEROXYSOMEMicrotubulesAppareil de GolgiLysosome |

*TERMINOLOGIE* CONCERNANT LES TROUBLES PEROXYSOMAUX

**ENSEMBLE DES TROUBLES PEROXYSOMAUX**

|  |  |
| --- | --- |
| **TROUBLES DE LA BIOGENÈSE DES PEROXYSOMES (PBD)** | **MALADIES LIÉES À LA DÉFICIENCE D’UNE SEULE ENZYME/PROTÉINE** |
| **TROUBLE DU SPECTRE DE ZELLWEGER (ZSD)** | **CHONDROPLASIE PONCTUÉE RHIZOMÉLIQUE (RCDP)** | **DÉFICIENCE EN ACYL-COENZYME A OXYDASE (ACOX)** | **DÉFICIENCE EN PROTÉINE D-BIFONCTIONNELLE (DBPD)** | **ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE LIÉE À L’X (X-ALD)** |

► ANCIENNETERMINOLOGIE PBD-ZSD

TROUBLE DE LA BIOGENÈSE DES PEROXYSOMES - TROUBLE DU SPECTRE DE ZELLWEGER

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **SYNDROME DE ZELLWEGER** | **ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE NÉONATALE** | **MALADIE DE REFSUM INFANTILE (IRD)** | **SYNDROME DE HEIMLER** |
|
|
| le plus sévère | modéré | phénotype moins sévère | phénotype moins sévère |

Pour en savoir plus sur les troubles peroxysomaux, visitez notre site web :
[https://www.thegfpd.org/peroxisomal-disorders](https://www.theRfpd.org/peroxisomal-disorders)

# Directives de traitement concernant le PBD-ZSD

Voici les premières et seules directives de traitement élaborées pour les personnes atteintes d’un trouble peroxysomal du spectre de Zellweger. Elles servent de point de départ et ne remplacent en aucun cas les instructions de votre équipe médicale. Il peut être utile d’en fournir une copie à tous les professionnels de la santé qui soignent les personnes atteintes d’un trouble peroxysomal du spectre de Zellweger.

Lien : « [Troubles de la biogenèse des peroxysomes du spectre de Zellweger : Un aperçu des diagnostics actuels, des manifestations cliniques et des directives de traitement](http://docs.wixstatic.com/ugd/32e1ee_e98ee6591d08428fa07e1c72b96a4162.pdf)».

# Schéma d’héritage autosomique récessif

Les troubles peroxysomaux du spectre de Zellweger et les déficiences d’une seule enzyme peroxysomale s’héritent selon un schéma autosomique récessif. « Un trouble autosomique récessif signifie que l’on hérite de deux gènes mutés, un de chaque parent. Ces troubles sont généralement transmis par deux porteurs. Leur santé est rarement affectée, mais ils possèdent un gène muté (gène récessif) et un gène normal (gène dominant) pour la maladie. Lors de chaque grossesse, deux porteurs ont 25 % de chances d’avoir un enfant non atteint avec deux gènes normaux (à gauche), 50 % de chances d’avoir un enfant non atteint qui est également porteur (au centre) et 25 % de chances d’avoir un enfant atteint avec deux gènes récessifs (à droite). »

**Schéma d’héritage autosomique récessif**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| PAPA | MAMAN | Gène fonctionnant correctement |
| Porteur de trouble peroxysomal | Porteuse de trouble peroxysomal | Gène défectueux |
| 1/4 des enfants ne sont pas affectés et ne sont pas porteurs | 2/4 des enfants ne sont pas affectés mais sont porteurs | 1/4 des enfants sont affectés, porteurs de deux copies du gène défectueux |

Image : GFPD

Source : Mayo Clinic

# Notre équipe

Melissa Bryce Gamble- Directrice générale et and co-fondatrice, melissa@thegfpd.org

Jackie Brooks- Directeur financier, accounting@thegfpd.org

Katie Sacra- Responsable de l’éducation et de l’engagement des familles, katie@thegfpd.org

Amie White- Consultante en communication, amie@thegfpd.org

Lisa Steward- Assistante comptable, lisa@thegfpd.org

Taylor Costello- Équipe opérationnelle, taylor@thegfpd.org