

# Vivre la meilleure vie possible

Apprenez ce à quoi vous attendre avec les troubles d'oxydation des acides gras à longue chaîne (LC-FAOD) au **début de l'âge adulte et au-delà**



Apprenez des expériences des autres pour vous aider dans votre parcours alors que vous devenez de plus en plus autonome dans la gestion de votre LC-FAOD.



Ultragenyx a eu le privilège de rencontrer des personnes et des familles vivant avec un LC-FAOD et de recueillir un ensemble de renseignements et de conseils directement auprès de la communauté.

**Dans ces livrets, notre objectif était de :**

- Saisir les voix et les expériences collectives de la communauté LC-FAOD
- Fournir des renseignements clés pour vous aider à vous sentir plus préparé et soutenu

# Votre avenir vous attend

Avoir 18 ans est une grande affaire, un jalon qui marque le début de votre vie d'adulte! À cet âge, vous devenez un adulte légal dans de nombreux pays. Vous pouvez maintenant voter, vous marier, acheter une voiture et, surtout, prendre vos propres décisions médicales.



## VOUS ÊTES MAINTENANT RESPONSABLE DE VOTRE PROPRE VIE

Cette période marque un changement dans la responsabilité de votre santé. C'est maintenant vous et non vos parents qui en sont responsable. Vous apprendrez comment compter davantage sur vous-même, prendre en charge vos propres besoins en matière de LC-FAOD et faire ce qui est le mieux pour vous. Cela pourrait ne pas se produire du jour au lendemain, mais avec le temps, vous comprendrez ce que signifie être indépendant et prendre des décisions importantes avec le soutien de votre équipe de soins de santé.

**Vous apprendrez également comment gérer votre maladie de façon équilibrée sans la laisser vous définir.**

En tant qu'adultes vivant avec le LC-FAOD, nous savons que cela peut sembler intimidant au début. Mais sachez que vous traverserez ces changements et que vous en apprendrez beaucoup sur vous-même et sur ce dont vous êtes capable.



## PARTAGER VOTRE HISTOIRE

En vieillissant, vous pourriez avoir envie de partager votre histoire, de parler de la vie avec LC-FAOD ou d'aider les autres à gérer leur vie avec un LC-FAOD. Raconter votre histoire est l'un des moyens les plus puissants de défendre vos besoins et d'établir un lien émotionnel avec les autres qui ne connaissent pas ce trouble.

Partagez votre histoire! Consultez les ressources intitulées **Écrire votre histoire et Partager votre parcours rare inclus** dans cette boîte à outils.



## Ce livret vous guidera tout au long de votre passage au début de l'âge adulte.

L'objectif est de **vous aider pour que vous soyez prêt à affronter tout problème important qui pourrait survenir, de vous donner les moyens de prendre des mesures et vous encourager à travailler en étroite collaboration avec votre équipe soignante pour prendre les meilleures décisions** pour vous-même.

N'oubliez pas qu'il s'agit d'une période passionnante remplie de nouvelles expériences, de nouvelles relations et de nouvelles libertés.

Vivre avec le LC-FAOD comporte ses défis, mais nous pouvons vous dire, grâce à nos propres expériences, que **votre avenir est prometteur** tant que vous prenez les mesures nécessaires pour prendre en charge votre santé.



## Conseil pratique

La gestion de votre LC-FAOD peut être difficile, mais il est important de trouver un moyen de rester motivé et de travailler sur vos objectifs de soins pour maintenir la meilleure santé possible.

Voici quelques conseils pour rester sur la bonne voie :

- **Établissez un réseau de soutien** pour vous aider à traverser des moments difficiles et vous encourager
- **Conservez une perspective saine de votre régime alimentaire** et concentrez-vous sur la façon dont il fait partie intégrante de votre santé
- **Trouvez des moyens de faire en sorte que la gestion du LC-FAOD fonctionne pour vous et votre mode de vie** afin que vous puissiez pratiquer des activités que vous aimez

# Prenez votre santé et vos soins en main



## UNE EXPÉRIENCE PERSONNELLE

*Je me souviens du jour où j'ai réalisé que je devais augmenter mon implication en prenant mes propres rendez-vous avec mon médecin et en abordant mes besoins en matière de santé.*

J'étais sur le point d'obtenir mon diplôme d'études secondaires et je planifiais mon déménagement. Mon ami était chez moi et nous avons entendu ma mère appeler pour prendre rendez-vous avec mon équipe métabolique. Mon ami s'est tourné vers moi et m'a demandé « Comment ta mère connaît-elle ton horaire? Ne devrait-elle pas vérifier avec toi pour voir si tu es disponible ce jour-là? » Ça m'a frappé, c'était ma vie et je devais en prendre le contrôle. Je n'étais plus un enfant et j'étais capable de gérer plusieurs choses par moi-même. Il fallait juste que je commence.



Consultez les ressources intitulées **Communiquer avec les professionnels de la santé** et **Antécédents médicaux** dans cette boîte à outils pour vous aider à vous préparer pour votre visite chez le médecin.



## CONSEILS DE VOS PAIRS

*N'assumez pas toute la responsabilité de vos besoins en matière de santé d'un seul coup.*

Cela vous mènerait probablement à vous sentir dépassé par les nombreux aspects qui nécessitent de l'attention. Au lieu de cela, assumez-les graduellement, un domaine à la fois. Une fois que vous avez confiance dans un domaine, vous pouvez en ajouter d'autres. Voici certains éléments par lesquels vous pouvez commencer :

- Prenez vos propres rendez-vous
- Renouvelez vos propres médicaments/suppléments
- Faites le suivi de vos analyses sanguines
- Si votre clinique dispose d'un portail pour les patients, accédez-y afin de pouvoir consulter vos résultats de laboratoire et communiquer directement avec vos fournisseurs de soins de santé

Comme vous le savez, le LC-FAOD est un parcours à vie et sa gestion nécessitera des soins médicaux continus. Il n'est jamais trop tôt ni trop tard pour assumer davantage la responsabilité de votre santé.

Il est important que vous travailliez avec votre équipe soignante pour connaître tout ce que vous devez savoir au sujet de votre situation particulière. Voici des choses importantes à savoir sur cette maladie chronique au cours des prochaines années :

- **Les symptômes peuvent être provoqués ou aggravés** par le jeûne, la maladie, l'exercice soutenu et le stress physiologique
- **Les organes qui sont principalement touchés** sont le cœur, les muscles squelettiques et le foie, ce qui signifie que le LC-FAOD peut causer une dégradation du tissu musculaire (rhabdomyolyse), une maladie du muscle cardiaque (cardiomyopathie) et un faible taux de sucre dans le sang ou un faible taux de cétones dans le sang (hypoglycémie hypocétoïque)
- **Les symptômes chroniques** peuvent entraîner une diminution du tonus musculaire et de la faiblesse (hypotonie), des lésions à la rétine des yeux (rétinopathie)\*, des lésions aux nerfs à l'extérieur du cerveau et de la moelle épinière (neuropathie périphérique)\*
- La LC-FAOD a des répercussions sur presque toutes les parties de la vie, y compris votre bien-être **physique, mental, émotionnel et social**. Certains jours peuvent sembler plus difficiles que d'autres, et c'est correct. Il est très important de respecter l'état de votre corps, et ce, à tous les jours

**Si vous ressentez de l'anxiété, de la peur ou de la dépression à propos de votre LC-FAOD, d'avoir à continuellement éviter des déclencheurs potentiels ou de l'impact à long terme, communiquez avec votre équipe soignante pour leur en faire part.** Il pourrait y avoir des choses qu'ils peuvent faire pour aider. Votre santé physique est importante, mais votre bien-être émotionnel l'est tout autant.



### Conseil pratique

Au fil du temps, il peut être difficile de rester motivé à prendre en charge votre santé et à effectuer des visites de suivi lorsque la vie devient occupée ou lorsque vous profitez de nouvelles expériences, mais il est très important que vous le fassiez.

**Envisagez d'inclure un ami en qui vous avez confiance ou un parent dans votre plan de santé afin qu'ils puissent vous encourager lorsque les choses deviennent difficiles.**

\* S'applique à certains types de LC-FAOD comme LCHAD et TPF. Consultez votre professionnel de la santé pour obtenir de plus amples renseignements.

# Considérations pour l'université

## UNE EXPÉRIENCE PERSONNELLE

*J'étais ravie d'avoir été acceptée à mon université de premier choix dans un autre état. J'ai choisi cette université parce que bien qu'elle soit loin de mon domicile, elle était toujours à distance de conduite pour que je puisse faire des aller-retour facilement au besoin.*

Ensuite, ça m'a frappé, je serais quand même loin de ma famille et j'allais devoir prendre soin de mes propres repas, de mes rendez-vous chez le médecin et d'autres besoins médicaux. Même si au départ cette pensée m'a submergée, j'ai réalisé que mes parents me préparaient pour ce moment depuis des années. Avec mes amis et ma famille pour m'aider, même de loin, je savais que je pouvais y arriver.

## CONSEILS DE VOS PAIRS

*Choisir d'aller à l'université à l'extérieur est un engagement important, et ce n'est peut-être pas le bon choix pour tout le monde.*

Pour ceux qui sont intéressés et capables d'aller à l'université loin de la maison, c'est peut-être la première fois que vous vivrez en dehors de votre famille pour de longues périodes. D'une part, l'indépendance et tout ce qui l'accompagne peuvent être excitants. D'autre part, cela peut être accablant. Il faut apprendre à jongler avec les travaux scolaires, rencontrer de nouveaux amis et gérer les rendez-vous des médecins, votre régime alimentaire et vos autres besoins en matière de santé, tout ça dans un nouvel environnement en plus!

**Il faudra peut-être un certain temps pour trouver un équilibre sain entre tous ces domaines, mais n'abandonnez pas : c'est réalisable.** Assurez-vous de parler aux personnes de votre réseau de soutien. Vous pouvez également demander conseil sur le campus; de nombreuses universités ont des conseillers qui peuvent vous aider à naviguer dans ce nouveau monde. Vous n'êtes jamais seul, mais vous devrez demander de l'aide lorsque vous en aurez besoin.

Si vous décidez qu'aller à l'université à l'extérieur vous convient, voici quelques suggestions pour vous aider à effectuer une transition sécuritaire et en douceur :



**Repérez l'hôpital le plus proche en cas d'urgence**



**Ayez à votre disposition les coordonnées de votre clinique** en tout temps. De nombreuses cliniques offrent maintenant des visites de télémédecine, ce qui vous permet de rester en contact avec votre équipe



**Avisez** votre pharmacie que votre adresse a changé



**Établissez des rappels** pour les tâches importantes, comme prendre rendez-vous avec le médecin et vous assurer que la prise en charge de votre maladie et le plan de traitement demeurent à jour



**Discutez** avec votre équipe soignante des effets de la consommation d'alcool. Il faut éviter de consommer trop de boissons, car cela ajoute un stress métabolique et pourrait rendre les personnes atteintes de LC-FAOD extrêmement malades



**Informez vos compagnons de chambre et vos amis proches de votre maladie.** Ils peuvent devenir votre nouveau système de soutien, vous aider à identifier les symptômes et vous obtenir des soins médicaux au besoin



Si vous pratiquez un sport, **parlez-en à votre entraîneur et à vos coéquipiers** afin qu'ils soient conscients de vos besoins médicaux (p. ex., pauses, hydratation, etc.)



Consultez **la page suivante** pour connaître les facteurs importants à prendre en considération lors du choix d'une université

Si vous décidez de vous déplacer ou de vivre à la maison, vous pouvez tout de même suivre plusieurs de ces suggestions pour vous aider à faire la transition vers des soins indépendants pour votre propre santé.

# Questions pour l'université

Alors que vous vous préparez pour vos années universitaires, posez-vous les questions suivantes pour vous assurer que vous êtes prêt pour une expérience universitaire réussie. Utilisez les lignes ci-dessous pour noter vos propres pensées et en discuter avec votre équipe soignante.



## Mode de vie/vie en résidence (dortoir)

- Quels aliments puis-je manger dans les salles à manger?
- Quels accommodements la salle à manger de l'école ou le dortoir seront-ils prêts à faire?
- Aurai-je accès à des renseignements nutritionnels?
- Est-ce qu'ils me permettront de préparer ma préparation ou mes aliments médicaux?
- Aurai-je un réfrigérateur dans ma chambre de dortoir?
- Ai-je accès à des aliments/boissons, au besoin, en tout temps?
- Puis-je préparer ma préparation/mes aliments médicaux ou d'autres suppléments dans mon dortoir?

---

---

---



## Amis et cercle social

- Quand et comment dois-je partager des renseignements sur le LC-FAOD et son impact sur ma vie avec de nouveaux amis et camarades de classe?

---

---

---



## Planification de carrière/passe-temps

- Comment et dans quelle mesure (le cas échéant) le LC-FAOD jouera-t-il un rôle dans mon choix de carrière et mes passe-temps?
- À quelles activités puis-je participer qui seraient sécuritaires pour moi?
- Si je décide de pratiquer un sport ou de choisir une activité qui nécessite plus d'énergie, quelles mesures d'adaptation dois-je prendre?

---

---

---

---

---

---



## Voyager

- Quels articles dois-je transporter en avion ou sur d'autres longs trajets?
- Ai-je besoin d'une lettre de nécessité médicale de la part de mon médecin pour voyager avec des médicaments?
- Ai-je besoin d'un réfrigérateur (ou autre chose) dans ma chambre d'hôtel lorsque je voyage?

---

---

---

---

---

---

# Entrer sur le marché du travail

## UNE EXPÉRIENCE PERSONNELLE

*Alors que je me préparais à chercher des emplois, j'ai commencé à penser au processus d'entrevue pour un emploi à temps plein.*

J'avais de nombreuses questions – que devrais-je communiquer au sujet de mon LC-FAOD avec des employeurs potentiels? Que ne devrais-je pas communiquer? Est-il approprié d'en discuter lors d'une entrevue, et si oui, quand et comment? Il a fallu quelques entrevues, et avec quelques essais et erreurs, j'ai finalement compris ce que j'étais à l'aise de communiquer et ce qu'un futur employeur devait absolument savoir. Vous y arriverez aussi!

## CONSEILS DE VOS PAIRS

*Réfléchissez aux informations sur le LC-FAOD que vous souhaitez ou devez communiquer.*

En général, vous n'êtes pas légalement obligé de divulguer des renseignements sur votre maladie à votre employeur. Certaines personnes peuvent avoir différents niveaux de confort avec la communication de renseignements, car ils sont de nature très confidentielle, parce qu'elles craignent que cela compromette une occasion d'emploi ou parce qu'elles sentent qu'elles se répètent constamment; d'autres personnes peuvent penser que la transparence peut aider leur employeur à mieux prendre des mesures d'adaptation, au besoin.

**Vous devrez également vous préparer à équilibrer votre travail à temps plein avec la prise en charge de votre santé. Vous voudrez peut-être envisager :**



**Comment vous prendrez des congés pour vos rendez-vous.** Pouvez-vous utiliser des jours de maladie pour vos rendez-vous? Pouvez-vous travailler à domicile ou compenser les heures manquées?



**Voyager pour le travail.** Combien de temps serez-vous absent et quelles sont, le cas échéant, les conséquences pour votre plan de santé? Avez-vous besoin de prendre des dispositions spéciales pour l'avion ou l'hôtel?



**Gérer les congés de maladie.** À combien de jours de maladie avez-vous droit? Pouvez-vous prendre des jours de vacances, au besoin?



**Invalidité de courte ou de longue durée.** Quelles sont les politiques de votre entreprise concernant les congés d'invalidité?

REMARQUE : En plus d'examiner les politiques de l'employeur/de l'entreprise, tenez compte de ce qui est prévu dans la législation fédérale ou provinciale/territoriale sur les normes du travail, le cas échéant.



### Conseil pratique

En tant que personne vivant avec une maladie chronique et potentiellement invalidante, il est important de savoir qu'il existe des lois en vigueur pour vous protéger et garantir certains droits sur le lieu de travail.

Cela peut inclure que votre employeur prenne des mesures d'adaptation raisonnables pour que vous puissiez accomplir votre travail. Vous familiariser avec vos droits pendant que vous progressez dans votre carrière peut vous aider à réussir. **Vous pouvez en apprendre davantage sur les divers régimes et législations fédéraux ou provinciaux/territoriaux en matière de droits de la personne en visitant la Commission canadienne des droits de la personne (REMARQUE : cela s'applique seulement aux personnes qui vivent au Canada).**



# Navigation dans les soins de santé



## UNE EXPÉRIENCE PERSONNELLE

*Je n'avais pas beaucoup réfléchi à ce que cela voulait dire de passer des soins pédiatriques aux soins aux adultes.*

Lorsque j'étais plus jeune, mes parents et mes médecins prenaient soin de tout ce qui est lié à ma santé. Maintenant que je vieillis, je m'assure d'apprendre tout ce que je peux au sujet des LC-FAOD afin de pouvoir jouer un rôle proactif dans mes soins. Je prépare des questions avant mes rendez-vous et je prends des notes lors de ces visites. J'ai également pris le temps de comprendre le système de santé de ma province/territoire et les services qui me sont offerts. Plus je comprends, plus j'ai confiance en moi pour prendre des décisions concernant mes soins.



## CONSEILS DE VOS PAIRS

*Faites vos recherches! Il est important de comprendre les options qui s'offrent à vous et ce qui convient le mieux à vos besoins.*

Prenez le temps de faire vos recherches et d'apprendre comment fonctionne le système de soins de santé universel du Canada. L'endroit où vous vivez peut avoir une incidence sur vos avantages, il est donc important de comprendre ce qui est disponible dans votre province ou territoire.

Découvrez ce à quoi vous avez accès en tant que citoyen canadien. Assurez-vous de connaître les différences entre la couverture universelle et l'assurance médicaments. De plus, le régime de votre employeur peut vous offrir des avantages sociaux spécifiques.

**Le Canada dispose d'un système de soins de santé financé par l'État où tous les citoyens et résidents permanents reçoivent gratuitement les services hospitaliers et médicaux nécessaires.**

Chacun des 13 gouvernements provinciaux et territoriaux du pays offre également un régime d'assurance médicaments aux groupes admissibles. Certains de ces régimes sont des programmes universels fondés sur le revenu. La plupart des provinces et des territoires ont des programmes spécifiques pour les groupes de population qui peuvent nécessiter une couverture accrue pour les coûts élevés des médicaments. Ces groupes comprennent les personnes âgées, les bénéficiaires de l'aide sociale et les personnes atteintes de maladies ou d'affections associées à des coûts élevés de médicaments. Environ les deux tiers des Canadiens ont également une assurance maladie privée, achetée individuellement ou par l'employeur, qui couvre les frais médicaux non fournis par le régime public d'assurance maladie (couvre habituellement les coûts des médicaments d'ordonnance et les frais dentaires).

**Définitions des termes courants de l'assurance maladie que vous devrez comprendre :**

**Franchise :** le montant que vous cotisez à vos frais médicaux annuels avant que votre régime d'assurance, soit financé par des fonds publics ou privés, ne commence à payer. (Par exemple, si vous avez une franchise annuelle de 1 000 \$, votre régime d'assurance ne couvrira pas sa part avant que vous ayez payé 1 000 \$ en frais médicaux connexes au cours d'une année donnée.)

**Quote-part (ou co-paiement) :** la proportion d'une dépense médicale individuelle que vous devez cotiser alors que le fournisseur d'assurance couvre le montant restant.

**Prime :** frais mensuels/annuels que vous payez à votre assureur afin de maintenir votre couverture.

# Planification familiale



## UNE EXPÉRIENCE PERSONNELLE

*La relation entre moi et mon partenaire devenait plus sérieuse et nous commençons à penser à notre avenir ensemble, y compris d'avoir des enfants un jour.*

Au cours de toutes les années de soins pour mon LC-FAOD, je me suis tellement concentré sur moi que je n'ai jamais vraiment réfléchi à la façon dont cela pourrait affecter ma décision d'avoir une famille un jour. Nous avons décidé de chercher des réponses, et c'est à ce moment que nous avons commencé à parler à un conseiller en génétique à la clinique métabolique. Il a été très utile de parler à quelqu'un qui comprenait vraiment comment le LC-FAOD peut être transmis et qui pourrait nous aider à explorer nos options.



## CONSEILS DE VOS PAIRS

*Alors que vous commencez à penser à fonder une famille, il est important de comprendre les chances d'avoir un enfant atteint de LC-FAOD.*

En tant que personne ayant reçu un diagnostic de LC-FAOD, vos enfants seraient exposés à un risque accru si votre partenaire présente ou est porteur de la même maladie de LC-FAOD.

Il peut être utile de commencer par apprendre comment vous avez hérité de ce trouble métabolique et comment les gènes sont transmis.

Penser qu'on pourrait transmettre la maladie peut être effrayant ou bouleversant, mais sachez que votre équipe soignante et votre famille sont là pour vous soutenir. Continuez à lire pour en savoir plus sur la façon dont vous pouvez vous préparer à cette étape de votre vie.



**Vous trouverez ci-dessous d'importants renseignements à connaître sur les tests génétiques et les risques que vos futurs enfants soient atteints de LC-FAOD :**



Votre partenaire peut passer des **tests génétiques** pour savoir s'il est porteur du même type de LC-FAOD. Le dépistage de LC-FAOD peut vous aider à prendre des décisions éclairées en matière de santé pour votre avenir. Les tests génétiques peuvent également :

- Augmenter votre compréhension de la science derrière ce trouble
- Mener à des options de prise en charge que vous ne saviez pas être à votre disposition
- Permettre aux familles ou aux personnes atteintes de la même maladie génétique de communiquer



Une fois que votre partenaire aura reçu les résultats de ses tests génétiques, vous pourriez trouver utile et encourageant de rencontrer un **conseiller en génétique**. Ensemble, ils peuvent vous aider à comprendre différents scénarios comme :

- Quelles sont les conclusions si mon partenaire est également touché par un LC-FAOD?
- Quelles sont les conclusions si mon partenaire est porteur d'un LC-FAOD?
- Quelles sont les conclusions si mon partenaire n'est pas touché et n'est pas porteur de LC-FAOD?
- Quelles sont les options de tests génétiques disponibles avant, pendant ou après la grossesse pour déterminer si l'enfant est touché?



### Conseil pratique pour les femmes

#### Planification de la grossesse

Un LC-FAOD peut affecter la prise en charge de votre grossesse. Communiquez avec votre équipe métabolique si vous songez à tomber enceinte. Ils collaboreront avec votre obstétricien pour élaborer un plan et fournir des conseils sur votre santé avant et pendant la grossesse et après l'accouchement. Il pourrait aussi y avoir des considérations particulières pour les tests et la prise en charge de votre nouveau-né.



# Objectifs à considérer

## alors que vous passez à l'âge adulte

Vous voulez vous assurer que vous êtes prêt à réussir en tant qu'adulte vivant avec un LC-FAOD. Voici quelques suggestions pour vous assurer d'être bien préparé et prêt pour la prochaine étape de votre vie.

- Je sais quels aliments sont sains pour moi*
- Je planifie mes repas de façon indépendante*
- Je fais le suivi de ma nutrition de façon indépendante.*
- Je fais le suivi de mes médicaments et suppléments de façon indépendante.*
- Je prépare et administre mes propres médicaments et suppléments*
- Je sais comment commander/ renouveler mes médicaments et suppléments*
- Je planifie et je me présente régulièrement à des rendez-vous médicaux avec mon équipe de LC-FAOD*
- Je comprends comment prendre en charge et traiter ma maladie selon les conseils médicaux de mon équipe de soins.*
- Je peux librement discuter avec mon équipe soignante de tout symptôme ou défi que je pourrais encore éprouver.*
- Je gère mon assurance de façon indépendante*
- Je pose des questions à mon équipe soignante et j'obtiens les réponses dont j'ai besoin pour m'aider à rester en santé*
- Je suis conscient(e) de l'importance de gérer le LC-FAOD*
- Je comprends que le LC-FAOD peut avoir des répercussions sur ma santé aujourd'hui/immédiatement et à long terme*
- Je sais qu'il faut être prêt(e) à faire face à une crise imprévue à un moment inopportun*
- Je peux reconnaître les signes d'une crise et en faire une priorité*
- Je me sens à l'aise de demander des conseils et du soutien à mon équipe soignante*
- J'ai une lettre de protocole d'urgence; elle indique mon trouble, comment je dois être traité(e) et quels agents doivent être évités*
- Je sais où trouver des détails sur mon régime d'assurance maladie*
- Je connais mon état pathologique, sa prise en charge et les ressources financières à ma disposition.*