

# Bienvenue!

Cette trousse d'outils est conçue pour les personnes atteintes de maladies rares **appelées les troubles d'oxydation des acides gras à longue chaîne** (LC-FAOD aussi appelé FAOD). Les dix ressources incluses soutiendront votre parcours, que vous viviez avec ou preniez soin d'une personne atteinte de LC-FAOD.

Elles comprennent des renseignements sur comment :

- **Comprendre les LC-FAOD.** En savoir plus sur les causes, les répercussions, les signes et les symptômes.
- **Créer votre réseau de soutien.** En apprendre davantage sur les organisations qui peuvent vous aider.
- **Communiquer avec les fournisseurs de soins de santé.** Tirer le maximum de vos rendez-vous.
- **Préparer un historique médical de LC-FAOD.** Recueillir vos renseignements importants.
- **Bien vivre tout en prenant soin d'une personne atteinte de LC-FAOD.** Préparer les autres à aider et obtenir le répit dont vous avez besoin.
- **Partager votre parcours rare et concevoir votre histoire.** Apprendre à éduquer et à promouvoir.
- **Apprendre ce à quoi s'attendre avec les LC-FAOD.** Se préparer à ce qui s'en vient avec trois livrets uniques axés sur l'âge : nourrissons et enfants, préadolescents et adolescents et jeunes adultes et plus.

## À PROPOS DES LC-FAOD

LC-FAOD désigne un groupe de maladies génétiques, autosomiques et récessives rares. Cela signifie que le trouble est héréditaire lorsque chacun des parents est porteur. Chez les personnes atteintes de LC-FAOD, une enzyme qui transporte ou décompose les graisses alimentaires à chaîne longue est soit présente en très faibles quantités, soit ne fonctionne pas correctement. Les signes et symptômes observés chez les personnes atteintes de LC-FAOD se produisent parce qu'elles sont incapables de décomposer correctement les acides gras à longue chaîne pour produire de l'énergie. Par conséquent, ils doivent trouver d'autres sources d'énergie.

## TYPES DE LC-FAOD

Il existe différents types de LC-FAOD. Chaque type résulte d'une mutation génétique différente.

Les lipides contenus dans notre régime alimentaire sont une source importante de production d'énergie pendant les périodes de stress métabolique ou de jeûne prolongé. Les acides gras à longue chaîne doivent être transportés dans les mitochondries (compartiment d'énergie de la cellule) par trois enzymes différentes (CPT I, CACT, CPT II), puis une fois dans les mitochondries, les acides gras sont métabolisés à nouveau pour produire de l'énergie (VLCAD, TFP, LCHAD).

**Déficit en CPT I (carnitine palmitoyltransférase I)** Une mutation dans le gène *CPT1A* entraîne un mauvais fonctionnement de l'enzyme CPT I, ce qui entraîne un déficit en CPT I. Cela signifie que les acides gras à longue chaîne ne peuvent pas commencer la première étape de navette de la carnitine visant à transporter les acides gras à longue chaîne dans les mitochondries.



**Chaque année, environ 14 bébés sont nés avec un LC-FAOD au Canada. Une estimation de 2020 a indiqué qu'il y a 455 personnes vivant avec un LC-FAOD au Canada.**

Nous aimerions remercier et souligner la contribution du Conseil de leadership des patients LC-FAOD d'Ultragenyx et les fournisseurs de soins de santé qui ont fourni de la rétroaction et des commentaires importants pour l'élaboration de ces documents. Nous aimerions également remercier les membres de la communauté qui ont fourni des commentaires spécifiques pour aider à assurer la pertinence pour ceux qui vivent au Canada.

### **Déficit en CACT (Carnitine-acylcarnitine translocase)**

Une mutation du gène *SCL25A20* qui entraîne un déficit en CACT. Cela signifie que l'étape intermédiaire de la navette de carnitine, soit le transport de l'acide gras à longue chaîne dans les mitochondries, ne peut pas être effectuée correctement.

### **Déficit en CPT II (carnitine palmitoyltransférase II)**

Une mutation du gène *CPT II* qui cause un déficit en CPT II. Cela signifie que la dernière étape de la navette de carnitine ne peut pas être complétée. Par conséquent, la graisse à chaîne longue ne peut pas pénétrer dans les mitochondries.

### **Déficit en VLCAD (acyl-CoA déshydrogénase à très longue chaîne)**

Une mutation dans le gène *ACADVL* qui entraîne une carence en VLCAD. Cette enzyme fait partie de la spirale d'oxydation bêta des acides gras à chaîne longue. Une fois que les graisses à chaîne longue pénètrent dans les mitochondries après le transport par la navette de carnitine, elles sont traitées par la spirale d'oxydation bêta à chaîne longue. Si l'enzyme VLCAD ne fonctionne pas correctement, les acides gras à longue chaîne ne sont pas décomposés correctement, ce qui entraîne une diminution de l'énergie et des dommages causés par un traitement incomplet des acides gras.

### **Déficit en TFP (protéine trifonctionnelle)**

Le déficit en TFP survient lorsqu'une personne présente une mutation du gène *HADHA* et du gène *HADHB*. Le TFP est un complexe enzymatique à trois enzymes qui effectue les trois dernières étapes de la dégradation des acides gras à longue chaîne. L'une de ces enzymes est la LCHAD. Si le complexe enzymatique TFP ne fonctionne pas correctement, les graisses à chaîne longue ne peuvent pas être décomposées pour produire de l'énergie et les acides gras inutilisés peuvent s'accumuler dans le corps et causer des problèmes.

### **Déficit en LCHAD (3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase)**

Le déficit en LCHAD survient lorsqu'une personne présente une mutation du gène *HADHA*. Cela fait partie du complexe TFP, mais la mutation est uniquement dans le gène *HADHA*, ce qui cause la LCHAD. S'il y a un déficit dans cette étape, les acides gras à longue chaîne ne sont pas correctement décomposés, ils ne peuvent donc pas être utilisés pour l'énergie.



**John, qui vit avec un déficit en TFP, et sa mère, Eileen.**

**Ultragenyx est une société biopharmaceutique qui s'engage à mettre sur le marché de nouveaux produits pour le traitement de maladies génétiques rares et ultra-rares.**