SYNDROME DE CHYLOMICRONÉMIE FAMILIALE

PLEINS FEUX SUR LE SCF

Mettre la force des parcours individuels au service de l'action collective

Présenté par

arrowhead pharmaceuticals

© Arrowhead Pharmaceuticals, Inc. 2026

TABLE DES MATIÈRES

AVANT-PROPOS ET MISE À JOUR DE 2026	03
LETTRE À LA COMMUNAUTÉ	05
CONTEXTE	06
MÉTHODES DE COLLECTE DES TÉMOIGNAGES	09
PAYSAGE DE LA DÉFENSE DES DROITS EN MATIÈRE DE SCF	10
SOINS CLINIQUES DU SCF	12
ERRANCE DIAGNOSTIQUE DU SCF	13
SOUTENIR LES PERSONNES RÉCEMMENT DIAGNOSTIQUÉES ET LEUR FAMILLE	15
VIVRE AVEC LE SCF	17
BESOINS NON COMBLÉS	22
RÉCITS	23
FAIRE ENTENDRE LES VOIX ET ACCÉLÉRER LE CHANGEMENT POUR LE SCF	27
CONCLUSION	30
ANNEXES	31

AVANT-PROPOS ET MISE À JOUR DE 2026

Depuis la première publication du rapport *Pleins feux sur le SCF* à l'occasion de la Journée des maladies rares de 2025, les patients, les proches aidants et les personnes qui défendent les droits et intérêts des personnes atteintes du SCF s'appuient sur son contenu pour mieux faire connaître et comprendre la réalité de la vie avec le SCF. Nous continuons de découvrir les difficultés que le manque de sensibilisation au SCF et de compréhension de cette maladie entraîne pour la communauté du SCF, même chez les professionnels de la santé. Ce rapport aide à démystifier cette maladie rare et à favoriser un diagnostic et des soins plus rapides.

La communauté du SCF a largement diffusé ce rapport. En octobre 2025, nous avons eu l'occasion de présenter du contenu tiré du rapport au sommet de la NORD sur les maladies rares et les produits orphelins (voir l'affiche en annexe), qui a réuni plus de 800 intervenants de l'ensemble du milieu des maladies rares. En juin 2026, nous avons eu l'occasion de présenter du contenu tiré du rapport à la Conférence européenne sur les maladies rares (ECRD) d'EURORDIS, qui a réuni plus de 500 intervenants de l'ensemble du milieu des maladies rares. Nous sommes fiers de l'accueil extrêmement favorable réservé à ce rapport et sommes ravis de le republier en y apportant plusieurs mises à jour pour refléter les progrès réalisés dans le domaine. Nous travaillons également à traduire ce rapport dans d'autres langues afin d'en élargir la diffusion et la portée. Les mises à jour apportées au rapport portent notamment sur l'évolution des possibilités de traitement. Alors que nous soulignons cette étape importante, nous poursuivons notre partenariat avec les acteurs de la défense des droits et intérêts des personnes atteintes du SCF afin de créer et de renforcer des liens pour faire entendre la voix des patients et des proches aidants.

Ensemble, nous cherchons tous à améliorer la vie des personnes vivant avec le SCF et nous nous engageons à améliorer les résultats pour celles qui doivent composer avec cette maladie. Nous souhaitons sincèrement que ce rapport continue d'aider les personnes vivant avec le SCF à trouver des réponses, à recevoir les soins dont elles ont besoin et à savoir qu'elles ne sont pas seules.

Témoignages de la communauté du SCF et des maladies rares

> *Pour moi qui suis atteinte du SCF, le rapport « Pleins feux sur le SCF » est devenu l'un des outils les plus précieux de ma boîte à outils sur le SCF. Quand on vit avec une maladie rare, il est absolument essentiel de pouvoir défendre ses propres droits et intérêts. Cette capacité est primordiale lors des rendez-vous médicaux, des hospitalisations et des visites imprévues à l'urgence, et même au quotidien, dans nos interactions avec des gens qui ne savent pas ce qu'est le SCF ni ce que signifie vivre avec cette maladie. L'éducation va de pair avec la défense des droits et intérêts. Je ne peux pas défendre efficacement mes propres droits et intérêts si je ne peux pas informer les gens sur le SCF. Pouvoir remettre ce rapport à mes amis, aux membres de ma famille et aux professionnels de la santé qui me soignent m'a permis de me faire entendre lorsque je souffre, que je cherche de l'aide ou même que je planifie simplement une rencontre avec des membres de ma famille élargie ou des amis. Il aborde tous les aspects du parcours du patient et permet aux personnes qui connaissent peu ou pas le SCF de reconnaître la réalité de notre vécu. Pour moi, cela n'a pas de prix.*
>
> – Julie, qui vit avec le SCF

Témoignages de la communauté du SCF et des maladies rares *(suite)*

« Le livre blanc « Pleins feux sur le SCF » est devenu une ressource de première importance pour la communauté du SCF. Il est inestimable de pouvoir compter sur ce rapport pour s'informer et mieux connaître le SCF. Là où se trouve le savoir, se trouve le pouvoir. Un pouvoir sur la maladie… pour vivre pleinement et prendre des décisions éclairées concernant ses soins. Le SCF touche toute la famille. La famille de la personne atteinte partage sa peur et son anxiété face à l'inconnu. Ainsi, disposer de ce rapport comme référence peut donner de l'espoir à une famille qui avance en terrain inconnu. Les membres de la famille, surtout le conjoint ou la conjointe de la personne atteinte du SCF, ont tendance à « prendre le relais » lorsque leur proche traverse une « mauvaise journée ». Savoir que d'autres proches aidants éprouvent les mêmes sentiments de culpabilité, d'incertitude et d'isolement peut nous encourager lors de nos propres « mauvaises journées ». Disposer du rapport « Pleins feux sur le SCF » comme guide pour gérer cette maladie et pouvoir compter sur une communauté élargie peut nous aider à vivre pleinement… en créant des souvenirs avec les gens que nous aimons. »

– Lynne, proche aidante d'une personne atteinte du SCF

« Le rapport « Pleins feux sur le SCF » met en lumière le vécu des personnes atteintes de cette maladie rare et les difficultés qu'elles rencontrent, du diagnostic à tous les aspects de la vie quotidienne. Il est à la fois informatif par la clarté et l'accessibilité de ses explications sur le SCF, et percutant dans sa façon de porter la voix des patients atteints du SCF et de leurs familles. En tant que psychologue spécialisé dans le soutien aux patients, aux membres de leur famille et aux communautés touchées par une maladie rare, j'apprécie la façon dont ce rapport aborde directement ces sujets importants. Comme père ayant pris soin d'un enfant atteint d'une maladie rare, je sais à quel point ce type d'information et la création de liens au sein d'une communauté peuvent être précieux pour donner de l'espoir aux familles. »

– Dr Al Freedman, psychologue, États-Unis

« Le SCF est une maladie non seulement rare mais dévastatrice, ce qui la rend difficile à prendre en charge et à comprendre. Ce rapport offre à la communauté un portrait clair et saisissant de la vie avec le SCF. Les patients présentent des taux de triglycérides sanguins très élevés, qui entraînent des épisodes récurrents de pancréatite, des douleurs abdominales chroniques, des difficultés de concentration et des hospitalisations fréquentes, malgré leurs efforts pour suivre un régime très restrictif à faible teneur en matières grasses. Jusqu'à tout récemment, aucun des traitements classiques visant à réduire les triglycérides n'était efficace chez ces patients. Comme il s'agit d'une maladie rare, il arrive souvent que les patients ne reçoivent pas le bon diagnostic, ce qui suscite de la frustration tant chez eux que chez leur médecin. Il est très encourageant de disposer de nouveaux médicaments hautement efficaces pour réduire les taux de triglycérides et les épisodes de pancréatite chez les patients atteints du SCF. »

– Dr Alan Brown, spécialiste en lipidologie clinique, États-Unis

LETTRE À LA COMMUNAUTÉ

En tant qu'entreprise vouée au mieux-être des patients par la mise au point de médicaments expérimentaux et commerciaux visant à neutraliser les gènes responsables de diverses maladies, Arrowhead Pharmaceuticals a fait du développement et de la commercialisation de traitements potentiels destinés aux personnes présentant des taux de triglycérides très élevés une priorité, notamment pour la maladie rare appelée « Syndrome de chylomicronémie familiale » (SCF). Compte tenu de la rareté du SCF, d'importantes lacunes subsistent dans la compréhension de ses répercussions réelles sur la communauté.

Pour combler certaines de ces lacunes, notre équipe a eu le privilège d'organiser plusieurs Rencontres sur l'expérience vécue à l'automne 2024 avec des personnes des États-Unis et d'Europe, afin d'examiner de près les difficultés auxquelles font face les personnes touchées par le SCF, de découvrir le soutien qu'elles souhaitent recevoir et de comprendre ce qui leur donne de l'espoir. Nous remercions les patients et leurs proches aidants de nous avoir confié leur vécu, leurs difficultés et leurs espoirs pour l'avenir.

Un constat majeur ressort de nos échanges : le besoin crucial et le désir profond de mieux faire connaître et comprendre le SCF, particulièrement auprès des professionnels de la santé. Cela est essentiel pour favoriser un diagnostic rapide et une meilleure prise en charge. Les personnes vivant avec le SCF souhaitent ardemment partager leurs expériences personnelles pour aider d'autres personnes atteintes de la maladie et tisser des liens étroits au sein de la communauté du SCF.

Si nos collègues d'Arrowhead cherchaient principalement, par le biais de ces séances sur l'Expérience vécue, à recueillir des témoignages pour orienter nos propres programmes et notre approche de soutien aux personnes touchées par le SCF, nous avons été heureux de constater que nos rencontres ont permis à ces 14 participants d'exprimer les raisons de leur engagement, notamment leur espoir de pouvoir :

- ⇒ ***« Sensibiliser et informer le plus de gens possible au sujet du SCF. »***
- ⇒ ***« Montrer qu'il est possible de vivre pleinement et d'avoir 75 ans avec le SCF. »***
- ⇒ ***« Accroître la sensibilisation ou aider nos "frères et sœurs" atteints du SCF. »***
- ⇒ ***« Sensibiliser les gens pour permettre un diagnostic plus précoce. »***
- ⇒ ***« Aller vers les gens pour les sensibiliser aux saines habitudes de vie, leur faire comprendre ce qu'est le SCF et comment composer avec la maladie, tout en apprenant à éviter qu'elle ne devienne un fardeau au quotidien. »***
- ⇒ ***« Faire tout notre possible pour informer les gens et défendre leurs droits et leurs intérêts lorsqu'il n'y a personne d'autre pour le faire. »***

Avec ce livre blanc sur l'Expérience vécue, nous souhaitons faire honneur aux espoirs et aux objectifs de ces personnes et de leur famille, ainsi que de toute la communauté du SCF. Ensemble, nous travaillerons à mieux faire connaître le SCF, à favoriser un fort sentiment d'appartenance communautaire, à faire comprendre aux professionnels de la santé et au grand public la réalité de ceux qui vivent avec cette maladie ultra-rare, et à donner un visage humain à une affection trop souvent négligée ou ignorée.

Nous sommes profondément reconnaissants envers les personnes qui ont partagé leur point de vue afin d'améliorer l'expérience d'autres patients, alors que nous contribuons ensemble à bâtir un avenir plus prometteur pour ceux et celles qui vivent avec le SCF.

Alexandra Weiss Roeser
Directrice, Défense des droits et intérêts des patients
Arrowhead Pharmaceuticals

CONTEXTE

À propos du Syndrome de chylomicronémie familiale[1-5]

Le SCF est une maladie grave, ultra-rare et sous-diagnostiquée qui modifie la façon dont l'organisme métabolise les matières grasses provenant des aliments. Il est si rare qu'il ne touche qu'environ 1 à 10 personnes sur un million dans le monde. Les personnes atteintes du SCF présentent une anomalie génétique qui entraîne des taux de triglycérides extrêmement élevés dans leur sang. Cela se produit parce que leur organisme ne produit pas suffisamment d'une enzyme appelée lipoprotéine lipase, nécessaire pour métaboliser correctement les triglycérides contenus dans les chylomicrons. Les chylomicrons sont de petites particules qui participent au transport des lipides alimentaires, comme les triglycérides, le cholestérol et les vitamines liposolubles, des intestins vers les muscles et le tissu adipeux, afin de stocker de l'énergie après un repas.

Comme les chylomicrons ne sont pas décomposés, ils s'accumulent dans le pancréas et causent des lésions inflammatoires. Le pancréas libère de la lipase pancréatique pour agir sur les chylomicrons accumulés et, en se décomposant, ceux-ci libèrent des acides gras libres qui peuvent être toxiques et provoquer une inflammation et des lésions supplémentaires aux cellules pancréatiques.

Comme les chylomicrons sont les principaux transporteurs des triglycérides alimentaires, les personnes atteintes du SCF présentent également des taux de triglycérides extrêmement élevés de façon persistante. Les taux de triglycérides à jeun peuvent dépasser 10 mmol/L (880 mg/dL) et, dans de nombreux cas, être beaucoup plus élevés. Les personnes atteintes du SCF peuvent présenter des taux de triglycérides de 10 à 100 fois supérieurs à la normale.

Ces personnes ne répondent que très peu, voire pas du tout, aux traitements classiques visant à réduire les triglycérides; elles ne peuvent pas métaboliser les matières grasses consommées. Des restrictions alimentaires strictes et des changements de mode de vie sont essentiels à la prise en charge du SCF, mais ils engendrent un stress important. Même avec une prise en charge rigoureuse, le risque de pancréatite demeure élevé, ce qui nuit au bien-être mental et physique. Ces symptômes diminuent la qualité de vie et peuvent nuire à la capacité de travailler, ce qui alourdit le fardeau de la maladie. En raison de la rareté de la maladie et du manque général de connaissances des médecins à son sujet, le diagnostic est habituellement l'aboutissement d'un long et sinueux parcours clinique, même s'il existe un test génétique pour confirmer la maladie ainsi que des critères permettant de poser un diagnostic clinique.

Principaux symptômes du SCF

Pancréatite aiguë
pouvant mettre la vie en danger

Douleurs abdominales intenses
Souvent causées par une pancréatite aiguë

Xanthomes éruptifs
Petites bosses jaunâtres sur la peau dues à des taux élevés de triglycérides

Lipémie rétinienne
Affection oculaire rare dans laquelle les vaisseaux sanguins ont un aspect laiteux

Effets cognitifs et émotionnels
L'anxiété, la dépression et le brouillard cérébral sont fréquents en raison du stress chronique

Complications touchant les organes
Augmentation du volume du foie et de la rate (hépatosplénomégalie) et risque accru de diabète

> *Nous menons une vie de démineurs. Le moindre faux pas... et ce pourrait être la fin. C'est exactement ce que je ressens... Est-ce que ça m'attend au tournant? Est-ce que c'est sous mes pieds?*
>
> – *Une personne vivant avec le SCF*

CONTEXTE (suite)

Complications du SCF[2,6-8]

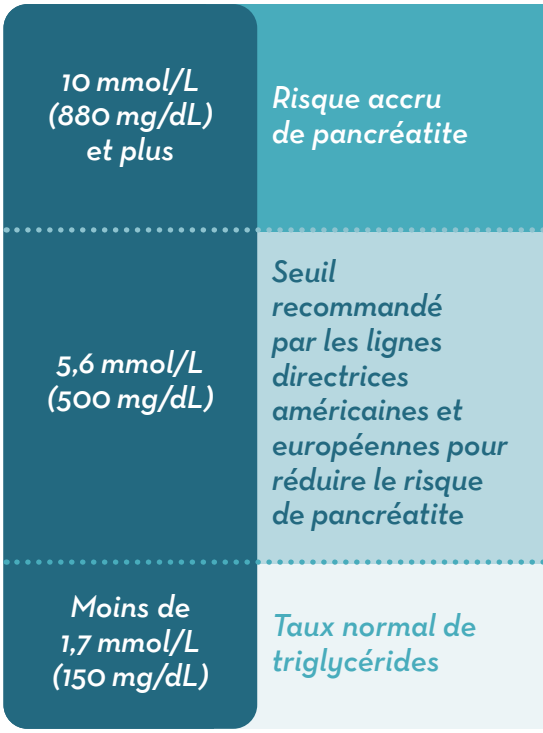
La complication la plus grave du SCF est la pancréatite, soit une inflammation du pancréas causée par des taux de triglycérides extrêmement élevés. La majorité des patients atteints du SCF présentent une pancréatite aiguë grave et extrêmement douloureuse. Parmi eux, beaucoup subissent des crises récurrentes.

Les taux élevés de triglycérides sériques entraînent non seulement une pancréatite aiguë, mais aussi, souvent, une pancréatite aiguë récurrente chez plus de 50 % des patients, ce qui peut mener à une pancréatite chronique.

La pancréatite s'accompagne de complications particulières, notamment l'insuffisance pancréatique exocrine, caractérisée par une production insuffisante d'enzymes causant des troubles digestifs, une stéatorrhée (présence anormale de matières grasses dans les selles), une malabsorption des nutriments, ainsi que l'insuffisance endocrine, qui peut se manifester par le diabète et d'autres complications. La pancréatite peut même être mortelle.

Des cas de maladie cardiovasculaire (MCV) ont également été signalés chez un certain nombre de personnes atteintes du SCF. À mesure que le SCF progresse, il peut entraîner des lésions à long terme aux organes ou un diabète insulinodépendant.

Taux de triglycérides chez les personnes atteintes du SCF[12-19]



Qu'est-ce que la pancréatite aiguë?[9-11]

La pancréatite aiguë est une inflammation soudaine du pancréas, caractérisée par des douleurs abdominales intenses, des nausées, des vomissements, de la fièvre et une accélération du pouls. Le pancréas, situé derrière l'estomac, joue un rôle essentiel dans la digestion et la régulation de la glycémie.

Chez les patients atteints du SCF, la pancréatite est due à des taux élevés de triglycérides; on parle alors de pancréatite aiguë induite par l'hypertriglycéridémie. Les autres causes fréquentes de pancréatite aiguë comprennent les calculs biliaires (qui peuvent obstruer le canal biliaire et provoquer un reflux des enzymes pancréatiques vers le pancréas, entraînant une inflammation), la consommation d'alcool (qui peut endommager le pancréas au fil du temps), certains médicaments, les infections ou les traumatismes.

Pancréatite induite par l'hypertriglycéridémie[12-19]

Une pancréatite induite par l'hypertriglycéridémie peut survenir lorsque les taux de triglycérides dépassent 5,6 mmol/L (500 mg/dL), le risque étant plus élevé lorsque les taux dépassent 10 mmol/L (880 mg/dL). Elle est plus fréquente chez les personnes atteintes d'obésité ou de diabète, ou ayant des antécédents de taux élevés de triglycérides, et peut être particulièrement grave, nécessitant une prise en charge médicale rapide pour maîtriser les taux de triglycérides et prévenir d'autres épisodes. Le risque de pancréatite aiguë grave augmente avec les taux de triglycérides. La pancréatite aiguë causée par des taux élevés de triglycérides tend à être plus grave que celle attribuable à d'autres causes.

CONTEXTE (suite)

Grands thèmes liés à l'expérience vécue avec le SCF

- ⇒ Il faut raccourcir les délais diagnostiques, car trop de personnes subissent actuellement des parcours diagnostiques longs et frustrants liés au SCF.
- ⇒ La prise en charge du SCF exige surtout de suivre avec une attention minutieuse un régime restrictif visant à prévenir la pancréatite, ce qui a d'importantes répercussions physiques, émotionnelles, sociales et financières sur les familles.
- ⇒ Il faut renforcer l'éducation et la défense des droits en lien avec le SCF pour combler les lacunes dans le soutien aux patients et dans la compréhension de la maladie par les professionnels de la santé.
- ⇒ Les familles recherchent des ressources faciles à trouver qui fournissent de l'information exacte et objective sur le SCF.
- ⇒ Il est essentiel de défendre ses propres droits et intérêts.
- ⇒ Les liens avec la communauté du SCF, et le soutien qu'offre celle-ci, sont essentiels.
- ⇒ Les personnes vivant avec le SCF souhaitent mener une vie « normale », sans les pressions constantes de la maladie

Au fil du temps et à mesure que le pancréas continue de subir des lésions, des collections liquidiennes nécrotiques aiguës et une nécrose pancréatique, soit la mort de cellules ou de tissus, peuvent apparaître et entraîner une défaillance d'organe persistante, une défaillance multiviscérale et un syndrome de réponse inflammatoire systémique persistant.

Comprendre les répercussions réelles du SCF

À mesure que progressent les efforts de recherche et de développement de traitements efficaces contre le SCF, il devient de plus en plus important de faire connaître et de comprendre le vécu des patients atteints du SCF et de leur famille afin de prodiguer au plus vite les soins les mieux adaptés. Les témoignages des patients et des proches aidants présentés dans ce rapport ont tous été recueillis au fil d'échanges continus avec la communauté du SCF.

Malgré cette maladie ultra-rare qui entraîne un isolement social, la communauté du SCF s'est mobilisée et rassemblée, particulièrement ces dernières années, avec la création de plusieurs organismes régionaux et mondiaux consacrés à la défense des droits des personnes atteintes. L'essor de cette communauté nous a fourni une tribune et une occasion unique de réunir des personnes atteintes du SCF et leurs proches aidants pour recueillir leurs points de vue et leurs témoignages directs sur cette maladie éprouvante. Le présent livre blanc rend compte de ces enseignements et relate l'expérience vécue avec le SCF en 2024, dans divers groupes démographiques et régions géographiques. Élaboré à partir de témoignages recueillis lors d'échanges avec 14 membres de la communauté du SCF aux États-Unis et en Europe, ce livre blanc est présenté à la communauté mondiale du SCF par Arrowhead Pharmaceuticals.

Conçu pour faire entendre la voix des personnes touchées par le SCF et sensibiliser les cliniciens et le grand public à cette maladie, ce livre blanc vise à inciter à l'action toutes les personnes qui souhaitent améliorer la vie des personnes atteintes du SCF. Nous espérons contribuer à ouvrir la voie à un avenir meilleur pour la communauté du SCF en donnant aux personnes qui défendent ses droits et intérêts les moyens de sensibiliser les gens aux difficultés de la vie avec le SCF, de renforcer les liens au sein de la communauté et de réclamer des changements systémiques pour améliorer les soins dans toutes les régions.

MÉTHODES DE COLLECTE DES TÉMOIGNAGES

Groupe américain de partage de l'expérience vécue avec le SCF

En septembre et en octobre 2024, un groupe de cinq patients atteints du SCF s'est réuni virtuellement pour deux séances. La première rencontre était une séance d'écoute au cours de laquelle chaque participant pouvait raconter, avec ses propres mots, son expérience avec le SCF et son errance diagnostique.

Lors de la deuxième rencontre, une séance interactive, les participants ont répondu à des questions et pris part à des exercices portant sur leur expérience avec le SCF : prise en charge, besoins en ressources, lacunes et possibilités d'amélioration, ainsi que leurs espoirs pour l'avenir. Avant la séance, les participants ont reçu une activité préparatoire visant à recueillir leurs réflexions sur leurs expériences avec le SCF.

Les participants au Groupe de partage de l'expérience vécue se sont manifestés et portés volontaires après avoir pris connaissance de l'appel à participation diffusé par la FCS Foundation, la National Pancreas Foundation et le groupe Facebook fermé consacré au SCF; le groupe comptait 5 personnes, dont deux hommes et trois femmes ayant reçu un diagnostic génétique ou clinique de SCF. Au moins trois d'entre elles ont participé à des essais cliniques portant sur leur maladie. Une personne a reçu son diagnostic alors qu'elle était nourrisson, et toutes les autres, plus tard dans la vie.

Comité consultatif mondial des patients atteints du SCF et des proches aidants

En novembre 2024, à l'occasion de la conférence annuelle de la FH Europe Foundation à Vienne (Autriche), une réunion du Comité consultatif des patients et des proches aidants a rassemblé neuf patients et proches aidants pour une séance de trois heures en personne.

Ces participants ont été invités à répondre à une série de questions préparatoires (les mêmes que celles reçues par le groupe américain). Les participants se sont manifestés et portés volontaires après avoir appris l'existence de cette occasion par l'intermédiaire du Programme de patients ambassadeurs de la FH Europe Foundation.

Le groupe comprenait quatre patients adultes et un proche aidant du Royaume-Uni, un proche aidant d'un enfant atteint de la maladie en Estonie, un patient adulte d'Autriche, un patient adulte des États-Unis et un patient adulte des Pays-Bas.



PAYSAGE DE LA DÉFENSE DES DROITS EN MATIÈRE DE SCF

Ces dernières années, le milieu de la défense des droits des patients atteints du SCF s'est développé, plusieurs organismes se consacrant au soutien de cette population de patients atteints d'une maladie ultra-rare et de leurs proches. Nous présentons ici plusieurs de ces organismes et les remercions de leur collaboration continue, alors que nous travaillons ensemble à mieux faire connaître le SCF et à améliorer les résultats pour les personnes touchées par cette maladie aux États-Unis.

THE FOUNDATION FOR TRIGLYCERIDE DISORDERS

Foundation for Triglyceride Disorders

www.tgdisorders.com

La Foundation for Triglyceride Disorders (anciennement la FCS Foundation) est un organisme américain dirigé par des patients qui se consacre à l'éducation, au soutien et à la défense des droits et intérêts des personnes touchées par des troubles liés aux triglycérides. Fondé en 2016 par deux personnes engagées dans la défense des droits et intérêts des patients et directement touchées par le Syndrome de chylomicronémie familiale (SCF), l'organisme a depuis élargi son champ d'action en vue d'améliorer les connaissances, les soins et la qualité de vie des personnes atteintes de troubles liés aux triglycérides, notamment le SCF, le syndrome de chylomicronémie multifactorielle (SCM), l'hypertriglycéridémie (HTG) sévère et la pancréatite induite par l'hypertriglycéridémie. En 2026, l'organisme a délaissé le nom de FCS Foundation pour adopter sa désignation actuelle, qui reflète sa mission élargie : servir l'ensemble de la communauté des personnes atteintes de troubles liés aux triglycérides par l'éducation, la sensibilisation et la défense des droits des patients. La Fondation organise une Rencontre annuelle des patients et des proches aidants, ainsi que des activités virtuelles régulières pour favoriser les échanges.

action FCS — Familial Chylomicronaemia Syndrome

Action FCS

www.actionfcs.org

Fondé en 2015 par une personne atteinte du SCF, Action FCS est un organisme de bienfaisance du Royaume-Uni qui vise à sensibiliser et à informer les gens sur le SCF; il organise chaque année la Journée de sensibilisation au SCF (le premier vendredi de novembre), ainsi que des activités éducatives pour la communauté, seul ou en collaboration avec d'autres organismes. Il propose des ressources pour aider à gérer la maladie et une communauté de soutien pour les personnes touchées par le SCF. L'organisme milite pour l'excellence des soins, a représenté les patients dans les processus de réglementation des médicaments et travaille avec son groupe consultatif médical et d'autres spécialistes pour améliorer les soins.

CORD — Canadian Organization for Rare Disorders

Canadian Organization for Rare Disorders

www.raredisorders.ca

L'Organisation canadienne pour les maladies rares (Canadian Organization for Rare Disorders, CORD) est un réseau national et un organisme de bienfaisance qui plaide en faveur des personnes et des familles touchées par des maladies rares au Canada. Elle agit à titre de porte-parole unifié de la communauté des maladies rares, œuvrant à faire progresser les politiques publiques, la recherche et le soutien aux patients afin que le système de santé canadien réponde mieux à leurs besoins. Plutôt que d'offrir des services cliniques ou de diagnostic, CORD se consacre à la défense des droits, à l'éducation et au soutien à la recherche, en réunissant les groupes de patients, les cliniciens, les chercheurs et les décideurs autour de priorités communes. CORD connaît particulièrement bien les troubles lipidiques rares, notamment le Syndrome de chylomicronémie familiale (SCF), grâce à son travail plus large de soutien aux communautés touchées par des maladies métaboliques et génétiques ultra-rares.

> **Le groupe d'entraide Facebook sur le SCF a été d'une aide inestimable. On y trouve d'autres personnes atteintes du SCF qui nous informent, nous soutiennent et partagent des recettes et de bonnes idées; on se sent moins « à part » car elles sont dans la même situation et ressentent le même isolement.**
>
> *– Une personne vivant avec le SCF*

PAYSAGE DE LA DÉFENSE DES DROITS EN MATIÈRE DE SCF (suite)

FH Europe Foundation
www.fheurope.org

La Fondation (FHEF) a pour mission de mieux faire connaître et comprendre les troubles lipidiques héréditaires, dont le SCF, et d'améliorer l'accès au diagnostic et au traitement de ces troubles en Europe et ailleurs. Ce faisant, la Fondation veille à ce que les personnes touchées reçoivent des soins et un soutien optimaux, afin de vivre plus longtemps et en meilleure santé. En plus de ses activités en Europe, la FHEF élargit progressivement sa portée auprès des communautés du monde entier grâce à une série d'initiatives internationales, comme le groupe WhatsApp sur le SCF, et favorise la collaboration mondiale grâce au Programme de patients ambassadeurs, aux groupes internationaux de soutien aux patients et à des actions de défense des droits et intérêts, comme le récent appel à une résolution de l'Assemblée mondiale de la Santé (AMS) sur les maladies rares. En agissant comme point de ralliement pour la communauté internationale, la FHEF impulse des progrès significatifs dans la lutte contre l'hyperlipidémie familiale à l'échelle mondiale.

National Pancreas Foundation
www.pancreasfoundation.org

Établie aux États-Unis, la National Pancreas Foundation (NPF) a pour mission d'offrir de l'espoir aux personnes atteintes de pancréatite et de cancer du pancréas en finançant la recherche de pointe, en plaidant pour de nouveaux traitements plus efficaces et en offrant du soutien et de l'information aux patients, aux proches aidants et aux professionnels de la santé. La NPF aide les personnes vivant avec le SCF à faire face aux difficultés liées à cette maladie souvent mal comprise, notamment en offrant aux patients et aux professionnels de la santé des ressources sur le SCF et sur la pancréatite, en menant des activités de sensibilisation et en créant des liens par le biais d'événements. En faisant entendre la voix des personnes touchées par le SCF, la NPF contribue à faire en sorte que les besoins de cette communauté soient reconnus et pris en charge, améliorant ainsi la qualité de vie et les résultats pour les patients.

Mission:Cure
Mission: Cure
www.mission-cure.org

Mission:Cure est un organisme pionnier à but non lucratif, établi aux États-Unis et se consacrant à transformer la vie des personnes touchées par la pancréatite grâce à une approche stratégique centrée sur le patient et axée sur la recherche de traitements efficaces et, à terme, d'un traitement curatif. Mission:Cure continuera d'élargir son soutien aux communautés du SCF, du SCM et de l'hypertriglycéridémie sévère en proposant des ressources éducatives sous forme de webinaires, de pages Web, de billets de blogue et de récits, pour aider les patients à comprendre et à gérer leur maladie tout en leur donnant de l'espoir et les moyens d'agir. Grâce à des collaborations stratégiques et à une défense soutenue des droits des patients, Mission:Cure suscite des changements concrets pour que les personnes atteintes de pancréatite reçoivent les soins, le soutien et l'espoir qu'elles méritent.

IL EXISTE AUSSI DEUX COMMUNAUTÉS FACEBOOK EN LIGNE, FERMÉES ET MODÉRÉES, POUR LES PERSONNES ATTEINTES DU SCF

États-Unis : **Groupe de soutien Facebook sur le SCF**
Royaume-Uni : **Communauté du SCF**

SOINS CLINIQUES DU SCF

Compte tenu de la complexité du SCF et de ses manifestations, un large éventail de professionnels de la santé et de spécialistes peut jouer un rôle dans le diagnostic et les soins des personnes touchées par cette maladie. Voici quelques-uns des spécialistes qui peuvent être amenés à intervenir auprès des personnes atteintes du SCF :



Les lipidologues
se spécialisent dans le traitement des troubles du métabolisme lipidique; ils peuvent contribuer au diagnostic et au traitement du SCF, aux tests génétiques et à l'accès à des traitements spécialisés; ils sont souvent consultés par les patients présentant des taux élevés de triglycérides

Les endocrinologues
se spécialisent dans le traitement des troubles du système endocrinien (qui produit les hormones); ils figurent souvent parmi les premiers cliniciens à reconnaître et à traiter le SCF; ils sont souvent consultés par les patients présentant des taux élevés de triglycérides

Les cardiologues
se spécialisent dans le traitement des maladies du cœur et des vaisseaux sanguins; ils peuvent traiter les symptômes causés par des taux élevés de triglycérides

Les gastroentérologues
se spécialisent dans le tube digestif, la vésicule biliaire, le foie, le canal biliaire et le pancréas; ils peuvent soigner les patients atteints du SCF lors de crises de pancréatite aiguë; les pancréatologues exercent une surspécialité consacrée au diagnostic et à la prise en charge des maladies du pancréas

Les professionnels de la santé à l'urgence
peuvent intervenir auprès de patients atteints du SCF si ceux-ci présentent des symptômes soudains ou voyagent loin de leur équipe soignante habituelle

Les médecins de soins primaires et les pédiatres
peuvent être les premiers professionnels consultés par les adultes, enfants ou adolescents présentant des symptômes avant le diagnostic, ou faire partie de l'équipe soignante qui prend en charge le SCF après le diagnostic

Les diététistes
et les autres services de soutien nutritionnel donnent des conseils pratiques et répondent aux besoins des patients pour les guider dans leurs choix alimentaires, la planification des repas et les habitudes quotidiennes qui influent sur les taux de triglycérides

Les conseillers en génétique
peuvent intervenir dans le parcours diagnostique et les démarches de la famille pour comprendre le diagnostic

D'autres spécialistes
comme les cliniciens en santé mentale ou les travailleurs sociaux, peuvent participer aux démarches de la famille pour comprendre le diagnostic, gérer la vie avec le SCF et jouer un rôle important dans l'équipe qui assure une prise en charge globale de la personne

Cette grande diversité de praticiens, combinée à la rareté du SCF, représente un défi de taille pour la communauté du SCF lorsqu'il s'agit de faire en sorte que les professionnels susceptibles de recevoir un patient atteint du SCF connaissent suffisamment cette maladie et ses symptômes.

Traitements actuels et émergents

Les lignes directrices cliniques élaborées par des experts reconnaissent que les traitements classiques visant à réduire les triglycérides, comme les statines, les fibrates et les acides gras oméga-3, sont généralement inefficaces chez les patients atteints de cette maladie rare[16-19]. Jusqu'à récemment, les restrictions alimentaires sévères et l'abstinence d'alcool constituaient la forme de traitement la plus efficace, mais elle est difficile à maintenir. La recherche et le développement de nouvelles approches thérapeutiques pour le SCF se poursuivent depuis plusieurs années, et les possibilités de traitement évoluent rapidement.

Pour obtenir des renseignements à jour sur l'évolution des possibilités de traitement, consultez votre professionnel de la santé et envisagez d'utiliser les ressources en ligne offertes par les organismes de patients (voir la section *Paysage de la défense des droits en matière de SCF* pour en savoir plus sur ces organismes).

ERRANCE DIAGNOSTIQUE DU SCF

> *Quand j'ai commencé à avoir des crises de pancréatite, je rentrais à la maison, je m'allongeais dans mon lit et je cherchais sur Google « Crises de pancréatite récurrentes. Pourquoi mes triglycérides sont-ils si élevés? Pourquoi mon sang est-il laiteux? »*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

Le parcours menant au diagnostic de SCF peut varier d'un patient à l'autre. La façon dont la maladie se manifeste peut également varier selon la personne. Le SCF peut être diagnostiqué au moyen d'analyses génétiques ou selon des critères cliniques. Bien que certains patients reçoivent leur diagnostic alors qu'ils sont nourrissons, le SCF peut être diagnostiqué à tout âge. Chez certaines personnes, la maladie est reconnue dès la naissance en raison d'une incapacité à métaboliser les triglycérides du lait maternel ou de la préparation pour nourrissons et d'un retard de croissance, tandis que chez d'autres, les symptômes n'apparaissent qu'après la puberté ou beaucoup plus tard, et le diagnostic peut n'être posé qu'une fois à l'âge adulte. De nombreux patients ne reçoivent leur diagnostic que tard dans la vie, après une accumulation de symptômes pendant de nombreuses années. Cela aide à expliquer les différents parcours des personnes atteintes du SCF. Parmi les 14 personnes ayant livré leurs témoignages pour éclairer ce livre blanc, certaines n'ont reçu leur diagnostic que vers le milieu de la cinquantaine, tandis que d'autres l'ont reçu beaucoup plus tôt.

L'obtention d'un diagnostic peut prendre des années et exige une persévérance inlassable de la part des patients et de leurs proches aidants face à de fréquents diagnostics erronés. Pour la plupart des participants n'ayant pas reçu leur diagnostic alors qu'ils étaient nourrissons, le parcours diagnostique a comporté de nombreuses recherches personnelles dont ils ont présenté les résultats à leur équipe de soins de santé pour en discuter plus en profondeur. Le parcours peut être long et difficile pour comprendre pourquoi une personne présente des symptômes aigus et graves qui l'amènent souvent à l'urgence, où les cliniciens connaissent généralement mal le SCF et se concentrent sur des causes plus fréquentes de ces symptômes.

Chez les adultes atteints de pancréatite aiguë, les professionnels de la santé commencent généralement par poser des questions sur une consommation excessive d'alcool ou d'autres habitudes de vie; certains patients ont même été accusés d'être alcooliques. Ces questions donnent aux personnes touchées par le SCF l'impression que leurs symptômes sont « de leur faute ». Un diagnostic tardif ou erroné entraîne également des interventions ou des traitements inutiles, douloureux et coûteux pour d'autres maladies et peut bouleverser la vie des personnes et de leur famille.

> *Les médecins me répétaient « Vous devez bien faire quelque chose », en supposant que je buvais trop d'alcool.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

Un participant américain a raconté avoir vécu pendant 12 ans des complications médicales graves et des hospitalisations (on lui avait dit qu'il avait 1 chance sur 20 de survivre), avoir subi plusieurs interventions chirurgicales, être atteint de diabète et vivre dans la crainte de ne pas survivre à une autre crise de pancréatite. Une autre participante américaine a décrit deux décennies de problèmes médicaux et d'interventions chirurgicales majeures, notamment des séjours à l'hôpital de 7 à 10 jours par mois pendant deux ans en raison de crises de pancréatite (alors qu'elle avait un nourrisson à

ERRANCE DIAGNOSTIQUE DU SCF (suite)

la maison), une chirurgie bariatrique suivie d'une chirurgie de révision, une hystérectomie radicale et des séances de plasmaphérèse trois fois par semaine. Elle a raconté qu'une année, son mari et elle avaient calculé que leurs frais médicaux annuels s'élevaient à 2 millions de dollars américains. Malheureusement, ce genre de récit était fréquent parmi les personnes qui ont partagé leurs expériences. Dans un des témoignages, un homme a expliqué qu'il avait été régulièrement hospitalisé pour des crises de pancréatite pendant plus de 10 ans – alors qu'il avait une conjointe et trois jeunes enfants à la maison – avant de recevoir son diagnostic.

> *J'ai passé de nombreuses années à me demander ce qui n'allait pas chez moi. Quand j'ai enfin reçu un diagnostic, le simple fait de savoir ce que j'avais m'a apporté un soulagement, même si ce diagnostic n'était pas porteur de beaucoup d'espoir. Le fait de pouvoir mettre un nom sur la maladie m'a aidé à comprendre comment défendre mes droits.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

EN LEURS PROPRES MOTS :

Réponses des participants sur les moments où ils ont été le plus touchés :

« Pendant les pancréatites chroniques qui mettaient ma vie en danger, alors que personne ne pouvait expliquer pourquoi ça n'arrêtait pas d'arriver..., la fatigue mentale de rater quasiment une semaine de travail par mois..., l'isolement social et émotionnel lié aux hospitalisations si fréquentes. »

« Pendant 12 ans, j'ai été hospitalisé tous les 2 à 3 mois (de 7 à 10 jours chaque fois). À l'heure actuelle, je consulte régulièrement 17 spécialistes en raison de tous les problèmes causés par la pancréatite aiguë. »

« [J'ai dû] mettre mes études et mes objectifs de carrière en suspens et organiser ma vie autour des traitements et des interventions chirurgicales. »

« Quand mon plus jeune enfant a été hospitalisé pendant 5 semaines et que nous ne savions pas s'il allait vivre ou mourir, en attendant un diagnostic. »

« J'aurais aimé qu'on m'explique ce que voulait dire "chylomicronémie" pour comprendre ce qui se passait dans mon corps. Il a fallu plus d'un an avant que quelqu'un me l'explique. »

SOUTENIR LES PERSONNES RÉCEMMENT DIAGNOSTIQUÉES ET LEUR FAMILLE

> *Quel soulagement de savoir enfin à quel mal j'avais affaire.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

Même si le diagnostic de SCF était effrayant, bouleversant et difficile à accepter, les personnes et les familles disent avoir souvent ressenti un soulagement lorsque le bon diagnostic a enfin été posé.

Les personnes qui ont partagé leur expérience ont ressenti une forte reconnaissance de leur vécu en obtenant un diagnostic et en découvrant que d'autres vivaient des expériences semblables. Mettre un nom sur leur maladie et connaître la raison de leurs symptômes leur permet de reprendre un certain contrôle sur leur situation grâce à l'alimentation, à l'exercice et aux médicaments.

De plus, cette longue errance diagnostique a motivé les personnes touchées par le SCF à améliorer le processus pour celles qui suivront leurs traces. Une priorité décisive est de renforcer la communauté mondiale du SCF afin que les personnes aux prises avec les symptômes du SCF se sentent moins seules et trouvent du soutien auprès d'autres personnes ayant des expériences semblables. Tous les participants ont souligné à quel point les communautés de patients existantes sont précieuses pour faire face à un diagnostic de SCF et pour apprendre à adopter au mieux un nouveau mode de vie.

Pour favoriser un diagnostic plus précoce, la communauté du SCF milite pour l'accès aux tests génétiques et pour l'intégration des tests génétiques du SCF aux programmes de dépistage néonatal, dans la mesure du possible. Au Royaume-Uni, le Newborn Genomes Programme comprend le dépistage des 5 mutations génétiques les plus courantes à l'origine du SCF. On réclame également une sensibilisation accrue à l'importance d'uniformiser le dosage des triglycérides, tout particulièrement chez les patients présentant une pancréatite aiguë.

Il y a espoir que des changements au niveau des politiques permettront aux familles de commencer à prendre en charge efficacement le SCF dès un jeune âge. Toutefois, comme les exigences en matière de dépistage néonatal sont nouvelles, ne s'appliquent que dans certaines régions et incluent rarement le SCF ou un dépistage connexe, les données sur l'incidence du dépistage néonatal sur l'expérience globale du SCF demeurent limitées.

> *[Cette communauté a besoin] de moyens de sensibiliser les autres et de partager les connaissances afin d'éviter aux générations futures de vivre les mêmes souffrances que moi pour obtenir le bon diagnostic et le traitement approprié auprès de mon équipe soignante.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

De plus, de nombreuses personnes vivant avec le SCF se sont engagées en faveur d'objectifs qui leur tiennent à cœur : mieux faire connaître la maladie chez les professionnels de la santé et offrir plus rapidement du soutien et des ressources pertinentes aux personnes récemment diagnostiquées. Dans de nombreux cas, les patients ayant reçu un diagnostic récent ont dû s'informer et faire des recherches par eux-mêmes.

SOUTENIR LES PERSONNES RÉCEMMENT DIAGNOSTIQUÉES ET LEUR FAMILLE (suite)

CONSEILS DE PATIENTS AUX PERSONNES RÉCEMMENT DIAGNOSTIQUÉES

- Renseignez-vous le plus possible sur le SCF et joignez-vous aux groupes de patients pour échanger et tirer mutuellement profit de vos expériences. Trouvez un autre patient prêt à vous guider dans ce parcours, un peu comme un mentor ou un parrain.
- Demandez de l'aide. Trouvez votre réseau de soutien. Un réseau de soutien comprend des membres de la famille ou des amis qui peuvent vous aider à gérer votre plan de soins, à vous rendre à vos rendez-vous et à aller à l'hôpital au besoin. Vous n'êtes pas seul.
- Prenez votre santé en main. Les patients nouvellement diagnostiqués devraient constituer une équipe médicale qui collaborera à leur prise en charge. Posez beaucoup de questions sur les traitements possibles et sur votre admissibilité à ceux-ci.
- Renseignez-vous sur les restrictions alimentaires et lisez les étiquettes des aliments. Demandez à d'autres membres de la communauté des idées de recettes et des conseils pratiques pour passer d'une alimentation habituelle à un régime à très faible teneur en matières grasses. Tout commence par de nouvelles habitudes alimentaires saines et des substitutions!
- Il existe une foule de renseignements, mais ils ne sont pas tous fiables; faites donc vos recherches, car votre situation pourrait être influencée par vos autres problèmes de santé.
- Demandez à votre médecin de rédiger une lettre expliquant votre diagnostic et un protocole de soins d'urgence à apporter à l'hôpital lors de crises de pancréatite.
- Faites preuve d'indulgence envers vous-même. Vous devrez faire face à des journées difficiles, et vous avez le droit de prendre une pause. Accordez-vous le temps de vivre le deuil associé au diagnostic, puis remettez-vous en selle.
- Cette maladie ne vous définit pas. Vous pouvez encore avoir une vie. Vous pouvez encore avoir des rêves et des objectifs. Faites des projets. Vous apprendrez à faire preuve de souplesse et à vous adapter, mais ne cessez pas de rêver.
- Parlez ouvertement aux gens; vous n'êtes pas un fardeau, et lorsqu'ils comprennent pourquoi vous mangez avant de leur rendre visite ou apportez votre propre nourriture, ils aiment essayer de cuisiner pour vous soutenir!
- Cherchez du soutien émotionnel pour faire face à la pression de l'entourage qui vous pousse à vous conformer; vous avez le droit d'être différent. Voyez le diagnostic de « SCF » comme une source d'espoir plutôt qu'une menace. Fort de ce diagnostic, le patient peut agir concrètement de concert avec son médecin. Rester dans l'ignorance, c'est comme avancer à tâtons dans le noir.

C'est un gros morceau

Obtenez le soutien de personnes qui pourront comprendre.

VIVRE AVEC LE SCF

Vivre au quotidien avec le SCF impose un fardeau considérable au bien-être du patient et de sa famille. En plus des symptômes physiques importants et des répercussions sur la santé, le SCF exige de nombreux ajustements pour mener une vie normale et épanouie. Dans bien des cas, gérer sa vie avec le SCF signifie devoir s'absenter de sa famille ou manquer des étapes marquantes ou des occasions importantes. Les préoccupations constantes liées à l'alimentation et aux activités sociales pèsent également sur la santé mentale des personnes vivant avec le SCF et de leur famille.

> *[Les moments où l'impact a été le plus marqué concernaient] l'obligation de mettre en suspens mes études et mes objectifs professionnels. Devoir organiser ma vie en fonction des traitements et des interventions chirurgicales.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

Les symptômes physiques associés au SCF comprennent souvent des douleurs abdominales liées à des taux de triglycérides extrêmement élevés. Lors d'une crise de pancréatite, la douleur peut être atroce. Le traitement de la pancréatite peut nécessiter des séjours longs et coûteux à l'hôpital, ainsi que du temps loin des obligations familiales et du travail. Certains patients présentent un taux élevé de cholestérol en plus de taux élevés de triglycérides. De même, les personnes vivant avec le SCF s'inquiètent d'autres répercussions physiques de la maladie, notamment l'apparition du diabète, les maladies du foie, les fluctuations hormonales, les effets possibles sur la fertilité et la reproduction, et la nécessité éventuelle d'interventions chirurgicales.

Les personnes atteintes du SCF ont tendance à se sentir isolées et anxieuses, et à éprouver de l'incertitude quant à leur avenir, à la gestion de leur maladie et à leur vie quotidienne. Les personnes qui ont présenté des symptômes à l'adolescence et dans la vingtaine soulignent à quel point toute forme d'interaction sociale était difficile pour elles. Voyager est difficile, tout comme prendre soin de membres de la famille et être présent au travail. Beaucoup estiment que le niveau de stress et les facteurs hormonaux, particulièrement chez les femmes, sont directement liés aux taux élevés de triglycérides. Ces préoccupations et ces inquiétudes sont partagées par les membres de la famille et les proches aidants, qui subissent eux aussi les conséquences d'une vie touchée par le SCF sur leur santé mentale et physique. La culpabilité est un sentiment normal et quasi permanent, car les personnes atteintes du SCF et leurs proches aidants s'inquiètent des répercussions que la prise en charge de la maladie entraîne pour les uns et les autres.

> *[J'ai besoin] de liens avec d'autres patients qui suivent le même parcours avec le SCF; les récits de leurs parcours sont une immense source de force et de soutien.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

VIVRE AVEC LE SCF (suite)

Comme les familles touchées par le SCF se préoccupent constamment de l'alimentation, il leur est difficile de participer à des activités sociales normales et régulières, qui tournent souvent autour de la nourriture. Les personnes touchées par le SCF limitent souvent leur participation aux rencontres sociales ou aux voyages avec leurs amis et leur famille. Non seulement il est difficile d'évaluer la nourriture servie dans ces contextes, mais il est aussi éprouvant de devoir sans cesse se justifier auprès de gens qui ne saisissent pas toujours la gravité du SCF.

Certains patients ayant reçu un diagnostic de SCF disent avoir vécu de la stigmatisation et s'être sentis incompris dans le système de santé. Ils craignent que les hausses de leurs taux de triglycérides ou les crises de pancréatite soient attribuées à quelque chose qu'ils ont fait ou omis de faire, comme ne pas suivre les recommandations sur l'alimentation, l'exercice et la prise des médicaments. Les personnes touchées par cette maladie cherchent généralement des moyens de faire progresser les connaissances et de valider des stratégies efficaces pour aider leurs professionnels de la santé à mieux prendre en charge le SCF.

POINTS DE VUE DE PERSONNES VIVANT AVEC LE SCF

« Il faut savoir que [vivre avec le SCF] est difficile et impose des restrictions. Ce régime étrange n'a pas de date de fin, et "non, je ne peux pas simplement faire comme tout le monde et manger un beigne ou participer à un repas au bureau"; quand les gens ne le reconnaissent pas, on se sent isolé. »

« [Nous vivons avec] la fatigue mentale de rater environ une semaine de travail par mois, ainsi que l'isolement social et émotionnel lié aux hospitalisations si fréquentes. »

« [Ce qui me préoccupe le plus, c'est de] réduire suffisamment mes triglycérides pour pouvoir mener une vie normale, [comme] être un employé fiable et profiter des vacances avec ma famille sans craindre une hospitalisation. »

« J'en ressens les effets chaque jour. [C'est comme] marcher constamment sur une corde raide. »

« [J'éprouve] des difficultés à voyager loin de chez moi et je ne peux pas découvrir de mets "étrangers". J'apporte de la nourriture partout où je vais et je prépare mes propres repas lorsque je suis en déplacement. »

« Cette crainte constante d'une pancréatite imminente... Peu importe où je suis ou ce que je fais, cette peur est toujours là : le "monstre de la pancréatite" me guette. »

« Avoir tellement mal que je ne pouvais pas être aussi présent que je l'aurais voulu pour voir mon enfant grandir. [Parfois,] la pancréatite me rend complètement incapable d'agir et [je ne peux pas] m'occuper de mes enfants. »

VIVRE AVEC LE SCF (suite)

Prise en charge de la maladie[16-19]

Vivre avec le SCF exige de suivre avec une attention minutieuse un régime restrictif visant à prévenir la pancréatite, ce qui a d'importantes répercussions physiques, émotionnelles, sociales et financières sur les patients et leur famille.

> *« Au moment du diagnostic, [j'ai perçu] 3 possibilités : laisser la maladie me définir, me détruire ou me rendre plus fort. »*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

D'une région à l'autre, l'expérience du SCF présente plus de ressemblances que de différences, même si les soins varient selon les systèmes de santé nationaux, l'existence de soins multidisciplinaires ou de centres d'excellence, la facilité d'accès à une variété d'aliments et la possibilité de recourir à des ressources de soutien propres au SCF. En général, une grande part du fardeau de la prise en charge du SCF repose actuellement sur les épaules des patients et de leurs proches aidants.

Pour prévenir les crises de pancréatite (qui peuvent être extrêmement douloureuses, nécessitent souvent des hospitalisations de plusieurs jours et perturbent le travail et la vie familiale), les personnes vivant avec le SCF consacrent énormément de temps et d'énergie à planifier et à restreindre leur alimentation quotidienne. La peur constante d'une crise de pancréatite nuit souvent considérablement à la vie sociale, à la capacité de voyager librement et à la santé mentale globale des personnes atteintes. Lors d'une poussée des symptômes, la prise en charge comprend souvent une hospitalisation, une plasmaphérèse, un régime exclusivement liquide et l'administration d'insuline.

La mesure des taux de triglycérides varie selon les pays. Bien que les personnes vivant avec le SCF reconnaissent généralement la nécessité de mesurer régulièrement leurs taux de triglycérides et d'en prendre connaissance, beaucoup estiment que leur organisme possède un taux de base qui lui est propre et que les crises de pancréatite peuvent survenir sans raison apparente. Malgré des efforts considérables pour suivre un régime très restrictif à faible teneur en matières grasses, de nombreuses personnes ne parviennent pas à maintenir leurs taux de triglycérides de façon constante sous les 5,6 mmol/L (500 mg/dL), le seuil recommandé dans les déclarations de consensus d'experts internationaux et les lignes directrices cliniques pour contribuer à réduire le risque de pancréatite aiguë.

Tout en espérant disposer à l'avenir de plusieurs options thérapeutiques efficaces, les participants aux séances de 2024 sur l'expérience vécue étaient généralement sceptiques à l'égard des traitements disponibles en novembre 2024. En plus d'écouter leurs cliniciens, les patients cherchent à savoir ce que pensent les autres membres de la communauté des options thérapeutiques, surtout pour comprendre les effets secondaires possibles et déterminer si les bienfaits dans leur vie quotidienne seront suffisants pour que l'utilisation de nouveaux traitements « en vaille la peine ».

> *« Les nouveaux traitements à l'horizon me donnent de l'espoir... »*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

VIVRE AVEC LE SCF (suite)

Les personnes atteintes du SCF et leur famille s'intéressent vivement aux recettes et aux choix alimentaires qui peuvent être « sans danger » pour elles, tout en leur offrant une alimentation suffisante et variée et des occasions de se faire plaisir. Il peut être difficile de trouver des ingrédients appropriés pour les recettes adaptées au SCF (p. ex., des substituts aux matières grasses), surtout dans certaines régions du monde où les choix sont limités et coûteux. Participer à des événements ou aller au restaurant, que ce soit pour le travail ou le plaisir, peut donner l'impression de traverser un champ de mines où la méfiance est de mise, même lorsque des dispositions ont été prises pour que les repas soient « adaptés au SCF ».

> *« [J'espère que] nous pourrons avoir une vie sociale qui n'exige pas de tout planifier à l'avance… »*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

Un fardeau considérable repose sur les épaules des proches aidants pour soutenir les personnes vivant avec le SCF : aider à planifier et à préparer les repas, gérer les répercussions physiques et psychosociales de la maladie, constituer un lien social essentiel face à l'isolement associé au SCF et défendre leurs droits et intérêts auprès des médecins, des assureurs, des chefs cuisiniers et d'autres personnes dont le soutien est nécessaire, mais souvent absent.

Comprendre le SCF

Même si davantage de professionnels de la santé connaissent aujourd'hui le SCF qu'il y a 5 à 10 ans, il reste des lacunes à combler dans leur compréhension de la maladie. Malgré l'expertise des lipidologues, le manque de connaissances et de sensibilisation persiste chez les médecins dans l'ensemble du réseau de la santé, particulièrement en raison de la rareté du SCF. Cette réalité a donné aux patients et aux proches aidants la forte impression qu'ils doivent eux-mêmes devenir des experts de la maladie. Ainsi, les personnes qui ont participé aux séances estimaient généralement mieux connaître leur maladie que leur équipe de médecins traitants, en partie en raison de leur long parcours diagnostique, de la nécessité de défendre leurs propres droits pour obtenir un diagnostic et de la rareté de leur maladie.

Pour soutenir ces efforts et aider les patients et les proches aidants à trouver les bonnes ressources au bon moment dans leur parcours avec le SCF, il existe un besoin clair et constant de ressources faciles à trouver qui permettraient aux membres de la communauté d'obtenir des renseignements essentiels sur la vie avec le SCF. Il existe actuellement plusieurs sources en ligne très consultées qui offrent d'excellents renseignements, notamment des organismes de patients qui cherchent à fournir des ressources adéquates; toutefois, les familles qui tentent d'obtenir un diagnostic, vivent une crise de pancréatite aiguë ou gèrent leurs soins n'arrivent pas toujours facilement à les repérer ou à s'y retrouver.

> *« Nous recherchons des moyens de profiter pleinement de la vie. »*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

En outre, les patients et les proches aidants soulignent l'importance du vocabulaire utilisé pour parler du SCF. Ils souhaitent que le discours sur le SCF évolue vers quelque chose de plus positif, plutôt qu'une succession d'éléments négatifs et d'interdictions. Une grande part des échanges porte sur ce que les personnes atteintes du SCF « ne peuvent pas » faire; elles voudraient savoir ce qu'elles « peuvent » faire. De plus, les personnes atteintes du SCF qui présentent une pancréatite ont souvent l'impression que cela représente un « échec » de leur part à respecter leurs objectifs d'alimentation ou d'exercice.

POINTS DE VUE DE PERSONNES VIVANT AVEC LE SCF

« J'ai géré et orienté mes propres soins plus que n'importe quel médecin que j'ai consulté… J'appelle ma mère et je sais ce dont j'ai besoin, parce que je le fais depuis 15 ans. »

« [C'est comme] marcher constamment sur une corde raide. »

« Je vis avec le SCF, mais ma vie ne s'y résume pas. J'ai des objectifs, des rêves et une famille qui compte sur moi. Je prends mes responsabilités au sérieux. Parfois, la fatigue me pèse. J'ai souvent mal. Mais je fais de mon mieux. À ma famille, je suis désolé de ce que cela vous a fait vivre. Je vois aussi votre souffrance. À mes médecins, je vous en prie, écoutez-moi. »

« Ma famille a besoin d'un soutien adéquat, tout comme moi. »

« [Pour réussir à gérer mon SCF,] je respecte mes objectifs alimentaires, je continue de chercher les possibilités de soutien qui existent, j'informe le public et le milieu de la santé et je cherche un médicament qui m'aide sans effets secondaires invalidants. »

« Je veux de vraies recettes que les gens auront envie de manger. »

« Ce serait bien d'avoir du soutien pour prendre soin de sa santé mentale et de ne pas avoir l'impression d'être réduit à de simples résultats de laboratoire sur une feuille de papier. »

« [J'aimerais que les gens sachent] à quel point il est difficile de vivre avec cette maladie au quotidien. Suivre un régime incroyablement restrictif, garder une attitude positive et éviter la pancréatite. »

« Les gens devraient comprendre que le SCF ne disparaît pas en un clin d'œil. Le régime n'est pas un choix; c'est une question de survie. Nous nous sentons seuls. »

« J'apporte de la nourriture partout où je vais et je prépare mes propres repas lorsque je suis en déplacement. »

« Je crains qu'en grandissant, [ma fille] ne soit plus "elle-même" et perde sa joie de vivre. La gestion du SCF risque de la briser mentalement et physiquement. Cela a déjà nui à ma santé à plusieurs niveaux, mais ce sera beaucoup plus difficile pour elle à l'avenir. [Je crains qu']elle soit épuisée pendant ses études, les changements hormonaux, etc. Qu'elle n'ait pas la chance de fonder sa propre famille. »

BESOINS NON COMBLÉS

Les échanges avec ces personnes sur leur expérience vécue et leurs discussions franches sur les difficultés et les possibilités qu'elles perçoivent ont fait ressortir une série de besoins essentiels et prioritaires non comblés pour la communauté du SCF. Ces besoins comprennent :

Diagnostic

- Un processus diagnostique du SCF plus simple et plus direct
- Un accès plus rapide, abordable et étendu aux tests génétiques pour confirmer le diagnostic de SCF
- Il devrait y avoir un dépistage néonatal universel comprenant des tests génétiques du SCF
- Chez les patients hospitalisés pour une pancréatite qui présentent des taux élevés de triglycérides et déclarent que leur état n'est pas attribuable à l'alcool ou aux drogues, d'autres causes possibles devraient être explorées systématiquement

Sensibilisation et information

- Un large éventail de professionnels de la santé pourrait bénéficier d'une meilleure sensibilisation au SCF et d'une meilleure compréhension de cette maladie
- Il est impératif que notre société comprenne mieux le SCF et ses répercussions sur la vie des familles
- Il devrait exister un répertoire central et facilement accessible de renseignements sur le SCF

Prise en charge de la maladie

- Des traitements plus efficaces contre le SCF pour réduire les taux de triglycérides et le risque de pancréatite, afin d'aider les personnes à mener une vie plus « normale »
- Un accès courant à des dosages réguliers des triglycérides
- Dans toutes les régions, les personnes doivent avoir accès à des ingrédients appropriés et à des recettes qui élargissent les choix alimentaires des personnes atteintes du SCF

Communauté

- Il existe des possibilités de renforcer la participation à la vie communautaire des personnes atteintes du SCF, de leurs proches aidants et de leurs professionnels de la santé
- La communauté du SCF devrait établir des liens avec les communautés plus larges des troubles lipidiques et des maladies rares

> *Je définirais le diagnostic de « SCF » comme une source d'espoir plutôt qu'une menace. Je parlerais de ma propre expérience : avoir dû vivre avec des symptômes graves pendant 38 ans sans savoir pourquoi. Fort de ce diagnostic, le patient peut agir concrètement de concert avec son médecin. Rester dans l'ignorance, c'est comme avancer à tâtons dans le noir.*
>
> – Une personne vivant avec le SCF

Le récit de Julie

JULIE, MÈRE ET ÉPOUSE | **Vit avec le SCF au Minnesota (États-Unis)**



Julie a commencé à remarquer que quelque chose n'allait pas lorsqu'elle a subi des analyses sanguines dans le cadre d'un bilan de santé avant un voyage à l'étranger, au début de l'année 2000, peu avant son 18e anniversaire. Son taux de triglycérides dépassait les 55,6 mmol/L (1 000 mg/dL), mais aucun suivi n'a été fait et son équipe de soins de santé n'a établi aucun lien avec le SCF à ce moment-là. Avec du recul, ses symptômes avaient commencé à la puberté.

Julie a eu son premier épisode de pancréatite aiguë à l'âge de 20 ans. Son médecin croyait que la pancréatite était causée par une hausse des triglycérides due au contraceptif qui lui avait été prescrit pour régulariser son cycle menstruel et soulager ses symptômes du SOPK (syndrome des ovaires polykystiques). Le contraceptif a fait grimper son taux de triglycérides à 111,1 mmol/L (2 000 mg/dL), et elle a été hospitalisée pendant plus d'une semaine. Dans les souvenirs de Julie, sa première crise de pancréatite a été l'une des pires. Elle a été inconsciente pendant une grande partie de son séjour à l'hôpital. À sa sortie de l'hôpital, on lui a prescrit un médicament, elle a cessé de prendre son contraceptif hormonal et elle n'a été orientée vers aucun spécialiste pour un suivi. La vie a commencé à reprendre son cours normal.

Peu après la naissance de son fils, qu'elle a eu avec son mari à l'âge de 28 ans, les crises de pancréatite de Julie ont repris. Chaque mois, avec une régularité implacable, elle avait une crise et était hospitalisée. Le premier mois, son taux de triglycérides était de 111,1 mmol/L (2 000 mg/dL). Le mois suivant, il était de 166,7 mmol/L (3 000 mg/dL). Chaque mois, son taux de triglycérides augmentait de 55 points, jusqu'à dépasser 555,6 mmol/L (10 000 mg/dL). Pendant les deux premières années de la vie de son fils, elle a passé de sept à dix jours par mois à l'hôpital en raison d'une crise de pancréatite, tandis que son fils et son mari restaient à la maison sans elle, craignant pour sa santé et sa sécurité.

Après deux ans de cette crise constante, Julie a commencé à envisager des interventions chirurgicales pour tenter de découvrir la cause profonde de ses taux élevés de triglycérides et de ses pancréatites récurrentes. Pendant environ sept ans, elle a consulté de nombreux médecins, déterminée à trouver la cause de sa maladie. Elle a subi plusieurs interventions et opérations pour tenter de corriger la cause de ses problèmes de santé, sans soulagement ni solution; au contraire, elle a connu de nombreux revers et complications graves qui l'ont rendue encore plus malade, notamment une hystérectomie radicale à 34 ans qui l'a empêchée d'agrandir davantage sa famille.

Ce n'est que lorsqu'elle s'est retrouvée, par hasard, dans un nouvel hôpital pour une plasmaphérèse qu'un professionnel de la santé lui a dit qu'il y avait des chylomicrons dans son sang, après avoir vu son prélèvement sanguin. Elle n'avait jamais entendu parler des chylomicrons, ce qui l'a amenée

Le récit de Julie (suite)

à faire des recherches sur Internet pour en savoir plus. Ces recherches l'ont menée à un site Web contenant de l'information sur le SCF. Elle a présenté l'information trouvée en ligne à son lipidologue, qui a effectué un test pour détecter la présence de chylomicrons. C'est ainsi que Julie a reçu son diagnostic à l'automne 2017, trois mois après avoir découvert l'existence des chylomicrons.

Le diagnostic de Julie lui a apporté un soulagement, car elle pouvait enfin mettre un nom sur sa maladie. Elle savait que si sa maladie avait un nom, elle n'était pas seule et que d'autres personnes pouvaient comprendre ce qu'elle vivait. Moins d'un mois plus tard, elle a pu rencontrer pour la première fois d'autres personnes vivant avec le SCF lors d'une rencontre en personne organisée par la FCS Foundation (un organisme américain de patients). Au cours de son parcours de 25 ans, elle a consulté d'innombrables médecins dans divers hôpitaux. Julie et sa famille ont décidé de déménager pour se rapprocher d'un hôpital universitaire afin qu'elle puisse y recevoir des soins. Elle gère actuellement son SCF avec le soutien de son endocrinologue. Son diagnostic et sa longue expérience du système de santé l'ont amenée à se réorienter vers une carrière dans le domaine de la santé pour aider d'autres personnes à cheminer elles aussi dans le système de soins.

Faire entendre la voix des personnes atteintes du SCF et raconter son histoire est très important pour Julie, car elle veut éviter à d'autres de vivre ce qu'elle a dû traverser pour obtenir un diagnostic. Voici ses conseils à une personne nouvellement diagnostiquée :

> « Faites preuve d'indulgence envers vous-même. Il y aura des journées difficiles, et vous avez le droit de vous reposer. Demandez de l'aide. Trouvez votre réseau de soutien. Un réseau de soutien comprend des membres de la famille ou des amis qui peuvent vous aider à gérer votre plan de soins, à vous rendre à vos rendez-vous et à aller à l'hôpital au besoin. Il comprend aussi un réseau élargi, comme des communautés en ligne où vous pouvez demander des conseils et rencontrer des gens qui comprennent. Vous n'êtes pas seul. Ne vous découragez pas. Cette maladie ne vous définit pas. Vous pouvez encore avoir une vie. Vous pouvez encore avoir des rêves et des objectifs. Faites des projets. Vous apprendrez à faire preuve de souplesse et à vous adapter, mais ne cessez pas de rêver. »

Le récit de Scott

SCOTT, ÉPOUX ET PÈRE DE TROIS GARÇONS | **Vit avec le SCF en Caroline du Nord (États-Unis)**



À l'adolescence, Scott savait qu'il avait un taux de cholestérol très élevé, mais aucune investigation ni aucune analyse supplémentaire n'a été effectuée pour en trouver la cause profonde. Pendant ses études universitaires, il a commencé à avoir d'importants problèmes de santé, a remarqué des xanthomes éruptifs sur sa peau et a commencé à ressentir des douleurs abdominales sans cause connue. Alors que Scott était dans la vingtaine, son médecin a décidé de mesurer ses triglycérides, et ses taux « crevaient le plafond ». Mais aucune mesure n'a été prise. On lui a dit de surveiller la situation. Scott a eu sa première crise de pancréatite à 30 ans. Le taux de triglycérides de Scott a déjà atteint 1 333,3 mmol/L (24 000 mg/dL) pendant une hospitalisation pour une pancréatite. L'attente d'un diagnostic a été longue pour Scott et sa famille. Scott a vécu avec des symptômes pendant 23 ans, avec des crises persistantes de pancréatite pendant plus de dix ans, avant de recevoir son diagnostic.

Scott a subi une stigmatisation difficile à vivre lors de ses hospitalisations régulières pour une pancréatite, car de nombreux médecins s'interrogeaient sur sa part de responsabilité dans l'apparition de ses crises. On l'a accusé à de nombreuses reprises d'être alcoolique et toxicomane, à la recherche d'analgésiques. Au plus fort de son errance diagnostique, Scott a passé deux semaines aux soins intensifs toutes les huit semaines pendant près d'un an, tout en faisant de son mieux pour être un époux, un père pour ses trois jeunes garçons et subvenir aux besoins de sa famille. Scott a dû quitter son emploi exigeant en raison de ses problèmes de santé et de ses séjours à l'hôpital. Il cherchait désespérément des réponses et n'arrivait pas à avoir une bonne qualité de vie.

Les allers-retours à l'urgence en pleine nuit pour se faire hospitaliser étaient particulièrement éprouvants, parce que ses enfants se réveillaient sans leur père à la maison. Ils savaient aussi que chaque hospitalisation signifiait que leur père serait absent pendant deux semaines. Pendant toute cette période, Scott se sentait complètement isolé, comme s'il était sur une île déserte. Pourtant, Scott a continué de se battre pour obtenir un diagnostic et préserver sa santé. Il l'a fait pour sa famille.

Scott attribue l'obtention de son diagnostic à sa propre détermination, à la défense de ses droits et à ses recherches personnelles en ligne. Scott croit fermement qu'il faut prendre ses soins en main et que chacun est le mieux placé pour défendre sa propre cause. Scott faisait des recherches sur les « crises de pancréatite récurrentes », « pourquoi mes triglycérides sont-ils si élevés » et « pourquoi mon sang est-il laiteux? ». Ses recherches en ligne l'ont finalement mené à l'organisme de défense des droits des patients Action FCS, où il a noué une relation avec sa fondatrice, Jill Prawer, elle aussi atteinte du SCF.

Le récit de Scott (suite)

Scott s'est muni de l'information recueillie et l'a présentée à son endocrinologue pour l'aider à établir enfin son diagnostic. Il a expliqué que découvrir le SCF et pouvoir mettre un nom sur sa maladie a été libérateur. Il ne pouvait plus s'en vouloir ni se mettre en colère contre lui-même lorsqu'une crise de pancréatite survenait, car il y avait désormais une raison. Savoir que d'autres personnes dans le monde vivaient avec le SCF a apporté à Scott du soulagement et du réconfort. Il est reconnaissant envers la communauté du SCF de l'avoir aidé à voir la vie autrement et du soutien qu'elle lui apporte. Après sa première rencontre de patients organisée par la FCS Foundation (un organisme américain de patients) au printemps 2024, il a repris espoir en la possibilité de mener une vie longue et bien remplie – ayant fait la connaissance d'une personne de 75 ans touchée par le SCF –, ce qui lui paraissait tout à fait impossible auparavant. À son retour de la conférence, sa détermination à suivre rigoureusement le régime particulier de moins de 10 g de matières grasses par jour a fait toute la différence pour sa santé.

Scott estime que prendre soin de sa santé mentale en consultant régulièrement un thérapeute est essentiel pour bien gérer son SCF. Il consacre également du temps à aider d'autres personnes atteintes du SCF (ou qui se demandent si elles le sont), pour leur éviter de vivre les difficultés qu'il a traversées.

Les conseils de Scott aux personnes ayant reçu un diagnostic récent :

> « Je les encouragerais à trouver un autre patient prêt à les guider dans ce parcours, un peu comme un mentor ou un parrain. Je leur donnerais des conseils pratiques pour passer d'une alimentation habituelle à un régime à très faible teneur en matières grasses. Constituez une équipe médicale qui collaborera à vos soins, plutôt que de compter sur un seul médecin. J'encouragerais aussi les nouveaux patients à faire preuve d'indulgence envers eux-mêmes. Vous connaîtrez sans aucun doute de nombreux moments de grande frustration; prenez une pause, accordez-vous le temps de vivre le deuil associé au diagnostic, puis remettez-vous en selle. »

FAIRE ENTENDRE LES VOIX ET ACCÉLÉRER LE CHANGEMENT POUR LE SCF

Beaucoup de choses peuvent et doivent être faites pour améliorer l'expérience des personnes qui vivent avec le SCF. En faisant davantage entendre leur voix, nous pouvons collectivement contribuer à sensibiliser les professionnels de la santé au SCF et inciter à l'action toutes les personnes qui souhaitent améliorer la vie des personnes atteintes du SCF. La sensibilisation du grand public est également importante pour aider les membres de la communauté du SCF et leur famille à mener une vie aussi « normale » que possible.

Il est tout aussi important de faire connaître les témoignages de la communauté pour aider les personnes qui souffrent peut-être seules. Notre objectif est de contribuer à ouvrir la voie à un avenir plus porteur d'espoir en donnant aux personnes qui défendent les droits des patients les moyens de sensibiliser les gens aux difficultés de la vie avec le SCF, d'améliorer les connaissances générales des professionnels de la santé, de renforcer les liens au sein de la communauté et de réclamer des changements systémiques pour améliorer les soins à travers le monde.

Lorsque nous avons interrogé les participants à nos rencontres sur leurs espoirs pour l'avenir, les patients et les proches aidants ont exprimé le souhait de maintenir des taux de triglycérides constamment bas, de réduire les risques de pancréatite et d'hospitalisation, de préserver la santé de leurs organes et de pouvoir mener une vie « normale » sur tous les plans : rassemblements sociaux, carrière, famille, voyages et bien-être général.

Comment **VOUS** pouvez contribuer à accélérer le changement

Professionnels de la santé

- Tenez-vous au courant des symptômes et des critères diagnostiques du SCF
- Préconisez le dosage systématique des triglycérides dans les cas de pancréatite inexpliquée

Décideurs et acteurs industriels

- Soutenez le dépistage néonatal du SCF lorsque c'est possible
- Favorisez l'accès aux tests génétiques
- Augmentez le financement de la recherche sur les traitements ciblés

Patients et proches aidants

- Racontez votre histoire pour sensibiliser les gens
- Envisagez de participer à un essai clinique si cela convient à votre situation et qu'un essai est accessible
- Joignez-vous à des organismes de défense des droits pour renforcer votre réseau de soutien et vos ressources, développer la communauté et réclamer de meilleures politiques de santé

FAIRE ENTENDRE LES VOIX ET (suite) ACCÉLÉRER LE CHANGEMENT POUR LE SCF

EXPRIMER L'ESPOIR

« J'espère que les nouveaux traitements à l'horizon nous permettront de participer plus "normalement" aux rencontres sociales et, surtout, de rester en santé et de ne pas avoir de pancréatite. »

« J'espère utiliser mes congés payés pour des vacances, et non pour des jours de maladie. »

« J'espère avoir le temps de m'occuper de besoins de santé importants autres que mes triglycérides. »

« [J'espère un avenir où] ma fille, elle aussi atteinte du SCF, pourra savourer un gâteau lors d'une fête d'enfants avec tous les autres enfants "normaux". »

« J'espère avoir une vie sociale qui n'exige pas de planifier et de préparer ma nourriture à l'avance, pouvoir voyager en toute liberté et ne pas me soucier de ce que je vais manger. »

« J'espère que mes parents [pourront] voyager au lieu de s'occuper de moi. »

« [J'espère] réduire suffisamment mes triglycérides pour pouvoir mener une vie normale. Par exemple, être un employé fiable et profiter des vacances avec ma famille sans craindre une hospitalisation. »

« J'espère que ma fille atteinte du SCF n'aura pas à craindre de le transmettre [à ses enfants]. »

« J'espère un diagnostic plus précoce pour les patients qui présentent des symptômes du SCF. »

« Mon espoir pour l'avenir, c'est un diagnostic précoce pour les patients qui présentent des symptômes du SCF. Des médicaments abordables pour réduire les triglycérides et le risque de pancréatite sans effets secondaires. »

FAIRE ENTENDRE LES VOIX ET (suite)
ACCÉLÉRER LE CHANGEMENT POUR LE SCF

IMAGINER L'ESPOIR

Lors des rencontres sur l'expérience vécue, nous avons demandé aux participants : « Quand vous imaginez l'espoir pour l'avenir, compte tenu des traitements qui pourraient voir le jour, à quoi ressemble-t-il? » Voici quelques-unes de leurs représentations visuelles de l'« ESPOIR » :







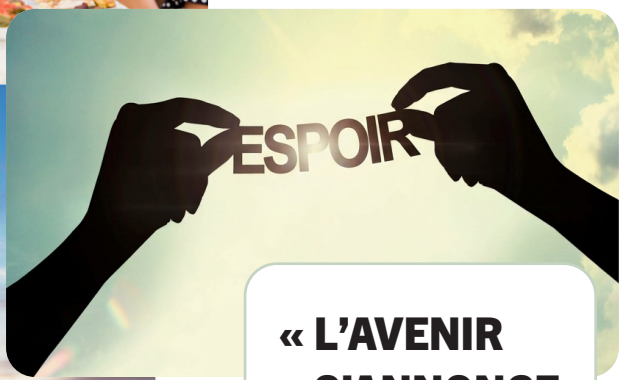












« L'AVENIR S'ANNONCE NORMAL »

Pouvoir manger dans un restaurant à 3 étoiles Michelin et déguster le menu du chef

FAIRE ENTENDRE LES VOIX ET (suite) ACCÉLÉRER LE CHANGEMENT POUR LE SCF

Possibilités de progrès

Les témoignages recueillis ont fait ressortir plusieurs possibilités de progrès à court terme et des mesures concrètes que la communauté peut prendre. En voici quelques-unes :

Sensibilisation et éducation des familles touchées par le SCF

- Créer et diffuser de l'information et du soutien adaptés à l'expérience du SCF et au niveau de connaissances, des personnes ayant reçu un diagnostic récent aux patients expérimentés
- Accroître la visibilité de la communauté du SCF pour partager des points de vue, des conseils, des recettes et des stratégies propres au SCF
- Soutenir l'autonomie des patients et leur capacité à défendre leurs propres intérêts, par exemple en créant un document destiné aux professionnels de la santé qui explique le SCF et un protocole de soins d'urgence à apporter à l'urgence lors de crises de pancréatite

Sensibilisation et éducation des professionnels de la santé

- Élaborer et diffuser des ressources éducatives adaptées, destinées aux professionnels de la santé
- Permettre aux patients et aux proches aidants de rencontrer des cliniciens lors de conférences pour aider à « mettre un visage » sur le SCF et faire connaître leurs besoins essentiels
- Élaborer des témoignages de personnes touchées et de proches aidants pour illustrer les répercussions du SCF auprès de l'ensemble des professionnels de la santé appelés à intervenir auprès d'eux

Améliorer le diagnostic, la prise en charge et les soins du SCF

- Favoriser le dépistage néonatal du SCF pour assurer une confirmation rapide du diagnostic
- Établir une charte mondiale des droits du patient et des lignes directrices sur le SCF (avec notamment un soutien de routine en santé mentale), qui pourront servir de modèles à divers organismes régionaux pour rehausser la norme de soins pour le SCF
- Renforcer le soutien au dosage des triglycérides
- Établir des partenariats avec les centres d'excellence ou en élargir la portée pour offrir des soins multidisciplinaires du SCF

Accroître la portée et l'influence de la communauté mondiale du SCF

- Développer la présence en ligne et améliorer le référencement dans les moteurs de recherche (SEO) pour les recherches liées au SCF (un guichet unique consacré à de l'information de pointe sur le SCF), afin de faciliter l'accès des familles et des professionnels de la santé à des renseignements fiables
- Créer des programmes de patients ambassadeurs pour faire entendre la voix de la communauté du SCF auprès d'un plus grand nombre d'intervenants clés
- Continuer de réunir la communauté mondiale du SCF et d'élargir les groupes de soutien pour renforcer l'engagement et l'autonomie des personnes touchées
- Nouer des liens avec des organismes consacrés à des affections similaires (p. ex., organismes œuvrant dans le domaine des maladies du pancréas) afin de renforcer le pouvoir d'action de la communauté de défense des droits liés au SCF

CONCLUSIONS

Les personnes vivant avec le SCF et leur famille font preuve d'un courage, d'une résilience et d'une vision extraordinaires. Les témoignages des personnes rencontrées dans le cadre de cette initiative ont eu de profondes répercussions et montrent clairement que toutes les personnes intéressées peuvent agir concrètement au bénéfice de cette communauté.

Nous avons hâte de collaborer avec nos collègues de la défense des droits des patients pour diffuser largement cette information et mettre la force des expériences vécues par les patients et les membres de leur famille au service d'une meilleure qualité de vie et de meilleurs résultats pour toutes les personnes touchées par le SCF.

REMERCIEMENTS

Nous remercions chaleureusement les personnes qui ont partagé leurs expériences avec le SCF, enrichi nos connaissances et inspiré la création de ce rapport au service de l'ensemble de la communauté. Nous espérons faire honneur à leurs objectifs de sensibilisation au SCF et les soutenir par la diffusion de ce rapport.

L'équipe d'Arrowhead remercie la FCS Foundation, Action FCS et la FH Europe Foundation pour leur participation et leur soutien à la création de ce rapport, ainsi que pour leur aide dans l'organisation des rencontres qui y sont décrites. Nous remercions également les équipes de HAVAS Health et de WSCollaborative pour leurs conseils et leur expertise dans l'animation de ces séances.

Le contenu de ce rapport est fourni uniquement à des fins éducatives et ne constitue pas un avis médical. Vous devriez toujours demander conseil à votre médecin ou à un professionnel de la santé qualifié si vous avez des questions concernant un problème de santé ou un traitement.

ANNEXES

Annexe A. Définitions

Annexe B. Références

Annexe C. Activité préparatoire aux Rencontres sur l'expérience vécue

Annexe D. Guide de discussion du Comité consultatif mondial des patients et des proches aidants

Annexe E. Participants aux groupes sur l'expérience vécue

Annexe F. Sommet Breakthrough de la NORD sur les maladies rares et les produits orphelins, du 19 au 21 octobre 2025, Washington, DC

ANNEXE A

DÉFINITIONS

Chylomicrons : particules lipoprotéiques qui participent au transport des lipides alimentaires, comme les triglycérides, le cholestérol et les vitamines liposolubles, des intestins vers les muscles et le tissu adipeux afin de stocker de l'énergie.

Xanthomes éruptifs : petites bosses qui apparaissent sur la peau, généralement sur les faces d'extension (dos des mains, genoux, coudes), et qui sont causées par des taux élevés de triglycérides dans le sang.

Lipémie rétinienne : maladie oculaire causée par des taux élevés de triglycérides dans le sang ou par un déficit en lipoprotéine lipase (chylomicronémie), qui se manifeste par une coloration blanc crémeux des vaisseaux sanguins de la rétine.

Hépatosplénomégalie : augmentation simultanée du volume du foie et de la rate.

Insuffisance exocrine : altération du fonctionnement de glandes comme le pancréas, qui ne sécrètent pas suffisamment d'enzymes digestives dans l'intestin grêle, entraînant une mauvaise digestion et une malabsorption des nutriments à l'origine de carences nutritionnelles.

Stéatorrhée : présence d'un excès de matières grasses dans les selles.

Hypertriglycéridémie : élévation des taux de triglycérides ou taux élevés de triglycérides.

Collection liquidienne nécrotique aiguë : affection pouvant survenir dans le pancréas et être causée par une pancréatite nécrosante, dans laquelle une partie du pancréas meurt et entraîne une accumulation de liquide dans une cavité corporelle, ce qui peut provoquer des complications, notamment une infection, une inflammation ou une dysfonction d'organe.

Plasmaphérèse : intervention qui consiste à séparer la partie liquide du sang, ou plasma, des cellules sanguines et au cours de laquelle l'appareil peut épurer le plasma ou le remplacer par du plasma sain, ou les deux. Chez les patients atteints du SCF, cette intervention aide à réduire la quantité de chylomicrons dans le sang et abaisse immédiatement les taux de triglycérides sanguins pendant une courte période.

UNITÉS DE MESURE

mg/dL = milligrammes par décilitre

mmol/L = millimoles par litre

Conversion entre mg/dL et mmol/L : Divisez la valeur en mg/dL par 88 pour obtenir la valeur en mmol/L. À l'inverse, multipliez la valeur en mmol/L par 88 pour obtenir la valeur en mg/dL.

ANNEXE B

RÉFÉRENCES

1. Paquette M, Bernard S, Hegele RA, Baass A. Chylomicronemia: Differences between familial chylomicronemia syndrome and multifactorial chylomicronemia. *Atherosclerosis*. 2019;283:137-142.
2. Symersky T, Van Hoorn B, Masclee AA. The outcome of a long-term follow-up of pancreatic function after recovery from acute pancreatitis. *J Pancreas.* 2006;7(4):447-453.
3. Ahmad Z, Halter R, Stevenson M. Building a better understanding of the burden of disease in familial chylomicronemia syndrome. *Expert Rev Clin Pharmacol.* 2017;10(1):1-3.
4. Stroes E, Moulin P, Parhofer KG, et al. Diagnostic algorithm for familial chylomicronemia syndrome. *Atheroscler Suppl.* 2017;23:1-7.
5. Brunzell J. Familial lipoprotein lipase deficiency. Dans : Pagon RA, directeur de publication. Gene reviews-NCBI bookshelf. Seattle (WA) : University of Washington, Seattle; 1993-2017.
6. Gaudet D, Blom D, Bruckert E, et al. Acute pancreatitis is highly prevalent and complications can be fatal in patients with familial chylomicronemia: results from a survey of lipidologists. *J Clin Lipidol.* 2016;10(3):680-681.
7. Nordestgaard B. Triglyceride-rich lipoproteins and atherosclerotic cardiovascular disease: new insights from epidemiology, genetics, and biology. *Circ Res.* 2016;118:547-563.
8. Véniant MM, Beigneux AP, Bensadoun A, et al. Lipoprotein size and susceptibility to atherosclerosis-insights from genetically modified mouse models. *Curr Drug Targets.* 2008;9(3):174-189.
9. Davidson M, Stevenson M, Hsieh A, Ahmad Z, Roeters van Lennep J, Crowson C, Witztum JL. The burden of familial chylomicronemia syndrome: Results from the global IN-FOCUS study. *J Clin Lipidol.* 2018;12(4):898-907.e2.
10. Hegele RA, Berberich AJ, Ban MR, et al. Clinical and biochemical features of different molecular etiologies of familial chylomicronemia. *J Clin Lipidol.* 2018;12(4):920-927.e4.
11. Susheela AT, Vadakapet P, Pillai L, Thampi S. Familial chylomicronemia syndrome: a case report. *J Med Case Rep.* 2021;15(1):5.
12. Carr RA, et al. Systematic review of hypertriglyceridemia-induced acute pancreatitis: A more virulent etiology? *Pancreatology.* 2016;16:469e476.
13. Deng LH, Xue P, Xia Q, Yang XN, Wan MH. Effect of admission hypertriglyceridemia on the episodes of severe acute pancreatitis. *World J Gastroenterol.* 2008;14:4558e61.
14. Anderson F, Thomson SR, Clarke DL, Buccimazza I. Dyslipidaemic pancreatitis clinical assessment and analysis of disease severity and outcomes. *Pancreatol Off J Int Assoc Pancreatol.* 2009;9:252e7.
15. Dominguez-Munoz JE, Malfertheiner P, Ditschuneit HH, Blanco-Chavez J, Uhl W, Buchler M, et al. Hyperlipidemia in acute pancreatitis. Relationship with etiology, onset, and severity of the disease. *Int J Pancreatol.* 1991;10(3-4): 261e7.
16. Mach F, et al. 2025 Focused Update of the 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias. *Eur Heart J.* 2025.
17. Triglycerides Revisited - International Atherosclerosis Society. International Atherosclerosis Society. Publié le 2 août 2024. Consulté en avril 2026. https://athero.org/resources/triglycerides-revisited.
18. Laufs U, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiovascular disease prevention in clinical practice. *Eur Heart J.* 2023.
19. Warden BA, et al. Familial Chylomicronemia Syndrome: An Expert Clinical Review from the National Lipid Association. *J Clin Lipidol.* 2025.

ANNEXE C

ACTIVITÉ PRÉPARATOIRE AUX RENCONTRES SUR L'EXPÉRIENCE VÉCUE

1. Mon principal objectif dans la gestion du SCF est :

2. Dans la gestion de mon SCF, ce qui me préoccupe le plus est :

3. Je crois que mes taux de triglycérides devraient être :

4. Pour réussir à gérer mon SCF, je dois :

5. Si vous deviez donner des conseils liés aux besoins physiques et émotionnels à une personne qui vient de recevoir un diagnostic de SCF – ou à la personne que vous étiez lorsque vous avez découvert la maladie –, que diriez-vous? Que proposeriez-vous en termes de soutien et d'information?

6. Maintenant que vous connaissez votre diagnostic, de quoi estimez-vous avoir le plus besoin en matière d'information et de soutien?

7. Qu'aimeriez-vous que les gens (votre médecin, votre famille, votre partenaire, vos amis, vos collègues, etc.) sachent au sujet du SCF?

8. À quels moments de votre vie avez-vous le plus ressenti les effets du SCF?

9. Quand vous imaginez l'avenir avec l'espoir suscité par les nouveaux traitements potentiellement à l'horizon, à quoi cela ressemble-t-il pour vous?

ANNEXE D

Guide de discussion du Comité consultatif mondial des patients et des proches aidants

Parcours vers le diagnostic

- Quels sont les 2 ou 3 mots que vous utiliseriez pour décrire le parcours que vous ou votre proche avez suivi pour obtenir un diagnostic de SCF?
- Quels obstacles avez-vous rencontrés dans votre parcours vers le diagnostic? Comment ces obstacles auraient-ils pu être éliminés ou atténués?
- Quels sont les 2 ou 3 mots que vous utiliseriez pour décrire ce que vous avez ressenti à l'annonce de ce diagnostic?
- Quels renseignements étaient les plus importants pour vous au moment du diagnostic, ou quels renseignements auriez-vous souhaité recevoir?
- Qu'aimeriez-vous par-dessus tout qu'une personne qui vient de recevoir un diagnostic sache dès le départ?

Gestion du SCF

- Comment expliquez-vous le SCF à quelqu'un qui ne connaît pas la maladie?
- Définissez la plage de taux de triglycérides considérée comme sécuritaire pour prévenir la pancréatite.
- Quelle est la chose la plus importante à savoir sur la prise en charge du SCF?
- Vers quel type de professionnel de la santé, de médecin ou de clinicien vous tournez-vous pour vous aider à prendre en charge votre SCF ou celui de votre proche?
- Dans quels aspects de votre vie estimez-vous que le soutien à la gestion du SCF est insuffisant, et qu'est-ce qui pourrait vous aider dans ces domaines? Et pour vos proches?
- Dans quels contextes le soutien à la défense de ses propres droits et intérêts vous semble-t-il le plus nécessaire? À l'hôpital, chez votre médecin, au travail, auprès de vos amis, de votre famille, etc. Et de quoi estimez-vous avoir besoin?

Objectifs du traitement et besoins non comblés

- Quels traitements font partie de votre expérience avec le SCF?
- Quels sont les bienfaits et les difficultés liés à ces traitements?
- Qu'aimeriez-vous qu'un traitement contre le SCF puisse vous apporter ou apporter à votre proche?

Lacunes sur le plan de l'information et besoins non comblés

- Quels renseignements sont les plus importants pour vous dans votre quotidien avec le SCF? Quels sujets? Quels formats?
- Vers qui ou vers quoi vous tournez-vous pour obtenir de l'information sur le SCF? Est-il facile de trouver les renseignements dont vous avez besoin au moment où vous en avez besoin?
- Quels renseignements manquent ou sont difficiles à trouver? Qu'auriez-vous le plus souhaité avoir tout au long de votre parcours?
- Lorsque vous vous informez sur le SCF, vous arrive-t-il de consulter ou de vouloir consulter des documents de nature plus scientifique (p. ex., activités de recherche clinique), et rencontrez-vous des difficultés particulières à cet égard?

Participation à la vie communautaire

- Comment avez-vous découvert la communauté du SCF à laquelle vous participez aujourd'hui?
- Quel rôle la communauté joue-t-elle dans votre expérience avec le SCF? Et dans celle de vos proches?
- De quelles autres occasions de nouer des liens avec la communauté souhaiteriez-vous bénéficier?

Espoirs pour l'avenir

- Quels sont les 2 ou 3 mots que vous utiliseriez pour décrire vos espoirs pour l'avenir de la prise en charge ou du traitement du SCF?
- Selon vous, en quoi votre expérience avec le SCF aurait-elle pu être différente si vous aviez reçu votre diagnostic en 2024?
- Quelles différences espérez-vous voir pour les personnes diagnostiquées en 2025 et au-delà?

ANNEXE E

PARTICIPANTS AUX GROUPES SUR L'EXPÉRIENCE VÉCUE

Groupe américain de partage de l'expérience vécue : 5 patients, dont 2 hommes et 3 femmes

- ⇛ Deux participants viennent de la côte Est, un du Midwest, un du Sud et un de la côte Ouest.
- ⇛ Un participant a reçu son diagnostic alors qu'il était nourrisson, et les autres, plus tard dans la vie.
- ⇛ Pour deux d'entre eux, le diagnostic a été posé par un lipidologue, pour deux autres par un endocrinologue et pour le dernier, à l'hôpital, par un médecin récemment diplômé.
- ⇛ La maladie de trois d'entre eux est prise en charge par des endocrinologues, et celle de deux autres, par des lipidologues.
- ⇛ Trois participants ont présenté des symptômes pendant de nombreuses années (de 12 à 25 ans) avant le diagnostic, et plusieurs ont connu des épisodes de pancréatite aiguë.

Comité consultatif mondial des patients et des proches aidants : 9 participants, dont 7 patients et 2 proches aidants (4 hommes et 5 femmes)

- ⇛ Trois personnes ont reçu leur diagnostic pendant l'enfance, et toutes les autres, plus tard dans la vie, après des années de symptômes, des épisodes ou des crises de pancréatite aiguë, des diagnostics erronés ou une combinaison de ces expériences.
- ⇛ Cinq personnes viennent du Royaume-Uni, une est proche aidante en Estonie, une vient des Pays-Bas, une d'Autriche et une des États-Unis.
- ⇛ Au moins trois personnes n'ont reçu leur diagnostic que dans la quarantaine.

Les deux groupes comprenaient des participants qui ont reçu leur diagnostic après avoir présenté les résultats de leurs recherches personnelles à leurs médecins pour examen.

ANNEXE F

Sommet Breakthrough de la NORD sur les maladies rares et les produits orphelins, du 19 au 21 octobre 2025, Washington, DC

Le rapport *Pleins feux sur le SCF : la voix des patients* a été sélectionné parmi les meilleures affiches du Sommet Breakthrough de la NORD de 2025 dans la catégorie de la participation et de l'éducation des patients, représentant l'avant-garde de l'innovation et de la défense des droits et intérêts dans le domaine des maladies rares. La rencontre a réuni plus de 800 participants de l'ensemble de la communauté des maladies rares, notamment des chercheurs, des décideurs, des entreprises et des défenseurs des droits des patients. Cette reconnaissance nous a donné l'occasion de faire une présentation lors d'une séance plénière afin de faire connaître le SCF, de mettre en lumière les besoins non comblés de la communauté et de proposer des pistes pour améliorer la sensibilisation, le diagnostic et la prise en charge.

Spotlight on Familial Chylomicronemia Syndrome (FCS): Leveraging the Power of Individual Journeys Toward Collective Action – Voice of the Patient Paper

Alexandra Roeser, Wendy Selig

PURPOSE

Significant gaps remain in understanding the true impact of FCS on the lived experience community.

A lack of disease awareness among both healthcare providers and the public often leads to underdiagnosis and misdiagnosis

To help address gaps, several FCS lived experience convenings were held exploring challenges faced by individuals affected by FCS, helping to identify opportunities for progress.

One key finding was the strong need and desire to increase awareness and understanding of FCS, especially among providers – as this is vital for timely diagnosis and improved care management.

A ***Voice of the Patient*** paper was published to outline and highlight FCS patient and caregiver insights as a community resource and tool.



BACKGROUND ON FCS

Ultra-rare, serious genetic condition that affects how the body processes fat from food.

- FCS prevents one from properly processing dietary fats and causes blood to have extremely high levels of triglycerides.
- People with FCS have little to no response to conventional lipid lowering therapies.

Most serious complication is recurrent acute pancreatitis caused by having extremely high triglycerides.

Managing FCS requires significant lifestyle changes and adhering to strict dietary restrictions, which can be quite stressful.

FCS affects both mental and physical well-being.

METHODS

This qualitative study aimed to collect and analyze FCS lived experience insights through guided convenings in the U.S. and Europe in Fall 2024.



RESULTS

Overarching themes were collected relating to the FCS lived experience:

- Diagnostic timelines must be shortened as too many people currently suffer through extended, frustrating daily living journeys.
- Most FCS management requires meticulous attention to a restricted diet designed to prevent acute pancreatitis episodes. This imposes significant physical, emotional, social, and financial impacts.
- There is a need for education and advocacy about FCS in the healthcare community to address gaps in understanding and supporting patients.
- Families seek easy-to-find resources for accurate, objective FCS information.
- Self-advocacy is crucial.
- Connection and support within the FCS community are vital.
- Patients and caregivers seek to live a "normal" life without the constant pressures of FCS.

"*Spotlight on FCS*" Paper Demonstrates Direct, Positive Impact on the Patient Community

> *"As an FCS patient, the 'Spotlight on FCS' paper has become one of the most valuable tools in my FCS Toolbox. When you live with a rare disease, being able to advocate for yourself is absolutely vital... paramount when it comes to navigating doctor's appointments, hospitalizations, unexpected trips to the emergency room and even when navigating daily life with people who don't know what FCS is and what it means to live with this disease. Education goes hand in hand with Advocacy. I can't effectively advocate for myself if I can't educate people about FCS. Being able to hand that paper to my friends, family members and healthcare providers has given me a voice...*
>
> *It covers every aspect of the patient journey and validates our experience to people who have little to no understanding of FCS. That, to me, is priceless."*
>
> — Person living with FCS

CONCLUSIONS

Multiple near-term, multi-stakeholder opportunities for progress have emerged based on insights from patients and caregivers. These include specific, actionable strategies to enhance awareness, education, and advocacy utilizing technology or communications. The resulting *Voice of the Patient* paper serves as a foundation for collaborative efforts across advocacy, education, and clinical care.

OPPORTUNITIES FOR PROGRESS

Awareness & Education for Providers and Families

Providers

- Disseminate appropriate educational resources
- Enable conference engagement with patients/caregivers and HCPs to "put a face" on FCS and communicate needs
- Develop testimonials to describe the impact of FCS

Families

- Distribute tailored information of FCS experience to support level of knowledge
- Raise the profile of the FCS community to facilitate sharing of insights, advice, recipes and strategies
- Support self-advocacy

Improving Diagnosis, Management & Care

- Advance newborn screening to ensure timely diagnosis
- Develop a global FCS patient charter/care guidelines (including mental health) that can be used to raise the baseline standard of care for FCS
- Enhance support for triglyceride testing
- Partner with and expand centers of excellence to provide multi-disciplinary care

Enhancing the Reach & Impact of the Global FCS Community

- Build online presence/boosting search engine optimization (SEO) for FCS searches (one-stop shop for information)
- Build patient ambassador programs to expand the reach of the community voice
- Continue to convene the global FCS community and expand support groups
- Connect organizations focused on similar conditions to deepen the power of the advocacy community

> *[This community needs] ways to educate others and share to avoid future generations suffering as I have with finding the right diagnosis and right treatment with my care team.*
>
> — Person living with FCS

> *When diagnosed, [I saw] 3 choices: either let the disease define me, destroy me, or strengthen me.*
>
> — Person living with FCS

> *I would not see the diagnosis of 'FCS' as a threat but as a hope. I would point out my own experience of having to live with severe symptoms for 38 years and without a timely diagnosis. With this knowledge, the patient can do something about it together with the doctor. Without knowledge, you are groping in the dark.*
>
> — Person living with FCS

> *[I need] connection with other patients as they travel the same journey with FCS, there is so much power and support in the stories of other's journeys.*
>
> — Person living with FCS

ACKNOWLEDGMENTS & DISCLOSURES

We thank the individuals who shared about their experiences with FCS to inform our learnings and inspire the creation of the paper to serve the broader community. We hope to honor and support their goals for raised awareness for FCS.

Research provided by Arrowhead Pharmaceuticals.

Affiche présentée au Sommet de la NORD résumant les thèmes du rapport Pleins feux sur le SCF