

édito



Voici enfin le journal tant attendu!!! Nous avons dû faire face à de nombreux problèmes, en particulier pour la mise en page et l'impression. Mais ces péripéties ne nous ont pas découragé (c'est notre vice - président qui a réalisé, au dernier moment, cette très belle mise en page) et nous sommes donc ravis de vous faire parvenir ce deuxième journal.

Vous découvrirez au fil des pages un journal très vivant et très coloré. Je remercie toutes les personnes qui ont participé à son élaboration.

Notre association fête cette année ses 7 ans et les occasions de se rencontrer ne manquent pas.

Un nouveau « week-end familles » vous attend au mois de mai, du côté de Saint-Étienne. Ce sont des moments intenses durant lesquels nous avons la possibilité de faire de nouvelles rencontres, de nous donner des conseils, de créer de nouvelles amitiés...

Afin que cette rencontre soit accessible au plus grand nombre, **nous avons voté la gratuité pour toutes les personnes atteintes de la galactosémie!** Ceci étant possible grâce au soutien financier de la **FMO (Fédération des Maladies Orphelines)** et grâce aux actions Nez Rouges organisées par nos adhérents. Un grand merci donc à tous ceux qui se sont investis.

Par ailleurs, êtes-vous allés faire un tour sur le nouveau site de l' AFGF (www.afgf.fr) ? Si oui, avez-vous pu apprécier sa clarté bien qu'il soit doté de nombreuses rubriques, son accessibilité par sa facilité de navigation, son interactivité avec son forum... merci à Grégory HAUW pour ce très beau travail et félicitations pour son élection en tant que vice-président !

Vous trouverez dans ce deuxième journal une rubrique « témoignages » qui est ouverte à tous. N'hésitez pas à nous envoyer vos courriers. Vous découvrirez les témoignages que Nathalie Courdent a recueillis auprès d'adolescentes galactosémiques.

Les beaux jours arrivent à grands pas et j'ai déjà hâte de vous retrouver les **10, 11 et 12 mai** prochains...

A très bientôt donc,

Elise Bertrand



« Week-end familles » à Signes, dans le Var en mai 2007

Dans ce numéro

- Compte rendu de la réunion européenne 2007
- Compte rendu des interventions du 6 octobre 2007
- Vos témoignages
- Les prochaines rencontres : le week-end familles 2008...
- Les trouvailles du Supermarché de Sylvie Coujoumdjian

Sommaire

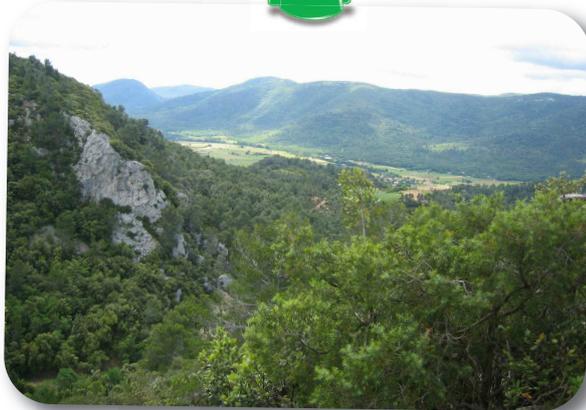
Editorial	Page 1
L'association	
Les évènements	Page 2
Les projets	Page 6
Les actions aux profits de l'AFGF	Page 7
Cadre légal et administratif	Page 8
Coordonnées et activités des membres du CA	Page 8
Dons et subventions	Page 9
Rapport d'activité 2007	Page 9
Du côté des professionnels	
Les Centres de Références	Page 10
Compte rendu de la réunion du 6 octobre 2007	Page 12
Regards sur l'Europe	Page 16
Vos témoignages	Page 20
Alimentation : Les trouvailles du Supermarché	Page 24
L'Alliance Maladies Rares	
Présentation de l'AMR	Page 26
1 ^{er} Forum Régional Maladies Rare des Pays de Loire	Page 26
Les partenaires	Page 28

RENCONTRES

Bilan



Week-end famille 2007



Un cadre fort agréable

Les **26, 27 et 28 mai 2007**, nous étions à Signes dans le Var.

Il faisait beau, bien que la pluie nous ait surpris avant une promenade.

Le **week-end s'est déroulé de la façon suivante** :

Le samedi 26 mai, nous sommes arrivés vers midi. Nous avons déjeuné ensemble.



L'après midi, nous sommes allés à **Aix-en-Provence**. Un guide a permis, à la plupart d'entre nous, de visiter la ville. D'autres ont fait des emplettes.

Notre guide



Le soir, de retour à Signes, le chef nous avait cuisiné un excellent plat et d'ailleurs, nous nous sommes régalez tout le week-end.

Chaque famille avait une chambre individuelle.

Le **dimanche 27 mai**, après le petit déjeuner, nous avons fait une randonnée de 2 h 00 à Signes : « Balade des Oratoires » La campagne.

L'après midi, après le déjeuner, nous sommes allés à Cassis. Nous avons visité le port, certains se sont baignés, d'autres ont visité les calanques en bateau.

Le **lundi 28 mai**, avant le départ dans l'après midi, nous avons fait une randonnée de 2 h 00 à Signes : "Balade des Oratoires " L'authentique.

Le **lundi 28 mai**, avant le départ dans l'après midi, nous avons fait une randonnée de 2 h 00 à Signes : "Balade des Oratoires " L'authentique.



Témoignages

Nathalie COURDENT

Ce week-end de rencontre avec les familles de l'association fût fort sympathique ; cela nous a donné l'occasion de nous connaître davantage, de créer des liens d'amitiés, de partager nos expériences et nos difficultés.

Louise était un peu déçue d'être la seule fille "ado" mais elle s'est adaptée et a passé de bons moments de détente.

Merci et bravo à Elise pour son élan, sa disponi-



Partie de foot endiablé pour les enfants

Un bon bol d'air bien agréable !!!

Un **GRAND MERCI** à **Stéphanie Donjon** pour l'organisation du week-end.



En randonnée avec les enfants

Visite d'Aix en Provence



bilité, pour tout le temps et l'énergie qu'elle dépense pour l'association. Veillons à rassembler les nôtres afin qu'elle ne s'essouffle pas !!!

Merci également à Stéphanie et Jean Marc pour l'organisation de ce week-end variés en visites. Un bémol cependant pour le surplus de poids constaté en rentrant à cause de la (bonne) cuisine du chef !

Nous regrettons aussi les absent(e)s qui se reconnaîtront...

Bien amicalement

RENCONTRES

Témoignages



Week-end famille 2007

Stéphane & Carmen JACQUET

Sous le soleil de Cassis, à la terrasse d'Aix en Provence, mangeant des calissons. Malheureusement, tous les membres de l'association n'étaient pas là. La météo a été bonne. L'emploi du temps a été géré de façon optimum. Les repas ont été faits en respectant le régime alimentaire. C'était des vacances organisées !

Mais derrière ce tableau estival, il y a eu en amont du travail de préparation (Stéphanie Donjon) et de concertation (Elise Bertrand). Durant le WE, Elise a beaucoup travaillé: assemblée avec les parents présents, discussions, réflexions. Il en est ressorti 3 ou 4 idées fortes :
 1-les adultes malades, les adolescents doivent eux aussi prendre la parole sur le forum, faire part de leurs idées. Des enfants atteints de la maladie sont devenus adultes, et

ce fut l'occasion pour nous tous de découvrir leurs soucis, leurs difficultés.
 2-Opérations Nez Rouges et augmentation de la cotisation de l'association pour permettre à l'association d'adhérer aux organisations françaises et internationales des maladies génétiques et de la galactosémie.
 3-Enrichir le forum par des idées et des réflexions de tous.
 4-Prendre la main sur le journal et soulager Elise, dans le travail de rédaction et de mise en page.

Les parents et les enfants étaient aussi de la fête. La bibliothèque et l'air de jeux ont permis à nos enfants de jouer en toute sécurité. Pour une fois, les parents ont pu manger sans avoir à préparer, ni à surveiller, qui mange quoi, comment cela a été fait.

Be cool, be happy, it's easy. Pas de stress, ni de souci d'itinéraire ou de parking : l'autocar.

Le choix de l'autocar fut un choix judicieux. Ce mode de transport fut une bonne opération tant sur le plan économique (péage, parking, location d'une ou deux voitures pour ceux venus en transports ferrés ou aériens), que sur le plan organisationnel (le car permet de partir tous ensemble, l'itinéraire est connu du chauffeur et de rentrer tous ensemble).

Des vacances trop courtes ! On n'a pas toujours eu le temps de discuter avec tout le monde. 48 heures, pour se connaître, c'est mieux que les speed meeting de 7 minutes, mais ce fut souvent trop court pour approfondir nos conversations.

Comme pour la coupe du monde de rugby ou de football, nous devons attendre, deux ans avant de pouvoir repartir en vacances. Mais en attendant nous avons une rencontre prévue le 6 octobre, assemblée générale à Paris.

Monique & Gérard IMBERT

Nous avons été très contents de ce week-end familles. C'était très bien organisé et nous avons pu découvrir une nouvelle région même avec un

guide pour la visite d'Aix-en-Provence. Le groupe étant petit, ça nous a permis de communiquer avec toutes les familles. Ce qui serait bien pour nous, ce serait de pouvoir rencontrer des adultes galactosémiques plus âgés que Corinne (35 ans) et de

communiquer avec leurs parents serait certainement très intéressant car avec l'âge, des problèmes peuvent se présenter. Nous vous remercions encore pour tout le dévouement que vous apportez à l'association avec les autres membres du bureau.



Vous pouvez retrouver les photos du week-end sur notre site www.afgf.fr



La traditionnelle photo de groupe avant le départ

RENCONTRES

Présentation



Le week-end familles organisé à Aix en Provence par Stéphanie Donjon l'année précédente fut vraiment très dépaysant et riche en échanges.

Cette année, **Blandine et Hubert Thizy** nous préparent un week-end des plus attrayants à une altitude de 1200 m.

Il se déroulera **les samedi 10, dimanche 11 et lundi 12 mai 2008** au Bessat, près de Saint-Etienne (42). Balades, sortie au zoo feront partie de ce séjour, tout en privilégiant des moments d'échanges et de détente.



Grâce à une bourse versée par la Fédération des **Maladies Orphelines** pour cette occasion, le week-end sera **entièrement pris en charge pour les personnes atteintes de la galactosémie**. Nous espérons donc que vous viendrez encore plus nombreux qu'aux séjours précédents. **Nous lançons, particulièrement cette année, un appel aux adultes galactosémiques**, qui nous sollicitent souvent pour rencontrer d'autres personnes de leur âge. Ce week-end est l'occasion pour vous de faire connaissance avec d'autres personnes touchées par votre maladie et d'échanger avec elles.

Seules les familles à jour de leur cotisation 2008 peuvent participer à ce séjour.

Les personnes qui viendront en voiture seront accueillies, le samedi 10 mai dès midi, au Centre de Vacances :

**Le Chalet des Alpes,
Croix de Chabouret,
42 660 Le Bessat
Tel : 04.77.20.40.60**

Pour les personnes venant par le train, et afin que la famille Thizy puissent organiser les trajets, informez nous rapidement de vos heures d'arrivée et de départ en gare de Saint-Etienne (ou de Lyon ?).

Week-end famille 2008

Le week-end s'achèvera le lundi 12 mai, après le déjeuner.

Si vous prenez le train, prévoyez donc un retour en départ de la gare à partir de 15 heures.



Le Chalet des Alpes est situé au cœur du Pilat, dans une région propice aux activités de pleine nature.

Le centre, de par sa situation et sa qualité d'hébergement, nous assure un séjour agréable avec diverses possibilités d'activités.

Terre de contraste, le Pilat regroupe sur un petit territoire (700km²) un patrimoine naturel et culturel particulièrement riche et diversifié.

Proche des agglomérations stéphanoise et lyonnaise, le Parc du Pilat attire de nombreux citadins en quête de paysages montagnards.

Massif de moyenne montagne étagé entre 140 et 1432m d'altitude, le Pilat voit s'affronter les climats méditerranéens, continentaux et océaniques, ce qui lui confère une exceptionnelle diversité de richesses naturelles, donnant naissance à des paysages bien tranchés.



LE PROGRAMME

Samedi 10 mai

Accueil (vers 11 heures)
Déjeuner (13 heures)
Groupes de travail pour les adultes volontaires
Activités libres dans le Parc du Pilat
Dîner
Fête dansante

Dimanche 11 mai

Petit déjeuner
Balade dans le Parc du Pilat
Déjeuner
Visite du Parc Zoologique de Saint Martin La plaine
Dîner

Lundi 12 mai

Petit déjeuner
Matinée libre
Pique-nique

L'ACCES

Par la route :

=>Sortir de Saint-Etienne, prendre la D8 via Rochetaillée, entrer dans Le Bessat, traverser le village sur 800m

=>A7/E15 (Lyon rive gauche) à proximité de Vénissieux, rejoindre l' A47/E70 en suivant (Givors, Saint-Etienne, Clermont-Ferrand, Chasse-sur-Rhône) proximité de Saint-Chamond continuer sur la D8 (Le Puy en Velay).

=>A Saint-Etienne, prendre la sortie n°21 (Saint-Etienne-Centre, La Métare) et continuer sur la D8 via Rochetaillée, =>entrer dans Le Bessat, traverser le village sur 800m

Par le train :

Lyon Perrache, Saint-Etienne (TGV).

Par avion :

Saint-Étienne (Andrézieux-Bouthéon), Lyon (St Exupéry).

RENCONTRES

Les tarifs



Week-end famille 2008

Le séjour est pris en charge par l'association pour les personnes atteintes de la galactosémie.

	Hébergement / Repas	Entrée zoo (€)	Total (€ttc)
Enfant de 10 à 12 ans	65,00	8,50	73,50
Enfant de 6 à 10 ans	65,00	5,00	70,00
Enfant de 3 à 6 ans	40,00	5,00	45,00
Enfant de 2 à 3 ans	40,00	0,00	40,00
Adulte	82,00	8,50	90,50

Les draps ne sont pas compris. Prévoir donc des draps ou des duvets. Vous pouvez aussi louer sur place une paire de draps (4 €).

Si vous avez besoin d'un lit pour bébé, précisez-le lors de votre inscription.

Le tarif total par personne comprend :

- le déjeuner et le dîner du samedi,
- le petit déjeuner, le déjeuner et le dîner du dimanche,
- le petit déjeuner et le déjeuner du lundi,
- les 2 nuits du samedi au dimanche et du dimanche au lundi,
- les trajets sur place et l'entrée au zoo.

LA SITUATION



BILAN

Année	Titre	Référents	Soutien	Objectifs	Public ciblé
2006	Site avec emballages	S. Couyoumdjian	N. Gertsch	<ul style="list-style-type: none"> varier ou découvrir des produits compatibles avec le régime faciliter et simplifier les liens sociaux à travers la prise de repas avec des personnes non concernées 	<ul style="list-style-type: none"> familles touchées par la G « entourage »
2006	Plaquette de l'association	S. Couyoumdjian	E. Bertrand	Présenter l'association	<ul style="list-style-type: none"> familles touchées par la Galactosémie corps médical
2007 2002	Nouveau site Création du site	G. Hauw E. Bertrand		<ul style="list-style-type: none"> informer sur la maladie faire connaître l'AFGF communiquer 	Tout public
2002 2005 2006 2007	Journées nez rouges	Famille Omeira Famille Hauw Famille Bertrand Famille Thizy Famille Zelko		<ul style="list-style-type: none"> Récolter de l'argent Informer le public 	Tout public
2003	Livre de recettes	E. et E. Bertrand		Varier les plaisirs de la table	familles entourage diététiciennes
2007	Plaquette d'informations sur la maladie (Un exemplaire est joint au présent journal)	Catherine Frimat Marie Monier Baptiste Monier	Pr Labrune Dr Mollet Emmanuel Bertrand (mise en page)	Présenter la maladie et les difficultés qui peuvent en découler	<ul style="list-style-type: none"> corps enseignants éducateurs sportifs

EN COURS



Titre	Référents	Soutien	Objectifs	Public ciblé
Echanges et témoignages des enfants, vécu et réflexion	M. J. Mary	Baptiste Monier Marie Monier Pauline Delmotte Juliette Lefebure	AD*	AD*
Carte d'information (en cas d'accident)	C. Jacquet	Marie Monier	Informer que la personne qui possède cette carte est atteinte de la G et qu'elle suit un régime sans (ga)lactose	<ul style="list-style-type: none"> corps médical
Livret adressé aux enfants	A.C. Zelko		AD*	<ul style="list-style-type: none"> enfants atteints de la G
Livret « aides financières, insertion sociale »	C. Chouteau		AD*	<ul style="list-style-type: none"> familles membres de l'association
Livret : « Le régime »	Mme Wenz Mme Voillot		Expliquer le régime	<ul style="list-style-type: none"> familles membres de l'association corps médical ?
Cartes postales	Elise Bertrand	G. Hauw	Récolter de l'argent	Tout public
Dosage d'aliments	G. Hauw	Elise Bertrand	<ul style="list-style-type: none"> mise à disposition de la teneur en galactose de certains aliments ou de certains produits alimentaires 	<ul style="list-style-type: none"> corps médical personnes concernées par la galactosémie

NEZ ROUGE

GRAND SUCCES

Dimanche 10 juin 2007 à Lagnieu (01150)



Joindre le sport et l'information sur les maladies peut-être enrichissant. C'est ce que nous a montré la famille OMEIRA en organisant une matinée de récolte de dons à l'occasion du "cross du Bramafan" (10 kms). Pour la 6^{ème} édition le cross à pris départ au centre de



LAGNIEU pour rejoindre le calvaire du Bramafan 380 m plus haut (480 m dénivelé positif) et pour redescendre au point de départ. En tenant un stand de vente de nez-rouges, la famille a pu ainsi obtenir **453 €**.

Vendredi 13 juillet 2007 à Loyettes (01360)



A l'occasion d'un cross de course à pieds, le vendredi 13 juillet 2007 à Loyettes, la famille OMEIRA occupa un stand d'information (maladies rares et galactosémie) et de récolte de dons pour la

FMO sur la place du village. Les coureurs parlaient de la place de Loyettes et revenaient par le Bord du Rhône. Cette journée fut également festive avec un bal et un orchestre pour se clôturer par un feu d'artifice. Les dons furent de **143 €**.

Dimanche 2 septembre 2007 à Ambérieu-en-Bugey (01500)



Ambérieu-en-Bugey est une commune située dans le département de l'Ain et la région Rhône-Alpes. Le dimanche 2 septembre 2007 a eu lieu le cross des Grangeons et c'est à cette occasion que la famille OMEIRA, aidée des familles Imbert et Damien, a tenu un stand de vente de nez rouge. **548,85 €** fut le montant des dons obtenus.

Samedi 29 septembre 2007 à Alençon (61000)



A l'initiative de la famille HAUW et avec l'aide d'une quinzaine de bénévoles, une journée d'information sur les maladies rares ainsi qu'une vente de produits (nez rouges, tee-shirts ...) au profit de la Fédération des Maladies Orphelines a été organisée le 29 septembre 2007 en Basse-Normandie dans un centre commercial (E. LECLERC). Cette journée soutenue par la



presse régionale a remporté un vif succès. En effet, les dons se sont élevés à **2272 €** (un record national pour 1 seule journée). La moitié de la somme sera reversée à notre association.

G. H

ADHESION

REVALORISATION DE LA COTISATION

Lors de l'**assemblée générale du 6 octobre 2007**, il a été décidé d'augmenter à partir de l'année 2008, la cotisation à 20 euros par famille afin de faire face aux dépenses de fonctionnement de l'association.

Après un débat, où les présents ont exposé leur point de vue, il a été décidé d'augmenter de 5 € la cotisation et de la passer à **20 €**.

Les charges de fonctionnement concernent les cotisations aux fédérations AMR (Alliance Maladies Rares) et FMO (Fédération des

Maladies Orphelines), et à l'association européenne de la Galactosémie, mais aussi les frais d'assurance, de poste et l'organisation de l'Assemblée Générale et du Week-end des familles (prise en charge partielle des frais d'auto-car sur le site, et les excursions du WE). Ces dépenses sont incompressibles, car elles donnent vie à l'association, et permettent de communiquer entre familles.

De plus, **Elise Bertrand**, notre présidente, représente l'AFGF à ses propres frais depuis 6 ans lors des

assemblées générales annuelles de l'association européenne. Compte tenu des sommes dépensées et non prises en charge par l'association dans ce cadre, il a été décidé de lui rembourser ses frais de logement et de déplacements à partir de l'année 2007.

*Stéphane Jacquet
(Trésorier de l'association)*

ELECTIONS

CONSEIL D'ADMINISTRATION

10 personnes ont été élues lors de l'assemblée générale :

BERTRAND Elise
CHOUTEAU Catherine
COUYOUMDJIAN Sylvie
DONJON Stéphanie
HAUW Grégory

GERTSCH Nathalie
JACQUET Stéphane
MARY Marie-José
MONIEZ Catherine
ZELKO Anne-Claire.

ELECTIONS

LE BUREAU

Elise BERTRAND, Nathalie GERTSCH et Stéphane JACQUET ont été réélus respectivement en tant que présidente, secrétaire et trésorier.

Grégory HAUW a été élu en tant que vice-président.

COORDONNEES & ACTIVITES

DES MEMBRES DU CA

Elise BERTRAND Présidente

Responsable du journal
Contacts téléphoniques et mails
Relation avec les organismes extérieurs et autres associations
Suivi du travail des membres du CA
Coordination générale
Responsable de projets
Organisation des réunions annuelles

20 rue Georges Guynemer,
44 240 LA CHAPELLE SUR ERDRE
02.28.01.24.72
galactosemie@free.fr

Grégory HAUW Vice-Président

Recherche de sponsors et de subventions
Organisation journées « nez rouge »
Gestion et développement du site et du forum

Responsable de projets Mise en page du journal

21 rue des Rosiers,
61 250 CONDE SUR SARTHE
06.07.59.01.16
cg.hauw@orange.fr

Stéphane JACQUET Trésorier

Trésorerie Gestion des adhésions

10 rue de Châteaufort,
92160 ANTONY
06.78.83.65.51
famille.jacquet.mesquita@wanadoo.fr

Nathalie GERTSCH Secrétaire

Envoi des courriers Correction du journal

19, rue de la Licorne,
11 100 NARBONNE
04.68.65.02.76
damien.gertsch@wanadoo.fr

Catherine CHOUTEAU

Contacts avec le corps médical

La Chatelière
49450 St ANDRE DE LA MARCHE
02.41.55.23.56
Jchouto@aol.com

Anne-Claire ZELKO

**Déléguée à la FMO
(Fédération des Maladies Orphelines)**
**Bénévole active lors
des journées du nez rouge**
**Responsable du projet
« un livre pour les enfants »**

2 rue de la Cidrerie
02 600 Coeuvres et Valsery
03.23.55.86.76
stephane.zelko@wanadoo.fr

Nathalie COURDENT

Responsable de la rubrique témoignages

120 rue Ligne Mathieu Michon
59134 FOURNES EN WEPPES
03 20 50 38 33
bcourdent@tele2.fr

Sylvie COUYOUMDJIAN

Gestion du site d'emballage

69 rue Labat
75018 PARIS

01.42.59.58.34
scouyoumdjian@wanadoo.fr

Catherine MONIEZ

Responsable du projet « plaquette d'information »

Traduction des articles en anglais

rue des Fusilles
62 000 HARNES
03.21.49.21.83
frimatcat@wanadoo.fr

De nombreuses autres personnes partagent leurs compétences et donnent de leur temps à l'AFGF sans être membres du Conseil d'Administration.

MERCI A TOUS !

Si vous ne participez pas encore, n'hésitez pas à nous rejoindre !!!

DONS & SUBVENTIONS

2007

La **Mairie de La Chapelle sur Erdre** où se trouve le siège de l'association a fait un don de **100 €** cette année.

Un don de **1 000 €** nous a été offert par la « Maison Charlois ».

Quatre familles ont participé aux journées du nez rouge cette année. Nous les en remercions vivement car 50% des recettes seront reversés à notre association,

ce qui reviendra à environ **2000 euros**.

Comme l'année précédente, le magasin « **Géant Casino** » de La Chapelle sur Erdre a fourni le goûter lors de notre réunion à Paris le 6 octobre 2007.

L'imprimerie **Bemographic**, à Alençon (61) a réalisé l'impression du présent journal à prix coutant.

La **fondation Groupama** s'est occupé de l'impression de la plaquette de l'AFGF et de la plaquette d'information et a assuré financièrement leur expédition.

La salle lors de l'assemblée générale nous a été prêtée par l'**Alliance Maladies Rares** et nous avons bénéficié gratuitement de tout le matériel de vidéo projection.

BILAN 2007

Janvier

Participation au colloque (thème : "scolarisation en milieu ordinaire", "scolarisation en milieu spécialisé", "la prise en charge et l'intégration des adultes malades") organisé par la Fédération des Maladies Orphelines

Mai

Week-end Familles à Signes (Var)

Juin

- Participation aux journées des nez rouges organisées par la Fédération des Maladies Orphelines.
- Participation à l'EGS (European Galactosaemia Society) meeting du 15 au 17 juin à Darmstadt en Allemagne.

Octobre

- Réunion d'informations concernant la maladie à l'hôpital Broussais à Paris.

Intervenants :

« Le projet d'Accueil Individualisé »,

Mme le Dr Romano, médecin conseiller technique honoraire

- « Les différentes structures et aides possibles pour les élèves en difficultés »,

Mme le Dr Pruvost, médecin de la M.D.P.H de Paris

- Assemblée Générale de l'association AFGF

Octobre

Participation au Premier Forum Régional Maladies Rares de l'Antenne Pays de la Loire (Angers)

Novembre

Participation à la première réunion du Centre de Référence à l'hôpital Necker (Paris)

ZOOM SUR

Centres de références

Les centres de références & compétences

L'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des personnes souffrant d'une maladie rare est devenu une priorité nationale depuis que le Ministère a mis en place en 2004 le Plan National Maladies Rares 2004-2008. L'un des axes majeurs de ce plan est la mise en place d'une centaine de centres de références labellisés pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

« Les Centres de Références sont des ensembles de compétences pluridisciplinaires hospitalières et hautement spécialisées et qui ont un rôle d'expertise des maladies rares et qui assurent un

« Les Centres de Références sont des ensembles de compétences pluridisciplinaires hospitalières et hautement spécialisées et qui ont un rôle d'expertise des maladies rares et qui assurent un rôle de recours pour les médecins, les malades et leurs familles »

(explique Didier Delmotte, Directeur Général du CHRU de Lille).

rôle de recours pour les médecins, les malades et leurs familles » (explique Didier Delmotte, Directeur Général du CHRU de Lille).

Ces Centres de Références sont également chargés de définir et de diffuser auprès des autres structures des référentiels afin d'assurer l'équité de la prise en charge sur le territoire national.

Et Didier Delmotte de préciser "Il s'agit de centres d'expertise, disposant d'une forte assise recherche, ayant structuré la prise en charge d'une (ou de plusieurs) maladie(s) rare(s) en lien avec les associations de malades."

Quels sont les Centres de Références labellisés pour les Maladies Métaboliques Héréditaires (dont la galactosémie)?

ILE DE FRANCE

Hôpital Antoine Bécère

Médecins correspondants

**Pr Labrune
Dr Mollet**

157, rue de la Porte de Trivaux
92 CLAMART
contact.beclere@abc.aphp.fr

Hôpital Necker

Médecins correspondants

**Pr De Lonlay
Dr. Valayannopoulos**

149, rue de Sèvres
75 PARIS 15^{ème}

Hôpital Robert Debré

Médecin correspondant

Dr Ogier

149, rue de Sèvres
75 PARIS 15^{ème}

Hôpital Beaujon

Médecin correspondant

Dr Belmatoug

100, boulevard du
Général Leclerc
92 CLICHY

Hôpital Lariboisière

Médecin correspondant

Dr Woimant

2, rue Ambroise - Paré
75 PARIS 10^{ème}
01 49 95 65 65

Hôpital Georges Pompidou

Médecin correspondant

Pr Germain

10, rue Leblanc
75 PARIS 15^{ème}
01 56 09 20 00

Hôpital Louis Mourier

Médecin correspondant

Pr Deybach

178, rue des Renouillers
92 COLOMBES
01 47 60 61 62

LILLE

Hôpital Jeanne de Flandres

Médecin correspondant

Dr Dobbelaere

Avenue Eugène Avinée
59037 Lille
03 20 44 65 71

RENNES

CHU de RENNES

Médecin correspondant

Pr Brissot

2 rue Henri le Guilloux
35033 RENNES CEDEX 9
02 99 28 43 21

LYON

Hôpital Edouard Herriot

Médecin correspondant

Dr Guffon

5, place d'Arsonval
69437 LYON cedex 03
0 820 0 820 69

NICE

CHU Nice

Médecin correspondant

Pr Paquis-Fluckinger

4, avenue Reine Victoria
BP 1179
06 003 Nice Cedex 1

CLERMONT-FERRAND

CHU Clermont-Ferrand

Médecin correspondant

Pr Boespflug-Tanguy

58 rue Montalembert
63003 Clermont-Ferrand Cedex 1
04 73 750 750

LIMOGES

CHU Limoges

Médecin correspondant

Pr Lienhard

58 rue Montalembert
63003 Clermont-Ferrand Cedex 1
04 73 750 750

MARSEILLE

Hôpital de la Timone

Médecin correspondant

Pr Chabrole

80 rue brochier
13354 Marseille cedex 05



Quels sont leurs missions ?

Assurer au malade et à ses proches une prise en charge optimale pour les patients souffrant d'une maladie hépatique du métabolisme :

- en améliorant l'accès au diagnostic
- en informant et en formant les patients et leur entourage
- en élaborant un guide sur le traitement à suivre

Améliorer la prise en charge de proximité :

- en identifiant les correspondants hospitaliers
- en organisant la filière de soin ville-hôpital (cf. « Parcours du patient »)
- en formant et informant les professionnels de santé non spécialistes (médecins traitants..)

Participer à l'avancée des travaux scientifiques sur la maladie :

- en créant des banques de données
- en initialisant des projets de recherche et en collaborant avec des équipes de recherche médicale nationale et internationale
- en travaillant en étroite collaboration avec les patients et les associations

Centres de compétences

Les centres de références n'ont pas vocation à prendre en charge tous les malades atteints de maladie rare. Ils doivent organiser progressivement le maillage territorial avec des structures de prise en charge au plus près du domicile du patient. Le dispositif de labellisation est ainsi complété par l'identification de « centres de compétences ».

Les Centres de Compétences ont vocation à :

- Réaliser le diagnostic initial et la prescription initiale des traitements
- Fonctionner en lien étroit avec les services des centres hospitaliers les plus proches du domicile du patient
- Assurer le suivi des patients
- Etre l'interlocuteur des médecins traitants et les associations de patients

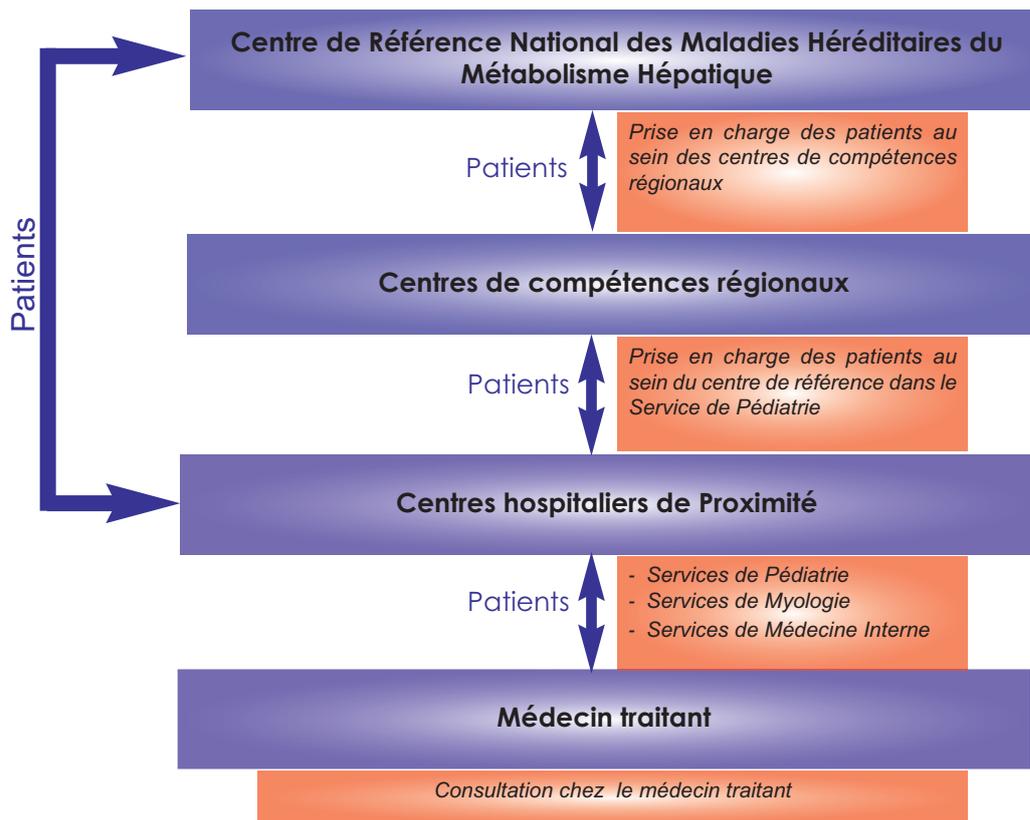
Des précisions...

La prise en charge de votre maladie héréditaire du métabolisme s'effectue dans le centre de référence national ou de compétence régional où le traitement sera débuté.

Un suivi médical (consultation) et un bilan annuel (1 à 3 jours) sont réalisés dans le centre de référence ou de compétence en collaboration avec les centres hospitaliers de proximité et les médecins traitants.

Le diagnostic génétique est mis en place au sein du Centre de Référence en collaboration avec les services de Biochimie. Il a pour but de dépister des anomalies ou des mutations sur certains gènes pouvant être à l'origine de la maladie. Dans certains cas, un diagnostic prénatal peut être réalisé.





Compte rendu des interventions lors de Assemblée Générale 2007

1) Première intervention :



Madame le Dr Romano, le 6 octobre 2007, à l'hôpital Broussais

Mme le Dr Romano Marie-Claude, médecin conseiller technique honoraire, a réalisé une intervention très intéressante et interactive concernant le « **Projet d'Accueil Individualisé** », dont voici un résumé :

LEGISLATION

Principe général de la **loi n° 2005-102 du 11 février 2005**. La **Loi du 11 février 2005** affirme le droit à la compensation des conséquences du handicap. C'est son objectif central et son aspect le plus novateur.

La compensation consiste à ré-

pondre aux besoins de la personne en situation de handicap et de sa famille, qui n'ont pas à supporter les charges occasionnées par cette situation. Elle vise à assurer l'accès de l'enfant, de l'adolescent ou de l'adulte handicapé aux institutions ouvertes à l'ensemble de la population et son maintien dans un cadre ordinaire de scolarité, de travail et de vie.

Le projet d'accueil individualisé de l'élève, **circulaire n° 2003-135 du 8-9-2003**- Démarche d'accueil permettant d'établir un partenariat entre les parents, le médecin de la structure d'accueil, l'équipe de l'établissement et le médecin traitant.

Cela définit les dispositions proposées permettant aux enfants :

- ◆ de manger avec un panier repas préparé par les familles,
- ◆ de prendre des médicaments par voie orale, inhalée,
- ◆ de bénéficier d'aménagements spécifiques améliorant ses conditions de vie,
- ◆ de bénéficier de soins d'urgence.

Cela permet

de préciser les numéros d'urgences, les coordonnées du service hospitalier le plus proche et d'avoir l'ordonnance qui détaille les médicaments et les soins à donner en cas d'urgence.

Le PAI

- est un projet, qui se prépare donc à l'avance
 - est un document d'accueil de l'enfant, dont il faut définir les besoins,
 - est individualisé donc propre à chacun avec une réponse particulière.
- L'esprit de la **circulaire du 8 septembre 2003**. Elle :
- fait des recommandations,
 - est interministérielle et donc s'applique à tous y compris aux collectivités locales
 - doit être pensée en terme de besoins réels de l'enfant et non en terme de procédure administrative
 - n'est ni un contrat ni un document juridique, ni une loi.

Les paniers repas sont préconisés et autorisés par le ministère de l'agriculture. L'injection par tous est

validée par le conseil de l'Ordre des médecins. Un modèle type pour allergies alimentaires a été établi au niveau national.

Le PAI s'applique :

- Dans les écoles et établissements scolaires y compris les garderies du matin et du soir, les cantines

- Dans les crèches, haltes-garderies, jardins d'enfants. C'est le médecin attaché à l'établissement qui donne son avis lors de l'admission, après examen de l'enfant en présence des parents,

- Dans les centres de vacances et de loisirs sans hébergement : Ces centres ne bénéficient pas d'un personnel médical qualifié, mais des recommandations ont été conçues et des mesures sont envisagées pour faciliter l'accueil de ces enfants.

Mais l'inscription dans les structures de la petite enfance est le choix des parents, la scolarisation en maternelle reste non obligatoire, la cantine reste un service rendu, les centres de loisirs sont aussi un service rendu.

EN PRATIQUE

Qui en fait la demande?

Elle est faite à la demande des parents auprès du directeur de la structure d'accueil. Le PAI est établi avec le médecin de la structure, à partir des données du médecin traitant qui doit préciser : les besoins spécifiques de l'enfant, les signes d'appel visibles de la maladie et le plan d'action thérapeutique.

Quand fait-on la demande?

Elle doit être faite 3 mois avant l'accueil dans la structure. Le médecin traitant fait le bilan de santé de l'enfant et définit ses besoins spécifiques. Puis les parents contactent les services médicaux concernés (PMI ou Promotion de la santé) pour établir le PAI avec le directeur et la municipalité. Le jour de la rentrée, ils rencontrent les personnes qui ont en charge l'enfant et leur remettent la trousse de soins et le PAI.

DESCRIPTION DU PAI

Le PAI comporte 3 volets :

- Un volet administratif,

- Un volet médical avec les protocoles de soins, d'urgence, le régime alimentaire,

- Un volet comportant les besoins spécifiques : horaires aménagés, soutien en cas de dyspraxie verbale, aménagement des locaux, repas, goûters, arts plastiques, classes de nature.

Le régime alimentaire : Un régime sans galactose est très difficile à assurer par une collectivité, car il est pratiquement impossible d'assurer la traçabilité des édulcorants, gélifiants, arômes... Certains polymères de galactose sont présents aussi dans certains légumes et fruits. Seul le panier repas assure donc la sécurité.

Régime alimentaire défini par le médecin qui suit l'enfant

Il précise les mesures à prendre pour les repas, les ateliers cuisines, les goûters, les anniversaires. Les paniers repas sont fournis par la famille. Seule la famille en est responsable. Les boîtes seront étiquetées au nom de l'enfant.

Les besoins spécifiques de l'élève : Restaurant (circulaire du 25 juin 2001)

- repas normaux avec éviction simple,
- Paniers repas seuls autorisés,
- Régimes spécifiques garantis par le distributeur de restauration.

Les goûters : goûters habituels autorisés,

- Consommation des goûters habituels avec éviction simple,
- Aucune prise alimentaire autre que le goûter apporté par l'enfant.

Les activités

Une attention particulière doit être portée à la manipulation de certains matériaux.

Autres aménagements à prévoir :

- Adaptation des horaires,
- Prise en charge en cas de dyspraxie ou de difficultés scolaires,
- Aménagement de l'activité physique,
- Sorties ou séjours de nature.
- Informer les personnels de la structure d'accueil de l'existence du PAI et l'appliquer,
- Prendre la trousse d'urgence avec le double de ce document,
- Noter les

numéros de téléphone d'urgence du lieu du déplacement. En cas de changement de personne, faire suivre l'information de façon prioritaire.

Les temps garderies et restauration sont placés sous la responsabilité du maire ou d'associations : il est important que leurs représentants soient associés à la rédaction du PAI.

Attention au régime d'exclusion. Il faut mesurer les conséquences psychologiques chez l'enfant. Ne pas tomber dans la peur, la rigidité et la culpabilisation.

INFORMATION ET RESPONSABILITES

Information des équipes

Rôle du directeur :

- motiver les membres de l'équipe.

- développer une politique sur la prise des médicaments. Etablir un plan d'intervention adapté afin que les enfants puissent prendre les médicaments dont ils ont besoin.

- donner au personnel la possibilité de se former sur la galactosémie et ses conséquences en organisant des formations internes.

- programmer les transformations de bâtiments, de revêtements de sols, de nettoyage pour éviter d'exposer les enfants aux poussières, agents irritants, fumées.

- encourager et soutenir les efforts de communication avec les parents. Éduquer les enfants dès le plus jeune âge.

- informer le personnel sur ce qu'est la galactosémie, les raisons pour lesquelles certains aliments et objets doivent être exclus. Les signes d'appels clairement identifiés doivent leur être précisés et expliqués. Problèmes des responsabilités

- **Loi du 13 juillet 1983** portant droits et obligations des fonctionnaires. Article 11: la collectivité publique est tenue d'accorder sa protection au fonctionnaire ou à l'ancien fonctionnaire dans le cas où il a fait l'objet de poursuites pénales à l'occasion de faits qui n'ont pas le caractère de faute personnelle. Les dispositions du présent article sont applicables

aux agents publics non titulaires.

• **Loi n°2000-647 du 10 juillet 2000**

sur les délits non intentionnels : sont responsables pénalement, s'il est établi qu'elles ont violé de façon manifestement délibérée une obligation particulière de prudence ou de sécurité prévue par la loi ou le règlement.

• Code pénal : délits d'imprudence, de négligence, de maladresse et d'inattention (art. 121- 3, 221-6). Mise en danger de la personne (art. 223-1).

• Avis de la Haute Autorité de Lutte contre les Discriminations et pour l'Egalité (**HALDE**). Délibération n° 2007-28 du 05/03/2007 relative au refus d'accès d'un enfant allergique à une cantine scolaire : « Le refus d'un dépositaire de l'autorité publique d'accepter un enfant allergique au sein d'un service public relevant de sa compétence tel que, notamment, la cantine scolaire, les activités périscolaires, les centres aérés, les haltes-garderies ou les crèches gérés par les communes, en raison de son état de santé, caractérise l'existence d'une discrimination », La Haute autorité estime qu'un tel refus contrevient au principe général d'égalité d'accès des usagers au service public.

Tout refus de PAI peut être considéré comme une discrimination à l'inscription à l'école : la haute autorité de lutte contre les discriminations a constaté que le refus d'inscrire un enfant à l'école est **contraire aux dispositions de l'article L. 112-1 du Code de l'éducation** et constitue, à ce titre, une discrimination en raison du handicap.

Inscription aux séjours de vacances : la **HALDE** demande au maire de mettre en place des mesures appropriées afin de garantir aux enfants handicapés, moyennant des aménagements raisonnables compte tenu de leur handicap et de leurs besoins particuliers, l'accès aux séjours de vacances organisés par la mairie.

Vous pouvez retrouver le diaporama de cette intervention sur le

site de l'association.

Il est à savoir qu'un enfant ne doit pas être refusé à la cantine. Il est très important que chacun se batte pour cela. Vous pouvez compter sur le Dr Romano pour vous aider dans vos démarches. Elle se bat et soutient quotidiennement des familles dans ce cas de figure. N'hésitez surtout pas à la contacter pour être conseillé. Vous pouvez y retrouver tous les textes relatifs à la santé de l'enfant. Par exemple, le projet d'accueil individualisé validé au niveau national sur les liens suivants :

galactosémie

<http://www.afpssu.com/promotion-sante-scolaire-universitaire-3093.html> (ce lien peut changer)

PAI

<http://www.afpssu.com/promotion-sante-scolaire-universitaire-2871.html>



2) Deuxième intervention



Mme le Dr Pruvost, le 6 octobre 2007, à l'hôpital Broussais

Le Dr Pruvost, médecin à la M.D.P.H (Maison Départementale des Personnes Handicapées) de Paris, est ensuite intervenue sur le thème suivant : « les différentes structures et aides possibles pour les élèves en difficulté ».

Voici le compte-rendu de son intervention :

QUELQUES CHIFFRES...

- 10 000 dossiers d'enfants handicapés recensés au Secteur Enfants de la MDPH.
- Prévalence du handicap : 50 % de handicap mental, 30 % de handicap moteur, 20 % de handicap maladie organique et maladies métaboliques, 10 % de handicaps sensoriels (auditif, visuel).

LE SECTEUR ENFANTS ET ADOLESCENTS est composé de 5 Équipes médicales « spécialisées » par type de handicap :

- 1 équipe handicap mental
- 1 équipe handicap moteur (HM),
- 1 équipe maladies organiques (MO)
- 1 équipe déficients auditifs (DA),
- 1 équipe déficients visuels (DV).

L'EQUIPE MEDICALE SPECIALISEE

- Elle reconnaît et évalue le handicap de l'enfant.
- Elle attribue les prestations du Plan de Compensation de l'enfant : **AAEH** et ses compléments, **CIN**, **CSPH**, orientation vers établissements spécialisés.
- Elle a un rôle important de conseil et d'aide pour les parents dans toutes leurs démarches.
- Les prestations sont attribuées sur de courtes durées (< 3 ans), ce qui permet de voir régulièrement l'enfant et de suivre son évolution.

L'EQUIPE DE SCOLARISATION

Elle est composée d'une coordinatrice, d'une enseignante spécialisée Education Nationale, de 3 secrétaires, de 2 médecins Education Nationale pour les dossiers du 2nd degré, de 2 médecins du Département pour les dossiers du 1^{er} degré, d'un Psychologue scolaire et d'un rééducateur lors des réunions d'équipes.

L'équipe a été créée à la rentrée 2006. Elle étudie les demandes de scolarisation des élèves handicapés du 1^{er} et 2nd degré et des étudiants de moins de 20 ans. A partir des besoins spécifiques et accompagnement nécessaires à la scolarisation de l'enfant, elle participe

à l'élaboration du Projet Personnalisé de Scolarisation de l'élève.

LES PRESTATIONS ENFANT

● **AEEH** : Allocation d'Education pour enfant handicapé (119.72 euros /mois).

Elle est attribuée jusqu'au 20 ans et versée au parent qui a la charge de l'enfant. Elle est de droit si le taux d'invalidité (TI) est supérieur à 80%. Si le TI se situe entre 50 et 80 %, l'AEEH est versée si l'enfant fréquente un établissement adapté, si son état nécessite un dispositif d'accompagnement ou des soins. Si l'enfant est placé dans un établissement sanitaire avec internat, l'AEEH n'est versée que pour les périodes de retour au foyer.

● Les compléments de l'**AEEH** :

Ils sont au nombre de 6 :

- ◆ C1 = 89.79 €/mois
- ◆ C2 = 243.18 €/mois
- ◆ C3 = 344.19 €/mois
- ◆ C4 = 533.38 €/mois
- ◆ C5 = 681.68 €/mois
- ◆ C6 = 999.83 €/mois

Ils sont attribués lorsque la gravité du handicap entraîne fréquemment l'aide d'une tierce personne ou nécessite des dépenses particulièrement coûteuses (dépenses liées au handicap, réduction d'activité professionnelle, recours à une tierce personne rémunérée par les parents...)

● La **MPI** : Majoration Parent Isolé (TI > 80%)

Pour avoir droit à cette prestation, il faut :

- ◆ percevoir l'**AEEH** avec un complément attribué pour une recours à une tierce personne (du 2^{ème} au 6^{ème} complément),
- ◆ être en situation d'isolement reconnue par la CAF et assumer seul la charge effective et permanente d'un ou plusieurs enfants résidant en France.

ACCOMPAGNEMENT DE L'ENFANT HANDICAPE

● **CAMSP** Centre d'Action Médico-Sociale Précoce,

- Inter secteur de pédopsychiatrie ; consultation hôpital ou en CMP,

● **SESSAD** Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile :

pour tous types de handicap : mental, moteur, sensoriels,

● **RASED** Réseau d'Aide et de Soutien Ecole à Domicile

● **JET** Jardin d'Enfant Thérapeutique.

L'ORIENTATION ET LA SCOLARISATION DE L'ENFANT HANDICAPE

Selon la nature des difficultés liées au handicap et selon l'évolution de celles-ci, les parcours des enfants handicapés peuvent être très différents.

Un enfant porteur d'un handicap sévère (gros retard mental, poly pathologies,...) sera orienté très tôt vers le « milieu spécialisé », avec prise en charge éducative, rééducative, médicale etc. jusqu'à ses 20 ans.

Un enfant porteur d'un handicap moins sévère sera orienté vers une scolarisation en milieu ordinaire avec mise en place d'aménagements à la scolarité.

LE MILIEU SPECIALISE

L'**IME** (Institut Médico-Educatif) accueille les enfants dès l'âge de 5 - 6 ans, puis, à l'âge de 12 ans, il sera classiquement orienté en **IMPRO** (Institut Médico Professionnel) et à 20 ans, il sera admis en **ESAT** ou autre. Il peut aussi être accueilli en structure de soins (hôpital de jour) ou dans une autre structure d'accueil médicalisée.

SCOLARISATION EN MILIEU ORDINAIRE

La scolarisation en milieu ordinaire peut se faire dès la maternelle. En élémentaire, la scolarisation se fera, soit en intégration individuelle, soit dans un dispositif Adapté de l'Éducation Nationale :- **CLIS** (Classe d'Insertion Scolaire) à l'école primaire

-**UPI** (Unité Pédagogique d'Intégration) au collège

-**Dispositif Post UPI** en lycée professionnel

LE PROJET PERSONNALISE DE SCOLARISATION (PPS)

Le **PPS** de l'enfant handicapé est mis en place depuis la loi du 11 02 2005. La loi reconnaît à tout enfant handicapé le droit d'être scolarisé

dans l'école la plus proche de son domicile, qui est « l'école de référence ». La loi reconnaît aussi que tout élève handicapé doit bénéficier d'un PPS qui définit les modalités de déroulement de la scolarité, avec tous les accompagnements nécessaires pour répondre aux besoins particuliers de l'élève. Le PPS est demandé par les parents et formalisé par un document.

Un **PPS** sera mis en place chaque fois que l'élève a des besoins spécifiques : besoin d'une **Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS)**, besoin d'un accompagnement sur le temps scolaire par un **SESSAD** (psychomotricité, orthophonie...), besoin d'une orientation vers une **CLIS** ou **UPI**, besoin d'un matériel adapté, besoin d'aménagements des conditions d'examen...

Le **PPS** est élaboré après une évaluation des besoins spécifiques (accompagnement thérapeutique, AVS, matériel adapté...) et des compétences scolaires de l'enfant en situation scolaire. Un "enseignant référent" a en charge de mener cette évaluation en concertation avec l'école, la famille et le service de soins. Il reste l'interlocuteur privilégié des parents, de l'école et de la MDPH. Il a en charge de présenter le dossier PPS et ses demandes à l'équipe de scolarisation, pour validation dans un second temps par la Commission de Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (**CDAPH**).

Elise BERTRAND

REGARD SUR
Autriche

Comité Scientifique de l'EGS

Liste du Comité Scientifique de l'EGS présent le 16 juin 2007 à Francfort :

Autriche	Dr. Marion Herle
France	Mme Aurélie Hubert
	Dr. Alix Mollet
Allemagne	Dr. Peter Burgard
	Prof Susanne Schweitzer-Krantz
	Dr. Peter Schadewaldt
Hollande	Dr. Annet Bosch
	Drs. Cynthia Gubbels
	Dr. Estella Rubio

Lors de cette journée, 2 scientifiques françaises, avaient été invitées :

- **Madame le Docteur Mollet**, qui est pédiatre à l'hôpital Antoine Béchère à Clamart (92)
- **Madame Hubert**, Ingénieur de Recherche à l'hôpital Antoine Béchère à Clamart (92)

Elles travaillent toutes les deux sur la mise en place du centre de référence des Maladies Héritaires du Métabolisme Hépatique à l'hôpital Antoine Béchère à Clamart (92) dans le service du Pr Labrunet.

Leur présence leur a permis de comprendre quelles étaient nos interrogations et nos difficultés.

Les interventions des scientifiques n'ont, cette année, rien révélé de vraiment nouveau.

Par ailleurs, un travail de groupes très intéressant et très concret a été réalisé par l'association autrichienne lors de leur réunion annuelle, en mai 2006 avec la participation de madame Marion HERLE (psychologue au centre hospitalier universitaire de Vienne).

Dans la suite de l'article, vous verrez les thèmes abordés.



Dr Mollet, Madame Hubert et Elise Bertrand
Le 16 juin 2007 à Darmstadt (Allemagne) lors de l'EGS meeting 2007



« J'ai un enfant qui a la galactosémie »
Quelle est la meilleure façon de faire face à mes inquiétudes et mes craintes



A) Suite à une discussion en petits groupes sur différents sujets, les résultats ont été soumis aux autres groupes de travail de participants. Les inquiétudes et les craintes les plus importantes concernant les parents dont les enfants sont atteints de la Galactosémie, ont été résumés de la façon suivante.

Alimentation/Régime

- Quand mon enfant ne mange pas à la maison (chez un ami, à l'école, etc...). Est-ce que les autres personnes comprennent le principe du régime et font-elles attention ?
- Les médecins et les pharmaciens ne donnent pas toujours de bons conseils, en ce qui concerne le lactose. Comment peut-on avoir les bonnes informations ?
- Est-ce que mon enfant acceptera toujours le régime ? Évitera-t-il les produits avec le lactose (puberté) ?

Futur

- Comment mon enfant va-t-il se

développer physiquement et mentalement ?

- Est-ce que mon enfant réussira-t-il à l'école sans problème majeur ?
- Est-ce que mon enfant réussira à avoir une qualification professionnelle ? (apprentissage, études supérieures ...)
- Est-ce que mon enfant sera un jour indépendant ?
- Est-ce que mon enfant s'exprimera correctement ?
- Est-ce que mon enfant sera accepté en société ?
- Est-ce que mon enfant aura des amis ou vivra-t-il de façon solitaire ?
- Est-ce que mon enfant sera sujet à moquerie, taquiner, à cause de son régime ?

Peur de ne pas être à la hauteur

- Est-ce que je vais accepter la maladie ?
- Est-ce que j'aurai assez de forces pour faire face à tous les problèmes qui peuvent arriver ?

Traitement médical

- Les budgets des hôpitaux ont été diminués depuis quelques années.

Il y a moins de docteurs, de psychologues, de diététiciens, etc... d'employés dans les services des maladies du métabolisme. Les parents ont donc peur que la prise en charge soit de moins bonne qualité.

Transmission génétique

- Qu'est-ce que je devrais savoir des facteurs génétiques me concernant et concernant mon enfant ?
- De la protection à l'autonomie/indépendance
- Comment trouver le milieu entre indépendance et surprotection ?
- J'ai peur de demander trop à mon enfant.

Famille, entourage-frères et sœurs

- Est-ce que les frères et sœurs se sentent désavantagés parce qu'ils reçoivent moins d'attention ?

B) Malheureusement par manque de temps, seul le groupe « alimentation/régime » a pu exposer ses discussions.

Alimentation/Régime

Il est important de ne pas avoir pitié de votre enfant, car cela fait émerger en lui un sentiment de dévalorisation.

Vous pouvez trouver de nombreuses alternatives pour cuisiner sans (ga)lactose et on peut proposer une alimentation très diversifiée. De plus, de nombreux

desserts ou sucreries sans (ga)lactose sont disponibles de le commerce.

Quand vous sortez, il est intéressant de toujours emporter des aliments sans (ga)lactose (biscuits, biscottes, etc...) et des bonbons avec vous. Quand votre enfant reçoit des bonbons avec du (ga)lactose d'une autre personne, vous pouvez à ce moment-là les échanger.

Si votre enfant a été exclu d'un repas en groupe à cause de son régime, il est important de le laisser s'exprimer sur sa frustration.

Il est important de le faire participer à l'achat des aliments sans

(ga)lactose. Ainsi, il connaîtra plus facilement les ingrédients spécifiques et parviendra à les choisir lui-même par la suite.

Il peut être bénéfique pour votre enfant de communiquer avec d'autres enfants qui ont aussi un régime.

Pendant l'adolescence, il peut être bénéfique pour votre enfant de participer à des « camps diététiques » pour adolescents de quelques semaines.

Développement

- Le problème crucial, pour des

parents d'enfants galactosémiques, est qu'il ne savent pas à l'avance comment leur enfant va se développer. Ils savent que certains problèmes peuvent arriver et cela les effraie. Parfois, ils essaient de ne pas y penser, mais ce n'est pas toujours possible. Jusqu'à ce que le développement de leur enfant soit considéré comme normal par les professionnels, leur crainte ne disparaît pas. Si chez l'enfant, il est décelé des difficultés de développement ou retard, les parents doivent l'accepter, trouver des solutions et apprendre faire face.

• Plus tard, les parents ont à réfléchir sur comment ils vont informer les autres personnes au sujet de leur enfant. Les enseignants peuvent être aidés en encourageant l'enfant concerné, mais ils peuvent aussi rapidement le cataloguer comme « enfant à problème », même s'ils n'ont pas assez d'informations pour confirmer si c'est le cas ou non.

• Par la suite, la situation légale à l'école peut poser des problèmes. Beaucoup d'enfants qui ont la galactosémie, peuvent parvenir aux mêmes performances que les autres étudiants mais, ils ont souvent besoin de plus de temps en situation d'examen. Il est important qu'ils bénéficient d'un tiers temps supplémentaire.

Assumer/Accepter

• L'association est vraiment une aide pour les familles. Même si au départ, la quantité d'informations paraît écrasante pour les parents.

• Les échanges avec les autres familles dans la même situation sont très importants.

• Cela prend du temps de se faire à cette nouvelle situation.

• Les parents doivent essayer de ne pas trop penser à l'avenir. Ils doivent essayer de vivre le mo-

ment présent ou le futur proche et profiter de vivre ensemble avec leur enfant.

• Il est important de ne pas se focaliser sur la situation problématique de leur enfant, mais s'ouvrir vers d'autres horizons, comme divers hobbies et/ou professions. Cela peut les aider à avoir une vie équilibrée.

• Les parents devraient toujours avoir à l'esprit que tous problèmes ne sont pas toujours liés à la galactosémie.

• Les parents devraient encourager l'autonomie de leur enfant et essayer de ne pas trop les surprotéger.

• Les parents doivent apprendre à accepter la situation de leur enfant ainsi que les conséquences qui en découlent.

REGARD SUR EGS

Les associations européennes

Cette année, la réunion de l'**EGS** (European Galactosaemia Society) s'est déroulée en Allemagne à Francfort les **15, 16 et 17 juin 2007**.

Comme chaque année, les présidents des différentes associations européennes ont présenté un compte rendu du travail réalisé dans chaque pays.



Réunion du vendredi 15 juin 2007 à Darmstadt

**Allemagne**

33 euros.

Il avait été décidé l'année précédente de proposer des rencontres uniquement réservées aux jeunes. Les adolescents participent en effet peu aux réunions organisées actuellement car ils ne s'y retrouvent visiblement pas.

Cette année, l'association allemande a fêté son 20^{ème} anniversaire. Durant toutes ces années, de nombreux projets ont été mis en place : une liste annuelle d'aliments, le dosage du taux de galactose dans les aliments, les voyages entre jeunes, le centre de référence de Dusseldorf, un site web pour les professionnels et un « passeport » (expliquant le régime en plusieurs langues) pour les enfants.

L'année dernière, l'association autrichienne a organisé un camp « diététique » pour les jeunes (de 11 à 16 ans, une randonnée en montagne près de Salzburg et un week-end pour les adolescents et jeunes adultes.

En début d'année, un week-end Ski a été organisé. Cette année, une troupe de théâtre amateur jouera au profit de l'association.

Chaque année, 2 journaux sont publiés.

**Angleterre**

En 2006, 192 familles étaient adhérentes. Parmi ces adhérents, on retrouvait des diététiciens, des grands-parents et des familles de différents pays : Croatie, Chypre, Estonie, Irlande, Portugal, Singapour et Afrique du Sud.

Devant le fait que de nombreuses familles ne payaient pas leur cotisation, l'association anglaise a décidé de ne plus leur envoyer d'invitations et d'informations.

L'année dernière, un week-end-familles, une journée "pique-nique" et une réunion avec des intervenants ont été organisés.

Les résultats de l'étude sur les lentilles « ChromaGen » (qui avait été présentée dans le dernier journal) financée par l'association anglaise seront donnés à la fin de cette année.

**Danemark**

La priorité cette année au Danemark était de travailler sur la prévention. Ils essaient donc d'informer au maximum les professionnels et les familles sur les problèmes sensori-moteurs et cognitifs et les troubles du langage (dyspraxie...) que les personnes atteintes de la galactosémie peuvent rencontrer.

**Estonie**

Les estoniens n'étaient pas présents cette année.

**Pays-Bas**

Pour des raisons de santé, Maike et Jeroen van Kempen (le président de l'EGS), n'étaient pas présents lors de ce week-end. Nous avons pu communiquer avec eux grâce à une webcam.

Un grand nombre de membres de leur association désirent plus d'échanges et de rencontres entre familles. L'association a donc axé son travail sur cette demande très spécifique en favorisant au maximum les contacts entre les différents membres.

**Suisse**

Christa et Hansruedi Gutknecht qui ont créé l'association suisse en 1991, ont laissé leur place l'année dernière à Andy Kilchoer.

En suisse, un producteur de saucisse « sans lait » a été référencé. De nombreuses familles se fournissent donc chez lui.

Chaque famille a la possibilité de faire doser un produit alimentaire par an. Apparemment, les étiquetages sont fiables, sauf pour certaines tablettes de chocolat, en particulier chez les petits fabricants.

**Autriche**

L'association autrichienne regroupe les familles concernées par la galactosémie et par la phénylcétonurie, une autre maladie du métabolisme. Brigitte Burmann, qui était présidente de l'association depuis 17 ans, a laissé sa place à deux autres personnes.

Cette année, 35 familles concernées par la galactosémie étaient adhérentes. La cotisation annuelle est de

**Espagne**

Une association espagnole a été créée l'année dernière. Maite Bofias en est la présidente. 50 familles étaient présentes à la première réunion de l'association en novembre dernier à Barcelone. Leurs projets sont les suivants : création d'un site web, organisation d'un week-end familles et dosage du galactose dans les aliments.

VOS TEMOIGNAGES



Prenez la parole

Voici quelques thèmes sur lesquels vous pouvez écrire librement. Bien sûr, cette liste n'est pas exhaustive ; tous les témoignages reçus auront une place dans cette rubrique :

- l'annonce de la maladie
- choisir ou non de faire un autre enfant
- l'enfant de 0 à 5 ans : les joies et les peines des débuts
- l'enfant de 5 à 12 ans : grandir avec la maladie
- l'adolescent et la galactosémie
- les adultes galactosémiques : les études supérieures, la vie professionnelle et familiale
- Les vacances : comment s'organiser ?
- L'AEH : pas toujours simple à obtenir
- Les anniversaires, les fêtes : comment partager ces moments là ?
- La parole à la famille élargie... grands-parents, oncles, tantes, cousins, cousines...
- La galactosémie au féminin : l'adolescente puis la femme
- Les sorties restos, en famille...
- Les régimes souvent différents... pas facile de s'y retrouver !
- Les réactions de l'entourage, celles qui énervent, celles qui réconfortent
- Les produits de substitution : de nouvelles idées...
- Les frères et sœurs
- L'enfant en collectivité : crèche, cantine, centre de loisirs...
- Les assistantes maternelles : trouver la perle...
- Choisir un sport : les questions que l'on peut se poser, les difficultés rencontrées, le plaisir d'en pratiquer
- Les journées en tant que bénévoles

VOS TEMOIGNAGES



Les enfants galactosémiques et l'école

Stéphane Jacquet, Anthony (92)

« Le mot fait peur, on isole mon enfant du reste des autres enfants »

Tous les enfants ne sont pas les mêmes, tous les patients sont différents. Il en va de même des parents. Mon enfant bien qu'il ne soit pas ma chose, je voulais qu'il aille dans la bonne école, celle dont le niveau scolaire est élevé.

J'avais tendance à faire abstraction de sa maladie (Grande section de maternelle). Mais le niveau

scolaire, le nombre d'enfants par classe, le bilan trimestriel, les médecins spécialistes ont fini par me convaincre que mon enfant serait mieux en Classe Insertion et non d'intégration (comme il m'arrive de dire quand je ne fais pas attention) Scolaire : **CLIS 4**.

Le mot fait peur, on isole mon enfant du reste des autres enfants. N'ayant pas trouvé de place dans le public pour ce type de structure, c'est donc vers le privé qu'il a fallu se diriger.

Mais dans le "combat" de la maladie (certaines maladies sont plus handicapantes voire mortelles, ce qui n'est pas

le cas de la galactosémie, une fois le diagnostic établi), nous avons rencontré des gens qui nous ont aidés, un peu les médecins mais pas trop, l'association AFGF, mais aussi une Directrice de crèche qui nous a orientés vers un Centre Médical du Petit, qui a pris beaucoup de soins avec nous (pédo-psychiatre, orthophoniste, assistante sociale), une équipe de Jardin d'enfants, un directeur d'école privée, puis un second, une enseignante...attention nous avons eu aussi des méchants (des gens qui ne voient que le risque lié à leurs responsabilités).

Etre 6 dans la classe, notre enfant

semble apprécier, même si pour cela il faut aller plus loin. Dans sa classe, tous les enfants viennent de loin.

La relation à l'école est forte pour l'enfant, c'est son monde, sa vie, et c'est un parmi d'autres facteurs d'intégration sociale. Pour man-

ger, ou dans la cour de récréation elle a des parrains qui sont plus vieux que notre enfant, ce sont ses frères, ses protecteurs, ses anges gardiens.

Les efforts que l'on a consentis, ne semblent pas vains, notre enfant à cœur tous les soirs de nous montrer

ses cahiers, de faire et refaire les devoirs.

Par amour on fait des choses et en retour on reçoit de l'amour (notre enfant nous a dit : l'année dernière on était beaucoup en classe, je préfère quand on est moins)...

VOS TEMOIGNAGES



Les études , la vie professionnelle et familiale

Voici le témoignage que nous ont fait parvenir **Baptiste et Marie**, qui regrettaient de n'avoir pu être présents lors du Week-end familles en mai 2007, à Aix en Provence.
Merci à eux

« Nous vous souhaitons à tous de remporter ce combat et nous serons là pour vous aider si vous le désirez »

Nous voulions vous dire à tous combien nous nous sentons proches de vous ce week-end. Tous atteints de galactosémie, nous avons à apprendre à vivre avec les inconvénients de cette maladie, à les surmonter et à trouver notre voie comme tout un chacun dans la vie et dans la société même si les troubles de la maladie varient en fonction de chacun.

Aujourd'hui, nous sommes deux adultes et nous pensons avoir réussi à gagner ce pari. Cela n'a pas toujours été facile car la différence dérange et les enfants ne sont pas toujours tendres entre eux. A partir du lycée, cela a été mieux. Nous avons appris notre maladie comme nous avons appris à parler, en sachant que nous avions notre place ici bas

comme les autres enfants. Dès qu'il y avait une difficulté, nous cherchions une solution. Il faut connaître sa maladie pour pouvoir la dépasser. Les troubles qu'elle nous occasionne doivent être connus mais ne doivent jamais servir à nous faire plaindre ou à envisager la maladie comme une fatalité et baisser les bras. Ils doivent être connus pour trouver une solution pour les vaincre.

Un des exemples le plus parlant a été nos leçons de conduite. Nous galérions tous les deux sur une voiture ordinaire à cause des problèmes de coordination. Nous avons décidé d'apprendre sur une voiture automatique et avons eu notre permis du premier coup. Maintenant, nous sommes autonomes et c'est cela l'important. Voilà un des nombreux exemples que nous pourrions vous donner.

Un grand merci à notre maman qui a passé des heures

à nous aider et nous aide encore. Une des phrases qu'elle nous a souvent répété : « Je ne vous plaindrai jamais, car quand vous serez adultes, personne ne vous plaindra, mais je serai toujours là pour vous aider ». Elle nous a appris à faire face aux épreuves et à toujours chercher le côté positif d'une situation. Voir le négatif, c'est plus facile, mais moins constructif.

Ensemble nous avons réussi. Avec vos parents, vous réussirez, mais n'oubliez pas, vous êtes galactosémiques comme il y a des diabétiques. C'est comme ça, il faut l'accepter sans le cacher ou se le cacher. Maintenant, nous n'y pensons même plus, mais nous sommes adultes, nous nous sommes battus et nous avons réussi.

Nous vous souhaitons à tous de remporter ce combat et nous serons là pour vous aider si vous le désirez.

VOS TEMOIGNAGES



L'adolescent et la galactosémie

Quelques adolescents de notre association ont accepté d'écrire quelques lignes sur leur quotidien et sur leur vécu.

Voici leur témoignage, recueillis par Nathalie COURDENT qui précise « Enfants, ados, jeunes adultes, n'hésitez pas à nous faire partager votre expérience, votre vie de tous les jours dans cette rubrique ; le vécu de chacun nous intéresse ! »

Manon, 12 ans

« J'aimerais bien que l'on trouve un médicament qui nous permet de ne plus avoir la galactosémie »

Ca m'énerve vraiment souvent de ne pas pouvoir manger comme tout le monde parce qu'il y a des choses qui me tentent vraiment et qui ont l'air vraiment bonnes comme des gâteaux, des chocolats, des glaces.

Mais ça ne m'empêche pas quand même de pouvoir faire des tas de choses comme aller au restaurant, aller en classe verte, manger chez des copines : il faut juste faire attention.

Et puis si je dois manger à la cantine ou en classe verte, j'ai un menu spécial qui est souvent bien meilleur que ce que les autres mangent et ça c'est chouette ! »

Louise et Alexia, 14 et 16 ans.

« C'est important de nous confier l'une à l'autre »

Nous sommes 2 adolescentes de 14 et 16 ans. Nous nous sommes rencontrées par l'intermédiaire de l'association. Nos mamans se sont connues à Lille en 2003 lors du congrès de l'Association européenne. Nous nous sommes vues pour la première fois à l'assemblée des familles au Futuroscope de Poitiers. Nous avons tout de suite sympathisé, nous avons correspondu en-

suite, puis nous nous sommes revues plusieurs fois l'une chez l'autre lors de vacances.

C'est important de nous confier l'une à l'autre, de partager nos petits soucis.

Pour nous, l'école se passe plutôt bien ; l'une en 3ème, l'autre en 1ère.

Louise prend un panier repas et Alexia retourne chez elle le midi.

Nous aimons cuisiner et réaliser des recettes de pâtisserie. Louise aimerait être diététicienne, et Alexia généticienne.

Marie, 17 ans

« Mes amis comprennent maintenant pourquoi car je leur ai expliqué »

La galactosémie fait que j'ai parfois des difficultés à faire certaines choses dans la vie de tous les jours.

Pour mes études, j'ai plus de temps que mes camarades pour finir les contrôles et les examens. Mes amis comprennent maintenant pourquoi car je leur ai expliqué mon cas. J'apprends à conduire sur une voiture automatique ; le plus important, c'est de savoir conduire !

Je pense que quelquefois, je suis plus sérieuse que mes camarades.

Anne-Claire Zelko

VOS TEMOIGNAGES



L'enfant de 0 à 5 ans : les joies et les peines

« Je me sens plus sereine face à la maladie de Lilou... »

Il y a 4 ans, j'ai appris que ma fille était atteinte d'une maladie orpheline : la galactosémie.

Maladie orpheline : qu'est ce que c'est ? En cherchant une réponse à ma question, j'ai entrepris une recherche sur Internet et alors j'ai découvert l'existence de la **F.M.O.** (fédération des maladies orphelines).

Au départ, je n'y ai pas prêté une grande attention, tant j'étais submergée par le souci quotidien que me procurait la galactosémie de Lilou.

Au bout d'un an, la curiosité nous a poussé (les grands-parents de Lilou et moi) à nous rendre à la journée nationale de la **F.M.O.** sur l'esplanade du Trocadéro à Paris. Cette journée permet aux différentes associations de malades de se rencontrer pour échanger, dis-

cuter et récolter des fonds par la vente des nez rouges.

Ce jour-là, j'ai eu un déclic, j'ai éprouvé le besoin de m'investir pour moi, pour ma fille et pour tous les autres concernés par une maladie orpheline.

De quelle manière ? Tout simplement par la vente de nez rouges, certes, pour la **F.M.O.**, mais aussi pour l'association des Familles Galactosémiques de France.

Suite à la vente des produits **F.M.O.** dans le supermarché voisin, celui-ci nous a sollicité dans son action « mois du cœur ». Cette opération a permis de récolter 9000€ versés à la **F.M.O.** Cette expérience nous a permis de rencontrer des personnes qui ne connaissaient pas la fédération et qui étaient elles-mêmes atteintes de maladies orphelines (distribution de plaquettes d'informations). Grâce à la **F.M.O.**, nous avons pu assister à une journée de formation à l'INSERM sur l'utilisation de l'outil informatique dans la recherche d'informations sur la ma-

ladie. Nous avons également pu participer à un colloque « maladies orphelines, vivre au quotidien » avec des ateliers de réflexion autour de trois axes de travail : la scolarisation en milieu ordinaire, la scolarisation en milieu spécialisé et la prose en charge et l'intégration des adultes.

Aujourd'hui, je me rends compte que grâce à cet investissement au sein de la **F.M.O.**, je me sens plus sereine face à la maladie de Lilou : rencontrer d'autres personnes, participer à des actions de solidarité me permettent de prendre beaucoup de recul, de relativiser par rapport à mon désarroi initial.

Je ne peux donc que vous encourager vous aussi, à élargir votre champ d'actions et à devenir, pourquoi pas bénévole au nom de la **F.M.O.** pour la vente de nez rouges. Sachez, par exemple, que la simple vente de nez rouges peut rapporter à l'AFGF, 50% du produit des ventes.

VOS TEMOIGNAGES



L'adolescent et la galactosémie

Nathalie GERTSCH, maman de Manon (13 ans) et Emma (8 ans)

Je tenais à apporter mon témoignage sur les enfants galactosémiques car j'ai dû faire face, lorsque ma 1^{ère} fille, atteinte de cette maladie, est née, à des informations médicales (alors rares à l'époque) qui n'étaient que négatives et absolument pas faites pour rassurer les parents et aujourd'hui, avec le recul, mes 2 filles ayant respectivement 13 et 9 ans, je peux dire que la vie avec un enfant galactosémique est loin d'être aussi noire que la dépeint

souvent le corps médical et ainsi donner de l'espoir aux parents qui viennent de devoir faire face à cette maladie.

A en croire les articles sur la Galactosémie, nos enfants auront forcément un QI qui diminuera avec l'âge, auront de sérieux problèmes de langage, seront forcément en échec scolaire et j'en passe.

Bien sûr certains petits malades rencontrent dès le départ des problèmes et bien sûr un enfant galactosémique pourra rencontrer tout au long de sa vie cer-

taines difficultés mais que cela ne nous rende pas aussi pessimistes. Mes filles vivent depuis leur naissance le plus normalement possible, suivent depuis le début une scolarité tout à fait normale sans aucun problème et ont une vie sociale également riche (je témoignerai là-dessus dans les rubriques « adaptations » nécessaires à leur régime mais qui n'handicapent pas leur vie ni celle de leur entourage plus que ça.

ALIMENTATION



Site web special grande distribution

Pourquoi un tel site ?

Plusieurs raisons motivent l'élaboration d'un site répertoriant les produits compatibles avec le régime de nos enfants. Nous n'avons pas exclu les produits portant les mentions "traces de lait" et "produit fabriqué dans une usine qui utilise du lait".

Certaines personnes ne consomment pas de soja, de cacao, de tomates, de fruits exotiques, certains légumes secs (...), nous leur proposons donc de lire attentivement les étiquettes des produits proposés.

◆ Tout d'abord l'envie qu'un tel site existe. Lorsqu'on nous dit que notre enfant est galactosémique, il faut déjà comprendre ce que cela implique dans l'immédiat et pour son avenir. Alors, lorsqu'on découvre qu'en plus il y a un régime à suivre, on est un peu désarmé. Un tel site peut rassurer des parents, les aider à s'y retrouver. Il peut aussi les faire réfléchir, car chacun adapte le régime selon son expérience, ses convictions et sa culture culinaire familiale. Le site permet de se repérer même si, bien sûr, on n'est pas consommateur de tous les produits qui y figurent.

◆ Ensuite nous éprouvons le besoin de permettre à nos enfants de partager facilement ces moments conviviaux privilégiés que sont les

repas en famille, avec nos amis, en vacances, ou lors de goûters d'anniversaires de copains.

Donnez l'adresse du site permet aux

parents qui invitent nos enfants, de voir que de grands classiques comme les Barquettes Trois Châtons peuvent faire partie de la fête, ou encore que les fameuses pommes noisettes de Findus leur sont tout à fait permises.



Être galactosémique ne veut pas dire être extra-terrestre et se nourrir

de trucs bizarres. Il s'agit juste d'éliminer certains produits, et donc d'en consommer certains autres. Le site est là pour aider les uns et les autres à faire le tri.

Des trouvailles ? Il y en a plein !

Bien que ce site soit encore tout à fait incomplet, les personnes de notre entourage, non concernées par la maladie et qui en prennent connaissance, sont étonnées du large choix de produits que le régime permet.

Si on regarde le chapitre goûters, il y a environ 80 goûters recensés dont presque une vingtaine de la marque: LU, leader du marché, sans parler de grandes marques comme Brossard, Delacre, etc... C'est-à-dire des produits que l'on trouve absolument partout, de la supérette à l'hyper marché, en passant par la station service de l'autoroute !

Dans la masse des goûters pour enfants cette petite partie comestible par les galactosémiques est du coup très importante tant l'offre dans son ensemble est elle-même généreuse.

Pour l'instant nous n'avons pas encore intégré l'offre des produits bio. Elle viendra prochainement car ces produits sont de plus en

plus diffusés et consommés par tous.

L'idée de régime implique souvent celle de restriction. On voit là qu'on a tout de même un très large choix, même en limitant la consommation aux produits ne contenant pas de produits laitiers en général, et l'idée de restriction ne vient plus à l'esprit.

Bien sûr un morceau de pain avec de la confiture et un fruit feraient tout aussi bien l'affaire. Il faut juste penser que nos enfants, comme tous les enfants, ont besoin de ressembler aux autres. Il est donc bien de connaître les produits que les "autres" mangent et que l'on peut partager. Ceci dans un souci d'intégration et de socialisation.

Un regret : nous avons des difficultés à trouver l'équivalent des BN ou Prince.

Il y a bien les Twibio, en magasins Bio, mais le produit fourré au chocolat manque de moelleux. (les versions "fourré aux fruits", elles, sont plus tendres). Et les biscuits sont d'une toute autre forme.

Contactez-nous si vous en connaissez d'autres :

galactoliste@orange.fr

[Les goûters et les grignotages salés, type biscuits pour l'apéritif.](#)

Nous les avons traités en premier d'une part pour la convivialité (on l'a déjà évoqué), d'autre part pour leur aspect déambulatoire. Chez soi c'est plus facile, on a prévu ce qu'il faut. On sait faire à manger en tenant compte de contraintes du régime, ou l'on apprend assez vite à le faire. C'est à l'extérieur de chez soi qu'il est parfois difficile de trouver son bonheur : à l'école pour le goûter, ou en voyage et lors de sorties etc...

Quand on est pris de court et qu'on trouve au bar du TGV des



chips "Pringles" - version classique ou paprika, et non les autres variétés qui, elles, contiennent du lactose - on est content de pouvoir calmer une petite faim de son enfant, tout en lui faisant plaisir sans que cela déclenche toute une affaire!

Les produits évoluent dans leur composition, parfois dans le bon sens pour nous, parfois pas.

Par exemple il y a cinq ans il n'était pas si facile de trouver du jambon sans lactose.



À présent la proportion s'est inversée. Si pour le jambon à la coupe il faut toujours se renseigner, les grandes marques en libre service ont abandonné le lactose en tant que conservateur ; Herta, Madrange, Fleuri Michon. Attention, ceci est à titre indicatif; il faut toujours être prudent et bien vérifier la composition car elle n'est pas toujours

conforme d'un produit à l'autre de la même marque. De plus, les marques se réservent le droit de faire évoluer la composition de leurs produits en fonction du processus industriel qui les arrange sur le moment.

Prudence ...

Bien que nous soyons enthousiastes de trouver autant d'aliments pouvant être consommés par les galactosémiques, il faut rester prudent. Tout d'abord, si nous pouvons trouver un grand nombre de produits, beaucoup plus encore ne sont pas conseillés.

Il nous faut aussi rester prudent sur la composition des produits et vérifier tout de même de temps à autre la composition de produits qu'on a l'habitude d'acheter régulièrement sans plus regarder. Ils peuvent évoluer dans un sens qui soit nocif pour nos enfants.

Et puis faire soi-même la cuisine, à partir de produits frais, non élaborés, quand on aime ça et qu'on a du temps pour le faire, ce qui n'est pas forcément le cas bien sûr,

c'est de toute façon préférable à toute préparation industrielle. Et ce, pas seulement pour les galactosémiques !

Le besoin d'améliorer ce site

Très peu de visiteurs du site réagissent malgré l'adresse mail qui y est indiquée pour les suggestions et pour les commentaires. C'est pourtant en échangeant les informations, en les rassemblant, en critiquant certains points, en y ajoutant des éléments et en en modifiant d'autres qu'on pourra l'enrichir et le parfaire. Alors à vos claviers ! Et merci d'avance.

Sylvie COUYOUMDJIAN

Rappel de l'adresse du site : <http://liste.produits.free.fr>

L'adresse de la boîte de correspondance :

 galactoliste@orange.fr



LIVRE DE RECETTE



LIVRE DE RECETTE



Un livre de recettes a été édité en 2004. Son prix est de **5 € TTC**.

Vous pouvez commander ce document sur simple demande en envoyant un chèque à l'ordre de AFGF à l'adresse :

**20 rue Georges Guynemer,
44240 - La Chapelle sur Erdre.**

Il a été voté par l'ensemble des participants lors de la dernière Assemblée Générale que l'AFGF deviendrait adhérente de l'Alliance Maladies Rares à partir de cette année 2007.

Nous vous proposons donc de vous présenter l'AMR afin que vous puissiez comprendre l'intérêt pour nous de faire partie de cette fédération.

Association loi 1901, l'Alliance Maladies Rares, créée le 24 février 2000, rassemble aujourd'hui 170 associations de malades et accueille en son sein des malades et familles isolés "orphelins" d'associations.

Elle représente environ 1000 pathologies rares et plus d'1 million de malades.

MISSION :

La mission de l'Alliance Maladies Rares est de susciter, de développer, sur les questions communes

aux maladies rares et aux handicaps rares, d'origine génétique ou non, toutes actions d'information, de formation, d'entraide, de revendication et de recherche...

Elle a été à l'initiative du Plan national maladies rares 2005-2008, destinée à assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des malades et partie prenante de son élaboration.

L'alliance a œuvré avec l'AFM à la création de l'institut des maladies rares dont la mission est d'inciter, développer et coordonner la recherche sur ces pathologies.

L'alliance a œuvré également au rapprochement des structures publiques et associatives impliquées dans les maladies rares au sein de la Plate-forme Maladie Rares.

Elle apporte à ses membres information, formation et entraide et

organise chaque année, dans le cadre du **Téléthon**, la Marche des maladies Rares.

L'Alliance souhaite répondre aux besoins exprimés avec une plus grande proximité. Et elle organise donc une régionalisation.

La plate forme Maladies Rares réunit :

- **L'Alliance Maladies rares**
- **Maladies Rares Info Services, services d'écoute, d'information et d'orientation pour les malades et leurs proches, les professionnels de santé : 0810 63 19 20**
- **Orphanet (www.orpha.net)**
- **L'Institut des Maladies Rares (www.institutmaladiesrares.net)**
- **Eurodis (www.eurodis.org)**

1^{er} Forum Régional Maladies Rares de l'Antenne Pays de Loire

Lors de la dernière Assemblée Générale, nous avons voté pour que notre association adhère à l'**Alliance Maladies Rares**. Je me suis donc rendue le jeudi 11 octobre dernier, au 1^{er} Forum Régional Maladies Rares de ma région (les Pays de Loire) qui était organisé à Angers.

Les participants présents (environ 200) étaient invités en tant que représentant d'une association ou professionnels de santé (en particulier des généticiens, médecins scolaires, médecin de la MDPH, de la CPAM...).

Des échanges très intéressants entre les différents participants ont eu lieu.

Les sujets suivants ont été abordés :

- information des professionnels de santé
- la filière de soins pour les Maladies Rares
- les centres de référence en Pays de Loire
- l'assurance maladie et les maladies rares : **quelles prises en charge ?**
- le plan régional de santé publique
- le Centre de Ressources et de Coordination (qui est une avant-première au niveau national)

Participer à une telle journée permet de mieux comprendre au niveau local l'organisation de la prise en charge des maladies rares. Je vous encourage donc vivement à participer (en tant que délégué régional de l'AFGF) à de telle journée dans votre région.



Forum AMR, le jeudi 11 octobre 2007 à Angers
Catherine Chouteau, médecin scolaire et Elise Bertrand, présidente de l'AFGF, toutes deux, mamans d'un enfant atteint de la galactosémie.



Echanges avec la salle
Pr Dominique Bonneau (Chef de service CHU Angers, Service de génétique)
Madame la représentante de ARH et de la DRASS des Pays de Loire Dominique Le Berre et Marie Odile Besnier, représentantes de l'AMR au niveau associatif.

A l'issu de ce forum, monsieur François Besnier nous a donné quelques mots de conclusion que je tenais à vous faire partager...

« Mardi matin paraissait dans le journal Ouest France, un article consacré à ce premier Forum maladies rares et donnant les numéros de téléphone de Dominique Le Berre et Marie-Odile Besnier. Les appels téléphoniques se sont alors succédé chez l'une et l'autre, venant de personnes isolées, dans cette errance si souvent mentionnée, à la recherche d'informations et de contacts. Malgré le travail formidable réalisé et impulsé par l'Alliance des Maladies Rares, il existe encore malheureusement de trop nombreuses situations de grande détresse, dans l'attente d'une source d'information comme ce centre de ressources qui, nous l'espérons, verra le jour prochainement à Angers et Nantes. Ces appels illustrent bien le long chemin qui reste encore à parcourir.

Depuis plus de dix ans, grâce en particulier au travail des associations de familles, de malades et de l'Alliance des maladies rares, la situation des personnes handicapées, touchées par des maladies et handicaps rares, a évolué de façon significative, même si cette évolution reste encore bien en deçà de nos besoins et de nos demandes. D'une façon plus générale,

c'est la vision que nos sociétés portent sur le handicap qui change et c'est heureux.

Bien sur, nous ne pouvons que nous féliciter de cette évolution et des avancées qu'elle permet. Mais elle est aussi porteuse d'exigences nouvelles.

Le diagnostic précoce et les prises en charge associées améliorent les conditions de vie des personnes touchées, permettant une meilleure intégration sociale et augmentant leur durée de vie. Cette intégration s'accompagnera de demandes nouvelles, pour la conquête de droits spécifiques légitimement revendiqués. Cette évolution est inscrite dans la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. A nous de faire que cette loi se traduise dans la réalité quotidienne.

L'augmentation de la durée de vie posera des problèmes nouveaux et demandera d'inventer des solutions originales, prenant en compte les spécificités du vieillissement de personnes handicapées. Des progrès significatifs ont été réalisés dans la prise en charge et l'accompagnement des jeunes enfants, prise en charge facilitée par le fort investissement des parents. Mais on constate que beaucoup de problèmes s'aggravent avec l'âge, face à la demande d'au-

tonomie légitime des adultes d'une part et au vieillissement des parents d'autre part. Il nous faudra la aussi inventer des solutions nouvelles.

Il nous (Nous, c'est-à-dire les professionnels de santé, les établissements, les associations de malades et de familles, le milieu socio-éducatif, les instances régionales, les pouvoirs publics, etc) faut repenser les relations qui existent entre ces différents acteurs pour réfléchir et inventer ensemble des solutions. Les maladies rares demandent un travail collectif, une mutualisation des efforts pour ne laisser personne au bord du chemin.

Ces maladies rares ont dans la plupart des cas une origine génétique, à l'origine de troubles et dysfonctionnements. Mais à cette histoire biologique se superpose l'histoire singulière de chaque personne atteinte, histoire singulière au sein de la société des hommes, histoire souvent faite de souffrances physiques et morales, d'incompréhensions, de déchirures. Chaque personne est la résultante de ces deux histoires, qui interfèrent en permanence. Histoires complexes qui nécessitent des réponses complexes. Nos sociétés commencent à prendre conscience de cette complexité. A nous de contribuer à les rendre toujours plus humaines pour les « cabossés du génome ».

L'AFGF, ainsi que l'ensemble de ses adhérents, remercie ses partenaires.

 <p>CA NORMANDIE</p>	 <p>ALCATEL</p>
 <p>GROUPE Casino</p>	 <p>MeadJohnson® Nutritional</p>
 <p>LA CHAPELLE SUR ERDRE</p>	 <p>fondation Groupama pour la santé</p>