

association des familles
galactosémiques de france

édito

L'association a douze ans déjà cette année et les liens qui se tissent grâce à elle sont de plus en plus solides.

Le lien qui l'unit à l'EGS (European Galactosaemia Society), le regroupement des associations Européennes, qui d'année en année nous aide à mieux comprendre les mécanismes subtils de la galactosémie. Le lien qui existe aussi entre les spécialistes de la galactosémie en Europe, mais aussi le lien récent avec ceux des Etats-Unis (pages Europe, pages 14 et 15).

Ceci grâce à la mise en commun de résultats d'études en plus de celles faites en France : réalisées dans toute l'Europe et aux Etats-Unis

Les liens avec les professionnels de santé qui, voyant le dynamisme de notre association et notre volonté de les épauler, sont eux mêmes motivés pour réaliser de nouvelles études (page 15) ou nous aider à comprendre certaines subtilités alimentaires du régime (atelier fromages p 20).

Les liens entre tous les adhérents, (p 2) et entre ceux du noyau dur de l'association. La plupart d'entre eux ont participé à la réalisation de ce numéro et aux actions menées encore cette année. (ex : dossier scolarité p 16; les recettes p22; récolte d'informations sur les laits infantiles p :23)

Les liens qui s'étendent à de nouveaux contacts, les parents de tout petits découvrant la galactosémie de leur bébé à quelques jours ou quelques semaines de vie et qui viennent à nous chargés de toutes leur questions.

Les adultes galactosémiques eux, sont souvent plus discrets. Nous aimerions pourtant les connaître mieux. Mesdames et Messieurs les adultes, nous aimerions créer des liens avec vous aussi ! Si vous lisez ceci, c'est que vous êtes en lien avec l'association AFGF d'une façon ou d'une autre, nous vous en remercions très sincèrement.

Nous allons à nouveau nous retrouver cette année lors du WE de la Pentecôte, à Baratier. Se rencontrer pour la première fois, ou bien se retrouver, est une façon de tisser et de renforcer ces liens invisibles et précieux. C'est une richesse qu'on ne soupçonne pas avant d'être venu. La galactosémie nous unit, bien malgré nous, alors profitons en pour en tirer tout ce qui peut nous aider à mieux vivre avec - et malgré - elle.

A très bientôt ?

Bien amicalement,

Elise Bertrand
Présidente de l'AFGF



SOMMAIRE

LA VIE DE L'ASSOCIATION

02 Le Week-end 2013 par Stéphane Jacquet

03 Le Week end 2014 dans les Hautes Alpes

04 Actions et comptes 2012- COMPTE RENDU ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2013

05 Brèves

REGARD SUR L'EUROPE

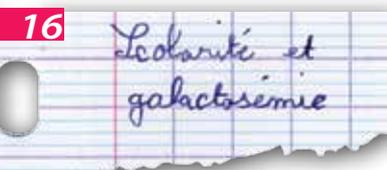
06 European Galactosaemia Society – Compte rendu de la réunion annuelle

11 Les associations des autres pays d'Europe en 2012

14 « Recherches neurologiques » au Royaume uni et « du diagnostic jusqu'au traitement au Portugal »

15 ON EN PARLE

FERTILITÉ : évaluation des hommes et des femmes galactosémiques



ALIMENTATION

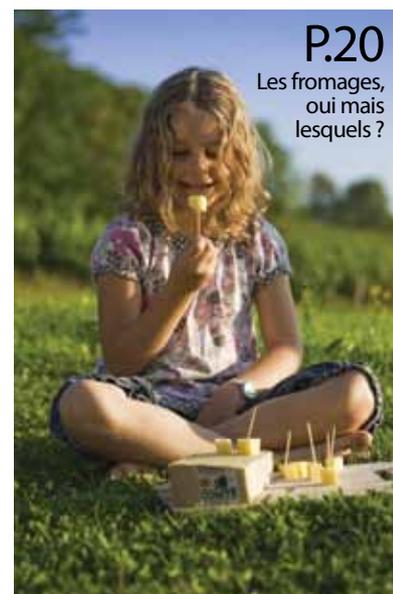
18 LE RÉGIME ALIMENTAIRE vu par le Dr Anita MacDonald (UK)

19 ALERTE : sans lactose ne veut pas forcément dire sans galactose

20 LES FROMAGES , oui mais lesquels ?

21 LES RECETTES de nos blogueurs préférés

24 Dernière minute et remerciements



P.20

Les fromages,
oui mais
lesquels ?

P.2

Le Week-end 2013



LE WEEK-END DE L'ASSOCIATION – REIMS 2013

Par Stéphane Jacquet



Le programme était prometteur, beaucoup m'enviaient mon week-end.

Arrivés par l'A4, l'autoroute de l'Est, nous nous dirigeons, 99 ans après, vers le front, non pas dans les «Taxis de la Marne», mais par beau temps, confortablement installés dans une auto du 21^{ème} siècle vers notre lieu de destination, Bouilly, ville située sur le front de la Grande Guerre (décorée de la croix de guerre 14-18), aujourd'hui entourée de cimetières militaires étrangers (GB, Italiens) et de vignes. Dans une belle demeure, qui n'a gardé aucune trace apparente de cette période, où nous étions logés pour la moitié d'entre nous, les autres dans l'annexe moderne et confortable.

Des conférences intéressantes

Le déjeuner avalé, nous avons eu droit à 4 exposés, tout d'abord Elise Bertrand nous a présenté le résultat de l'enquête médicale à propos de la fertilité des personnes galactosémiques par le DR Flechtner, et Mme Magali Viaud (voir page 17). Claire et synthétique, Elise a pu répondre à nos questions, et a apporté une information attendue par les membres.

Ensuite, les diététiciennes sont entrées en scène pour nous présenter la composition biologique du fromage, (p 22 & 23) et nous ont mis en garde sur les dérives marketing du «sans lactose». Rappels loin d'être inutiles. Enfin, vinrent les exposés de Nathalie Courent sur les formations effectuées à l'Alliance des Maladies Rares sur l'accompagnement et l'écoute des adhérents, puis celui de Catherine Chouteau sur la pré-



sentation des Centres de références et les centres de compétences hospitalières en France ainsi que la prise en charge des frais de transports lors des visites médicales. Nous voici, un peu mieux armés, plus informés sur la galactosémie. Oui, nous sommes bien au coeur d'une bataille, nous avons eu le renfort de deux patients et de leur famille belge, et Fabienne Mure, en porte étendard de sa fille au Canada.

Des activités ludiques

Pendant ce temps, les enfants faisaient une promenade, accompagnés d'une guide de la nature du Parc Naturel Régional de la Montagne de Reims, et de certains grands-parents ou parents. Le dîner effectué, nous nous sommes dirigés vers la cathédrale de Reims. L'unité en charge de l'accueil de ce week-end, la Famille Bru avait bien fait les choses. David, le père ouvrait la route avec



Le petit déjeuner...

sa voiture, tandis qu'Alexandra, la mère, en fin de convoi, assurait l'appui mouvement, en faisant office de serre-fil. L'arrivée dans Reims de nuit se fait discrète, le (grand, celui de Just Fontaine...) club de foot de Reims joue (nous avons au sein de notre association des Nantais, des Parisiens, Lillois, Niçois...), les alentours du stade sont bondés. Nous assistons samedi soir au « son et lumière » sur la façade de la cathédrale de Reims. Ville des sacres royaux, ville pleine de vie en ce soir doux, où activités sportives et culturelles se mélangent. Ce fut beau, plaisant à voir, comme une incitation à revenir découvrir un peu plus encore la Ville. Nous rentrons tard, mais heureusement, aucun d'entre nous n'aura à faire de tour de garde ou de relève cette nuit.

Visite des caves Taittinger

Le dimanche s'annonce arrosé, non seulement, il pleut, mais en plus nous allons visiter la cave Taittinger (champagne). Pour ne pas déroger à la tradition mise en place au Week-end Familles de Saint-Etienne (un autre grand club de foot) par la famille Thizy il y a quelques années, nous avons droit à des croissants et des pains au chocolat (sans galactose), plaisir trop rare pour les galactosémiques. C'est une sortie à la fois culturelle (inscrit au patrimoine de l'UNESCO), gastronomique, et commerciale comme une visite d'un magasin de luxe. Voir ces caves, et ces centaines de milliers de bouteilles, ces milliers de magnums, entreposés à bonne température, dans un cadre historique, anciens lieux religieux, est fascinant.

Nous rentrons manger notre pitance. L'après-midi, nous effectuons l'Assemblée Générale, (CR p 4 & 5) l'occasion de débattre sur les orientations de l'association. C'est toujours mieux que le silence, ou le vote unanime, c'est preuve de vie démocratique. Puis, vient la nomination du Conseil d'administration, et enfin du bureau. A la promenade, se substitue, un match de football. Dans ces grands espaces, nous aurions pu faire plus, mais la pluie est venue contrarier la promenade prévue.

Une soirée de clôture chaleureuse

L'heure du repas arrive vite. Puis vient l'heure d'esquisser un pas de danse, sur des musiques qui auraient un peu déstabilisé nos Poilus de 14-18. Grâce à l'excellente négociation du prix de la visite de la Cave Taittinger, par David et Alexandra Bru, l'association AFGF offre à ses participants une coupe de ladite maison. L'occasion de partager et d'échanger entre les participants. Dans l'autre pièce, les enfants, jamais bien loin, bougent et organisent une boum sur une piste improvisée.

Lundi, il pleut toujours, le sol est de plus en plus humide. Certains venant de loin songent déjà à partir. Le constat : quoi qu'il en soit, malgré la pluie du dimanche et du lundi matin, le programme a été respecté, et le contenu enrichissant.

Merci à Alexandra et David Bru !

Vous nous avez concocté un beau programme, Alexandra et David, vous avez été à nos petits soins, prévenants et contrôlant que nous soyons bien. Merci à vous. Pour 2014, c'est la famille BEAU, qui s'est portée volontaire pour organiser le week-end de Rencontres 2014 dans la région de Sisteron (Sud-Est de la France). Après la pluie, le soleil, après les bottes les sandales, après le champagne, le rosé, tout simplement une autre région.



Elise la présidente de l'association, offre un cadeau de remerciement à David et Alexandra Bru...

À venir



LE WEEK-END Du 7 au 9 juin 2014

Comme chaque année l'AFGF organise un week-end de rencontres à la période de la Pentecôte.

2014 : DANS LE SUD EST

Cette année ce sera dans le sud-est de la France, à Baratier, à 8km de la commune d'Embrun (gare SNCF) - dans les Hautes-Alpes. À 35km de Gap, tout près de la station des Orres, ouverte toute l'année.

SE TENIR AU COURANT

Outre se rencontrer, échanger ses expériences liées à la galactosémie, participer aux débats et être au courant des dernières informations issues des rencontres européennes de l'année, les participants pourront profiter de ce très beau lieu. À une demi-heure de balade du grand lac de Serre-Ponçon où il fera bon se baigner.

DES REPAS ADAPTÉS

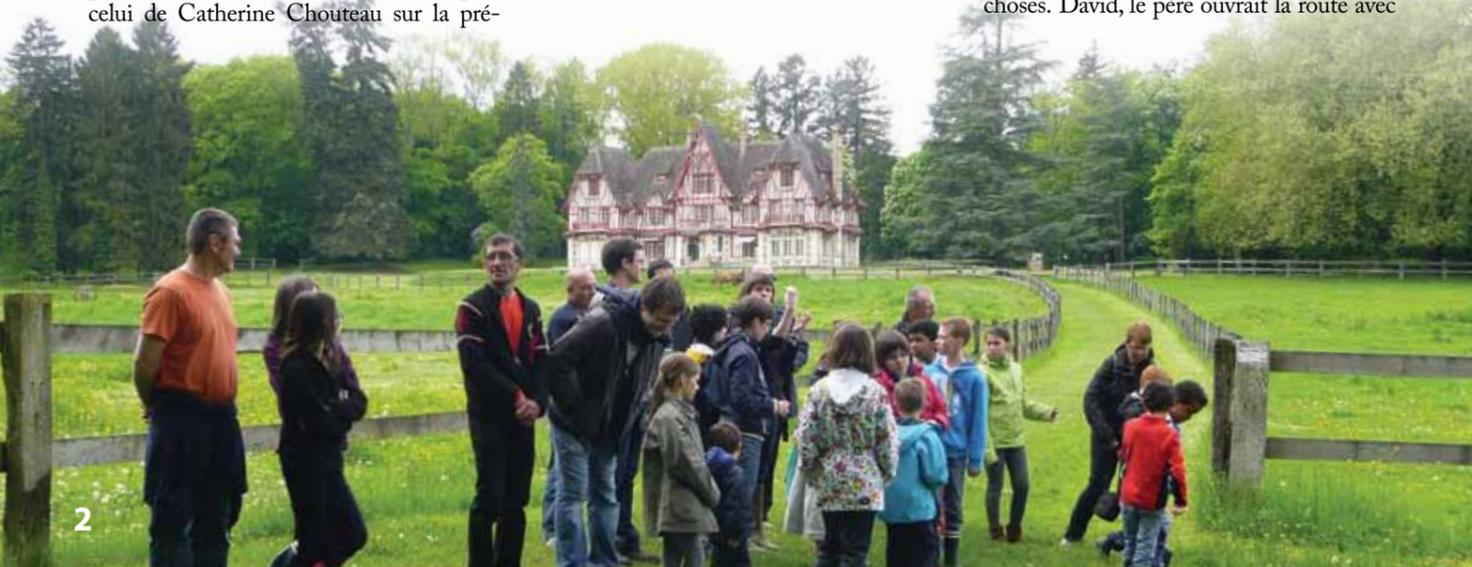
Les repas tiendront évidemment compte des contraintes liées au régime, les enfants et les plus grands pourront manger en toute convivialité, sans se poser de questions préalables... Les activités de plein air telles que jeux de ballons, tennis, ping-pong, sont prévues ainsi qu'un concert le samedi soir et des ateliers pour les enfants en journée.

Réservations :

Corinne et Alain Beau
06 66 58 01 47 – 04 92 61 14 46

Renseignements :

alainbeau@orange.fr



COMPTE RENDU DE L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

Réunion du 19 mai 2013



Introduction

32 Personnes participantes :

Elise BERTRAND (Présidente)
Carlos DA SILVA (Trésorier)
Sylvie Couyoumdjian (secrétaire)
et 20 personnes adhérentes.

Présentation générale :

L'assemblée générale de l'AFGF s'est déroulée le 19 mai 2013, de 15h00 à 16h00 à BOUILLY (51).

Après le bilan de l'année 2013, cette assemblée a validé le bilan comptable 2012, ainsi que les projets en cours. L'assemblée est présidée par Madame Elise BERTRAND en sa qualité de présidente.

Rapport Moral

Elise Bertrand remercie les participants pour leur présence et est heureuse de constater que le week-end familles attire de plus en plus de monde. Elle réprecise les 3 objectifs principaux de l'association qui sont : encourager la recherche, informer sur la maladie et créer du lien entre les familles concernées. «Présidente de l'AFGF depuis 12 ans maintenant, je suis fière de ce qu'elle est devenue et ceci grâce à toutes les personnes qui ont bien voulu s'investir. Sachez que je me sens bien dans cette position, mais que je suis vraiment prête à laisser ma place de Présidente si quelqu'un se sent prêt à prendre ce poste.»

Elise Bertrand remercie:

- Sylvie Couyoumdjian pour le temps qu'elle consacre à l'association :
- ténacité pour contenu et forme du journal, son travail précieux de relecture et de mise en page.
- les nombreux coups de fils => nombre d'adhérents qui a augmenté cette année
- Nathalie Courdent pour sa disponibilité, son travail pour le journal (envoi des courriers...), ses coups de fils.
- Carlos Da Silva qui a repris le flambeau des comptes pour son travail : très efficace.
- Stéphane Jacquet qui a fait un excellent travail pendant plusieurs années en tant que trésorier, un cadeau lui est remis.

Une association qui s'investit au quotidien :

ACTIVITES 2012	
Janvier	- Contact avec Mme Viaud pour relancer les patients pour l'étude
Mars	- Envoi de courriers encourageant les familles à répondre au questionnaire rédigé par le Docteur Flechtner - Edition du journal n°6 - EGS Meeting à Birmingham (Angleterre); l'AFGF était représentée par Elise Bertrand et Fabienne Mure
Mai	Week-end familles
Juin	Entretien sur Skype avec les représentants des différents pays européens
Juillet	Contact des familles par téléphone (S. Couyoumdjian, N. Courdent, Corinne Beau)
Octobre	Contact des familles par téléphone (S. Couyoumdjian, N. Courdent, Corinne Beau)
Décembre	Contact des familles par téléphone (S. Couyoumdjian, N. Courdent, Corinne Beau)

DÉCISIONS EN ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

COTISATION 2014

Du fait de l'augmentation de la cotisation européenne et d'une cotisation peu élevée par rapport aux autres associations et non revalorisée depuis 6 ans, il a été voté par la majorité des membres présents, sauf 1 abstention, d'augmenter la cotisation à 25 €.

Présentation des comptes et bilan 2012 de l'association

par Carlos DA SILVA trésorier

61 familles adhérentes en 2012 (en hausse 2011). Dons en baisse pourtant. Intérêt fiscal des dons à mettre en valeur. Attention à l'équilibre des comptes entre les recettes (6000 €) et les dépenses (8000 €) sur 2012.

Bilan 2012 (faits plus marquants) :

- Réduction des dépenses globales en 2012, avec une hausse du Poste Week-end Familles de 18 % à 4.170,00 €, par rapport à 2011.
- Réduction des recettes globales en 2012, avec une chute de 81 % des dons en 2012. 1690 € en 2012 et 9280 € en 2011.
- Une baisse de participation financière de l'association au week-end familles en 2012.
- Faible augmentation des cotisations entre 2011 et 2012.

A la différence des années précédentes, en 2012, les dépenses ont été supérieures aux recettes.

Cela est essentiellement dû à la baisse importante des dons.

Le nombre des adhérents ayant cotisé en 2012 est sans précédent. Plus du double de 2010 et 5 cotisations de plus par rapport à 2011.

Même si notre association n'a pas de but lucratif, nous devons veiller aux dépenses, lorsque les recettes sont en baisses.

Depuis quelques temps, l'association donne des attestations fiscales, concernant les dons et cotisations, pour une réduction fiscale de 50 % sur l'avis d'imposition.

Carlos DA SILVA

Election du conseil d'administration

Il est procédé à l'élection des administrateurs. Sont déclarés élus à l'unanimité :

BEAU Corinne
BERTRAND Elise
BOURCELOT Virginie
BRU David
CHOUTTEAU Catherine
COURDENT Nathalie
COUYOUMDJIAN Sylvie
DA SILVA Carlos
JACQUET Stéphane
MOUSSEAU Christophe
MURE Fabienne

Elise BERTRAND demande si quelqu'un serait volontaire pour travailler sur un nouveau projet : il s'agit de réaliser « cartographie » des professionnels français recevant des patients galactosémiques, en particulier des adultes. Il serait important de préciser aussi l'adresse mail, le numéro de téléphone et la spécialité médicale (pédiatres, métabolites, endocrinologues, neurologues, gynécologues, diététiciens...).

Un listing existe déjà mais il s'agirait de le compléter et de le rectifier afin de pouvoir au mieux répondre aux attentes des adhérents, en particulier des adultes. Catherine CHOUTTEAU est volontaire. Elise lui enverra le listing déjà existant. Aucune autre question n'étant à l'ordre du jour et personne ne demandant la parole, la séance est levée.

Projets

L'assemblée a délibéré sur les projets en cours.

Contact des familles par téléphone :

--Depuis deux ans, Nathalie COURDENT et Sylvie COUYOUMDJIAN contactent les familles dont nous avons les coordonnées par téléphone. Ces entretiens permettent :

-Un échange au cours duquel les personnes concernées par la galactosémie peuvent exprimer leurs expériences, leurs difficultés et leurs attentes par rapport à l'association

-D'informer les familles sur les objectifs et les projets de notre association.

-De remettre à jour notre listing (les personnes désirant ne plus être contactées, l'expriment à ce moment là).

Soutien au Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares

Ce centre réalise actuellement une étude nationale sur le thème de la puberté et de la fertilité des patients Galactosémiques.

Une remarque est faite concernant l'arrêt du traitement hormonal pour les adolescentes.

En effet, avant de réaliser leur bilan pour l'étude, il leur était demandé de stopper ce traitement pendant 3 mois. Les personnes concernées ont pu contacter les médecins du Centre de Référence et ces recommandations ont été réévaluées au cas par cas.

WE familles 2014 :

La famille BEAU s'est portée volontaire pour organiser la rencontre. Le week-end familles se déroulera le samedi 7, dimanche 8 et lundi 9 juin 2014, près de Gap (Provence).

Election du bureau

Le samedi 19 mai 2013 à Bouilly (51), le Conseil d'Administration a choisi parmi ses membres, le bureau suivant :

Elise BERTRAND (Présidente),
44 240 LA CHAPELLE SUR ERDRE

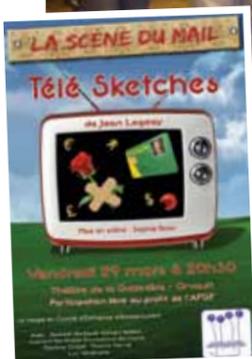
Sylvie COUYOUMDJIAN
(Vice-présidente),
69 rue Labat, 75018 PARIS

Nathalie COURDENT (Secrétaire),
59134 FOURNES EN WEPPEPES

Corinne BEAU (Secrétaire adjointe),
04290 SALIGNAC

Carlos DA SILVA (trésorier), 75012 PARIS

Stéphane JACQUET (trésorier adjoint),
92 160 ANTONY



LA FAMILLE BERTRAND SE MET EN 5 POUR L'AFGF

Emmanuel Bertrand fait partie de la troupe de théâtre de son comité d'entreprise. Lors de la dernière pièce, les dons des spectateurs ont été reversés à l'AFGF. L'association a récolté ainsi plusieurs centaines d'euros. Merci aux donateurs et aux généreux comédiens.

Brèves

ALERTE FACEBOOK !

On pourrait croire cette page créée par notre association, eh bien non ! Cela nous gêne beaucoup car non seulement elle utilise le logo de l'association AFGF alors que ce n'est pas l'association qui en est à l'origine, mais de plus, elle transmet des informations fausses, erronées et qui peuvent être dangereuses. Méfiez-vous des contrefaçons ! (voir encadré p. 19).



L'ensemble des participants



La représentation française : de G à D : Magali Viaud (Hôpital Necker), Elise Bertrand et Nathalie Courdent (AFGF), Dr Maud Bidet (H.Necker)

UNE SOIREE CHALEUREUSE

Plus d'une centaine de personnes est venue soutenir la cause de l'A.F.G.F ce 09/11/2013.

Le groupe «Marion et les Drôles de Gars» dont Alain, membre de l'AFGF, est le guitariste, a joué les airs de son répertoire (reprises pop-rock des années 70 et 80), dans une ambiance chaleureuse et décontractée.

Un grand merci à la municipalité de Salagnac qui nous a prêté sa salle des fêtes et aux pompiers de Sisteron qui nous ont offert une aide précieuse pour le bon déroulement de la soirée.

Grâce à eux et aux participants, 1300 € ont été récoltés au profit de l'A.F.G.F. Corinne et Alain BEAU.



FAITES UNE DEMANDE DE SUBVENTION À VOTRE MAIRIE

Chaque année nous faisons le point financier pour l'AFGF. En 2012, l'association a touché moins de dons qu'en 2011. Ce qui à terme pourrait devenir problématique.

Or, vous pouvez très simplement nous aider sans rien déboursier par vous-mêmes :

il vous faut faire une demande de subvention à votre Mairie.

Même si vous n'habitez pas une grande commune, et que vous ne récoltez que quelques dizaines d'euros, ils seront très utiles à poursuivre nos actions.

C'est avec les petits ruisseaux qu'on fait les grandes rivières !

Une fois votre mairie contactée, revenez vers nous pour recueillir les informations que celle-ci vous aura demandées pour remplir le dossier de demande de subvention.

UN GROUPE S'EST FORMÉ SUR FACEBOOK

Depuis plusieurs années, s'est créée une communauté francophone Facebook liée à la Galactosémie. Elle comporte une cinquantaine de membres qui échangent leurs expériences. Tous les sujets sont abordés. Il faut taper « galactosémie » et vous trouverez un « groupe ouvert », c'est celui-là !

D'autres groupes sont ouverts également en Néerlandais, pour qui pratique cette langue...

COMPTE-RENDU DE LA RENCONTRE DU VENDREDI 1^{er} MARS 2013 À BIRMINGHAM

Chaque année, les présidents des associations européennes liées à la galactosémie se rencontrent pour échanger les actualités, les projets et les résultats d'études.

Ce regroupement des associations européennes se nomme l'EGS : l'European Galactosemia Society. Elle s'est réunie le 1^{er} mars 2013 à Birmingham.



LISTE DES PARTICIPANTS

Sabine Ebner et Else Tanner (Autriche), Gitte Ostergaard et Birgitte Schmidt Astrup (Danemark), Hiie Taks (Estonie),

Elise Bertrand et Nathalie Courdent France), Anton Fuchs (Allemagne), Maaïke et Jeroen van Kempen (Pays-Bas), Maite Bofias, Carmen Asensio et Rosa Olive (Espagne), Andreas Kilchör (Suisse), Sue, Mike and Laura Bevington, Karen and Stuart Ford, Sian Sagal (Royaume-Uni).

La Belgique et la Norvège sont excusées. Pas de nouvelle de l'Irlande. Accueil du président de l'association Jeroem van Kempen.

Réélection des membres du bureau à l'unanimité pour 1 an :

Jeroen van Kempen (président), Maaïke van Kempen-(secrétaire), Andreas Kilchör (trésorier).



Après les meetings riches en informations, les participants se permettent une détente bien méritée riche, elle, en échanges informels.

MISE EN COMMUN DES MEILLEURES PRATIQUES

Financements

Le problème financier est récurrent dans tous les pays. Au Danemark on s'interroge sur l'utilisation de l'argent. Aux Pays-Bas, le fond de la Recherche n'est plus financé par l'association ni par l'Université ; La Galactosémie entre dans le Plan National de Santé qui reçoit une aide du gouvernement. Au Royaume Uni se pose également le problème financier pour gérer l'association au quotidien. Et le grand projet Consortium Europe Etats-Unis, qui s'était auto-financé l'année dernière, est à la recherche de fonds.

Dépistage

En Allemagne, les nouveaux-nés sont dépistés à la naissance, en revanche, pas de dépistage systématique en France ni au Royaume Uni, où, lorsqu'il se fait, se fait à 5 jours de vie, ce qui est tard.

Régime

Le Danemark a sorti un guide des aliments. En Allemagne, les recherches sur l'élargissement du régime continuent mais peu de personnes de plus de 20 ans y participent. Dès l'année dernière, le régime avait été élargi (sans pour autant de prise de lactose) pour les plus de 14 ans. Certains restent septiques mais ils s'accordent un peu plus de souplesse au restaurant. Au Royaume Uni en revanche, l'élargissement du régime pour les adultes est préconisé, ce qui n'est pas facile à faire admettre aux patients qui reconnaissent pourtant une vie sociale plus facile grâce à ça.

Prise en charge des adultes

En Autriche, on envisage de construire un centre métabolique pour les adultes, les médecins travailleraient en réseau et il n'y aurait qu'un centre unique à Salzburg. En France, les adultes ont des difficultés à être suivis par des spécialistes trop rares. Au Royaume Uni, un grand nombre de cliniques pour adultes côtoient les cliniques pour enfants.

Suivi des patients

Au Danemark, c'est dans une clinique pour maladie rares que la fréquence du suivi est une fois par an. Aux Pays Bas, il y a deux centres spécialisés, une visite par an est conseillée. En Suisse, 3 centres spécialisés, un français et deux allemands, ils sont étroitement liés. Ils ont le projet que les patients soient suivis par leur médecin traitant. Les centres spécialisés collectent les informations auprès de celui-ci. L'Estonie compte deux centres spécialisés.

La recherche

L'Allemagne fait la mise en réseau du centre de compétences à l'hôpital Asskelpios St-Georges à Hambourg. Un comité scientifique pluridisciplinaire, soutenu par une clinique de soins, supervisera le registre des patients, les études cliniques et la fondation pour la recherche. Le registre sera anonyme. Leurs projets sont de connaître les facteurs qui engendrent un trouble métabolique, d'étudier des facteurs génétiques entre frères et sœurs (pourquoi l'atteinte

n'est-elle pas la même) ainsi que sur le plan physiopathologique, d'étudier des cellules endommagées.

En Estonie, il n'y a pas de recherche car peu de patients. En Autriche, un plan national de Santé (PKU) pourrait inclure la galactosémie. Au Danemark, des essais thérapeutiques n'ont pas abouti : les enfants étaient trop malades. Le projet d'une base de données a été abandonné pour mésestimer sur la question entre les médecins locaux et les centres spécialisés.

Fertilité

Aux Pays Bas, plus de la moitié des patientes galactosémiques ont pu être enceintes. Certaines ont eu plus d'un enfant. En Autriche, le don d'ovocytes est illégal, les patientes doivent se rendre à l'étranger.



Dr Estela Rubio,
Maastricht University
Medical Hospital

ACTIONS EN COURS ET PROJET :



Sites internet

Au Royaume-Uni, le site internet (identique au précédent) a été reconstruit par Mike Bevingtoni. Les autres pays ont reçu leur login afin de pouvoir éditer leur propre page d'accueil.

Chaque pays est responsable de sa mise à jour. Mike Bevington fournit conseil et guide d'installation du login. Ensuite, le président du groupe EGS ou l'administrateur donne son autorisation pour l'édition. L'idée mise en avant, est que chaque pays ait son propre administrateur du site pour donner son aval.

On pourrait demander aux professionnels de santé s'ils veulent ajouter des informations supplémentaires sur le site (articles, publication, recherche) . On a remercié Mike pour son travail.

Skype

Tous les membres s'accordent pour mettre en place un groupe de conversation sur Skype. Les dates proposées sont les suivantes : dimanche 23 juin, dimanche 15 septembre et dimanche 24 novembre 2013.

Il faut établir un programme avant chaque appel. C'est ce que fera Maaïke. Grâce à ces appels, les différentes informations circuleront d'un pays à l'autre ainsi que les nouvelles de l'EGS .

Le comité scientifique

Certains médecins qui font partie du comité scientifique ne sont pas forcément impliqués dans le consortium. Deux listes seront donc à établir: la liste des professionnels qui font partie du consortium et la liste de ceux qui font partie du comité scientifique.

Consortium

Il devrait y avoir 2 spécialistes pour chaque pays qui transmettront les informations de leur pays respectif aux autres médecins.

Le problème actuel est que tous les médecins du consortium ne sont pas impliqués dans les groupes de soutien individuel de leur pays. De ce fait, il n'y a pas de communication entre eux. Les pays concernés par cette absence de membre au consortium sont l'Allemagne, la France, le Royaume Uni et l'Autriche.

Idéalement, le consortium devrait se retrouver une fois par an pour discuter des progrès. Et tous les membres EGS de chaque pays devraient pouvoir se joindre à cette rencontre annuelle avec le consortium. Le partage des idées parents-patients est important.

On avance l'idée d'envoyer une note aux groupes : veulent-ils juste être informés du travail effectué par le consortium ou être membre actif assistant aux rencontres du consortium.

BILAN FINANCIER

Les comptes 2013 :

Recettes : 4908 €

Dépenses : 7 619 € en 2012. Ces dépenses importantes s'expliquent par le fait que l'EGS a fait un don exceptionnel au consortium (3 500 €). Le bilan 2013 était donc de - 2 711.73 €.

Une augmentation de l'adhésion est alors proposée par le trésorier. Le total des comptes courants en caisse de l'EGS étant de 9247 €, il est encore possible de prendre en charge les frais de déplacements et d'hébergement des professionnels en 2014 mais pas au-delà.

Augmentation de l'adhésion :

Doit-on augmenter l'adhésion (3 à 5 €) ?

- pour le Royaume-Uni, les fonds actuellement disponibles n'autorisent pas cette augmentation.
- Le Danemark, l'Espagne, la France et les Pays-Bas sont d'accord pour cette augmentation.
- L'Allemagne et l'Autriche demanderont le feu vert au conseil d'administration.

Qui pourrait nous sponsoriser et comment réduire les coûts?

Le Président et l'association espagnole chercheront des solutions pour financer la prochaine réunion. Par ailleurs, lors des congrès, les professionnels de santé pourraient prendre un vol aller-retour dans la même journée, ce qui permettrait de diminuer les frais.

Les comptes sont validés par Toni Fuchs et le rapport financier 2012 est approuvé par l'ensemble des pays.

MEETING SUIVANT :

Les 22 et 23 mars 2014, à Barcelone (Espagne)

LE RÉSEAU EUROPÉEN EGN POUR LA GALACTOSÉMIE

(European Galactosaemia Network)

En partenariat avec le représentant du réseau américain
Compte-rendu de la réunion du réseau galactosémie
à Barcelone le 5 septembre 2013

1- Bienvenue

La réunion a été ouverte par Estela Rubio au nom du comité d'organisation. C'est la 3ème réunion officielle du réseau, après une réunion de départ (SSIEM) en septembre 2012 à Birmingham et la réunion commune avec l'association européenne (EGS), à Birmingham en mars 2013.

2- Présentation des objectifs, travail déjà fait, plans futurs

Les objectifs du réseau : améliorer les connaissances et le devenir des patients en se concentrant en particulier sur les progrès de la recherche, le diagnostic et le traitement.

Ce travail s'effectue à l'aide d'une étroite collaboration entre les cliniciens, les scientifiques, les diététiciens et les associations représentant les patients.

La couverture géographique est très bonne (17 pays européens participants et le partenariat avec le représentant américain).

Le comité d'organisation est le suivant : Estela Rubio, Eileen Treacy, Annet Bosch,



Dr. Estela Rubio, Pédiatre
- Département de pédiatrie,
University Hospital - Maastricht

Alberto Burlina (représentant européen), Gerry Berry et Susan Waisbren (représentant américain), des représentants de pays, des représentants des diététiciens (pour l'Europe) et les membres.

Lors de la réunion de mars dernier, un plan de travail a été élaboré pour 2013-2014, qui consiste à suivre les différents points suivants :

- 1 Créer un registre de patients pour la galactosémie
- 2 Se mettre d'accord sur la stratégie de futures recherches
- 3 Elaborer un guide de recommandations pour le diagnostic, le traitement et le suivi des patients
- 4 Rechercher des aides financières

Malgré la création récente du réseau, beaucoup de travail a déjà été fourni.

3- Le registre des patients atteints de galactosémie

Il avait été précédemment accepté pour ce registre d'utiliser la sélection de critères qui existaient dans le registre américain (très détaillé et exigeant une entrée de données). Annet Bosch en a coordonné la sélection des critères et utilisé un système de score/ notation, noté par 9 physiciens de différents pays et 3 représentants de diététiciens. Un panel de critères avait été précédemment sélectionné pour être initialement dans le registre.

Et une question se posait : pourquoi l'atteinte du foie ne faisait pas partie des critères sélectionnés. Apparemment cet item n'avait pas obtenu un score assez élevé pour y être inclus. La prochaine étape serait de mettre en place un registre à Maastricht utilisant le logiciel Distiller qui est déjà utilisé par Eileen Treacy à Dublin.

Il s'agit aussi de définir clairement ce que signifie un simple item pour s'assurer que l'entrée des données est faite de façon homogène.

Par exemple, définir ce que signifie « le moment du diagnostic... » est ce que cela correspond « au jour de la suppression du lactose » ou bien à « la date de confirmation du diagnostic par analyse enzymatique / génétique » ?

Il s'agit donc d'être très précis.

Le comité pilote a élaboré un document : une feuille d'information adressée aux patients à différents âges et un consentement éclairé (tous les documents sont en anglais) qui doivent être tout d'abord soumis au comité d'éthique de Maastricht. Après

approbation, il pourra être soumis (après amendements locaux et traductions) aux autres centres participants.

4- Stratégie de financement 2013/2014

Financements déjà reçus :

2012 : Don de l'EGS (European Galactosaemia Society) pour initier la mise en place du réseau.

2013 : Don de Nutricia pour financer le comité de Pilotage, financement par l'EGS de la 2ème réunion à Birmingham, don de MUMC (Maastricht University Medical Center), don du NOW (Dutch Research Organization) pour la réunion du réseau qui aura lieu en janvier 2014.

Comme convenu en mars à Birmingham, le comité pilote a préparé et demandé une subvention auprès de l'Union Européenne. Mais cette subvention a été refusée, malgré de bons scores obtenus, et cela vaudra la peine de renouveler cette demande.

Pat Pornoi a souligné la nécessité de soutenir financièrement les représentants en diététique afin qu'ils participent activement au réseau (voyage, fonds...). La présence d'un ou deux représentants est déjà possible pour la réunion de janvier 2014, à Maastricht.

Différentes options ont été envisagées pour obtenir des subventions en 2013/ 2014 :



Dr. - Pédiatre, Annet Bosch - Pédiatre, chercheur,
au Pediatric Metabolic Diseases, Academic
Medical Center, Amsterdam

- a. Horizon 2020, le programme cadre européen pour la recherche et l'innovation 2014-2020
- b. Subventions de NIH qui soutient des recherches intercontinentales collaboratives
- c. Industries
- d. Associations européennes de patients (EGS)
- e. Options locale / National

5- Agenda scientifique, plan de recherche collaborative : besoins et discussion possible

Propositions : élaboration d'un consensus de directives de bonnes pratiques, développement et mise en œuvre de marqueurs optimaux de la maladie, étude des effets épigénétiques, exploration de nouveaux traitements (protéines chaperons, inhibiteurs GALK, thérapie « antisense oligonucleotide », recherches futures sur des animaux cobayes (oiseau, souris, poisson).

Thèmes proposés (pour la prochaine réunion qui aura lieu à Maastricht les 29 et 30 janvier 2014 : plans de recherches clinique et fondamentale pour la demande de subvention au programme de recherche Horizon 2020 et guide de recommandations.

6- Prochaines réunions 2014 :

Réunion de janvier 2014 à Maastricht, Réunion en juillet 2014 à Orlando (association de représentants de patients américains), Réunion en septembre 2014 à Innsbruck (SSIEM)

Avec les discours de :

- Maureen Bell, patiente galactosémique et représentante de l'association des patients américaines galactosémiques
- Carmen Zembrano, mère d'un enfant atteint de galactosémie et représentante de l'association espagnole

7- résumé

Le développement du réseau progresse bien et ils espèrent, qu'avec ce travail, ils amélioreront significativement le devenir des patients de la prochaine décennie.



Allemagne

De nouvelles pistes de recherche
par Anton FUCHS

Activités planifiées

Des rencontres de jeunes ont eu lieu le jour de l'Ascension :

- pour les + de 14 ans à Donauwörth (organisée par Mme Huber)
 - pour les enfants entre 9 et 14 ans à Berlin (organisée par la famille Opitz)
- L'ACHSE (l'organisation allemande des maladies rares) a participé aux rencontres.

Centre de compétence et réseau internet

A l'hôpital Asclépios-st Georges à Hambourg, on souhaite que le centre de compétence de la galactosémie s'étende au réseau internet en Allemagne. Un comité scientifique interdisciplinaire dirigerait vers les tâches suivantes : suivi clinique (en pédiatrie puis à l'âge adulte)

- diagnostic
 - information des parents et des patients
 - l'enregistrement des patients
 - les études cliniques et fondation de la recherche
 - relations publiques
- Le professeur Dr Müller-Wieland dirigera ce centre en tant que médecin spécialiste des maladies métaboliques chez l'adulte. Les données seront collectées dans un registre de façon anonyme.

Les nouveautés sur le régime

Les directives sur le régime restent confuses. Le comité avait insisté pour que le régime ne soit élargi que pour les personnes de plus de 14 ans (après la puberté). On constate que les jeunes se sentent moins à l'aise que leurs parents lorsqu'il s'agit d'étendre le régime.

Recherche et projets

Nous nous concentrons sur la recherche

fondamentale et non plus sur des troubles cognitifs.

L'étude des mécanismes pathologiques de la cellule dans la galactosémie confirme l'hypothèse d'il y a 30 ans : les troubles neurologiques et cognitifs sont bien induits par des modifications cellulaires. Malheureusement, les aides financières font défaut. On espère que les recherches à l'échelle européenne viendront confirmer les résultats. Nouvelles pistes de recherche :

Est-ce que le type de protéines plasmatiques de ceux des personnes non atteintes ? Pourquoi les complications cliniques sont-elles différentes y compris dans une même fratrie ?

La recherche portera sur l'étude de l'ADN et du gène. On pense que certains gènes peuvent s'améliorer et d'autres engendrer des complications. Actuellement, 10 familles ont plusieurs enfants porteurs de la galactosémie. Aussi, grâce à ces personnes, des recherches vont pouvoir s'effectuer.



Autriche

Le gouvernement revient sur sa décision concernant l'aide financière attribuée aux familles

par Sabine EBNER

Nous comptons toujours 43 membres dont 2 avec une déficience en épimérase et 2 autres qui ont la forme Duarte.

En 2011, le gouvernement avait réduit l'aide aux familles, mais depuis juin 2012, il est revenu sur sa décision grâce à notre travail de pression.

Nous travaillons toujours avec le groupe PKU (phénylcétonurie).

Une nouvelle brochure est sortie et nous espérons pouvoir la présenter à 4 autres centres spécialisés dans les maladies métaboliques.

Rien de nouveau dans le secteur médical, sauf un questionnaire avec le Dr. Wolfgang Sperl du centre des maladies métaboliques de Salzburg : le questionnaire portait sur les



► problèmes des patients adultes. Qui consulter en cas de problème? Pourquoi l'Autriche n'a-t-elle pas de centre prenant en charge les adultes ayant des maladies métaboliques?

Nos activités 2012 - 2013

Notre meeting s'est tenu à Graz. Le thème choisi était : la fertilité et le désir d'enfant. Un médecin spécialiste nous a expliqué les différentes procédures pour la mise en route d'une grossesse. Sa prestation fut excellente. Concernant l'extension du régime, les opinions divergent selon l'âge. Ceux qui sont plus âgés restent sceptiques quant à la consommation de lait ou de produits contenant du lactose. Par contre, les plus jeunes se montrent ouverts et prêts à alléger le régime à l'âge adulte.

Nous avons tenu un concert de charité avec 3 vedettes. Nous estimons à 200 le nombre de spectateurs tous les soirs. Ce fut l'occasion de parler de la galactosémie. Nous avons préparé en dégustation des produits sans lactose. Les personnes présentes étaient satisfaites et nous avons récolté une jolie somme d'argent. Rencontre - ski dans le Sud de l'Autriche, publication du magazine et de la newsletter.

Programme 2013

- rencontre annuelle en mai à Salzburg : visites et distribution de notre brochure dans les centres de maladies métaboliques,
- contact des familles par téléphone,
- camp de diététique en août,
- sortie d'un livre de recettes envoyées par les membres.



Danemark

Susciter l'intérêt des chercheurs! par Gitte OSTERGAARD

L'association travaille sur le maintien du site web. Mais les personnes se contentent de la page d'accueil pour être informées. Cependant, notre priorité est de rencontrer tout au long de l'année des personnes ayant la galactosémie.

Nous sommes toujours en recherche d'informations. Nous gagnons du temps avec la liste d'emails, la page d'accueil de notre site, et les newsletters.

Nous voudrions un meilleur suivi informatique avec l'équipe de docteurs médecins, et nous recherchons aussi un psychologue rattaché à cette équipe.

Plan de santé national 2013

Le groupe danois est dans l'attente du rapport pour la galactosémie. L'organisation des maladies rares (dont nous faisons partie) presse le gouvernement d'agir. Nous espérons que l'objectif du plan de santé nationale sera maintenu.

Nous sommes 38 groupes au sein de l'organisation des maladies rares et nous travaillons en étroite collaboration.

On se rencontre 2 fois par an. C'est très enrichissant et motivant. Le président de notre groupe participe en tant que membre du bureau du groupe des maladies rares.

Activités des familles 2012-2013

Les familles se sont rencontrées pendant 4 jours en septembre dernier pour fêter les 20 ans de l'association.

Pendant ce week-end-camping, petits et grands tissent des liens d'amitié qui se prolongent grâce au réseau internet.

En avril 2012, un comité scientifique danois a rencontré notre groupe.

Notre diététicien référent était présent aussi. On s'accorde maintenant pour élargir le régime.

Pour notre prochaine rencontre-familles en sept 2013, nous avons invité une psychologue. Elle nous parlera de l'utilisation de notre « mental » pour gérer le stress dans le quotidien de la vie.

Un réseau web avec d'autres maladies rares

Nous voudrions monter une association de patients qui ont des maladies rares mais pour lesquelles il n'y a pas d'association. Nous aidons déjà 6 ou 7 groupes de maladies métaboliques sans association.

Cette association de patients pourrait constituer une alternative pour ces groupes de maladies rares sans association propre - une manière innovante de faire se rencontrer des patients isolés.

Qu'en est-il en Europe ?

Notre espoir dans la recherche

Nous espérons que les chercheurs trouveront des réponses sur le métabolisme du sucre (?) et aussi un traitement pour la galactosémie.

Toute la question est de susciter l'intérêt des chercheurs pour la galactosémie; peut-être par le biais d'Eurodis.



Espagne

Des problèmes pour financer le lait par Maite BOFIAS

A ce jour, notre association compte 20 familles. Trois familles avec des jeunes enfants nous ont contactés mais n'ont toujours pas adhéré.

Notre groupe de 21 galactosémiques est composé de 12 garçons et 9 filles entre 1 mois et 33 ans.

19 ont la forme classique de la galactosémie et 2 ont la forme Duarte.

Le comité scientifique de l'association a été renouvelé.

Les problèmes pour financer le lait « formula »

Le problème pour les familles, c'est de garder la subvention du gouvernement parce que la galactosémie n'est pas reconnue en tant que maladie mais comme une allergie.

Lors notre dernière rencontre-familles, nous avons suggéré de justifier la prescription de lait « formula » quand l'enfant atteignait l'âge de 2 ans. Pour cela, il faut obtenir le rapport d'un spécialiste expliquant que la galactosémie n'est pas une simple allergie, ni une intolérance au lait de vache, mais une maladie congénitale due à un désordre métabolique des carbohydrates. Ce n'est pas un problème ponctuel.

Face book :

nous avons créé notre profil.

Rencontre exceptionnelle des loisirs :

les enfants ont bien joué, nous avons mangé ensemble et partagé des recettes sans lactose. Nous espérons renouveler cette expérience.

Rosa Olivé, présidente

Carmen Asensio, vice-présidente

Maite Bofias, ex-présidente



Estonie

Le dépistage de la galactosémie est trop tardif par Hiie TAKS

Le groupe galactosémie et le groupe PKU (phénylcétonurie) travaillent conjointement pour élaborer un programme pour les 3 ou 4 prochaines années.

Questions en suspens :

- la conduite à tenir pour les traitements et le régime,
- l'intégration dans la société,
- l'aide financière du gouvernement : quelle subvention pour les maladies rares peut-on attendre? dans la mesure où sur une population de 1 million de personnes en Estonie, il n'y a que 10 patients diagnostiqués avec la galactosémie.

Le dépistage de la galactosémie est trop tardif, et récemment, un nouveau-né non diagnostiqué à temps est décédé. Actuellement, seule la phénylcétonurie fait l'objet d'un dépistage à la naissance.

Programme mentor pour les familles

ayant un nouveau-né ou un jeune rentrant dans la vie active. Celui-ci consiste à savoir comment faire face aux problèmes sociaux, économiques, et psychologiques ?

Week-end camping

- Un thérapeute nous a expliqué avec des exercices pratiques, comment réagir aux problèmes psychologiques: rapports avec les autres, intimité dans les familles au quotidien, et l'entrée dans la vie adulte du jeune souffrant d'une maladie métabolique.
- Sur le thème de la cuisine. Un cuisinier professionnel a apporté sa contribution.
- Ski et traîneau au programme. Nous avons fonctionné en ateliers avec des médecins.

Sur le plan médical, peu de changement par rapport à l'année dernière. Nous ne comptons que 10 patients diagnostiqués avec le même profil. Ils sont encore jeunes et le problème de fertilité ne se pose pas encore.

Dans les états baltiques (l'Estonie, la Lituanie, la Lettonie), seule l'Estonie a des médecins formés pour dépister et traiter la galactosémie. Nos médecins sont disponibles pour aider ces états défavorisés.

Nous travaillons étroitement avec des docteurs pour sortir le programme de l'Estonie et l'envoyer à l'organisation européenne des maladies rares. Le dernier atelier de rencontres était prévu en avril 2013.

Objectifs 2013 - 2014

- Dépistage de la galactosémie à la naissance
- Programme mentor
- Echange d'informations avec les autres associations galactosémiques européennes.



Pays-Bas

Sponsoriser un étudiant en médecine pour des recherches pour le consortium par Maaik et Jeroen Van Kempen

Nouveautés 2012 - 2013 :

1. Selon la loi, un « parcours de soins » est établi pour toutes les maladies. Pour la galactosémie, ce « parcours de soins » a été publié l'année dernière, mais il est très technique. Il a besoin d'être reformulé pour être compréhensible par tous.

Il vise à informer la famille sur la maladie et les soins. Il oriente aussi vers l'assurance maladie et les autres professionnels de santé.

Il aide également les professionnels de santé à gérer la maladie suivant un protocole de soins standards.

2. Le GVN sponsorise un étudiant en médecine pour des recherches pour le consortium. Il est supervisé par Estela Rubio et Annet Bosh. Son salaire annuel et les coûts de laboratoire avoisinent 70000 €. Il nous paraît difficile de rassembler autant d'argent. Avez-vous des suggestions ?

3. Les meetings que nous organisons 2 fois par an avec des activités spécifiques sont maintenant payants. Des amitiés naissent entre adultes et adolescents. Les jeunes adultes organisent eux-mêmes leur propre rassemblement les weekends ou se voient individuellement.

4. Le projet de recherche de Inge Timmer sur la cognition est en cours. Des tests de résonance magnétique pour les patients seront mis en place prochainement. Malheureusement, la recherche a été retardée de 6 mois pour des raisons techniques (dysfonctionnement de l'appareil scanner).

5. Un bilan de recherche sur la préservation de la fertilité des patientes galactosémiques (les possibilités actuelles et à venir). Aussi, on recherche les meilleures méthodes pour maintenir (ou traiter) la fertilité des jeunes filles atteintes de galactosémie classique, à savoir :

- le moment optimum pour les différentes procédures,
- les critères nécessaires pour la préservation de la fertilité,
- le point de vue éthique.



Royaume-Uni

Mise à jour de notre guide « Manger à l'extérieur » par Sue BEVIGTON

Notre souci principal reste financier. Au cours de notre conférence l'année dernière, Nutricia a renouvelé la même donation, ce qui nous a beaucoup aidé pour organiser la rencontre EGS de cette année.

Deux documents imprimés sponsorisés par Alpro sont en cours : notre « carte d'achats » et notre brochure sur l'importance du calcium dans le régime de la galactosémie.

Nous procédons aussi à la mise à jour de notre guide « manger à l'extérieur ». Ce guide sera téléchargeable sur notre site web.

Notre site web autorise le paiement par paypal pour l'adhésion à notre association ou pour des dons. Nous continuons de percevoir une somme substantielle, mais stable, à partir du moteur de recherche : « GSG easysearch » pour les achats en ligne et les recettes sur ebay.

Nos pages Facebook et twitter permettent aux familles de se tenir au courant des nouveaux produits et d'échanger des recettes. Des liens redirigent vers d'autres sites pour présenter des articles.

La conférence de l'an dernier fut très réussie. Bien qu'ayant peu de participants, ce fut une des meilleures. Le programme comportait 3 excellentes interventions d'adultes. On peut retrouver un exemplaire de leur intervention dans la newsletter.

En septembre dernier, on a pu tenir un stand durant 4 jours lors de la réunion du SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism). Ainsi, nous avons pu échanger avec les professionnels du monde entier. Nous espérons bien garder le contact avec eux par le biais du GSG (association britannique) et de l'EGS (European Galactosaemia Society).

Notre registre voit son nombre d'adhérents grandir ; les adultes galactosémiques peuvent s'inscrire eux-mêmes. Actuellement nous cherchons à communiquer avec eux par mail tout en protégeant leurs données personnelles.

Le « 100 club » se porte bien aussi.

Notre association compte :

- 196 familles
- 219 adhérents atteints de galactosémie qui vont de la naissance à l'âge de 64 ans.
- Une personne a la galactosémie par déficience en galactokinase.

RÉSULTATS DE RECHERCHES NEUROLOGIQUES chez des patients adultes atteints de galactosémie

étude anglaise d'Elaine Murphy, Hôpital National de Neurologie et Neurochirurgie

Caractéristiques de l'étude

L'étude a concerné 47 adultes galactosémiques qui, entre 2010 et 2012, ont bénéficié d'un examen neurologique avec le Docteur Ignacio Rubio-Agusti; celui-ci a recherché comme signes cliniques : tremblements, problèmes de dextérité et/ou de coordination, maladresse, problèmes d'équilibre, difficultés à marcher.

Parmi les 47 patients, 31 présentaient des problèmes moteurs à l'examen clinique et parmi ces 31, 13 avaient observé eux-mêmes des symptômes.

L'âge moyen des patients était de 26 ans au moment de l'étude, avec un diagnostic de galactosémie dans la petite enfance en moyenne à 14 jours de vie.

Parmi ces adultes, 95 % conservaient toujours un régime strict.

Parmi les 31 patients ayant des problèmes moteurs à l'examen clinique avaient été recherchés plus spécifiquement :

- des tremblements : présents chez 23 patients.

- une dystonie (spasmes musculaires incontrôlés) : présente chez 23 patients.
- des signes cérébelleux (troubles de l'équilibre, de la coordination ou de la motricité fine) : présents chez 6 patients.
- des signes pyramidaux (problèmes de contrôle des mouvements volontaires) : présents chez 4 patients.

Evolution et traitement clinique

Une aggravation progressive a été observée chez 8 patients parmi les 13 qui avaient perçu eux-mêmes des symptômes.

Le traitement des tremblements et/ou de la dystonie a été efficace chez 4 patients sur 5. L'imagerie cérébrale (IRM) était anormale chez 3 patients (mais seulement 6 IRM ont été réalisées en tout).

Autres études en Europe et aux Etats Unis

Six autres études ont été réalisées entre 1990 et 2013 chez des enfants et/ou adultes

galactosémiques et ont toutes retrouvé des problèmes moteurs chez 6 à 45% des patients selon les études.

L'étude d'Elaine Murphy montre elle des problèmes chez 66 % des patients adultes.

Questionnement sur l'origine de ces problèmes moteurs :

- mutation spécifique ?
- accumulation de métabolites toxiques ?
- carences secondaires (inositol) ?
- anomalies de la glycosylation ?
- même mécanisme que pour les lésions ovariennes ?

Conclusion

Il y a un fort pourcentage des adultes de l'étude anglaise d'Elaine Murphy avec des problèmes moteurs (66% dont 28% ayant ressenti eux-mêmes ces symptômes).

Les tremblements et la dystonie sont retrouvés dans la majorité des cas et il y a une certaine efficacité des traitements.

EVALUATION DE LA FERTILITE DES HOMMES ET FEMMES ATTEINTS DE GALACTOSEMIE

Initiée par le Centre des Pathologies Gynécologiques Rares de l'hôpital Necker Enfants Malades depuis 2010



Le Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares de l'hôpital Necker Enfants Malades a pu mettre en place, grâce à l'aide de l'Association AFGF, une étude afin de collecter des données concernant la puberté et la fertilité des femmes et des hommes atteints de Galactosémie. Les Centres de Référence des Maladies Métaboliques et de nombreux médecins impliqués dans cette prise en charge ont également contribué à réaliser cette étude. 56 personnes de sexe féminin et 46 de sexe masculin (enfants compris dans les deux cas) ont répondu à notre questionnaire, dont la moitié d'entre eux a accepté d'effectuer une prise de sang pour doser les marqueurs hormonaux impliqués dans la puberté et les fonctions reproductives, complétée d'une échographie pelvienne pour les filles.

LES RÉSULTATS chez les filles

Chez les filles, la puberté est spontanée dans 70% des cas avec l'apparition des seins vers l'âge de 12 ans et des premières règles vers l'âge de 14 ans et demi. Les cycles sont irréguliers pour 60% d'entre elles avec un arrêt progressif des règles vers l'âge de 30 ans pour la moitié de ces jeunes femmes. (le terme scientifique est aménorrhée secondaire).

Chez les jeunes filles dont la puberté a été induite par un traitement hormonal substitutif, les règles apparaissent vers l'âge de 17 ans, ce qui signifie que la prise en charge de la puberté a été tardive.

Ces données concernant la puberté des filles nous amènent à sensibiliser les professionnels de santé impliqués dans la prise en charge de la galactosémie et à recommander la surveillance de l'apparition des signes pubertaires (développement des seins) dès l'âge 10 ans. Les carences hor-

monales, en œstrogènes particulièrement, ont un impact direct sur la qualité des os en croissance et peuvent ainsi induire à l'avenir une fragilité osseuse (ostéoporose). Grâce aux marqueurs sanguins et aux résultats des échographies pelviennes réalisées chez les jeunes filles, nous avons évalué le potentiel des ovaires à produire des hormones indispensables à la puberté, au déroulement du cycle menstruel et la fabrication des ovules nécessaires à la procréation.

Les résultats montrent un dysfonctionnement des ovaires dès le plus jeune âge pouvant rendre difficile l'obtention d'une grossesse. Il est important que nous puissions comprendre le rôle de la galactosémie dans l'altération du fonctionnement des ovaires puisque malgré ces données, 3 femmes avec des dosages hormonaux anormaux, non favorables à l'obtention d'une grossesse spontanée, ont aujourd'hui des enfants. La majorité des grossesses a été spontanée. Seule une des 3 jeunes femmes a eu recours à la stimulation hormonale pour deux de ses trois enfants. Une quatrième jeune femme a pu avoir un enfant grâce à un don d'ovocytes à l'étranger.

LES RÉSULTATS chez les garçons

Chez les garçons, dans tous les cas, la puberté est spontanée vers l'âge de 13 ans. Le début de la puberté, marqué par l'augmentation du volume des testicules, a été plus difficile à identifier chez les garçons. Les caractères secondaires tels la pilosité et le changement de la voix ont pu être remarqués plus aisément par les parents. Nous avons consulté les médecins autant que possible ou réinterrogé les familles afin de mieux préciser ce genre d'informations. Les résultats de dosages hormonaux, reflets du fonctionnement des testicules et

de la fabrication des spermatozoïdes, sont tous normaux. Aucun homme dans notre groupe n'a eu de projet parental et nous n'avons donc pas d'informations sur le délai de conception et la fertilité dans ces cas.

À VENIR

Les résultats seront publiés dans une revue médicale afin d'informer les médecins concernés dans la prise en charge de cette pathologie. Nous avons déjà diffusé des recommandations d'annonce diagnostique de l'insuffisance ovarienne secondaire à la galactosémie, avec tous les points importants à aborder tout au long du parcours de soin. Nous souhaitons désormais rédiger des recommandations de bonnes pratiques pour les professionnels de santé impliqués dans le suivi des patients quels que soient l'âge et le sexe.

Notre étude se poursuit, nous sommes intéressés par un suivi à long terme pour continuer le recueil de données. Nous serons certainement amenés à recontacter occasionnellement des personnes concernées par le biais de l'Association.

Appel à tous et un grand merci

N'hésitez pas à nous adresser un mail ou un courrier en direct pour nous informer de l'évolution de la puberté de vos enfants ou de nouvelles grossesses !

Un grand merci à vous tous de nous avoir permis de réaliser ce travail. C'est toujours un grand plaisir de collaborer avec Elise Bertrand et l'ensemble de son équipe qui font vivre votre association.

Mme Magali Viaud,
Dr Isabelle Flechtner.

Contact mail : magali.viaud@nck.aphp.fr
Site internet du centre de référence :
<http://hopital-necker.aphp.fr/pgp>

LA GALACTOSÉMIE CLASSIQUE AU PORTUGAL : DIAGNOSTIC, TRAITEMENT ET RECHERCHE

Par Isabel Rivera

iMed - Research Institute for Medicines and Pharmaceutical Sciences - Faculty of Pharmacy, University of Lisbon, Portugal



Le programme de dépistage néonatal au Portugal a débuté en 1979 pour la phénylcétonurie et l'hypothyroïdie congénitale. En 2004, ce dépistage a été étendu à 25 maladies métaboliques, mais la galactosémie n'en fait pas partie. Il couvre maintenant 99,8 % du pays, bien que ce dépistage ne soit pas obligatoire. Le diagnostic est centralisé dans un seul laboratoire à Oporto. Le suivi et le traitement des maladies s'effectuent dans trois centres: Lisbonne, Porto et Coimbra.

Le diagnostic de galactosémie classique s'effectue sur des critères cliniques et biologiques. Des taux sanguins élevés en phénylalanine et/ou en tyrosine retrouvés lors du dépistage de ces maladies associés à des signes cliniques, font suspecter la galactosémie classique; le diagnostic est alors confirmé par des taux élevés en galactose total et/ou une activité réduite ou une absence de galactose-1-phosphate uridylyltransférase (plus tard confirmée par analyse moléculaire).

En 2008, nous avons accompli la caractérisation moléculaire de nos malades, lesquels étaient précédemment génotypés dans le laboratoire du Dr. Paz Briones, à Barcelone, en Espagne.

La méthodologie impliquait le séquençage direct du gène GALT entier.

A présent, 42 malades présentant une déficience en enzyme GALT sont complètement génotypés, découvrant un spectre mutation-

nel de 14 remplacements nucléotidiques, correspondant à 10 mutations missense, 2 mutations nonsense et 2 putatives mutations de splicing. Seize combinaisons génotypiques différentes furent identifiées, la moitié des patients étant homozygotes pour la mutation p.Q188R.

La recherche de thérapies alternatives est un objectif important pour la majorité des maladies métaboliques héréditaires, y compris la galactosémie classique. Notre recherche a donc pour objectif l'élaboration de stratégies qui permettraient de corriger les modifications les plus courantes qui sont les mutations missense et splicing.

Les mutations missense prédisposent pour une altération du «protein folding» (repliement des protéines) qui ne sont alors plus opérationnelles. La galactosémie classique, comme beaucoup d'autres erreurs héréditaires du métabolisme, peut être envisagée

comme une maladie conformationnelle (liée à une anomalie des protéines) ce qui permet d'envisager des traitements à venir très prometteurs.

Notre travail de recherche sur les mutations missense se concentre donc sur la caractérisation de ces mutations, la compréhension des bases moléculaires de la galactosémie classique et la recherche de composés qui amélioreraient le repliement et la stabilité des protéines mutantes. Tout ceci afin de trouver de nouvelles thérapies.

Concernant les splicing mutations, nous avons caractérisé, à l'aide d'un système de « minigenes », le mécanisme moléculaire que sous-tend l'effet pathogénique de la mutation IVS8+13A>G, qui est la deuxième mutation plus fréquente dans notre population. À présent, nous sommes en train de corriger son action délétère en employant des oligonucléotides antisens.

Scolarité et galactosémie

LES AIDES EXISTANTES POUR LES ENFANTS ATTEINTS DE GALACTOSÉMIE DANS LE 1^{ER} DEGRÉ

Par Corrine Beau



Un enfant atteint de galactosémie peut présenter des troubles du développement cognitif. Si troubles il y a, ils peuvent induire une mauvaise adaptation au niveau scolaire et entraîner des échecs s'ils ne sont pas pris en compte. Il existe tout un réseau d'aides qui permet de soutenir ces enfants tout au long de leur scolarité. En voici une liste non exhaustive.

Dès la maternelle : le P.A.I.

Le plus important à cet âge est le suivi du régime. A l'entrée dans le milieu scolaire, les parents doivent en informer le directeur d'école et demander la mise en place d'un P.A.I. (Projet d'Accueil Individualisé) qui précisera le régime alimentaire adapté à l'enfant. Vu le temps nécessaire pour sa mise en place l'idéal est de commencer cette démarche avant l'été précédent la rentrée de l'enfant à l'école ou si cela est impossible dès son inscription. Le P.A.I est un accord écrit et signé par le directeur d'école, le médecin scolaire, le représentant de la mairie etc... Il se renouvelle chaque année et peut se modifier à tout moment. Il existe quelques variantes selon les départements et les mairies concernés. L'important est que le P.A.I soit signé par tous les acteurs signalés à la dernière page.

Plusieurs organisations pratiques sont possibles pour les repas :

- Panier repas apporté par la famille respectant les règles d'hygiène et de sécurité.
- Repas entier respectant le régime, élaboré par la cantine.
- Ou encore une simple éviction des plats susceptibles de contenir du lactose, remplacés par des plats cuisinés par les parents, si ceux-ci peuvent être prévenus à l'avance des menus.

Pour le choix de la formule c'est à discuter et à organiser avec la direction et/ou le personnel et l'encadrement de la cantine de l'école. La famille doit préciser à tous les intervenants que le non suivi du régime peut entraîner des troubles graves sur le long terme. Malgré tout il ne faut pas être trop alarmiste et bien expliquer qu'une erreur dans le suivi du régime, bien qu'elle soit à éviter et à condition qu'elle ne soit que ponctuelle et exceptionnelle, ne portera pas à conséquence à court terme : pas d'œdème de Quincke comme pour les grands allergiques par exemple. Cela pour que l'enfant ne vive pas de situation de stress exagéré de la part de l'encadrement au moment de ses repas. Les ATSEM (Agent Territorial Spécialisé des Ecoles Maternelle - publiques), les ASEM (Agents Spécialisés des Ecoles Maternelle - privées), ainsi que les animateurs péri-scolaires doivent eux aussi, être informés et même participer à l'élaboration du P.A.I car ils sont des acteurs particulièrement importants de la vie quotidienne de l'enfant. Ils pourront éviter, par exemple, les échanges intempestifs de gâteaux, bonbons, etc... entre les enfants au moment des goûters. Pour l'élaboration du P.A.I., vous pouvez vous référer au bulletin officiel de l'éducation nationale : B.O. n° 34 du 18 septembre 2003 en allant sur le site : <http://www.education.gouv.fr> Le site INTEGRASCOL : <http://www.integrascal.fr> est destiné à mieux connaître les aspects médicaux de la maladie et des troubles qu'elle peut entraîner (rubrique « les aspects médicaux » puis « galactosémie »).

Dans le primaire :

Outre le P.A.I. qui doit continuer à être mis en place toutes les années, il existe plusieurs intervenants et structures pour encadrer, diagnostiquer les problèmes que peut rencontrer l'enfant.

L'équipe médicale qui suit l'enfant peut monter un dossier auprès de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) ou de la MDA (Maison Départementale de l'Autonomie) qui a remplacé la MDPH dans certains départements. Ce dossier permettra d'obtenir par exemple l'A.E.E.H. (Allocation d'éducation des personnes handicapées) mais aussi permettra la mise en place d'aides scolaires dont voici le détail :

A NOTER : il existe un interlocuteur très important dès le primaire qui est l'enseignant référent de la MDPH. Cet enseignant a suivi une formation spéciale sur le handicap. Il est détaché de l'éducation nationale auprès de la MDPH pour faire le lien entre les différents intervenants. Même si l'enfant ne perçoit pas d'allocation d'éducation, il peut prétendre à l'aide de cet enseignant car il présente un handicap. Cette aide est précieuse car l'enseignant va apprendre à connaître l'enfant au fil des années, il va permettre d'établir des projets pointus avec les équipes enseignantes, et surtout, les parents vont pouvoir le solliciter à tout moment dès qu'un problème apparaît au cours de la scolarité.



Nous avons essayé d'être le plus complet possible. Il manque peut-être d'autres informations plus adaptées au problème spécifique que peut présenter votre enfant galactosémique. Vous pouvez toutefois utiliser internet pour des points plus précis ou demander l'aide de l'enseignant référent de la MDPH. Il existe tout un panel d'aides qui permettent à nos enfants d'être accompagnés le mieux possible au sein du parcours scolaire, nous espérons que cet article vous aidera au mieux.

Aides et orientations non soumises à la MDPH	Aides et orientations soumises à la MDPH
P.A.I. : Projet d'Accueil Individualisé	P.P.S. : Projet personnalisé de scolarisation. Etabli en collaboration avec l'enseignant référent de la M.D.A. du secteur. Il définit les modalités de déroulement de la scolarité et les actions pédagogiques, psychologiques, éducatives, sociales, médicales et paramédicales en répondant aux besoins particuliers des élèves présentant un handicap.
RASED : Réseau d'aides spécialisées aux élèves en difficulté. Il dispense des aides spécialisées aux élèves en maternelle et en primaire. Il se compose de psychologues scolaires et des professeurs des écoles spécialisés.	A.V.S. : Auxiliaire de vie scolaire. C'est une personne qui intervient pour permettre à l'enfant handicapé d'accomplir des gestes qu'il ne peut faire seul et qui travaille en collaboration avec l'enseignant, etc... Elle intervient au sein de l'école.
P.P.R.E. : Programme personnalisé de réussite éducative. C'est un plan coordonné d'actions conçu pour répondre aux besoins d'un élève en difficulté. Il se concentre prioritairement sur le français et les mathématiques. Il est temporaire : sa durée varie en fonction des difficultés de l'élève et de ses progrès.	S.E.S.S.A.D. : Service d'éducation spéciale et de soins à domicile. Le « domicile » étant les lieux où l'enfant vit et où il exerce ordinairement ses activités. Cela peut donc être soit chez lui, soit à l'école. Il est composé de médecin, éducateur spécialisé, psychomotricien, orthophoniste et assistante sociale.
	C.L.I.S. : Classe pour l'inclusion scolaire. Elle permet l'accueil dans une école primaire ordinaire d'un petit groupe d'enfants (12 au maximum). Elle a pour mission d'accueillir des élèves en situation de handicap afin de leur permettre de suivre totalement ou partiellement un cursus scolaire ordinaire.
	I.M.E. : Institut médico éducatif. Il a pour mission d'accueillir des enfants et des adolescents handicapés atteints de déficience intellectuelle quel que soit le degré de leur déficience. L'objectif est de leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisé prenant en compte les aspects psychologiques et psychopathologiques ainsi que le recours à des techniques de rééducation. Couyoumdjian, N. Courdent, Corinne Beau

LES AIDES SCOLAIRES AU COLLÈGE ET AU LYCÉE

De nombreuses aides mises en place au primaire se poursuivent au collège et au lycée. Voici un tableau qui reprend les aides déjà citées pour le primaire, et d'autres propres au secondaire.

Aides et orientations non soumises à la MDPH	Aides et orientations soumises à la MDPH
P.A.I. : Projet d'Accueil Individualisé	P.P.S. : Projet personnalisé de scolarisation. Avec cette fois-ci un recours à des matériels pédagogiques adaptés (ordinateurs, logiciels spécifiques, etc...)
P.P.R.E. : Programme personnalisé de réussite éducative.	U.L.I.S. : Unité localisée pour l'inclusion scolaire. Ces unités existent déjà dans le primaire sous le nom de C.L.I.S. (Classe pour l'inclusion scolaire). Elles ont la même vocation, seul l'intitulé change.
S.E.G.P.A. : Sections d'enseignement général et professionnel adapté. Elles accueillent des élèves présentant des difficultés d'apprentissage graves et durables qui ne maîtrisent pas toutes les connaissances et compétences attendues à la fin de l'école primaire. Ils suivent des enseignements adaptés qui leur permettent à la fois d'acquérir les connaissances et les compétences demandées dans le second cycle, de construire progressivement leur projet de formation et de préparer l'accès à une formation diplômante.	A.V.S. : Auxiliaire de vie scolaire. I.M.PRO : Institut médico professionnel. Il fait suite à l'I.M.E. Les enfants y entrent aux alentours de 14 ans, il accueille les adolescents atteints d'une déficience mentale pouvant être associée à une déficience motrice. Il a pour mission le développement des attitudes et le savoir faire professionnel. Conseil : lorsque l'orientation vers ce type d'établissement est envisagée, il est indispensable de se renseigner auprès du directeur afin de connaître le projet d'établissement et la place qui y est faite à la scolarisation.
	C.N.E.D. : Centre national d'enseignement à distance. Il assure le service public de l'enseignement à distance. Les élèves qui relèvent de l'instruction obligatoire et ayant vocation à être accueillis dans les établissements scolaires et ne pouvant être scolarisés totalement ou partiellement dans l'un de ces établissements sont concernés. Pour les élèves handicapés de 6 à 16 ans, le C.N.E.D. propose un enseignement spécifique notamment dans le cadre d'un P.P.S. et l'intervention possible au domicile de l'élève d'un enseignant répétiteur rémunéré par le C.N.E.D.
E.R.E.A. : Etablissement régional d'enseignement adapté. L'enseignement est identique à la S.E.G.P.A. mais la plupart dispose d'un internat. Il accueille aussi des enfants porteurs d'un handicap et donc relevant de la M.D.P.H.	Les examens et concours au collège et au lycée : Des dispositions particulières sont prévues pour permettre aux élèves handicapés de se présenter aux examens et concours organisés par l'éducation nationale dans des conditions aménagées : • installation matérielle dans la salle d'examen • utilisation de machine ou de matériel technique ou informatique • secrétariat ou assistance (aide humaine) • adaptation dans la présentation des sujets • temps de composition majoré. Les candidats peuvent également être autorisés à conserver les notes obtenues, à étaler leurs épreuves sur plusieurs sessions et selon le règlement propre à chaque examen, ils peuvent prétendre à l'adaptation ou à la dispense d'épreuve.





RÉGIME POUR LES PATIENTS GALACTOSÉMIQUES

Présentation de Mrs. Dr. Anita MacDonald

Dietician, Head of dietetic services,
Birmingham Childrens Hospital

LES PRATIQUES EUROPÉENNES ACTUELLES

La présentation du docteur Anita MacDonald a porté, d'une part, sur les incertitudes courantes liées au régime des galactosémiques en général, à savoir : éviction du lactose seul ; si les galactosides sont autorisés ; si les fruits et les légumes sont limités ; si le fromage est autorisé ; ou encore si le régime peut être élargi à un certain moment, et d'autre part : sur les différentes pratiques européennes en matière de régime.

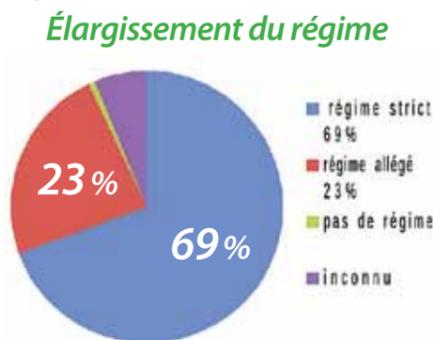
Le régime des enfants galactosémiques

D'après un sondage de 2002 sur les différentes pratiques européennes et internationales, il apparaît que :

- tous les enfants suivent un régime pauvre en lactose
- pour la majorité des centres, le régime avec fruits et légumes est sans restriction
- pour certains pays, le régime peut varier
- les galactosides sont parfois restreints
- beaucoup autorisent les fromages.

Les recommandations pour le régime des adultes

Suivant les pays, les approches sont différentes pour le traitement de l'enfant et de l'adulte. Celui des adultes est traditionnellement pauvre en galactose et recommandé à vie. Par ailleurs, nous savons que les problèmes que peuvent rencontrer les adultes atteints de galactosémie ne sont pas directement en corrélation avec la rigueur du régime, la date de début du traitement, l'adhésion au régime et le suivi.



Variations selon les différents centres européens :

- Le Taux de Galactose recommandé en mg par jour varie de 50 à 2.000 mg/j ! De plus, 22 centres ne calculent pas les taux de galactose.
- La fréquence du dosage du galactose-1-phosphate érythrocytaire peut-être de 4 - 6 mois (Espagne, Italie), 12 mois (France, Pays-Bas, Allemagne, Belgique, Norvège, Suède, Royaume-Uni), rarement - voir jamais (Royaume-Uni).
- Plusieurs situations peuvent permettre d'élargir le régime : les mutations génétiques, la demande des patients, pas de nécessité d'un régime strict, patients peu coopérants mais qui vont bien, l'âge des patients, les vacances, les événements spéciaux...

Les Fromages autorisés en Europe :

PAYS	FROMAGES AUTORISÉS
Angleterre	Ceux avec PDO label incluant : Emmental, Gruyère, Jarlsberg, Grana Padano, West Country, Farmhouse Mature/Cheddar très mature, Parmesan Italien
Pays-Bas	Tous les fromages allemands à pâte dure : Gouda, Edammer, Emmentaler, Tilsiter, Gruyère
Belgique	Fromage à pâte dure ; Appenzeller, Cheddar, Emmental, E.vaz, Gouda, Grana Padano, Gruyère, Jarlsberg, Mimolette, Oudendijk, Parmesan, Tilsiter
Allemagne	Fromages provenant de Huber PKU-Versand; tous sauf le fromage à la crème
Suède	Tous les fromages à pâte dures matures >8-12 mois
France	Fromages >6 mois ; Fromage Suisse : Gruyère Reserve, Appenzeler, Emmentaler, E.vaz AOC, Alpen Tilsiter AOC, Sbrinz AOC ; Fromages européens : Gouda Vieux, Edam, Mimolette, Parmesan ; Fromages Français : Comte, Beaufort, Emmental
Italie	Parmesan >3 ans
Espagne	Aucun
Norvège	Tous avec CHO <10mg/100g

* 3 centres (1 Angleterre, 2 Espagne) n'autorisent pas le lactose/galactose fromage

Les Aliments proscrits :

Aliments proscrits	Nombre de centres interdisant	PAYS
Galactose	5	Belgique, Italie, Pays-Bas, Espagne (2)
Galactose dans les fruits et légumes	3	Belgique, Italie, Espagne
Lactose	26	Tous
Abats et galactose	7	Belgique (2), Italie, Allemagne, Espagne (2), Suède

Les professionnels contactés répondent comment, pourquoi et à quelle occasion le régime peut être « allégé » c'est à dire élargi :

- «Allégé» signifie ne pas être trop strict lorsque l'emballage indique que l'aliment contient une petite quantité de lactose. (Angleterre)
 - Si l'allègement du régime est autorisé, c'est seulement pour les aliments sur lesquels figurent « traces de lactose » ou « qui peut contenir des traces » (Angleterre)
 - Habituellement les parents l'ont fait eux-mêmes sans supervision » (Angleterre)
 - Certains patients choisissent des aliments comme le chocolat et d'autres aliments contenant du lait. Cette attitude est discutée, mais n'est pas encouragée (Angleterre)
 - « Autorisent les sources cachées du lait » (Allemagne)
 - «Je suis moins inquiète par la consommation de «petites traces de lactose» malgré le protocole allemand» (Pays-Bas)
 - « On introduit progressivement chaque catégorie d'aliments, un par un, par exemple, les œufs, les lentilles, le chocolat, les tomates, le soja, le fromage... (France)
 - Le régime n'est abandonné qu'à partir du moment où le taux de Galactose-1-phosphate érythrocytaire est normal » (Belgique)
 - Fêtes ou événements particuliers, exceptionnels : sans vérification de la teneur en galactose des aliments » (Belgique)
- Par ailleurs, 7 centres ont signalé qu'au moins l'un de leurs patients a pris, par erreur, du lait transformé.

LES PRATIQUES EUROPÉENNES À VENIR

Les questions à se poser pour l'avenir sont :

- Quelle est la définition de « l'assouplissement du régime » ?
 - Quelle quantité de galactose peut être acceptée par jour ?
 - A quel âge le régime peut-il être allégé, élargi ?
 - Peut-on assouplir le régime en fonction de la pathologie (plus ou moins sévère) ?
- Et aussi, il nous faut plus d'informations en ce qui concerne la teneur en galactose et en lactose des aliments.

Conclusion

Pour conclure, Anita Macdonald a terminé son intervention par ce dessin et cette phrase : **We all need to sing from the same page when we define diet relaxation** (Nous avons besoin de tous « chanter le même refrain » quand nous parlons « allègement du régime »).



ATTENTION : sans lactose ne veut pas dire sans galactose

Le lactose est composé pour moitié de glucose et moitié de galactose.



On pourrait croire que les aliments ou préparations se proclamant « sans lactose » soient adaptés au régime sans galactose.

Or pas du tout. Certains produits dits « sans lactose » sont élaborés pour répondre au problème des intolérants au lactose.

Ces intolérants manquent de l'enzyme digestive : le lactase qui permet de dissocier le lactose en : glucose ET galactose. Les produits « sans lactose » contiennent du glucose ET du galactose séparés, de manière à correspondre à ces intolérances.

Oui vous avez bien lu : ET GALACTOSE.

C'est vrai qu'ils ne contiennent pas de lactose à proprement parler, en revanche ils contiennent du GALACTOSE en quantité et ne conviennent absolument pas au régime des galactosémiques.



ATELIER FROMAGES AFGF REIMS 2013

Catherine Voillot et Joëlle Wenz, diététiciennes nutritionnistes



La question de la consommation, ou non, de fromage par les personnes atteintes de galactosémie est récurrente. Le fromage est bien fabriqué à partir du lait, alors pourquoi et comment peut-il être introduit dans le régime ? Et quel fromage exactement ? Catherine Voillot et Joëlle Wenz, diététiciennes à l'hôpital Bécclère de Clamart nous ont expliqué le pourquoi du comment lors du week-end de l'association - Pentecôte 2013. Elles ont commencé par parler du lait sans tabou, puis des processus de fabrication des fromages. Où l'on constate que la tradition a du bon et que tout dépend de la durée de l'affinage. Intéressant.

A quoi sert le lait ?

Le lait permet de nourrir les mammifères :

Lait de femme pour l'être humain et les laits d'animaux pour les différents « petits » correspondants.

Pendant les premières années de vie, il apporte donc tous les nutriments essentiels et indispensables, pour la croissance :

- Protéines pour bien grandir,
- lipides pour le développement du cerveau et l'énergie
- glucides : essentiellement le LACTOSE qui est le sucre de tous les laits animaux pour l'énergie et aussi le
- Calcium, les vitamines, les oligoéléments

Composition du lait et des fromages :

Les laits de vache, brebis, chèvre, bufflonne, apportent en moyenne 5 g de lactose pour 100 ml de lait, soit 2,5 g de galactose et 50% de glucose.

C'est pourquoi tous ces laits doivent être supprimés de l'alimentation des patients atteints de galactosémie, à vie. Les procédés de fabrication des laitages, tels que, yaourts, fromages frais, crèmes et fromages riches en lactose..., ne permettent pas de diminuer suffisamment les teneurs résiduelles en lactose de ces produits qui restent interdits toute la vie.

Fromages spécifiques à long temps d'affinage sont permis après l'âge de 3-5 ans....

La fabrication du fromage débute toujours par cette étape :

Lait + agent coagulateur (AG) -> fromage + petit lait - AG = présure (enzyme) et/ou ferments lactiques (acide)

Les étapes suivantes :

1. Le caillage (maturation du lait, acidification du lait +/- présure)
2. Le travail du caillé (morçèlement du caillé, chauffage, moulage)
3. L'égouttage (moule pour le gouda ou linge pour l'emmental)
4. Le salage (ajout de sel ou plongée dans une saumure = conservation et croûte)
5. L'AFFINAGE (acquisition des qualités organoleptiques et maturation en cave)



Le Beaufort est un fromage AOC, issu du lait des vaches Tarines, de la vallée de la Tarentaise en Savoie. Il est uniquement fabriqué à l'aide de lait de ces vaches qui paissent dans certains alpages délimités du Beaufortain.



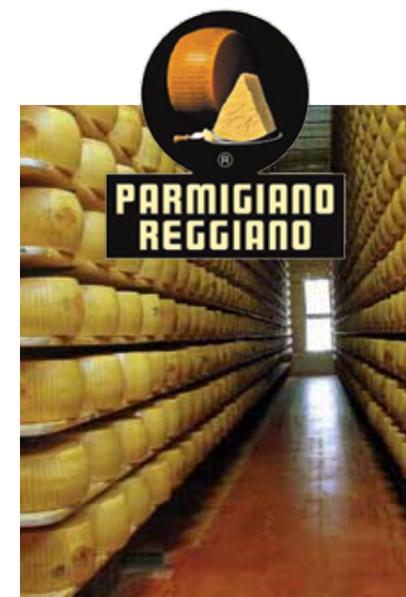
La durée d'affinage de plus de 6 mois permet de consommer des fromages traditionnels à pâte cuite, tel ici le Beaufort.

L'AFFINAGE

C'est l'étape essentielle de transformation dans le temps, avec une température et un taux d'humidité définis, des composants du lait caillé et égoutté ; Les Enzymes de diverses origines (bactéries, champignons) dans la présure, sont les acteurs principaux qui vont transformer tous les nutriments .

Entre autre :

- Le LACTOSE est dégradé en glucose + galactose,
- Le galactose libéré devient le carburant énergétique des bactéries présentes et disparaît de plus en plus avec le temps et l'affinage



Les familles de fromages et le choix des plus pauvre en lactose :

En France, ils sont rangés en 8 familles en fonction du procédé de fabrication :

- Fromages frais : St Florentin et Broccio...
- Fromages à pâte molle et croûte fleurie : camembert, brie
- Fromages à pâte molle et croûte lavée : Munster et Maroilles...
- Fromages à pâte persillée : Roquefort, bleus...
- Fromages à pâte pressée non cuite : Cantal, St Neactaire
- Fromages à pâte pressée cuite : Comté, Beaufort, Tomme d'Abondance... (PLUS DE 6 mois d'AFFINAGE)
- Fromages de chèvre : crottin, chabichou...
- Fromages fondus : vache qui rit...

Le choix très large des fromages en France permet d'autoriser l'introduction des « fromages spécifiques » dont le long temps d'affinage a permis la consommation du lactose et du galactose résiduel par les microorganismes (levures, champignons, ferments)

SONT AUTORISÉS :

Gruyères Suisses®, Appenzell®, Tilsiter®, l'Estivaz AOC®, Sbrinz®, Emmentaler®, Comté®, Beaufort®, Parmesan®, vieux Gouda®, vieille Mimolette®, Cheddar®, ... fromages dits « VIEUX » avec un temps d'affinage d'au moins 6 mois.

L'intérêt nutritionnel de ces fromages, dont la teneur en galactose résiduel est très faible (quelques mg), réside dans leur grande richesse en Calcium : 800 à 1000 mg / 100g de fromage.

CV et JW, diététiciennes nutritionnistes
Décembre 2013

Quand, comment ?

Avec la croissance l'enfant tolère plus de galactose exogène (quelques milligrammes), cela permet de proposer pendant l'enfance (3 à 10 ans), l'introduction d'aliments initialement déconseillés, dont les « fromages spécifiques »

Ces aliments sont proposés pour varier l'alimentation et surtout pour compléter les apports en Calcium, systématiquement insuffisants avec le choix des aliments « SANS LAIT et DERIVES » et nécessitant un complément calcique souvent peu apprécié.

En conclusion :

MANGEZ du FROMAGE, OUI mais PAS n'importe lequel !!!
Sur le pouce avec un morceau de pain et si votre âge le permet, un petit verre de bon vin



RECETTES

Par Virginie Bourcelot & Pierre Lejeune



UN BLOG ET UN SITE À L'INITIATIVE DE DEUX DE NOS ADHÉRENTS.

UN CHEF GALACTOSÉMIQUE, MAMAN DE TROIS ENFANTS

Le premier a été créé il y a déjà quelques années par Virginie Bourcelot, adulte galactosémique, adhérente à l'AFGF depuis sa création.

Plus de 80 recettes originales.

Toutes excluant le lactose.

Avec ses trois enfants, son travail et toutes ses activités annexes, elle n'arrive pas à l'actualiser autant qu'elle le souhaiterait.

Nous sommes très admiratifs du travail déjà accompli.

100 RECETTES EN HERITAGE

Plus récent, le second est réalisé par le papa d'un petit garçon de 2 ans :

« Lors de la découverte de la galactosémie de Grégoire, je me suis demandé comment faire pour l'aider. Ma crainte principale était l'exclusion sociale par rapport à sa nourriture lors des repas en famille ou entre amis. Je trouvais important que tous puissent cuisiner facilement des plats « ordinaires » mais sans galactose.

J'ai mélangé trois passions : cuisine, photo, informatique afin de créer un site orienté cuisine. J'ai d'abord cuisiné une cinquantaine de recettes que j'ai testées et améliorées avant de les mettre en ligne. Depuis lors, j'essaie d'innover. Mon but final étant de laisser à Grégoire une bonne centaine de recettes totalement différentes pour qu'il soit autonome plus tard.

Plus récent, le second est réalisé par le papa d'un petit garçon de 2 ans :

Pour vous inciter à consulter ce blog et ce site, voilà trois recettes alléchantes qui vous donneront une idée de leur qualité... Une entrée un plat et un dessert. Bon appétit !

Merci encore à Virginie et Pierre.

saveurscreatives.canalblog.com

www.lacuisinedegregoire.be

CREME BRULEE AU POTIRON

Ingrédients pour 6 ramequins

- 500 ml de lait de soja
- 1 gousse de vanille
- 225 g de potiron coupé en cubes
- 3 œufs
- 30 g de cassonade
- 1 cuillère à café de mélange 4 épices

- ◆ Préchauffez le four à 120°C (th.4).
- ◆ Préparez le potiron en le nettoyant, en l'épluchant et en le coupant en dés.
- ◆ Fendez 1 gousse de vanille en 2 dans la longueur et grattez-la afin d'en récolter les graines.
- ◆ Faites bouillir ½ litre de lait de soja avec les graines de vanille, ajoutez les cubes de potiron et laissez cuire 2 min. à feu doux. Mixez et réservez.
- ◆ Dans un saladier, fouettez 3 œufs, 30 g de cassonade et 1 cuil. à café de quatre-épices, jusqu'à ce que le mélange blanchisse. Incorporez la purée de potiron tiède.

- ◆ Répartissez cette crème au potiron dans 6 ramequins. Faites-les cuire au bain marie dans la plaque du four remplie d'eau pendant au moins une heure. Cela dépend des fours. Quand les crèmes prennent, elles doivent trembloter légèrement.

- ◆ Surveillez bien la cuisson : c'est le moment le plus important. Commencez à surveiller à partir de 40 minutes, vous pourriez avoir des surprises....
- ◆ Laissez-les refroidir avant de les couvrir de film alimentaire et de les placer au réfrigérateur. Avant de servir, saupoudrez-les de cassonade et caramélisez les à l'aide d'un chalumeau.



VOL AU VENT

Ingrédients

- 150 gr de poulet par personne
- 250 gr de champignons
- 2 carottes
- Riz
- 3 échalotes
- Farine
- Huile d'olive
- Sel et poivre
- Épices à bouillon sans galactose

- ◆ Éplucher et émincer les échalotes.
- ◆ Éplucher et couper en mini-dés les carottes.
- ◆ Éplucher les champignons.
- ◆ Faire chauffer de l'eau avec les épices à bouillon.
- ◆ Plonger le poulet dans la casserole et laisser mijoter pendant 2 heures.
- ◆ Ajouter les carottes 30 minutes avant la fin de la cuisson.
- ◆ Faire revenir l'oignon dans l'huile d'olive.
- ◆ Saupoudrer les oignons blanchis avec de la farine.
- ◆ Quand la farine s'est transformée en pâte, ajouter du bouillon jusqu'à avoir une texture «béchamel».
- ◆ Ajouter le poulet après l'avoir coupé en morceaux.
- ◆ Ajouter également les carottes.
- ◆ Ajouter un peu de noix de muscade.
- ◆ Saler et poivrer si besoin.
- ◆ Dans une autre casserole, faire bouillir de l'eau.
- ◆ Cuire le riz.

Présentation : Servir immédiatement.



CORBEILLE-SURPRISE AU SAUMON FUMÉ ET CRÈME D'AVOCAT

Ingrédients

- 8 tranches de saumon fumé
- 2 c. à café d'œufs de lump noirs
- 50 g de roquette
- 1 avocat bien mûr
- 1 citron vert
- 20 brins de ciboulette fraîche (+ quelques brins pour la décoration)
- 1 c. à soupe d'huile de Colza
- 8 feuilles de brick (espace fraîcheur)
- 3 c. à soupe d'huile d'olive
- sel et poivre



Au préalable (20 min)

- ◆ Ciselez 20 brins de ciboulette.
- ◆ Râpez le zeste d'un demi-citron vert (sans la peau blanche). Pressez ensuite le citron entier.
- ◆ Écrasez la chair de l'avocat avec une fourchette. Mélangez-y la moitié du jus de citron vert
- ◆ Salez et poivrez.
- ◆ Intégrez la ciboulette ciselée à la crème d'avocat.

Préparation (35 min)

1. Préchauffez le four à 200 °C durant 10 min.
2. Enduisez-en chaque feuille de brick avec l'huile de Colza et empilez les feuilles 2 par 2.

3. Repliez les feuilles doubles autour de 4 ramequins retournés et empilez-les dans un autre ramequin plus grand pour former une petite corbeille.

4. Glissez les ramequins au four préchauffé pendant 7 min. Hors du four, retirez les ramequins de la pâte tant que le tout est encore chaud.

5. Mélangez l'huile d'olive avec 1 c. à café de jus de citron vert et 1/2 c. à café de zeste de citron vert. Arrosez la roquette de ce mélange. Salez et poivrez.

6. Répartissez la roquette dans les corbeilles de brick.

6. Préparez les aumônières de saumon : disposez 2 tranches de saumon fumé en les faisant se chevaucher et répartissez-y la crème d'avocat. Refermez-les.

7. Déposez les aumônières sur la salade de roquette, avec la jointure par-dessous. Garnissez chaque aumônière d'une demi-cuillère à café d'œufs de lump et de ciboulette ciselée.

Présentation

Servir avec la ciboulette au-dessus. Bon appétit !

MEAD JOHNSON ARRÊTE SA PRODUCTION DE LAIT OLAC



Une page se tourne pour beaucoup d'entre nous.

Quelle n'a pas été la surprise de nombreux patients galactosémiques - et de parents, lorsqu'ils ont reçu de la part de l'AGEPS (Agence Générale, des Produits de Santé - AP-HP) un courrier leur annonçant l'arrêt brutal de la production en France, du lait Olac par le laboratoire Mead Johnson.

QUEL LAIT ALORS ?

À l'heure à laquelle nous écrivons ceci, il n'y a pas eu de choix encore pour un lait de substitution. On parle de l'AL110, qui était recommandé avant que le Olac ne soit commercialisé.

Ou bien le Modilac sans lactose qui en est l'équivalent. Pour l'instant sur ces laits il est spécifié qu'ils ne conviennent pas aux patients galactosémiques. Difficile pour les médecins de les prescrire en l'état.

Certains patients se sont vus recommander le Galactomin 19 ou le Pregestimil, qui ont l'avantage d'être déjà référencés, et qui sont remboursés à 100%. Ils contiennent aussi du lactose en très faible quantité. Le lait Olac avait été recommandé car c'est celui qui en contenait le moins. D'autres laits possibles seraient le Diargal du labo Blédina, ou Picot sans lactose de chez Lactalis. Actuellement les médecins se concertent pour savoir ce qui serait le mieux. L'association les contacte régulièrement. Leurs critères de choix sont : leur faible teneur en galactose, la contrainte de choisir le même lait que celui des patients atteints de glycosémiologie et le fait qu'il ne soit pas noté sur la boîte qu'il ne convient pas aux patients atteints de galactosémie.

VA-TIL S'HABITUER A UN NOUVEAU LAIT ?

Beaucoup de parents sont inquiets de savoir comment leur petit bout va accepter un nouveau lait avec un nouveau goût. Il faut savoir que ce qui est assez simple pour les tout petits c'est de commencer à mélanger progressivement le nouveau lait à celui qu'ils utilisent habituellement, et d'augmenter les proportions petit à petit.

Ainsi l'enfant s'habitue en douceur au nouveau goût.

TCHAT - HÔPITAL NECKER

À PROPOS DES CONSÉQUENCES ET RÉPERCUSSIONS GYNÉCOLOGIQUES DES MALADIES RARES



Pathologies Gynécologiques Rares

L'hôpital Necker a organisé, dans le cadre de son tout nouvel espace maladies rares maladies chroniques, (<http://hopital-necker.aphp.fr/pgr/>)

Nos experts
vous répondent

des TCHATS dédiés à ces maladies afin de répondre aux questions des internautes.

Un de ces TCHAT concerne les maladies gynécologiques rares et les répercussions gynécologiques des maladies chroniques rares. Il a eu lieu entre le mercredi 22 janvier et le jeudi 23 janvier 2014.

Comment est ce que cela fonctionne ?

Pour pouvoir laisser aux équipes médicales le temps de répondre aux questions, le tchat n'est pas en direct, ni « instantané ». Les internautes ont posé leurs questions les mercredi 22 et jeudi 23 janvier 2014. Les médecins du centre de référence des pathologies gynécologiques rares ont eu ensuite 1 semaine pour sélectionner les questions et y répondre.

Les réponses restent en ligne plusieurs mois jusqu'au prochain tchat.



Remerciements

Toute l'équipe du Journal N° 8 et l'ensemble des membres de l'association, tiennent à remercier tout particulièrement les donateurs 2013 pour leur soutien et leur générosité :

Les sociétés :

SARL SE AMBULANCE MR VOLPE JOSEPH, CAFPI,

SO-FI-REM MR PIERRE LAVANDIER

CE ALCATEL

A.U.D.H.A.S.

L'association :

VOL'ART et tous les donateurs anonymes de la soirée du 9 nov 2013.

La fondation :

GROUPAMA pour la santé



Ainsi que Mesdames et Messieurs :

Nathalie et Olivier GUILLEM,
Valerie RIBATTO, Monique GARCIN,
Claude PLAUCHE, Serge MIGLIORE,
Nahid OUHELLA THEPOT,
Jeanne CHARPENTIER
Eric TAROT, Bernard VACHE,
Marie-Christine CABASSO,
Blandine SUBERBER, Sandra FOUDOUX,
Lucien et Ginette GIROUX,
Catherine DESJARDINS,
Sylvain ROBITAILLE,

Dominique et Patrice ALBERT,
Daniel LETONDOR, Guy GARDON, Guillaume LIPPIELLO, Claudine THEVENON, Daniel LETONDOR,
Mickael PIN,
Andre ECHARD, Gerard BRU,
Elsa LE SAUZE,
Jean COURDENT DENISSEL,
Daniel BERTRAND, Michelle BRU,
BAUDRY André, Eric BOREL,
Danièle JANOT-ARBARETIER,
Moise MIHAELA, Christophe PAQUET,
Pierre LAVANDIER.

Nous remercions aussi très chaleureusement Monsieur Maxime Mathelin du SYNDICAT DE DEFENSE DU BEAUFORT à Allevard (Savoie) et Madame Florence Compagnon du COMITÉ INTERPROFESSIONNEL DU GRUYÈRE DE COMTÉ à Poligny (Jura) pour nous avoir fourni des photos illustrant les pages 21 et 22 ainsi que la photo de la page 1.

