



AFGF

Le journal

N° 1 / Octobre 2006

Sommaire

Fonctionnement interne de l'association	- 2 -
Projets de l'association	- 3 -
Les Nouvelles	- 5 -
Du côté des professionnels	- 6 -
Regards sur l'Europe	- 8 -

Editorial

Voici le premier journal de l'association, qui, je l'espère, vous informera et répondra à un bon nombre de vos questions concernant l'association et la galactosémie.

La dernière assemblée générale de l'AFGF s'est déroulée le samedi 30 septembre dernier à l'hôpital Necker, à Paris. Cette réunion a permis de multiples échanges. Nous avons à nouveau constaté que nous n'avions pas toujours les mêmes difficultés mais que les expériences et remarques de chacun étaient très instructives. Comme vous pourrez le constater, plusieurs projets ont été mis en place et nous espérons que vous serez nombreux à y participer.

De plus, la mise en place d'une base de données à l'échelle européenne semble stimuler le corps médical à réaliser des recherches sur la galactosémie. Il sera donc important que le plus grand nombre de personnes atteintes de la galactosémie soit répertorié sur cette liste.

Enfin, j'espère vraiment que nous serons nombreux, petits et grands, à nous réunir pour le prochain « Week-end Familles » qui aura lieu les [REDACTED] à [REDACTED]. Je me réjouis d'avance de vous revoir ou bien de vous rencontrer.

En attendant, je vous souhaite une très bonne lecture,

Elise Bertrand
Présidente de l'association



E. Bertrand, EGS meeting (Juin 2006 à Dublin)



Assemblée Générale (Paris, novembre 2005)



Monsieur le Pr Labrune (Pédiatre-Généticien)
30 septembre 2006 à Paris (Hôpital Necker)



Fonctionnement de l'association

Cadre légal et administratif

Les statuts :

Un nouvel article a été proposé et validé par l'assemblée lors de la réunion du 30 septembre dernier à Paris.

ART. 12:

« L'AFGF est une association de rencontre d'aide et de soutien. Ainsi, toutes expériences personnelles ou données médicales rapportées par les différents membres de l'association ne sont fournies qu'à titre informatif. La responsabilité de chaque famille est toujours engagée lors de décisions prises pour la prise en charge des personnes atteintes de la galactosémie et chaque adhérent doit se référer à son médecin. »

Les adhésions :

30 cotisations seulement ont été payées à ce jour pour l'année 2006 (nous avons 70 contacts...). Nous avons donc décidé, qu'à partir de l'année prochaine, les comptes-rendus ne seraient envoyés qu'aux personnes à jour de leur cotisation. De plus, nous allons mettre en ligne sur le site de l'association des articles concernant les études sur la maladie et certains articles intéressants. Seules les personnes à jour de leur cotisation y auront accès.

Le Conseil d'administration :

10 personnes ont été élues lors de l'assemblée générale : BERTRAND Élise, CHOUTEAU Catherine, COUYOUMDJAN Sylvie, DONJON Stéphanie, GAY Patrick, GERSCH Nathalie, JACQUET Stéphane, MARY Marie-José, MONIEZ Catherine, ZELKO Anne-Claire.

Le Bureau :

Élise BERTRAND et Nathalie GERSCH ont été réélues respectivement en tant que présidente et secrétaire. Stéphane Jacquet, qui travaille dans le milieu bancaire, a été élu en tant que nouveau trésorier. Nous remercions Nathalie Courdent qui a occupé ce poste durant 4 ans avec professionnalisme et dévouement. Nathalie devient maintenant notre interlocuteur référente en ce qui concerne les adolescentes atteintes de la galactosémie. et leur puberté.

Subventions et dons

La journée du 30 septembre 2006 a été sponsorisée par le laboratoire Mead Johnson et le magasin « Géant Casino » de La Chapelle sur Erdre qui a fourni le goûter.

A l'occasion de leur mariage, Monsieur et Madame CHEVALLIER-PERU Christophe et Emmanuelle ont réalisé une quête à la mairie au profit de notre association. Ils nous ont donc fait parvenir un chèque de 140 Euros. Un grand merci aux nouveaux mariés à qui nous souhaitons tous nos vœux de bonheur.

Anne-Claire Zelko, qui est notre référente auprès de la Fédération des Maladies Orphelines, a participé aux journées du nez rouge en juin dernier. 15 % de la somme perçue lors de ces journées reviennent à notre association.

Si vous désirez vous aussi participer à ces journées contacter la FMO par mail à l'adresse suivante : <http://www.les-nez-rouges.fr/jnr-organisez.asp> ou par téléphone au 01.43.25.98.00.

La famille Zelko a également participé à une animation avec les magasins Cora durant un mois. Les bénéfices réalisés seront en partie reversés à notre association.

Un grand merci pour leur travail.

Forum sur le site

Nous avons reçu de nombreux messages concernant le forum qui se trouvait sur le site de l'association. Des messages « polluants » arrivent par centaines chaque jour. Emmanuel Bertrand, qui s'occupe du site, doit en créer un autre prochainement.



Les projets de l'association

La plaquette et le logo

Un grand merci à Emmanuel Allassoeur qui a élaboré une nouvelle plaquette présentant l'association. Vous recevrez très prochainement un exemplaire de cette plaquette.

Le logo de l'association a également été créé: par Emmanuel Allassoeur.



Emmanuel Allassoeur

Le répertoire de produits du commerce sur page web

Ce site est destiné à lister de façon assez complète les produits de grande consommation compatibles avec le régime des personnes atteintes de la galactosémie (image du produit, liste des ingrédients, coordonnées du service consommateurs). Vous pouvez déjà consulter ce répertoire à l'adresse suivante :
<http://liste.produits.free.fr>



Sylvie Couyoumdjian

Les projets de l'association

De nombreux autres projets sont en cours et sont présentés dans le tableau ci-dessous.

Projet	Titre	Référent(s)	Participants	Objectifs :	Public ciblé
1	Echanges et témoignages des enfants, vécu et réflexion	M. J. Mary	Baptiste Monier Marie Monier Pauline Delmotte Juliette Lefebure	AD*	AD*
2	Plaquette de l'association	E. Alassoeur	E. Bertrand	Présenter l'association	- familles touchées par la G - corps médical - donateurs
3	Carte d'information (si accident)	C. Jacquet	Marie Monier	Informé que la personne qui possède cette carte est atteinte de la G et qu'elle suit un régime sans (ga)lactose	- corps médical
4	Site avec emballages	S. Couyoumdjian	N. Gersch	- Varier ou découvrir des produits compatibles avec le régime - Faciliter et simplifier les liens sociaux à travers la prise de repas avec des personnes non concernées	- familles touchées par la G - « entourage »
5	Plaquette d'information sur le régime	C. Becirspahic	Diététiciennes ?	Présenter le régime (simplement)	- amis - corps enseignants - famille - personnel de restauration
6	Plaquette d'informations sur la maladie	CatherineFrimat	Pr Labrune Dr Mollet	Présenter la maladie et les difficultés qui peuvent en découler	- corps enseignants - éducateurs sportifs
7	Livret adressé aux enfants	A.C. Zelko	AD*	AD*	- enfants atteints de la G
8	Livret « aides financières, insertion sociale »	C. Chouteau	Mme ROMANO,	AD*	- familles membres de l'association
9	Livret : « qu'est ce que la galactosémie » ?	E. Bertrand	Pr Labrune Dr Mollet	Expliquer la maladie	- familles membres de l'association - corps médical ?
10	Livret : « Le régime »	Mme Wenz Mme Voillot	-	Expliquer le régime	- familles membres de l'association - corps médical ?

AD* : A Définir

Si vous êtes intéressés par l'un de ces projets, écrivez à Elise Bertrand

- par courrier postal à l'adresse suivante :
20 rue Georges Guynemer- 44240 La Chapelle sur Erdre
- par courrier électronique à l'adresse suivante: galactosemie@free.fr

Dates à retenir

- « Week-end Familles » en Provence les 26, 27 et 28 mai 2007
- Prochaine réunion de l'association en octobre 2007 (Samedi) à Paris

Invitée : Madame Romano, ancien Médecin Conseiller Technique auprès du Ministère de l'Education Nationale (sujet : « *Quelles aides et quelles structures pour les personnes atteintes de la galactosémie ?* »)

Une consultation spécifique pour les jeunes filles et femmes atteintes de la galactosémie

Le Dr Menezo (biologiste), qui était intervenu l'année précédente lors de notre réunion à Paris, travaille actuellement sur la mise en place de consultations spécifiques réservées aux jeunes filles et aux femmes atteintes de la galactosémie. Ces consultations seraient réalisées sur Paris par le Docteur Hazout (gynécologue-obstétricien) qui travaillerait en binôme avec le Docteur Menezo.

Cette équipe médicale sera « prête » en décembre prochain et nous vous en tiendrons informés.



Docteur Menezo (AG 2005)

Base de données

Environ 800 personnes seraient atteintes de la galactosémie en Europe. Afin de créer une prise de conscience de la part des chercheurs, nous avons décidé, lors de la dernière Assemblée Générale de l'EGS (European Galactosaemia Society), de créer une base de données qui répertorierait le plus grand nombre de personnes atteintes de la galactosémie.

Nous aimerions ainsi inciter la réalisation d'une étude sur la maladie à l'échelle européenne, voir internationale.

Chaque pays membres de l'EGS, va donc réaliser sa propre base de données.

Les critères sélectionnés sont les suivants :

- Sexe
- Date de naissance
- Pays de naissance
- Médecin et hôpital référent
- Frères et sœurs ayant ou non la galactosémie
- Mutation (génotype) si connue :
- Epilepsie ?

Nous avons déjà remarqué que l'évocation de cette base de données avait suscité un vif intérêt de la part du Professeur Labrune (lors de la réunion à Paris le 30 septembre dernier) et des médecins présents lors du dernier meeting de l'association européenne à Dublin. Le fait de pouvoir « compter » sur un grand nombre de patients volontaires pour une étude de grande ampleur inciterait donc vraiment le corps médical à réaliser des recherches sur la galactosémie.

Le professeur Labrune ne voyait aucun problème pour financer une telle étude. Il a ajouté que des « projets de recherches » sont lancés annuellement et que cette étude pourrait tout à fait être financée par ce biais.

Cependant, il est actuellement trop tôt pour débiter la base de données en France car il nous faut attendre l'autorisation de la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés). Nous devrions avoir une réponse de sa part avant la fin de l'année

Monsieur le professeur Labrune
Pédiatre et généticien à l'hôpital Antoine Béchère à Clamart (92)
 « La prise en charge globale des patients atteints de la galactosémie »

Après avoir rappelé quelles étaient les circonstances de diagnostic de la maladie en période néonatale (8 nouveaux diagnostics en France chaque année), le Pr Labrune a développé l'évolution de la maladie sur les différents organes.

Sur le plan hépatique et ophtalmologique :

Si le régime est bien suivi, le pronostic est bon. Il ne préconise donc un suivi annuel que pour les yeux et pas de surveillance particulière concernant le foie.

Sur le plan du développement psychomoteur :

Malgré un régime bien fait (dès la naissance) et des concentrations de Gal-1-P toujours normales, les personnes atteintes de la galactosémie peuvent présenter certains troubles (troubles de la concentration, de la mémoire, difficultés de lecture...). Des anomalies de la myélinisation peuvent être observées lors d'une IRM.

Ainsi, un dépistage précoce des troubles doit être réalisé afin de mettre en place une prise en charge adaptée, de l'aide et du soutien.

Le seul facteur pronostique plus inquiétant est la mise en place du régime après 65 jours de vie.

Sur le plan endocrinien :

Les filles ont le plus souvent une puberté normale puis elles présentent une aménorrhée secondaire (absence de règles alors quelles étaient déjà réglées) avec hypogonadisme

hypergonadotrophique (taux FSH et LH très élevés alors que la sécrétion d'hormones ovariennes – œstrogènes et progestérone - est faible).

Un traitement substitutif est proposé pour éviter à long terme les carences en œstrogènes (ostéoporose...).

L'infertilité des femmes atteintes de la galactosémie est fréquente. La stimulation ovarienne et le don d'ovocytes peuvent être proposés selon les cas. La cryoconservation du tissu ovarien (conservation du tissu ovarien par le froid après prélèvement) est envisageable mais aucune expérience n'existe à ce jour.

Quelques grossesses spontanées existent pourtant. L'allaitement maternel, dans ce cas, est à discuter en fonction de chaque patiente.

Les garçons, quant à eux, ne présentent pas de problème particulier sur le plan de la fertilité.

Le Pr. Labrune a ensuite présenté l'intérêt du diagnostic moléculaire (recherche de la mutation génétique) :

- Q 188 R
 - mutation la plus fréquente en Europe
 - associée à des manifestations cliniques et biologiques sévères

- S135L:
 - mutation chez les noirs américains
 - évolution plus modérée avec activité enzymatique résiduelle

Le régime a ensuite été abordé.

La tolérance quotidienne en galactose sur le long terme est controversée. L'Angleterre, les Pays-Bas et l'Allemagne adoptent un régime plus « libéral » non restreint en fruits et légumes. En France, certains centres proposent un régime très strict.

Une étude a été réalisée aux Pays-Bas :

3 adolescents galactosémiques ont été supplémentés en galactose : 600mg/j (soit l'équivalent de 7kg de pommes ou 2,5 kg de tomates ou 12 kg de pois) pendant 6 semaines. Les résultats n'ont montré aucun changement significatif clinique ou biologique.

Des résultats similaires ont été retrouvés en Australie et en Angleterre. De plus, une femme atteinte de la galactosémie ayant interrompu son régime à l'âge de 3 ans a présenté une évolution favorable.

La tolérance en galactose augmenterait avec l'âge avec une diminution de la production endogène en galactose (fabriqué par l'organisme lui-même).

Ainsi, y aurait-il un avantage à restreindre en fruits et légumes ?

Le Pr. Labrune a conclu en disant qu'il serait nécessaire de réaliser d'autres études sur le long terme.

Suite à cette intervention, de nombreux échanges ont eu lieu. Les différents participants ont beaucoup apprécié le Pr. Labrune pour ses qualités humaines, son expérience et le recul avec lequel il a parlé de la galactosémie.

Du côté des professionnels (2)

Mesdames Wenz et Voillot
Diététiciennes (hôpitaux du Kremlin Bicêtre et d'Antoine Bécclère)
 « Mise à jour du régime en 2006 »

Suite à l'harmonisation des pratiques en 1996 au sein de la SFEIM, un consensus strict en était ressorti. Une remise en question des conseils diététiques a été réalisée et une mise à jour est donc apparue.



Madame Voillot (diététicienne)

Les recherches du Pr Schadewaldt (Biologiste allemand), ont montrées :

- que la production endogène (par l'organisme lui-même) diminuait en fonction de l'âge
- une augmentation de la tolérance au galactose après l'adolescence

Les nouvelles recommandations sont donc les suivantes :

♦ Suppression du lait de femme et des laits d'animaux et leurs dérivés (Yaourts, fromages blancs, suisses, fromages, beurres et crèmes fraîches, boissons lactées, crèmes glacées, tous les produits additionnés de laits).

♦ De 0 à 6 mois, alimentation exclusive avec le lait de

substitution, puis diversification de l'alimentation.

♦ La diversification sera proposée à l'âge de 6-7 mois en introduisant progressivement les aliments autorisés et en suivant le schéma d'une alimentation normale, variée et équilibrée (commencer par les céréales autorisées sans lait -« Picot », en pharmacie-, les fruits, les légumes, les féculents et le pain, les viandes, les poissons et les matières grasses végétales d'ajout).

♦ Les aliments déconseillés de 0 à 3-10 ans : les fruits exotiques, les tomates, le soja, les légumineuses, le chocolat, les œufs, les abats... Les critères pour attendre entre 3 et 10 ans seront les suivants : la génétique, l'activité résiduelle potentielle et la diminution de la production endogène de galactose (en fonction de l'âge).

♦ Puis après quelques années, tous ces aliments seront réintroduits raisonnablement. Certains fromages « spécifiques » (« vieux », à pâte pressée et cuite), très pauvres en lactose, seront introduits sur prescription médicale au cas par cas à cause de leur « spécificité » et donc au risque d'erreur lié à l'appellation contrôlée (AOC).

♦ Les aliments à base de soja : Les Phytoestrogènes font l'objet d'une recommandation de l'AFSSA et sont à éviter avant l'âge de 3 ans. Il est conseillé d'en consommer 1 à 2 par jour. Le Calcium y est moins bien absorbé.

♦ Médicaments :

Une supplémentation en Calcium est très souvent nécessaire.

Outre les aliments, il faut être attentif à la composition de certains médicaments qui contiennent du galactose, lactose (gélules, cachets...).

♦ Les étiquettes :

- Éliminer du panier tous les dérivés du lait (beurre, crème, lactose, lactosérums, lactoprotéines...)
- Éviter les préparations industrielles ambiguës...

Désormais, la législation impose la déclinaison de tous les ingrédients « allergisants » même en dessous de 2%, qui comprend le lait et le lactose.



Madame Wenz (diététicienne)

Un livret explicatif élaboré par Mesdames Wenz et Voillot, devrait être édité l'année prochaine à ce sujet.

Les associations européennes

Cette année, la réunion de l'EGS (Européenne Galactosaemia Society) s'est déroulée en Irlande à Dublin les 9, 10 et 11 juin derniers.



Les présidents des différentes associations européennes

Les présidents des associations présentes lors de la réunion ont présenté un compte rendu du travail réalisé dans chaque pays.



Allemagne

Les représentants de l'association allemande ont présenté une brochure d'informations sur la galactosémie.



Angleterre

Une étude très intéressante est actuellement en cours en Angleterre. Un consultant en Optométrie (Monsieur Zeidan) travaille actuellement sur les lentilles « ChromaGen ». Ces lentilles colorées existent sous forme de lunettes ou de lentilles de contact et n'ont rien à voir avec le traitement de réels problèmes de vue (myopie ou presbytie). Elles ont été conçues à la base pour agir comme un colorant ou un filtre pour aider les daltoniens. Une recherche a montré qu'elles pouvaient également aider à traiter d'autres anomalies, particulièrement la dyslexie, les troubles de la mémoire et de l'attention. L'œil est simplement la caméra du cerveau, il n'interprète pas ce qu'il voit. La lentille ChromaGen aide à modifier l'interprétation qu'a le cerveau de ce que lui envoie l'œil comme message.

L'association anglaise a donc décidé de financer des consultations pour tous les galactosémiques (à partir de 5 ans). Si quelque chose d'intéressant est

découvert (les personnes atteintes de la galactosémie auraient par exemple tous besoin des mêmes lentilles de couleur), cela permettrait d'apprendre quelque chose sur le fonctionnement du cerveau des personnes atteintes de la Galactosémie.



Autriche

Cette année, l'association autrichienne a organisé un camp « diététique » de 13 jours pour les enfants, une journée du « métabolisme » dans un hôpital à Vienne et une réunion annuelle en mai 2006. Ce groupe a également édité une liste de produits sans lactose et un journal en mars 2006.



Danemark

Les membres de l'association ont proposé aux jeunes adultes et adultes atteints de la galactosémie de bénéficier de tests Neuro-psychologiques (comme cela est proposé de façon très courante pour les plus jeunes). Ces tests pourront peut-être aider à une prise en charge plus individualisée, les problèmes de chacun étant souvent différents.



Estonie

Des estoniens étaient présents pour la première fois à la réunion annuelle de l'EGS. Le dépistage pour diagnostiquer la galactosémie n'existe dans ce pays que depuis moins de 5 ans. Auparavant, les nouveaux-nés décédaient.



Irlande

Myles Mullaly et sa femme ont organisé cette réunion. Il n'existe à ce jour, pas d'association irlandaise.



Espagne

Après une première tentative pour créer une association il y a quelques années, Maite Bofias va tenter à nouveau, avec l'aide de deux autres personnes, de regrouper un certain nombre de familles concernées par la galactosémie afin qu'une association espagnole voit le jour.



Pays-Bas

Une stimulation du cerveau appelée « Neurofeedback » est proposée pour les enfants atteints de la galactosémie. Il s'agit de participer à 20 sessions (2 fois par semaine pendant 20 minutes). Jeroen van Kempen, président de l'association hollandaise, a remarqué que sa fille de 7 ans avait depuis beaucoup progressé sur le plan de la concentration.



Suisse

Un groupe de jeunes adultes atteints de la galactosémie a été créé. Ce groupe est maintenant très vivant et les échanges apportent beaucoup à chacun.

Christa et Hansruedi Gutknecht ont créé l'association suisse en 1991. Il laisse la place cette année à Andy Kilchoer.

Thème pour l'année 2008 :

La prise en charge psychologique des patients atteints de la galactosémie a été proposée comme thème pour la réunion de 2008.

Comité Scientifique de l'EGS

Liste du Comité Scientifique de l'EGS présent le 10 juin 2006 à Dublin :

- Dr. Björn Hoffmann & Prof. Peter Schadewaldt (Allemagne)
- Dr. Anita Macdonald (Angleterre)
- Dr. Yves Menezo (France)
- Mrs. Anne Clark, Dr. Rosemarie Manning, Marie O'Regan, Mrs. Dr. Eileen Treacy, Prof. Philip D. Mayne (Irlande)
- Dr. Estella Rubio (Pays-Bas)

Les interventions des professionnels

Prof. Philip D. Mayne (Irlande)

En Irlande, l'incidence des patients atteints de la galactosémie est élevée (1/20 000) par rapport aux autres pays d'Europe. Cette donnée est expliquée par le fait que l'Irlande soit une île.

41% des cas naissent de parents dits « gens du voyage ». Il est prévu dans l'avenir qu'une personne

sur 480 sera atteinte de la galactosémie dans cette population.

Dr. Yves Menezo (France)

Le docteur Menezo, qui était intervenu lors de notre dernière réunion à Paris en novembre 2005, a présenté son étude sur le traitement de l'infertilité d'une patiente atteinte de la galactosémie.

De nombreux échanges en ont découlé avec les autres médecins présents.

Dr. Estella Rubio (Pays-Bas)

Madame le docteur Rubio a réalisé une étude sur 40 patients qui montrait que les patients atteints de la galactosémie présentaient une densité minérale osseuse anormale et ils seraient donc sujets à des fractures plus fréquentes et à une ostéoporose précoce.

Une étude en double aveugle a été réalisée. Un premier groupe de patients prenait quotidiennement du calcium, de la vitamine K et de la vitamine D. Le deuxième groupe prenait un placebo.

Les résultats ont montré que la complémentation en calcium, vitamines D et K avait un rôle positif sur l'évolution de densité minérale osseuse des patients.

Fulda conférence

Une réunion internationale s'est déroulée les 16 au 18 novembre 2005 à Fulda en Allemagne. Elle était consacrée uniquement à la galactosémie. Des chercheurs des Etats-Unis et d'Europe étaient présents.

De nombreux chercheurs dans le monde (environ 8200 !) travaillent sur la galactosémie. Cependant, Jeroen van Kempen, président de l'EGS, a ressenti le fait que peu de travaux étaient mis en commun...



G à D : Steve Duker (trésorier), Jeroen van Kempen (Président) et Maaïke van Kempen (secrétaire)



Association des Familles Galactosémiques de France

Siège social : 20 Rue Georges Guynemer, 44240 - La Chapelle sur Erdre
Tel : 02 28 01 24 72 , E-mail : galactosemie@free.fr
Site Internet : <http://galactosemie.free.fr>

LIVRE DE RECETTES



Un livre de recettes a été édité en 2004. Son prix est de 15 euros.
Vous pouvez commander ce document sur simple demande en envoyant un chèque à l'ordre de l' AFGF au 20 rue Georges Guynemer, 44240 - La Chapelle sur Erdre.



Association des Familles Galactosémiques de France

NOS PARTENAIRES



BULLETIN DE SOUTIEN

Je désire aider l'Association des Familles Galactosémiques de France
Je vous adresse ma participation par chèque bancaire ou postal à l'ordre de l' AFGF

◆ Je suis concerné par la galactosémie et je désire adhérer à l' AFGF
Cotisation annuelle : 15 euros =

◆ Je suis sympathisant et désire faire un don
(Pour tout don, un reçu vous sera retourné) =

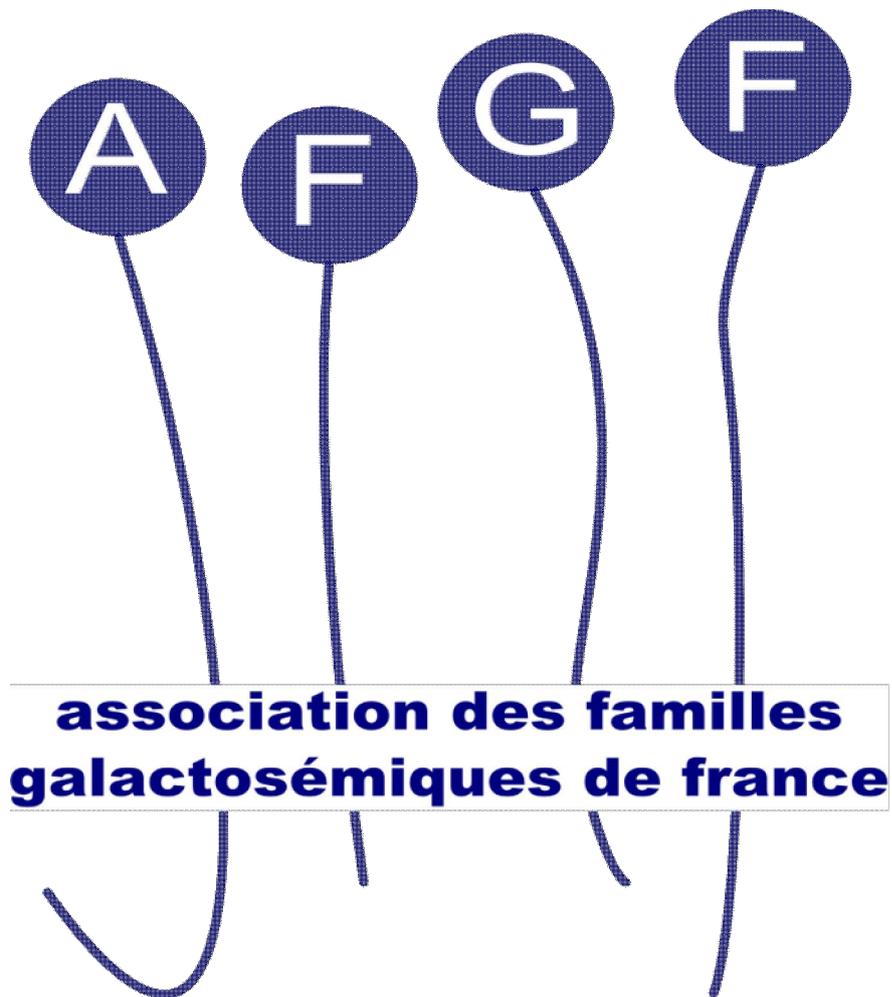
TOTAL =

NomPrénom.....

Adresse :

Téléphone :

E-mail :



Association des Familles Galactosémiques de France

Siège social : 20 Rue Georges Guynemer, 44240 - La Chapelle sur Erdre

Tel : 02 28 01 24 72 , E-mail : galactosemie@free.fr

Site Internet : <http://galactosemie.free.fr>