

association des familles galactosémiques de france

édito



Vous avez en mains l'édition n°9 de la revue annuelle de notre association. Savez-vous que nos «journalistes amateurs» y travaillent en amont depuis plus de 6 mois ? Petit retour en arrière avant la parution du journal :

- Réunion pour l'équipe lors du Week-end annuel
- Proposition des articles puis rédaction
- Validations auprès de toute l'équipe
- Transferts des articles terminés à l'infographiste qui travaille la mise en page
- Impression
- Vérification de toutes les adresses postales
- Mise sous enveloppes
- Envoi !

L'équipe de rédaction est composée de membres bénévoles, qui sont tous soit galactosémiques eux-mêmes, soit parents d'un enfant galactosémique, mais également salariés ou libéraux actifs dans différents domaines professionnels (secteur de la santé, banque, commerce, entreprise, services publics...). Nous mettons donc nos cœurs, nos talents et notre dynamisme au service de notre association, au service des parents, des enfants, des professionnels, pour une juste communication des informations, pour créer du lien, pour rompre l'isolement.

En tant que secrétaire et au nom de tous les membres du bureau de l'AFGF, l'occasion m'est donnée de souhaiter la bienvenue aux nouveaux adhérents : qu'ils trouvent auprès de notre association, une réponse à leurs attentes, un soutien et tout comme nous, de nouveaux liens d'amitiés !

Bonne lecture à tous !

Nathalie COURDENT



SOMMAIRE

LA VIE DE L'ASSOCIATION

- 02** Le Week-end 2014 à Baratier (Hautes-Alpes)
- 03** Les enfants ont la parole
- 04** Le Week-end 2015
- 04** Compte rendu d'AG et échanges
- 05** Brèves

REGARD SUR L'EUROPE

- 06** European Galactosemia Society – Réunion de Barcelone mars 2014

ON EN PARLE

- 7** Centres de référence et centres de compétences : Qu'est-ce que c'est ?
- 8** Maladies rares et maladie orpheline Plate Forme Maladies Rares Paris sud
- 9** Orlando juillet 2014 : Galactosémie XXL
- 10** Orlando juillet 2014 : Du côté des filles
- 11** « Ma sœur est galactosémique » : Lémouvant témoignage d'un grand frère

ALIMENTATION

- 11** Comment obtenir gratuitement du lait Picot SL ?
- 12** Deux cousins italiens pour nos papilles, et un apport en calcium appréciable.

REMERCIEMENTS

- 12** Un grand merci à tous les donateurs

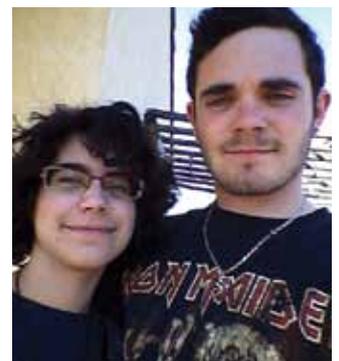


P.2

Grimaces intergénérationnelles au WE 2014

P.11

Anais et Vincent : « Ma sœur est galactosémique »



LE WEEK-END DE L'ASSOCIATION

A Baratier 7, 8 et 9 juin 2014



Le rendez-vous annuel des membres de l'association ? C'est toujours lors du week-end de la Pentecôte !

À chaque fois nous cherchons à varier l'emplacement géographique afin d'être toujours, d'une année à l'autre, proches de nos adhérents qui eux sont répartis dans toute la France, voire dans des pays limitrophes. L'association bien que basée en France, accueille toutes les nationalités. Ces week-ends sont ouverts à tous à partir du moment où on adhère à l'association. Si tel n'était pas le cas il est toujours possible d'adhérer sur place. L'idée étant de permettre à chacun de venir pour rencontrer d'autres personnes concernées par la galactosémie.

C'est dans un cadre agréable et ensoleillé que le Week end a eu lieu

C'est une occasion unique pour cela. L'année passée ce sont Corinne et Alain Beau - et leur fille Anaïs - qui l'ont organisé à Baratier dans les Hautes Alpes. Ils ont accueilli une soixantaine de personnes, dont environ un tiers d'enfants et d'adolescents. La météo fut de la partie et les paysages de cette très belle région furent très appréciés par tous. Un vrai dépaysement et un grand bol d'air pour les participants. Le lieu était agréable et très bien situé.

Le programme :

L'assemblée générale pour approbation des comptes et des projets à venir. Des repas collectifs spécialement préparés incluant le régime sans galactose, et on peut remercier les cuisiniers qui nous ont concocté de très bons repas. Nous avons pu fêter l'anniversaire de Sacha, 4 ans, tous ensemble. Le clou du week-end fut le concert du samedi soir : Alain Beau et son groupe pop-rock « Marion et les drôles de gars » nous ont offert une superbe soirée musicale et dansante.

Nous les remercions très chaleureusement pour leur grande générosité. L'association Vol'Art avait animé des ateliers le samedi après midi pour les enfants. Ils ont fabriqué des instruments de percussion et ont pu accompagner sur scène, très fièrement, les musiciens au cours de certains morceaux. Quant au dimanche une grande balade nous a menés au lac de Serre Ponçon où



Nous avons fêté le 4ème anniversaire de Sacha

Les enfants sur scène avec « Marion et les Drôles de Gars »



le moment le plus chaud du Week-end fut le concert des « Marion et les Drôles de Gars » et la soirée dansante qui a suivi.

les plus téméraires ont pu se baigner sous un très beau soleil mais dans une eau assez frisquette. On a toujours un peu l'impression d'avoir passé bien plus d'un week-end tellement les journées sont riches. C'est toujours difficile de se quitter.

Pour se consoler on se dit : « À l'année prochaine ! » Ce sera dans le Marais Poitevin et organisé par deux couples de grands parents. Merci d'avance à eux de nous permettre à nouveau de nous retrouver.



Élise Bertrand remercie, au nom de tous les participants, Alain et Corinne Beau qui ont organisé ce WE

LES ENFANTS ONT LA PAROLE

Ce que j'ai aimé - Ce que je n'ai pas aimé - We 2014



Gabin 13 ans :

J'ai bien aimé : l'ambiance de ce week-end. J'ai aimé en particulier jouer au foot et au basket avec mes copains. J'ai beaucoup apprécié jouer un morceau d'ACDC à la batterie avec le groupe « Marion et les Drôles de Gars » même si j'étais très stressé. C'était cool de regarder le match de foot avec les copains quand l'équipe de France a gagné (8-0 !).
Je n'ai pas aimé : les cailloux brûlants sur la plage qui me faisaient mal aux pieds.



Emile 7 ans :

J'ai bien aimé : jouer au tennis avec papa et les autres adultes. J'ai bien aimé le concert et la chanteuse du groupe « Marion » et « Emma » car elles étaient belles. J'ai aussi aimé fabriquer les instruments de musique et j'ai été fier de voir mon grand frère jouer de la batterie sans partitions avec le groupe.
Je n'ai pas aimé : les douches brûlantes et mes coups de soleil.



Lucien 9 ans :

J'ai bien aimé : jouer au tennis, au foot, au ping-pong et au Zombi avec mes copains et Antoine. J'ai rigolé quand j'ai vu Antoine danser pendant le concert.
Je n'ai pas aimé : le trajet pour aller à Baratier car c'était trop long.



Benoît 14 ans :

J'ai aimé : la baignade, les repas, jouer au football, le concert et prendre la douche.
Je n'ai pas aimé : que le week-end passe trop vite.



Emma 11 ans :

J'ai aimé : me baigner dans le lac, le concert, le retour dans le train car j'ai pu m'amuser avec Raphael et Thomas.
Je n'ai pas aimé : les sanitaires en commun, (me rappellent un mauvais souvenir de camping - loin de mes parents) l'aller en train, trop long.



Anaïs 16 ans :

J'ai aimé : le concert et sa super ambiance (ce qui a fait très plaisir à mon père...!)

L'après-midi au bord du lac et avoir revu mes copines.
Je n'ai pas aimé : rien du tout...



Les filles à table...

À venir



LE WEEK-END
Du 23 au 25 mai 2015

La Venise Verte du Marais Poitevin

Nous espérons vous voir nombreux lors du prochain week-end ouvert à tous.

C'est la très réputée Venise Verte du Marais Poitevin que les organisateurs du Week-End 2015 ont choisi de nous faire découvrir. Le lieu d'hébergement est situé au centre du petit village de Maillé. La commune compte 800 habitants et possède un port pour des balades sur les canaux.

Joindre l'utile à l'agréable

C'est un moment rare et une occasion unique pour rencontrer d'autres familles ou personnes concernées par la galactosémie. Vous pourrez bénéficier des dernières informations collectées par l'AFGF et rencontrer ses membres les plus actifs et ses responsables.

L'assemblée générale de l'association est prévue à ce moment là, ce qui vous permet, et uniquement si vous le souhaitez, de participer aux décisions de celle-ci.

Un moment convivial unique

Et c'est surtout un moment très convivial qu'on regrette de voir se terminer à la fin du WE car tout y est fait pour nous mettre à l'aise : des balades, un lieu d'hébergement agréable autour d'une cour intérieure fermée, des repas collectifs incluant les contraintes du régime, des chambres individuelles par famille, et des activités ludiques pour les enfants pendant les réunions des adultes.

Et rien n'est obligatoire bien sûr. Vous pouvez venir juste pour voir et vous faire une idée par vous-même des bienfaits de ces rencontres.

Alors... À bientôt ?

Renseignements :

Organisateurs AFGF
André Baudry : 06 16 43 37 60
Daniel Bertrand : 06 47 54 26 14



L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2014 ET LES ÉCHANGES

Nous profitons de ce rassemblement annuel pour faire notre Assemblée Générale. Les adhérents présents élisent ensuite le Conseil d'Administration qui élit à son tour le Bureau.

Vous pouvez prendre connaissance de tous ces éléments sur notre site <http://galactosemie.free.fr/>
En plus des discussions liées directement à l'AG, d'autres thèmes variés ont été abordés :

Le contact des adhérents par téléphone et par mail :

il est difficile de trouver le temps pour appeler les adhérents un par un. Pourtant, ces contacts restent un lien précieux pour celles et ceux qui se sentent isolés et cela permet aussi de nourrir les pistes de réflexion de l'association dans le but d'améliorer la connaissance sur la

galactosémie et d'aider chacun dans son quotidien.

Nous avons pensé à proposer aux adhérents qui le souhaitent de nous joindre eux-mêmes par téléphone plutôt que faire des appels systématiques très chronophages.

Nous avons également parlé des contacts de nouveaux patients que l'AFGF a reçus pendant l'année par l'intermédiaire de son site.

Le dépistage à la naissance.

Faut-il se battre pour qu'il devienne systématique à la naissance ? Est-ce que cela peut aboutir ?



Le journal :

- Quels sujets pourrait on traiter dans ce numéro du journal ?
- Le prix de revient réel de ce journal pourrait être noté sur le journal afin d'en informer les adhérents.
- La nécessité ou non de mettre un bulletin d'adhésion à l'association dans le journal lui-même.

Une étude de l'état actuel du régime en France et ses pratiques réelles :

Elle serait financée par une Fondation (il faudrait donc trouver des fonds). Cette proposition n'a pas été très suivie et sera peut-être abandonnée faute de personnes pour s'en occuper. Avant d'entamer une réflexion sur le régime lui-même, l'idée était d'avoir un état des lieux objectif sur ses pratiques et les préconisations des différents praticiens.

Page Facebook :

Le problème vient d'une page Facebook qui usurpe l'identité de l'AFGF en utilisant son logo sans autorisation. C'est bien sûr assez difficile de concilier les tâches demandées par le bénévolat et sa vie de tous les jours.

Nous aimerions être capables d'en faire plus. Ce n'est malheureusement pas toujours possible. Les bonnes volontés sont les bienvenues !

Nous contacter :

galactosemie@free.fr
Ou par téléphone :
Sylvie COUYOUMDJIAN
06 62 28 97 72
Nathalie COURDENT
06 03 58 71 13

Brèves

CONTACTEZ-NOUS !

galactosemie@free.fr

Un des rôles de l'association : vous accompagner et répondre à des questionnements de toutes sortes sur la galactosémie. Et si nous ne sommes pas compétents pour des questions trop particulières, nous ferons tout pour vous permettre d'obtenir une réponse par d'autres circuits ou réseaux.

AIDONS-NOUS

L'association a besoin de votre aide pour poursuivre sa bonne marche, en partie grâce à vous et aux subventions que votre commune pourrait lui apporter. Pour cela il faut être à jour de sa cotisation et en faire la demande à votre mairie, au nom de l'association.

Nous (galactosemie@free.fr) mettrons à votre disposition tous les documents que celle-ci vous demandera. Même si le montant ne s'élève qu'à quelques dizaines d'euros, c'est une aide précieuse qui se rajoutant à d'autres, permettra à l'AFGF de poursuivre ses actions et ses projets définis lors de l'assemblée annuelle.

LE COÛT DE VOTRE JOURNAL

Le journal que vous avez entre les mains nécessite une grande énergie de la part de l'équipe de bénévoles qui prennent sur leur temps de loisirs et familial pour son élaboration.

Il a aussi un coût de réalisation :

- + ou - 500 € d'impression
- 465€ pour les envois (en 2014) et
- 800€ pour l'infographie

Vos adhésions aident l'association à payer les frais du journal qui est diffusé à tous les adhérents.

C'est toutefois possible de le recevoir sans adhérer : avec une participation de 15 euros à nous faire parvenir par chèque.



SOIRÉE THÉÂTRE

En partenariat avec le ROTARY CLUB INTERNATIONAL, la famille COURDENT résidant dans la région Lilloise, organise une soirée théâtre dont les profits seront entièrement versés à l'AFGF. Cette compagnie locale joue gratuitement pour des associations. Le ROTARY est un club de service qui propose des actions pouvant financer des projets pour des associations.

N'hésitez pas à organiser une action vous aussi et pourquoi pas présenter votre projet et vous faire aider par un club proche de chez vous (le ROTARY est présent dans toutes les villes de France, et plus largement dans le monde entier !)

Nathalie COURDENT

COMPTE-RENDU EGS MEETING

21 et 22 mars 2014 à Barcelone

L'EGS meeting a eu lieu en 2014 à Barcelone. L'European Galactosaemia Society est une association qui regroupe les associations des différents pays européens. Elle a pour habitude de se réunir une fois par an. En 2014 ce fut à Barcelone. Élise Bertrand et Catherine Chouteau y ont représenté l'AFGF et à travers elles les patients résidents en France et / ou adhérents. À partir de 2015 l'association britannique représentant le Royaume Uni a pris la décision de ne plus faire partie de l'EGS. Nous le regrettons car c'est parmi les associations nationales celle qui comporte le plus de membres, pour une maladie rare ce n'est pas un détail. Elle est aussi très dynamique.



Les représentants des différentes associations européennes.

1- Exposé de Robert Pletecha d'Eurordis.

Eurordis, créée en 1997, est une alliance d'associations de patients et de personnes actives dans le domaine des maladies rares en Europe et au-delà, pilotée par les patients ; c'est une organisation non gouvernementale. Elle fédère 633 associations de patients atteints de maladies rares dans 59 pays.

Robert Pletecha est responsable du projet « rare connect » d'Eurordis. Il fait partie de l'équipe de communication qui travaille avec les associations de patients sur le développement des échanges internet concernant les maladies rares (liens Europe/ USA/ autres pays).

Le président de l'EGS, Jeroen van Kempen, a questionné les membres présents sur l'intérêt ou non d'adhérer à Eurordis, pour notamment favoriser les échanges internet entre pays sur la galactosémie.

Les avis des membres de l'EGS ont été partagés, la plupart n'y voyant pas forcément un bénéfice ; cela nécessiterait par ailleurs des modérateurs et donc du travail supplémentaire.

L'EGS envisage en définitive de demander des avis complémentaires par rapport à cette éventuelle adhésion à Eurordis.

2- Partie générale de l'EGS meeting :

- L'EGS souhaite encourager de nouveaux pays à la rejoindre et envisage ainsi de contacter des familles en Turquie, Suède, Norvège, Finlande et Italie .

Facebook pourrait aussi être un moyen de trouver de nouveaux membres mais on ne peut pas contrôler tout ce qui est dit dessus.

- Il a été décidé de maintenir à 3 euros la cotisation de chaque membre d'association à l'EGS jusqu'à une limite de 100 membres par association.
- Site web de l'EGS : des mises à jour sont faites régulièrement.

Le site comporte notamment pour chaque pays des conseils et renseignements par rapport à l'alimentation (où trouver des produits sans lactose, quelles infos donner dans un restaurant,...) .

Compte-rendu du congrès médical ayant eu lieu en novembre 2013 à Birmingham.

Des médecins européens et américains y ont participé; ils ont pu dire que la galactosémie n'est plus considérée comme une maladie banale. Les préconisations actuelles ne sont pas suffisantes pour prévenir les complications. L'objectif majeur du réseau de médecins est d'améliorer le devenir des patients .

Pays participants :

Autriche, Danemark, France, Allemagne, Hollande, Espagne, Suisse et Grande Bretagne.

www.galactosaemia.eu

Les médecins veulent constituer une base de données afin de réaliser une étude appelée « Horizon 2020 »; ils recherchent actuellement des financements pour cette étude.

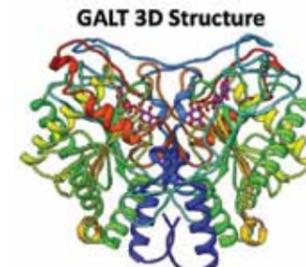
Un second congrès médical a eu lieu en janvier 2014 à Maastricht et le suivant était prévu en septembre 2014 à Innsbrück .

Les médecins européens envisagent aussi de rédiger d'ici fin 2015 un « guide-lignes » (lignes de bonnes conduites ou recommandations) commun pour l'ensemble des pays européens.

- EGS meeting 2015 : Il est prévu en juin 2015 à Barcelone.



Jeroen van Kempen, président de l'EGS, sa femme Maaïke, secrétaire de l'EGS



Quaternary structure of theoretical Human GALT model

Le plan national maladies rares 2005-2008 a permis de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares ; cette politique a été poursuivie dans le plan 2010-2014. Pour parvenir à cet objectif, le plan a prévu différentes étapes : la reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares, à travers une démarche de labellisation de centres de référence pour une(ou un groupe de) maladie(s) rare(s) ; la constitution progressive, autour des centres de référence, d'une filière de soins spécialisée permettant d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge, avec l'identification de centres de compétences régionaux ou interrégionaux pour les maladies rares qui le justifient.

Centres de référence Maladies Rares

131 centres de référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées ont été labellisés par le Ministère de la Santé.

Les centres de référence ont 6 missions : faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ; définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la Haute Autorité de la santé (HAS) et l'union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ; coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'institut national de veille sanitaire (InVS) ; participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'institut national de prévention et d'éducation pour la santé

(INPES) ; animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ; être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

Centres de compétences Maladies Rares

Le dispositif des centres de référence a été complété en 2008 par celui des centres de compétences. Ces centres de compétences sont régionaux. Ils ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence, en lien avec eux.

Au 31 décembre 2008, le territoire français comptait 502 centres de compétences désignés par les ARH (Agence Régionale de l'Hospitalisation), dans le cadre du plan national « maladies rares ».

Catherine CHOUTEAU

LES CENTRES DE RÉFÉRENCE POUR LA GALACTOSEMIE

Répertoriés par Catherine CHOUTEAU



1- RÉGION ILE DE FRANCE

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
 Coordonnatrice : Pr Pascale DE LONLAY
 AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
 Unité fonctionnelle métabolisme
 149, rue de Sèvres
 75743 Paris cedex 15
 Tél : 01 44 49 48 52

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
 Coordonnatrice : Dr Hélène OGIER DE BAULNY
 AP-HP Hôpital Robert Debré
 Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques
 48, boulevard Sérurier
 75935 Paris cedex 19
 Tél : 01 40 03 47 50

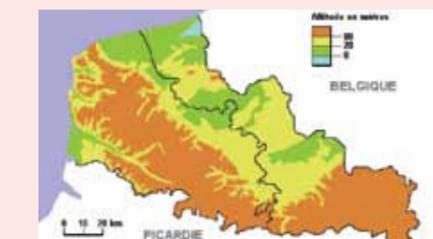
Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique
 Coordonnatrice : Pr Philippe LABRUNE
 AP-HP Hôpital Antoine Bécclère
 Service de pédiatrie
 157, rue de la Porte de Trivaux
 92141 Clamart cedex
 Tél : 01 45 37 46 18

2- RÉGION LORRAINE

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Coordonnateur : Pr François FEILLET
 CHU de Nancy Hôpital Braboys enfants
 Service de médecine infantile 1
 5, allée du Morvan
 54511 Vandoeuvre lès Nancy cedex
 Tél : 03 83 15 47 96

3- RÉGION NORD - PAS DE CALAIS



Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
 Coordonnatrice : Dr Dries DOBBELAERE
 CHRU de Lille Hôpital Jeanne de Flandre
 Unité des maladies héréditaires du métabolisme - Pôle enfant
 Avenue Eugène Avinée
 59037 Lille cedex
 Tél : 03 20 44 41 49

4- RÉGION PROVENCE - ALPES - CÔTE D'AZUR



Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
 Coordonnatrice : Pr Brigitte CHABROL
 AP-HM Hôpital des enfants de la Timone
 Service de neurologie pédiatrique
 264, rue Saint-Pierre
 13385 Marseille cedex 5
 Tél : 04 91 38 68 06

5- RÉGION RHÔNE-ALPES

Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme
 Coordonnateurs : Pr Pierre COCHAT, Dr Nathalie GUFFON
 Hospices Civils de Lyon, Hôpital Edouard Herriot, Département de pédiatrie,
 5 Place d'Arsonval
 69437 LYON Cedex 03
 Tél : 04 72 11 03 63

Pour plus d'information vous pouvez consulter le site Orphanet, portail des maladies rares dans la rubrique « centres experts »

orphanet



LA GALACTOSÉMIE EST UNE MALADIE RARE

- Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000.
 - Pour la France, cela équivaut à moins de 30 000 personnes atteintes d'une même maladie.
 - Le nombre de maladies rares est estimé à 7 000 environ.
 - Il y a plus de 3 millions de personnes atteintes d'une maladie rare en France et plus de 30 millions en Europe.
 - 80% des maladies rares sont d'origine génétique.
- (source : site Maladies Rares Info Service)

La galactosémie concernant quelques centaines de patients en France est largement considérée comme « rare ».



MALADIES RARES INFOS SERVICES

Vous êtes concerné par une maladie rare? Vous voulez être écouté, obtenir des informations, témoigner, contacter d'autres personnes ? Une équipe de professionnels est à votre service: téléphone, courriel ou ch@t. Plate-forme téléphonique «Maladies Rares Infos Services» : n° 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé, inclus dans les forfaits) Forum maladies rares : www.maladiesraresinfo.org Vous pouvez aussi rejoindre une des centaines communautés en ligne sur le Forum Maladies rares administré et

modéré par des professionnels de Maladie rares Info Service. C'est un service à but non lucratif.



ALLIANCE MALADIES RARES

Créée le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares (association loi 1901) rassemble aujourd'hui 202 associations de malades. Elle représente près de 2 millions de malades et environ 2 000 maladies rares. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, « orphelins » d'associations.

L'Alliance est présente sur l'ensemble du territoire dans les régions de France à travers ses 18 antennes régionales.

Maladie orpheline ?

Si le terme de maladie rare est clair, celui souvent utilisé de « maladie orpheline » l'est moins. Il était intéressant de demander à des médecins spécialistes de ce type de pathologies, réunis à l'occasion de la création de la Plate forme Paris Sud - voir article joint sur cette même page - quelle était la différence entre les deux. Voici ce qu'ils ont répondu à l'AFGF :

Une maladie orpheline est une maladie dont on a constaté l'existence mais dont on n'a pas encore déterminé la cause, que l'on n'a pas identifiée, ils disent « diagnostiquée ». De nombreuses familles sont dans une errance insoutenable ne pouvant être suivies par des centres de référence puisque leur maladie n'a pas été clairement diagnostiquée et/ou sa cause identifiée. Se pose aussi pour elles le problème du traitement.

Une maladie orpheline d'origine génétique est d'autant plus difficile à identifier ou étudier que parfois les membres de la même famille sont éparpillés dans toute la France.

Un médecin a précisé que dans les mots «maladies orphelines» il y a aussi la notion d'une maladie qui n'est pas vraiment prise en charge par la médecine et la recherche : le paludisme resterait une maladie orpheline, bien qu'on en connaisse la cause depuis fort longtemps mais aucun vaccin n'a été mis au point malgré le très grand nombre de victimes au monde. C'est une maladie qui reste sans traitement efficace. En ce sens de nombreux cancers peuvent être considérés comme des maladies orphelines même si ce n'est pas la coutume de les nommer ainsi.

La maladie orpheline est toutefois la plupart du temps une maladie rare. On peut aussi préciser que toutes les maladies rares ne sont pas d'origine génétique bien que la majorité le soit.



LA GALACTOSÉMIE VERSION XXL

Conférence internationale de la Galactosemia foundation, Orlando, 17-19 juillet 2014

C'est peut-être le buffet de chocolat de bienvenue. Ils font le coup à chaque fois. Des tables surchargées de friandises « galactose-free » accueillent les participants petits et grands dès le premier jour, plaisir illimité et garanti.

Une vision de rêve pour tout galactosémique qui se reconnaît comme tel et dont le maître mot depuis l'enfance est la retenue. C'est peut-être les hôtels à conférence XXL, les pauses café XXL, le dépaysement XXL ou tout simplement le nombre de participants XXL. Quoi qu'il en soit, c'est les Etats-Unis, et les attentes sont par conséquent XXL elles aussi.

La « Galactosemia foundation » (www.galactosemia.org) américaine fait les choses en grand pendant ces trois jours. L'organisation semble au poil, l'emploi du temps est chronométré au millième de seconde. Chaque conférence magistrale, chaque atelier plus spécifique donne lieu à un échange collectif ou intime entre personnes vivant des expériences semblables et pourtant si différentes. Et au bout du compte, voilà l'intérêt principal de cette méta-assemblée : ces



centaines de galactosémiques de tous âges rassemblés en un seul lieu ! Plus que les avancées thérapeutiques – on apprend où en est la recherche, qu'elle continue au gré de bourses et autres subventions sporadiques et qu'aucune avancée majeure n'est annoncée à l'heure actuelle –, c'est la possibilité de se confier, de se comparer, de se rassurer éventuellement et même de contribuer à son tour qui est précieuse. Sortir enfin de l'isolement. Les adultes galactosémiques confortent les plus jeunes par leur expérience.

Des mamans fières exhibent leurs ados galactosémiques tellement « normaux » redonnant ainsi espoir aux nouveaux parents encore effondrés. Les différents problèmes rencontrés au cours de l'enfance sont détaillés, avec les solutions préconisées, toutes encourageantes.

Le message fondamental est plein d'espoir: l'enfant galactosémique, plus ou moins touché, peut tout à fait bien vivre son âge adulte.

Les éventuels dommages collatéraux apparaissent jusqu'à la fin de l'adolescence. Il s'agit alors d'apprendre à combler ses manques, à pallier ses difficultés et à vivre ainsi tout à fait normalement par la suite.

Un autre leitmotiv est l'ouverture du régime alimentaire, limitant la restriction aux seuls produits laitiers frais (« you can eat aged cheese ! », grands applaudissements émus dans la salle). Sans qu'elle ne soit encore édictée en tant que règle - difficile de franchir le pas -, cette conclusion est celle de plusieurs scientifiques qui étudient de près la maladie depuis plusieurs années.

Impossible non plus de ne pas mentionner, avec une pointe d'admiration, cette particularité américaine qu'est le fund-raising.

Tout est fund-raising dans cette conférence avec ses enchères silencieuses, ses ventes de T-shirts, de gâteaux, de livres de recettes et de gadgets divers. C'est dans la mentalité de chacun là-bas : tout le monde peut collecter des fonds. Tout le monde peut et par conséquent doit participer.

Ce qui est particulièrement important dans le cas de la galactosémie, quand on sait que la recherche dépend des moyens financiers qui lui sont dévolus. En définitive, beaucoup d'enthousiasme chez nos cousins galactosémiques américains. Même s'il ne s'agissait pas de taire la détresse et le désarroi, le but avoué était de remotiver les troupes, de rassembler et de réunir les forces. Car au bout du compte, la cause de la galactosémie doit encore être défendue, la bataille est loin d'être gagnée et on commence à le savoir maintenant : l'union fait la force. Et tant mieux si elle dépasse les frontières.

Romy Lesauvage

LANCEMENT DE LA PLATE FORME MALADIES RARES PARIS SUD

Réunion du 17 novembre 2014 au Centre Hospitalier du Kremlin Bicêtre
Paris le 18 novembre 2014

Un très grand nombre de médecins, des groupes hospitaliers de toute la région sud de Paris ainsi que du personnel médical, des labos, et certaines personnes issues de structures administratives étaient présents lors de cette réunion ainsi que les représentants de 5 à 6 associations dont une représentante de l'AFGF. Tous étaient concernés par soit les maladies rares, soit une catégorie de maladies rares. Cette plate forme se compose de groupes de travail, d'un comité scientifique, d'un comité de pilotage.

Ils vont faire un appel d'offre aux centres de références de la région pour les regrouper.

Elle a pour objectifs

- 1) Améliorer la visibilité des maladies rares à travers l'action de centres de diagnostics, de la recherche, et de l'aide aux associations de patients. Surtout au travers d'une action de communication
- 2) Favoriser le diagnostic des maladies, une grosse partie du budget va être allouée à ce thème.

3) Création et incrémentation de registres, collectes de données cliniques et biologiques. Création d'une base de données de maladies rares. Au minimum épidémiologique.

Création d'un centre de ressources biologiques, prélèvements, recherche.

4) Renforcer les liens entre les acteurs des maladies rares. Dans cet esprit une journée « Plate Forme Maladies rares Groupe Hospitalier Paris Sud » suivrait le 7 avril 2015. Thème : le diagnostic pré-natal.

Sylvie COUYOUMDJIAN



DU CÔTÉ DES FILLES

La galactosémie entraîne des problèmes hormonaux aux jeunes filles porteuses de cette maladie rare.

La science s'est souvent penchée sur ces problèmes, et certains conférenciers (à Orlando 17-19 juillet 2014) les ont évoqués. Voici ce que l'on peut en retenir.



Si seulement 1% des jeunes femmes non galactosémiques rencontrent une insuffisance ovarienne précoce, entre 80 et 90 % des femmes galactosémiques y font face.

On peut la diagnostiquer grâce :

- aux analyses de sang dès le plus jeune âge, mais aussi pour les adolescentes et les jeunes femmes.

- aux symptômes
- aux études menées précédemment

Nous constatons que

- les hormones FSH, qui stimulent les follicules, sont pratiquement absentes et ce, jusqu'à un âge avancé (environ 50 ans).

- l'hormone AMH, responsable aussi du contrôle du développement des follicules en ovocytes, et donc bon marqueur de la fonctionnalité des ovaires est en dysfonctionnement continu.

Le temps joue aussi, on se demande :

- à quel moment a lieu ce « dommage » qui mène aux insuffisances ovariennes ?
- quels sont les facteurs de pronostic fiables d'une insuffisance ovarienne due à la galactosémie (à quel âge ils sont évidents, comment les stabiliser dans le temps) ?

- s'il existe des facteurs connus pouvant modifier le risque de l'insuffisance ovarienne.

(La fonction ovarienne dans l'enfance et l'adolescence d'une jeune fille galactosémique, intervention de Fridovich et Keil)

Un autre conférencier aborde le sujet de la ménopause et de ses symptômes, puis de la ménopause précoce et de ses manifestations.

S'il présente quels sont les différents traitements d'hormone de synthèse, il

indique que l'on peut les appliquer à toute personne ayant une ménopause précoce, sans mentionner qu'il s'agit plus particulièrement de la galactosémie. (Les bénéfices, les risques et les types d'hormones de synthèse pouvant être proposées aux femmes galactosémiques (mais aussi aux autres) – J. Spencer)

Par ailleurs, les chercheurs aimeraient comprendre pourquoi certains patients ont à long terme des complications plus sévères que d'autres :

- est-ce lié aux différentes mutations GALT et à l'activité résiduelle ?
- aux autres facteurs génétiques ?
- aux variantes de régime ?
- à la flore intestinale ?

Ils présentent notamment une étude sur la fonction ovarienne et la comparent selon que les patientes ont ou non une activité résiduelle GALT supérieure à 0,4%.

Pour étudier leurs hypothèses, des tests ont été fait en laboratoires sur des insectes (des drosophiles).

Il y a aussi des références d'articles médicaux publiés depuis 2012, et notamment par rapport à l'activité résiduelle qui montrent que les médecins savent doser plus précisément l'activité résiduelle.

(Toward Improved Long-Term Outcomes in Classical Galactosemia)

Enfin, une autre conférence montre l'importance de l'exercice physique, de la nutrition sur l'état des os et la galactosémie : formation anormale de collagène, carence en vitamine D et calcium.

(Bone And Galactosemia – Van Calcar)

Virginie Bourcelot



Lorsque ma sœur est née, je n'étais âgé que de quatre ans. Le diagnostic de sa maladie, la souffrance de mes parents, je ne me suis pas vraiment rendu compte de ce qu'il se passait.

Et puis en grandissant, à force de s'entendre répéter : « il faut faire attention à la nourriture d'Anaïs, elle ne peut pas manger comme nous » m'a amené à me poser plusieurs questions.

- Que lui arrive-t-il ?
- Elle est différente de nous alors ?
- Ce n'est pas contagieux ?

Mes parents ont pris le temps de m'expliquer, en faisant attention à ce qu'elle mange elle peut très bien vivre comme nous malgré sa maladie. Je prends mon rôle de grand frère au sérieux, je deviens incollable sur ce qu'elle peut manger ou non, je suis capable d'expliquer aux gens de quoi ma sœur est atteinte.

Je n'ai jamais eu honte de dire qu'Anaïs était malade. Après tout c'est la vie et nous n'y pouvons rien.

Je suis en première lorsqu'Anaïs rentre en sixième. En grandissant je me suis rendu compte que ma sœur était très renfermée, qu'on avait du mal à trouver des sujets de discussion.

La rentrée au collège me semblait être le cap qui la ferait grandir, rencontrer du monde et s'affirmer un peu plus.

Mais cela ne se passe pas vraiment comme je l'aurais souhaité.

Témoignage : MA SŒUR EST GALACTOSÉMIQUE

Anaïs a du mal à se faire des amis et le midi elle mange avec mes amis et moi-même, ses récréations c'est avec moi qu'elle les passe (dans notre petite ville, collège et lycée sont situés au même endroit).

Je ne comprends pas cette situation.

Anaïs est toujours renfermée, elle ne parle pas de ses problèmes. Elle a des difficultés scolaires notamment en mathématiques.

Pourquoi n'est-elle jamais venue me demander mon aide ?

Nous discutons très peu, pourtant j'essaie de faire des efforts, d'aller parler avec elle. Mais ça n'avance pas, toujours le même sujet qui revient : les jeux vidéo.

Je n'ai pas le sentiment d'avoir des relations frère-sœur « normales » avec Anaïs.

Elle est toujours distante, renfermée sur elle-même et dans sa chambre.

Je suis jaloux de mes amis qui entretiennent des relations presque fusionnelles avec leur frère ou sœur.

Je démarre ma dernière année de lycée.

Je ne constate pas d'amélioration dans nos rapports, elle est toujours renfermée et nous n'avons presque pas de sujets de discussion.

Je lui propose de faire quelques activités : vélo, balade ou musique.

Elle n'a pas envie. Je me résigne, c'est son caractère, notre famille fait avec.

C'est cette année-là que ma sœur et mes parents participent à leur

premier « week-end des familles galactosémiques » à Salignac, dans le Périgord.

A leur retour, ils m'apprennent que la majorité des enfants galactosémiques sont eux aussi très renfermés et que certains ont des atteintes beaucoup plus importante que celle de ma sœur.

Grande stupéfaction de ma part, moi qui pensait que tous les symptômes étaient les mêmes pour une maladie...

Je prends un peu de recul.

Le fait qu'elle soit distante et qu'elle manque de confiance en elle est du à sa maladie.

Je quitte la maison pour mes études, le fait de moins se voir, ma sœur s'ouvre un peu plus. On parle un peu plus.

Elle a grandi, elle a un peu gagné en maturité et se rend compte qu'elle a besoin des autres.

Ces derniers temps, je trouve ma sœur bien plus à l'aise.

Bien sûr elle est toujours un peu distante, les gens ne changent pas du jour au lendemain.

Mais la rentrée au lycée et quelques rendez-vous avec une psychologue l'ont aidé à s'affirmer quelque peu.

Je pense que les difficultés d'Anaïs vont peu à peu régresser.

Elle suit parfaitement son traitement et en faisant des efforts, elle nous fait oublier qu'elle est atteinte de galactosémie.

Nous devons toujours nous soucier de la maladie et des soucis de ma sœur dus à celle-ci. En attendant, malgré quelques contraintes, nous nous adaptons et vivons parfaitement heureux.

Vincent BEAU



COMMENT OBTENIR FACILEMENT ET GRATUITEMENT LE PICOT SL ?



Un comité d'experts a défini en mars 2014 pour les patients galactosémiques une nouvelle formule dé lactosée, le Picot SL, en remplacement de l'O' Lac que l'on ne peut plus se procurer en France.

Pour obtenir le Picot SL, il faut :

- avoir fait une demande de prise en charge à 100% auprès de la sécurité sociale dans le cadre d'une ALD – Affection Longue Durée ; c'est normalement le médecin spécialiste ayant diagnostiqué la galactosémie qui doit vous avoir remis un certificat médical permettant d'obtenir le 100%.

- demander à ce médecin une ordonnance de Picot SL (qu'il rédigera sur une ordonnance spécifique pour les maladies prises en charge à 100%)

- puis envoyer l'ordonnance à la Pharmacie Centrale des Hôpitaux, en précisant votre adresse et en joignant à votre première demande une copie de votre attestation sécurité sociale de prise en charge à 100% .

• Adresse d'envoi :

**Pharmacie Centrale des Hôpitaux
Section Particuliers M.M.H.
13 rue Lavoisier
92 023 NANTERRE Cédex**

(NB : M.M.H. est l'abréviation de Maladies Métaboliques Hérititaires)

Vous recevrez ensuite le Picot SL directement à votre domicile au bout de quelques jours et n'aurez rien à régler car même les frais de port sont normalement pris en charge.

Catherine Chouteau

PARMIGIANO REGGIANO ET GRANA PADANO, DEUX COUSINS N'AYANT PAS LE MÊME CARACTÈRE... GUSTATIF.

Parce que le sujet des fromages compatibles avec le régime sans galactose est toujours intéressant à creuser...



Le Grana Padano est un fromage italien traditionnel à base de lait de vache, à pâte pressée cuite, produit dans les vallées d'Italie septentrionale. La phase d'affinage du Grana Padano est de 9 mois minimum, à comparer aux 12 à 24 mois selon les crus, du parmesan.

Grana Padano, Parmigiano Reggiano : leur procédé de fabrication est identique, mais la différence de leur saveur est nettement perceptible. En bref, c'est autorisé...

<http://androuet.com/index.php>

Sur ce site, il est possible de faire une recherche sur les types de pâtes (fromages) par pays: par exemple « pâtes pressées cuites » en Italie ...

Vous pouvez y trouver des réponses concernant vos questions sur les fromages en général et italiens en particulier. Pour celles et ceux qui s'y intéressent.

Emmanuel Bertrand

RAPPEL :

Les fromages compatibles avec le régime sans galactose doivent être des fromages de fabrication traditionnelle faite à partir de lait cru & à pâte cuite pressée (type Comté, Parmesan, Grana Padano, Gruyère suisse appelé aussi Fribourg, Appenzeller....) dont la longueur de temps d'affinage est suffisante pour assurer la transformation du lactose en acide lactique, digeste pour les personnes et enfants galactosémiques.

Ce sont les « bonnes » bactéries naturellement contenues dans ces fromages non pasteurisés, qui permettent cette transformation, effective au bout de 6 à 12 mois d'affinage en général.

Sylvie Couyoumdjian

Et pour des recettes sans galactose il y a toujours ces liens précieux à consulter :

saveurscreatives.canalblog.com/

Par Virgie Bourcelot

www.lacuisinedegregoire.be

Pierre Lejeune



Remerciements

Toute l'équipe du journal 2015 et l'ensemble des membres de l'association tiennent à remercier chaleureusement tous les

DONATEURS 2014

cités ci-dessous, pour leur soutien et leur générosité.

Monsieur et Madame André et Christine BAUDRY

Monsieur et Madame Daniel et Geneviève BERTRAND

Monsieur et Madame David et Alexandra BRU
Monsieur et Madame David et Ingrid CAILLIARD

Madame Jeanine CHARPENTIER
Monsieur et Madame J-Marie et Catherine CHOUTEAU

Monsieur Jean COURDENT DENISSEL
Monsieur et Madame Michel et M. Noëlle DEBAIN

Monsieur Guy GARDON

Monsieur et Madame Lucien et Ginette GIROUX

Madame Françoise HARDY-CHARLOIS

Monsieur Guillaume LIPPIELLO

Monsieur et Madame Emmanuelle et François LOUSSON

Monsieur et Madame Daniel et M-Claire PIN

Monsieur et Madame Nicolas et Laurence THIRIET-DESILVESTRI

La société Sojami qui s'est proposée de nous faire parvenir des produits de dégustation pour le WE 2015 à Maillé. Nous la remercions à l'avance.



AFGF - 20 rue Georges Guynemer - 44240 LA CHAPELLE SUR ERDRE
galactosemie@free.fr www.afgf.fr