

A F G F

association des familles
galactosémiques de france

SOMMAIRE

LA VIE DE L'ASSOCIATION

02 LE WEEK END 2015 par Stéphane Jacquet

03 LE POINT DE VUE DES NOUVEAUX
PARTICIPANTS 2015

ANNONCE DU WEEK END 2016

04 SOIRÉE THÉÂTRE DU ROTARY au profit
de l'AFGF

05 UNE ASSEMBLÉE GÉNÉRALE ENRICHIE
PAR DE NOUVEAUX VENUS

REGARD SUR L'EUROPE

07 EUROPEAN GALACTOSAEMIA SOCIETY
Barcelone 5/06/ 2015

08 L'ANNÉE PASSÉE DANS LES AUTRES PAYS
D'EUROPE

09 RÉSEAU EUROPÉEN POUR LA
GALACTOSÉMIE
(European galactosaemia network) 6/06/2015

ON EN PARLE

11 ENTRETIEN AVEC LE Pr LABRUNE
(Paris) à propos des guidelines, du registre de
patients, du régime, du diagnostic, du dépistage
et de la fertilité

13 RENCONTRE AVEC LE Pr FEILLET
(Strasbourg)

DÉPISTAGE : L'AVIS DU Pr ROUSSEY
(Rennes)

DÉPISTAGE le projet d'une plaquette
d'information

ALIMENTATION

14 L'EUROPE DES FROMAGES

LES PRODUITS LACTOFERMENTÉS
DE SOJAMI

TÉMOIGNAGE ET REMERCIEMENTS

16 OLIVIA'S STORY – The early years-
Naissance et diagnostic

UN GRAND MERCI AUX DONATEURS !!!!!



édito

TOGETHER WE CAN MORE*...



L'actualité de nos jours ne nous apporte pas souvent de bonnes nouvelles. Aussi, je tiens à vous annoncer au plus vite, qu'en ce qui concerne la recherche sur la galactosémie, nous ne pouvons que nous réjouir de ce qui se passe à l'échelle européenne !!!

Comme vous le savez déjà certainement, une base de données est en cours d'élaboration afin de répertorier l'ensemble des personnes

atteintes de galactosémie en Europe.

Symboliquement, cette année, il est remarquable de savoir que les associations allemande, autrichienne, espagnole, française, néerlandaise, suisse et norvégienne se sont cotisées pour réunir 15 000 euros, afin de soutenir la recherche sur la galactosémie**. Cette somme va en effet permettre d'analyser cette base de données européenne.

Aussi, nous montrons par ce don, que nous soutenons et encourageons les médecins et les autres professionnels qui s'investissent pour la galactosémie.

En 2000, lorsque mon fils est né, les médecins français commençaient, depuis quelques années seulement, à supposer que la galactosémie n'était pas seulement « un problème de régime ». Certes, la recherche a permis de faire évoluer ce régime qui est devenu moins stricte. Néanmoins, pendant toutes ces années, chaque pays faisait des études avec son nombre restreint de patients. Aussi, le nombre important de patients recensés en Europe ajouté à ceux des États-Unis, va permettre de réaliser des études à grande échelle. L'objectif de la recherche est maintenant de mieux comprendre la galactosémie, afin de proposer une meilleure prise en charge thérapeutique et d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes.

Élise BERTRAND
Présidente Fondatrice

* Ensemble nous pouvons plus

** L'AFGF a participé à hauteur de 1000 euros, après avoir eu l'accord de l'ensemble des élus du Conseil d'Administration.



LE WEEK-END 2015

Par Stéphane Jacquet

Notre rencontre annuelle 2015 s'est faite à proximité de Niort, dans le marais Poitevin, la Venise verte.



Balade en barque...

Cinq nouvelles familles - du Luxembourg, Rouennaise, deux Parisiennes et une Lorraine - se sont jointes à notre rendez-vous.

Les Gentils Organisateurs (les parents et beaux parents d'Elise Bertrand, la Présidente de l'association) nous ont concocté deux promenades dans le Marais Poitevin : la première à pied le long des canaux, avec un conférencier, expert de la flore et de l'histoire du marais, la seconde en barque (l'occasion de se faire des amies : les vaches du marais), et de comprendre visuellement le phénomène de la méthanisation du marais.

Dépaysement et relaxation (silence et lumière); mieux qu'une séance chez un psy.

Comme le veut le principe d'une association, nous avons tenu une AG, puis élu le bureau, l'occasion de renouveler une partie du bureau, et d'insuffler un peu de sang neuf avec de nouveaux membres. Nous avons eu le plaisir de goûter de nouveaux produits : le tofu, et (Marine me dit) un gâteau à la pomme. Fruits de recherche de parents de l'AFGF, sans qui nous n'aurions pas eu la chance de faire goûter à nos enfants, une nouvelle expérience gustative. Une fois encore, le personnel du site où nous résidions, s'est mis en quatre pour nous établir des repas équilibrés et respectant le régime alimentaire de la galactosémie. Les GO nous ont fait goûter un apéritif local (troussepinette), ainsi que

de la charcuterie locale. Comme toujours, le cahier des charges a été respecté : un espace pour les enfants «sécurisé», un emploi du temps respecté, des moments de détente, et de travail, et le beau temps était là. Ce rendez-vous, est à la fois un moment de culture (découverte de la région d'une famille de l'AFGF), un moment de convivialité (échanger avec les autres familles sur la vie quotidienne des enfants et adultes atteints de la maladie), et



Les enfants en balade...

À venir



WEEK-END 2016 14, 15 & 16 mai

Il est organisé par Adeline Vuillemin, et se situera aux Grangettes, au milieu des monts du Jura près du lac de Saint Point, à 11 km au sud de Pontarlier et à deux pas de la frontière suisse.

Petit rappel pour ces rencontres annuelles :

- Lors du week-end de la Pentecôte.
- Sont ouvertes à tous les adhérents (possibilité d'adhérer sur place).
- Organisation bénévole par une personne ou famille adhérente dans sa région.
- Prise en charge d'une grande partie des frais par l'association.
- Hébergement personnalisé (une famille par chambre).
- Une région à chaque fois différente pour en faciliter l'accès à tous.
- Repas bien sûr adaptés au régime sans lactose.
- Un lieu qui permet aux enfants de s'ébattre, en plein air, pendant que les adultes débattent.
- Assemblée générale où se votent les projets, bilan des actions de l'année, présentation des comptes et vote du CA de l'association.
- Compte rendu des dernières rencontres européennes de l'EGS (European Galactosaemia Society).
- Balades, activités permettant rencontres et échanges informels entre les adultes et - très important - les enfants entre eux
- Et quand c'est possible, intervention de professionnels de la santé sur la galactosémie.

Nous espérons nous retrouver encore nombreux cette année.

Réservations & renseignements :

Adeline & Arnaud Vuillemin
06 32 18 51 92
06 37 27 31 56



d'informations : sur « comment vivre en France et en Europe la Galactosémie ? ». Le Week-end de l'association est dense et mérite d'être vécu par tous les adhérents de l'association au moins une fois, afin que nous puissions les entendre sur leurs besoins, leur ressenti, leur expérience. Alors venez au week-end de 2016 !



Echanges et détente...



Les organisatrices...

LE POINT DE VUE DE NOUVEAUX PARTICIPANTS DE 2015

AFGF : Qu'est-ce que votre venue au week-end de l'AFGF vous a apporté sur le moment ?
EMILIE YON, jeune maman d'une petite fille galactosémique de 2 ans et demi :



Cela m'a rassurée de manière générale, quant à l'évolution des personnes atteintes de galactosémie, même si certaines sont quand même lourdement touchées.
JEAN-FRANÇOIS adulte galactosémique, 44 ans, équipier dans un hôtel 4 étoiles :
Rencontrer des personnes comme moi, d'échanger, de participer à l'A.G., d'écouter les autres, de voir les problèmes des autres, de me situer par rapport à d'autres personnes galactosémiques.

NICOLE ET JEAN-CLAUDE parents de Jean-François :

De l'étonnement concernant les enfants et les adultes ayant des handicaps différents, notamment pour s'exprimer, un sentiment de communauté, enfin une rencontre avec des familles ayant les mêmes problèmes que nous, (nous nous sommes sentis bien seuls lors de l'enfance de notre fils, lors de son parcours scolaire difficile, pas de possibilité de s'exprimer sur cette maladie hormis à l'hôpital Necker au moment des consultations avec le Professeur Saudubray, parti à la retraite depuis).
La découverte d'idées nouvelles pour les aliments autorisés, de nouveaux contacts notamment à l'hôpital Bécclère à Clamart, une meilleure connaissance de cette maladie lors de l'A.G où chaque famille a pu s'exprimer, une représentation au niveau international. ▶



AFGF : Et avec le recul ?

E-Y : Cela m'a beaucoup plu, les moments d'échanges, les histoires individuelles, les petits conseils pratiques...

N&J-C : Une consultation avec le prof. Labrunne à l'hôpital Bécclère et avec la diététicienne qui nous a ouvert d'autres portes et nous a confortés ; un suivi est mis en place. Tout ça grâce aux échanges lors du week-end.

AFGF : Qu'en avez-vous pensé de manière générale ?

E-Y : Bien organisé globalement, moment de convivialité, où la solitude face à la maladie cesse d'exister...

J-F : W.E bien organisé, bonne ambiance, facilité de dialogue, l'activité promenade facilite les échanges.

N&J-C : Bonne organisation du W.E, des repas goûteux, tous au même régime ! Bon accueil par les grands-parents organisateurs du w-e, des échanges fructueux, activité promenade intéressante et facile pour tous. L'état d'esprit familial, le coût accessible.

AFGF : Y-a-t-il des choses à améliorer selon vous ?

E-Y : Les repas et les goûters sont faits selon les prises de positions de certains, suite à leur vécu ou recherches. Cela donne un régime beaucoup moins strict que prévu...

Pour nous, jeunes parents (angoissés) d'un enfant de deux ans et demi, nous suivons la lettre le guide des diététiciens français sur le sujet, et je pense qu'il est possible et réalisable de faire des choses

simples et bonnes en utilisant uniquement les ingrédients autorisés dans le guide, au moment du weekend, afin de ne pas imposer à tout le monde les choix que les uns et les autres ont fait au quotidien...

N&J-C : Quand on arrive pour la 1ère fois, on ne connaît personne, on a besoin de savoir qui est qui, une présentation de l'équipe aurait été souhaitable dès notre arrivée. Elle n'a été formelle qu'à partir de la tenue de l'AG.

AFGF :

- Nous ferons en sorte que lors du prochain week-end, des «anciens» de l'association accueillent de façon plus formelle les nouveaux participants dès leur arrivée.

- Nous nous efforçons d'être très vigilants pour les repas du weekend en permettant de respecter, pour ceux qui le souhaitent, les pratiques les plus strictes du régime. Dans le livret «guide de l'alimentation», seules la maïzena Plus et la maïzena Sauceline sont bien « interdites » car contenant du lactose. Quant au soja il n'était présent que dans les dégustations Sojami, et était facile à éviter (sauf peut-être présent en crème dans une salade de concombres ?



UNE ASSEMBLEE GÉNÉRALE 2015 ENRICHIE PAR L'ARRIVÉE DE NOUVEAUX VENUS

L'AFGF profite de la réunion de ses membres, lors du week-end annuel, pour convoquer son assemblée générale qui présente le bilan de l'année passée et soumet au vote les décisions pour l'année à venir.

Cette assemblée générale 2015 a commencé par un tour de table.

Chacun expliquant la raison de sa venue, son « parcours galactosémique » et les « pionniers » expliquant celui de l'association depuis sa création il y a 13 ans.

Cinq nouvelles familles adhérentes étaient présentes cette année ce qui a permis des échanges renouvelés et les plus anciens ont fait part de leur expérience. Élise Bertrand la Présidente a animé les débats. (Voir la liste des personnes présentes ci-jointe.)

PRÉSENTATION DES ACTIONS SUR LE LONG TERME

La liste des professionnels de santé spécialistes de la galactosémie

C'est un répertoire qui est à mettre à jour régulièrement. Il est pris en charge par Catherine Chouteau. Les personnes présentes à l'AG étaient invitées à donner leurs contacts médicaux pour cela. Vous pouvez également, vous, lecteurs, en faire autant en communiquant vos contacts à : galactosemie@free.fr ce qui permet de mettre nos données à jour et, ainsi de mieux informer les personnes qui nous contactent pour trouver des spécialistes.

Mon bébé est galactosémique

Un accueil spécifique pour les nouveaux parents. Abécédaire ? interroger un pédiatre à ce sujet ? une rubrique du site ou du journal ?

Contact des adhérents par téléphone

Nous l'avons fait de façon systématique tout au long de l'année il y a trois ans. Sylvie Couyoumdjian regrette vivement de ne pouvoir continuer depuis qu'elle prend en charge la conception du journal. L'un va pourtant avec l'autre car ces

échanges avec les familles concernées permettent d'enrichir les sujets traités dans le journal. Tout cela prend malgré tout beaucoup de temps et une aide pour cela serait la bienvenue : Avis aux bonnes volontés ! scouyoumdjian@orange.fr

LES RÉSEAUX ASSOCIATIFS DE L'AFGF

Le congrès américain est biennal

Romy Lesauvage aimerait y retourner en juillet 2016. (voir son article dans le journal 9 sur le congrès 2014).

Le meeting européen (EGS) est annuel

Les représentants des associations Européennes spécifiques de la galactosémie y sont présents chaque année, et en alternance, une année sur deux, des experts scientifiques de chaque pays y participent.

L'association britannique

Elle ne fait plus partie de l'EGS, le regroupement des associations européennes. Nous souhaiterions tout de même garder contact avec elle car c'est une association regroupant de nombreux membres, et de plus elle très active

Alliance maladies rares

Devons nous toujours en faire partie ?

L'AMBITION DES PROJETS

Diagnostic et dépistage

Nous avons constaté que la galactosémie ne vient pas toujours à l'idée des équipes



Des participantes bien souriantes

médicales des maternités face aux symptômes manifestés. La question se pose d'un dépistage systématique et/ou d'une aide au diagnostic. Comment favoriser une meilleure communication au sein des services de maternité pour prévenir le risque d'un diagnostic tardif mettant en péril l'avenir du nourrisson ?

Une étude concernant les pratiques du régime en France

Nous avons constaté que ces pratiques pouvaient être très différentes selon les patients. Il nous semblerait intéressant d'organiser une étude sur les différentes pratiques du régime sans lactose. Celle-ci aurait pour but de faire un état des lieux précis sur le régime en France, et ainsi de déterminer l'influence de différents facteurs sociaux, médicaux, culturels et psychologiques. Cette étude serait réalisée par un cabinet privé et pourrait être financée par une fondation (Groupama, Carrefour). Appel à des volontaires pour mener ce projet.

Demandes de subventions à poursuivre :

(voir encadré page suivante)

Brèves

UNE SOIREE THEATRE AU PROFIT DE L'AFGF DANS UN VILLAGE DE LA REGION LILLOISE

- 1 FAMILLE ORGANISATRICE
- 1 TROUPE DE THEATRE AMATEUR
- 1 SALLE MUNICIPALE
- 230 SPECTATEURS
- 1500 EUROS DE BENEFICE + 1000 euros de dons
- = 2500 euros pour l'asso !!

«La compagnie de la 25^{ème} heure» est un groupe de 4 amis passionnés de théâtre qui se produisent bénévolement pour des associations. Nous l'avons contactée quelques mois avant, puis fait ensemble le choix de la pièce (comédie), programmé la date, et en avant la pub !!! Affiches dans les lieux publics, mails aux connaissances, petits flyers à distribuer. Nous avons demandé aux gens intéressés de réserver et de payer d'avance si possible.



Le jour J, nous avons installé 200 chaises dans la salle municipale et un bureau d'accueil à l'entrée ; nous avons été vite débordés par l'arrivée du public et il manquait des chaises !!

Petit mot d'accueil pour présenter la troupe et l'association, puis, place au spectacle !!! Les répliques se sont succédées pendant près 2 heures ; divertissement garanti, suivi du pot de l'amitié. Gros succès pour cette initiative !

1500 euros de bénéfices + remise d'un chèque de 1000 euros de la part du Rotary.

Si vous vous sentez l'âme d'un organisateur, petit conseil pour l'organisation d'un événement : attention au choix de la date et de l'heure (privilégier un dimanche 2^{ème} partie d'après-midi), durant une saison creuse. Votre dynamisme fera le reste....



Les membres du bureau de l'AG

Le week end 2016

Toujours à la Pentecôte et se déroulera dans le Doubs... (voir présentation p.3) Les frais de participation seront de 60 € par personne, pour les trois jours, repas et hébergement. Nous aimerions y faire venir une des personnes responsables de la rédaction du livret sur le régime, pour en expliquer les termes. Nous aimerions également inviter un responsable d'une autre association européenne.

L'ASSOCIATION ET SES ADHÉRENTS

Le journal 9 envoyé aux seuls adhérents

Voté en assemblée. Le numéro de 2015 ne sera envoyé de façon systématique qu'aux adhérents et donateurs. Si toutefois on ne souhaite pas adhérer, une participation de 15 euros sera demandée. Contact avec Nathalie COURDENT ncourdent@sfr.fr ou à galactosemie@free.fr qui transmettra.

Gerer le site et le mettre à jour.

Fonctionnement - Nous cherchons quelqu'un de compétent et motivé pour le

faire régulièrement. La personne qui l'a créé est très occupée (et très compétente) et elle ne peut nous aider que très ponctuellement. Si, nous passions par un professionnel, quel en serait le coût ? Aussi, il est question de se renseigner auprès d'autres associations. Contenu - Il faudrait savoir distiller les infos de façon à motiver les adhésions tout en ne pénalisant pas les non adhérents pour autant. Un site à deux vitesses ? Il reste un site d'information pour tous.

Les coordonnées des adhérents

Il a été décidé de supprimer du répertoire de l'association tous les anciens contacts dont nous n'avons plus de nouvelles ou dont les adresses postales nous sont inconnues.

Le problème facebook à régler

Une page Facebook existe, non actualisée depuis longtemps. Elle a le tort de présenter le logo de l'association comme photo de profil, or l'AFGF n'a rien à voir avec cette page qui affiche des produits sans lactose qui ne sont pas exempts de galactose. Nous n'avons pas encore trouvé comment faire fermer ou modifier cette page.

VOTE DES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION :

Sont déclarés élus à l'unanimité :

André BAUDRY
Elise BERTRAND
Claire BOUCHET
Corinne CHADOURNE
Catherine CHOUTEAU
Nathalie COURDENT
Sylvie COUYOUMDJIAN
Juliette DUCHEMIN
Stéphane JACQUET
Romy LESAUVAGE
Elise LEVASSEUR
Nicole HAEN

Aucune autre question n'ayant été à l'ordre du jour et personne ne demandant la parole sur ce sujet, la séance a été levée.

DU CÔTÉ DES COMPTES

Subventions et recherches de fonds

- Il faut accentuer l'effort sur la recherche de fonds
- Il faut argumenter auprès des Mairies en justifiant nos besoins pour les demandes de subventions.
- Penser aux jeux TV. Prendre contact avec les productions pour en connaître le fonctionnement
- Le ROTARY ou le LION'S CLUB pour présenter notre association et demander un don ou organiser une action.
- Romy Sauvage, rappelle que chaque initiative personnelle, chaque action locale compte.

Bilan financier

- L'association manque de recettes par rapport à ses dépenses et ce depuis plusieurs années. Chacun peut aider à sa façon (voir encadré demande de subvention à sa mairie).
- Le Week-end représente un grande partie des dépenses puisque financé pour moitié par l'association. Il passera l'année prochaine à 60 euros par personne (pour les trois jours, hébergement et repas compris)
- Une question fiscale a été évoquée, concernant l'avantage fiscal de l'adhésion et l'avantage en nature du financement d'une partie du week-end pour les adhérents qui y participent. La question sera soumise aux impôts.
- Le justificatif fiscal sera envoyé aux adhérents en janvier.
- Faut-il continuer à cotiser à l'Alliance des Maladies Rares ?

APPEL AUX BONNES VOLONTÉS

Rappel à tous que demander à sa mairie une subvention au profit de l'association est simple et possible.

Nous rappelons que toutes les actions énoncées ci-dessus sont le fait d'adhérents, entièrement BÉNÉVOLES qui prennent sur leur temps familial et de loisirs pour faire vivre et évoluer l'association. Si vous souhaitez vous investir (peu ou plus) avec eux n'hésitez pas : toutes les compétences et les bonnes volontés sont les bienvenues. galactosemie@free.fr.

ONT PARTICIPÉ À L'ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

Le 24 mai 2015 à Maillé (85)

Elise BERTRAND (Présidente) ; Sylvie COUYOUMDJIAN (Vice-Présidente); Nathalie COURDENT (secrétaire) ; André BAUDRY (trésorier) ; Claire MOSNIER BOUCHET ; famille OMEIRA ; Famille CHADOURNE ; Christophe et Tania SIEGLER ; Juliette DUCHEMIN et Emilie YON Françoise HARDY ; Stéphane JACQUET ; Catherine CHOUTEAU ; Jonathan et Sandra FOUODOUX . Nicole et Jean-François HAEN ; Elise LEVASSEUR ; Romy et Christophe LESAUVAGE



EUROPEAN GALACTOSAEMIA SOCIETY (EGS) Réunion du vendredi 5 juin 2015 à Barcelone

Par Elise Bertrand, présidente fondatrice de l'association française

L'EGS regroupe l'ensemble des associations européennes de patients, concernés par la galactosémie.

<http://www.galactosaemia.eu>

PARTICIPANTS

(en majorité les présidents des associations)

Else et DavidTanner (Autriche), Gitte Østergaard (Danemark), Birgitte Schmidt Astrup (Danemark), Anton Fuchs (Allemagne), Elise Bertrand (France) Maaïke van Kempen (Pays-Bas), Jeroen van Kempen (Pays-Bas), Carmen Asensio (Espagne), Maite Bofias (Espagne), Rosa Olivé (Espagne), Carlos Ventimilla (Espagne), Diana Polo (Espagne), Andreas Kilchör (Suisse)

PRINCIPAUX THÈMES ABORDÉS

La création de nouvelles associations de patients en Europe

Afin de stimuler la création d'associations, en particulier en Italie, il serait intéressant d'encourager les professionnels de santé et d'inviter des familles concernées par la galactosémie à venir au meeting de l'EGS.

Les adhérents des associations: leur nombre et leur investissement

Les associations européennes ont du mal à avoir de nouveaux adhérents, en particulier l'Autriche, le Danemark... De plus, des représentants d'associations

déplorent le fait que les adhérents s'investissent peu. Se pose alors la question : est ce que cela a du sens de limiter d'accès aux adhérents seulement ? Est ce que les personnes adhèrent plus si elles savent qu'elles auront accès à des informations supplémentaires sur internet par l'intermédiaire d'un mot de passe par exemple ?

Les professionnels du réseau EGN* et/ou en lien avec les associations de patients

Il est décidé d'encourager les médecins connus au sein des associations à faire partie du réseau EGN * et d'encourager les médecins qui font partie du réseau EGN* à se rapprocher des associations de leur pays.

La recherche de fonds

L'association néerlandaise réussit à trouver des fonds avec « crowd-funding » (financement participatif). Cela fonctionne bien mais c'est très chronophage. Les Pays-Bas ont déjà subventionné à hauteur de 15 000 euros, le projet du réseau EGN* pour le registre des patients. Il serait bienvenu que chaque association finance aussi, à hauteur de ses moyens, les projets qui sont proposés par le réseau EGN.

Le dépistage systématique des nouveau-nés par prélèvement sanguin

Il est évoqué le fait que des nouveau-nés décèdent encore de la galactosémie car le diagnostic est fait trop tardivement. Dans certains pays d'Europe (Pays-Bas, Autriche...), le dépistage de la galactosémie est effectué systématiquement au 3ème jour de vie chez les nouveau-nés. En revanche, il n'est pas réalisé en France, en Croatie, en Angleterre et en Espagne (seulement un centre effectue le dépistage). De plus, l'Angleterre vient d'abandonner ce dépistage et les Pays-Bas viennent de le mettre en place...

Le Diagnostic Pré-Implantatoire (ou DPI)

Le DPI permet de sélectionner un ou des embryons qui ne seraient pas atteints de la galactosémie, afin de l'implanter dans l'utérus de la mère. Il peut être proposé à un couple ayant un risque d'avoir un enfant atteint de la galactosémie. Cette pratique a déjà été réalisée en Espagne et aux Pays-Bas.

Les finances

Andreas présente les comptes de l'année 2014 qui sont vérifiés par Tony et approuvés par les participants. Nous avons un solde de 1526,74 Euros.

Nous avons peu dépensé ces deux dernières années. Andreas précise qu'il est important que les réunions aient lieu dans des pays/villes facilement accessibles afin de faire le maximum d'économies (pour le transport en particulier).

Meeting 2016

La date du prochain meeting est en suspens car nous n'avons pas trouvé à ce jour de week-end en commun pour tous les représentants d'association. Il aura lieu à Vienne.

Préparation pour la réunion du 6 juin 2015 avec les membres de l'EGN

Jeroen, en tant que président de l'EGS, propose d'interroger / d'interpeller les

membres du réseau EGN sur les sujets suivants :

- Comment le réseau EGN se positionne-t-il au sujet du dépistage à la naissance ?
- Comment le réseau EGN peut-il encourager la création de nouvelles associations européennes ? Peut-être que leurs sites web (universités, hôpitaux) pourrait mettre en lien le site web de l'EGS ?
- Est ce que les professionnels peuvent encourager activement les parents à devenir membres des associations ?
- Nous ne savons toujours pas quelle est la cause des problèmes de nos enfants et comment les résoudre....

EGS :

European Galactosaemia Society = association qui regroupe les associations européennes. Elle se réunit une fois par an.

EGN :

European Galactosaemia Network = Réseau international Europe/États Unis Son objectif est de mutualiser les connaissances et les recherches sur la galactosémie à partir d'un grand nombre de spécialistes en contact avec un grand nombre de patients (ce qui n'est pas négligeable quand on parle d'une maladie rare).

RÉUNIONS SUPPLÉMENTAIRES SUR SKYPE AU COURS DE L'ANNÉE 2015

Il a été décidé d'échanger par l'intermédiaire de réunions sur skype. Gitte a organisé ces réunions qui avaient été fixées le 6 septembre et le 11 octobre 2015.

Il s'agissait de faire le point au sein de chaque pays sur l'avancement des registres et de l'enregistrement des patients dans la base de données (voir l'article sur le réseau EGN). De plus, des échanges ont eu lieu

concernant la recherche de fonds. L'association des représentants de patients des Pays-Bas a déjà fait un don de 15 000 euros pour financer la mise en place du registre des patients à l'échelle européenne. Il est important que, par principe, les autres associations européennes financent aussi la recherche, en fonction de leurs moyens bien sûr.

Chaque représentant d'association a proposé un montant qui lui paraissait raisonnable pour faire un don. En tant que représentante de la France et au regard de nos finances, j'ai proposé que l'AFGF fasse un don de 1 000 euros, montant qui devra bien sûr être approuvé en assemblée générale.

Elise Bertrand

L'ANNÉE PASSÉE DANS LES AUTRES PAYS D'EUROPE



Le Danemark

Environ 30 adhérents sur la soixantaine de personnes qui auraient la galactosémie dans ce pays. Cette année, ont été organisés :
 - un week-end qui permet toujours des échanges importants entre les participants de tout âge.
 - un séminaire pour les parents: le sujet portait sur une nouvelle prise en charge (KRAP) des problèmes cognitifs.
 - un week-end "social-familles" : celui-ci était organisé tout près de la mer dans une hutte! Là-bas, ils ont appris que l'hypnose pouvait être un outil intéressant pour avoir

une meilleure conscience de soi et ainsi de renforcer l'estime de soi. Ils ont également fait du kayak et du canoë.
 - un séminaire pour les jeunes (8 jeunes âgés de 18 à 25 ans) : un thérapeute les a sensibilisés sur le fait qu'ils pouvaient eux-mêmes être leur "propre meilleur ami" et mieux vivre grâce à cela. Plusieurs activités ont ensuite été organisées (tir avec une arme à feu, sortie dans un pub pendant la nuit, en discothèque). Certains vivaient ces expériences pour la première fois.

Chaque année, l'association danoise obtient une subvention de la "Société Danoise de la Santé" qui leur permet de financer leurs activités. Ils passent beaucoup de temps à mettre à jour leur site Web. Comme d'autres associations européennes, ils ont restreint l'accès à certaines informations aux adhérents seulement. Ils espèrent ainsi motiver les gens à adhérer. Deux fois par an, ils publient une newsletter qui leur permet de rester visibles et de montrer qu'ils sont actifs. Ils essaient également d'être plus actifs sur Facebook. Ils déplorent que peu d'adhérents se déplacent lors des réunions et ils se posent la question suivante : Comment

inciter les gens à les rejoindre et à s'investir activement dans l'association?

Norvège

Ils sont 26 adhérents dont 24 sont membres actifs. Ils ont un nouvel adhérent par an environ. Ils se retrouvent deux fois par an en famille.

L'association norvégienne a de l'argent et peut prendre en charge financièrement le transport et l'hôtel pour les participants. Ainsi, le taux de participation est de 90 à 100 % à chaque rencontre annuelle. Les sujets proposés par des intervenants varient régulièrement : assouplissement du régime, qualité de vie...

Allemagne

Cette année, l'association allemande regroupe 289 membres dont 46 membres bienfaiteurs. Il existe 10 groupes régionaux qui servent principalement de contact régional. Ils ont organisé un atelier pour les enfants âgés de 9 à 14 ans dans un Center Park en France près de la frontière allemande. Huit enfants y ont

participé. Ils ont cuisiné ensemble et ils ont aussi organisé un atelier pour les jeunes et pour les adultes à Lindau (Bodensee).

L'association allemande perçoit des subventions de la part de compagnies d'assurance qui leur permet de financer leurs projets.

Concernant le comité scientifique, le professeur Schadewald s'est retiré, mais, il les soutiendra toujours en tant que membre. Leur projet, « Identification Galaktosämia-specific proteomic and genomic variation patterns as biomarker for galaktosämia-specific chronic pathophysiological-cognitive komplikationen », a été accepté par le comité éthique. Trente familles participeront au projet. Ils espèrent ainsi identifier les gènes qui affectent le développement cognitif des personnes atteintes de galactosémie. Pour eux, ce projet est prioritaire par rapport à celui concernant l'enregistrement des patients qui a donc été différé.

Autriche

Cette année, le nombre d'adhérents est descendu à 35.

Cela s'explique par le fait que les patients sont déjà grands et que les familles ne voient plus d'intérêt à adhérer. Les jeunes adultes ne sont souvent plus intéressés par l'association. De plus, ils constatent qu'il leur est difficile d'avoir de nouveaux adhérents bien qu'ils soient en lien avec les professionnels du métabolisme.

L'association autrichienne a organisé une journée à Vienne à laquelle de nombreux adhérents ont participé. L'intervention principale, réalisée par un spécialiste de la génétique, portait sur les "mutations génétiques". Deux intervenants ont également parlé de la "pleine conscience" et un autre intervenant a abordé le thème de l'aromathérapie. Puis la soirée s'est terminée par un spectacle de magie.

Lors de leur réunion générale à Salzburg, ils ont réalisé un "brain storming" sur les attentes des parents et des patients concernant les traitements proposés par les centres de maladies métaboliques. Ce fut un véritable succès, il y eut de bonnes remarques et l'équipe soignante va travailler pour réaliser leurs souhaits.

Espagne



Une réunion de travail a été organisée à Barcelone afin de faire le point sur les documents légaux nécessaires pour l'association et les différentes directions qu'ils souhaitaient



prendre (type de réunions annuelles, interventions de professionnels, amélioration de leur réseau...). En 2014, leur site web est devenu leur carte de présentation et a servi à informer leurs membres sur les nouveautés et les activités de l'association.

Lors de la réunion annuelle, il a été décidé de créer un groupe "whatsapp" pour avoir des échanges plus directs entre les différentes familles membres. Jusqu'ici, l'initiative a été bien reçue par les familles, particulièrement, quand ils ont partagé au sujet de l'alimentation (envois de photo des supermarchés de produits adaptés au régime par exemple...). Ils ont aussi préparé un document présentant le projet du "meeting de l'association européenne (EGS)" afin de faire des demandes de subventions. Un grand merci à deux sponsors qui ont financé le meeting de l'association européenne (EGS) en 2015: une entreprise privée "UNIVAR" de Valence et l'autre « Interdansa », une école de danse de Barcelone qui organise à Noël un dîner d'œuvre de bienfaisance. De plus, Ils ont pris contact avec une chaîne de télévision pour assister au meeting du 6 juin.

Une fois par an, ils se retrouvent entre familles. Les enfants jouent ensemble pendant que les parents partagent leurs expériences autour de la galactosémie dans une atmosphère détendue.

Suisse



La Suisse compte 31 familles membres actifs. 36 personnes sont atteintes de la galactosémie, en majorité, ce sont des enfants. Les bénévoles actifs de l'association suisse sont régulièrement en contact avec le Docteur Matthias Gautschi, conseiller médical et scientifique. Un de ses étudiants fait une recherche scientifique pour sa thèse dont

le thème porte sur la santé et l'évolution des patients atteints de galactosémie en Suisse. L'association suisse leur a fourni les coordonnées de leurs adhérents et elle travaille aussi pour retrouver d'autres patients inconnus qui pourraient être inclus dans cette étude. Afin d'être plus connus, ils ont créé des flyers en allemand, français et italien. Ils ont aussi participé à la « Journée des Maladies Rares ». Ils ont organisé deux jours au Parc de Loisirs Suisse en Morschach (au centre de la Suisse). Deux ateliers ont été proposés : un sur le thème du « lâcher prise » pour les adultes et un autre sur le thème de « l'autonomie ». Les enfants, de leur côté, avaient leur propre programme. Le club des jeunes (environ 15 membres) organise annuellement 3 à 4 événements, comme celui organisé sur le lac Thun en bateau. Leur site web trilingue, riche en informations, est, pour eux, un très bon outil de communication.

Royaume Uni



2014 a vu leur conférence annuelle très réussie (plus de 100 membres y ont assisté). Ils ont maintenant une page Facebook pour bavarder, partager des idées et des expériences. Un blog est en cours de construction. Il y a une page Facebook très active au Royaume-Uni, mais le bureau rappelle à tous que cette page n'est pas contrôlée par l'association britannique et qu'il convient donc d'être vigilant.

Un de leurs membres a assisté à la conférence biennale américaine tenue l'année dernière en Floride. Un autre de leurs membres a lancé une application pour un magasin en ligne consacré aux familles avec des régimes spéciaux (www.freefromforkids.co.uk).

Le Royaume-Uni était un des membres fondateur de l'EGS (association européenne). Mais, après une nouvelle discussion avec le comité et les membres professionnels de santé, ils ont pris la décision, l'année dernière, de se retirer de l'EGS. Ils seront toujours informés de n'importe quel nouveau projet par les professionnels qui font toujours partie du consortium européen et "leurs portes resteront toujours ouvertes".

Ces informations ont été retrouvées sur le journal publié par l'association britannique que nous a fait parvenir Sue Bevington, présidente du GSG = Galactosaemia Support Group

L'EUROPEAN GALACTOSEMIA NETWORK (EGN) ou réseau européen pour la galactosémie

Résumé du meeting de Barcelone le samedi 6 Juin 2015



et serviront de plateforme pour des essais cliniques. Ce registre est opérationnel depuis le début de l'année 2015. Les données sont codées (donc anonymes) et entrées seulement après l'approbation du comité d'éthique et le consentement éclairé des patients/parents. La Belgique, l'Estonie, l'Irlande, les Pays-Bas et la Suisse ont obtenu

l'autorisation éthique et acquis une licence pour l'entrée des données. Ils ont reçu une formation et sont maintenant dans le processus d'entrée des données. L'Espagne a obtenu l'autorisation éthique, la licence est traitée et la formation est en suspens. La France attend l'autorisation du comité d'éthique. Le financement pour l'obtention de la licence et l'entrée des données doit être obtenu au niveau national.

Les recommandations de bonnes pratiques (Clinical Guidelines)



C'est le docteur Annet Bosch (photo) qui dirige avec succès ce groupe de travail avec le docteur Lindsey Welling. L'objectif est de créer des recommandations pour le diagnostic, le traitement et le suivi des patients. Ces recommandations se baseront sur des évidences internationales et des avis d'experts. Une équipe pluridisciplinaire de 19 experts issus de 9 pays (Belgique, Estonie, France, Grande-Bretagne, Italie, Irlande, Pays-Bas, Suisse, Etats-Unis) ont été recrutés. Les recommandations seront rédigées en anglais. Les représentants des associations de patients suggèrent que les points clés soient traduits en différentes langues. Cela pourrait être effectué par les associations de patients avec leur comité scientifique.

Le site Web du réseau EGN

Sur ce site se trouveront des liens avec les sites web des associations de patients atteints de galactosémie et d'autres sites intéressants. Il devrait fonctionner dans les mois à venir.

La Recherche

La collaboration sur les recherches existantes sont renforcées et de nouvelles collaborations apparaissent grâce à ce réseau. Voici les thèmes de recherche :

- Les mécanismes de la maladie avec :
 - des études sur des modèles animaux pour la galactosémie sur les mouches de vinaigre, les souris, les poissons zèbres...
 - des études sur des lignées cellulaires
- Le développement et la mise en place de biomarqueurs pour l'évaluation de la maladie et les stratégies de traitement de suivi (pendant la grossesse par exemple)
- De nouveaux traitements par l'inhibition de l'enzyme GALK et l'augmentation d'activité de l'enzyme GALT. Les deux approches sont actuellement étudiées.
- La réactualisation du régime alimentaire au-delà de la période néonatale? De nouveaux biomarqueurs à venir pourront-ils aider à répondre à cette question ?
- L'enregistrement des informations sur des centaines de patients. Il est impératif d'avoir assez de données!

L'enregistrement et les études achevées seront disponibles sur le site Orphanet, ainsi que sur le site Web de l'EGN.

La recherche de fonds

Il faudrait améliorer, étendre les collaborations actuelles et explorer d'autres sources de financement avec la possibilité d'échanges de recherches scientifiques existantes. Il serait intéressant de mettre en place des partenariats avec des entreprises et avec d'autres organisations de Maladie Rares.

**Les personnes à l'initiative de ce réseau sont : le Docteur Estela Rubio (présidente de l'EGN) et le professeur Eileen Treacy (co-présidente). Dans le comité de pilotage se trouvent également : Annet Bosch, Alberto Burlina (représentant européen), Gerry Berry et Susan Waisbren (représentants américain), les représentants de pays, les représentants des diététiciens (pour l'Europe) et les membres.*



ENTRETIEN AVEC LE PR LABRUNE

Le 9 décembre 2015

Un certain nombre de questionnements récurrents : le régime, faut-il le faire évoluer ? Où en est la recherche médicale sur la galactosémie ? Quelles sont les pratiques dans les autres pays ? Existe-t-il des guides de bonnes pratiques ? ... Toutes ces interrogations nous ont motivées à demander un entretien au Professeur Labrune, spécialiste référent à l'échelle nationale des maladies du métabolisme et plus particulièrement des maladies rares touchant le foie...

Nous le remercions chaleureusement d'avoir accepté de nous accueillir dans son bureau à l'hôpital Antoine Béchère et d'avoir pris sur son temps pour cet entretien très sympathique, qui a pratiquement duré deux heures. Voici un résumé de l'échange que nous avons eu avec lui, le 9 décembre 2015.

« Règles de bonnes pratiques ». IL existe des guidelines internationales pour certaines maladies. Dans notre pays, la Haute Autorité de Santé (HAS) demande de rédiger des « Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) * ». On peut bien sûr s'inspirer des guidelines internationales si elles existent

GUIDES LINES

Où en sont les Guidelines pour la galactosémie ? Elles sont en cours, sur le point d'être achevées. La première version est à relire (63 pages en incluant la bibliographie). Elles reprennent toute la procédure des groupes de travail, l'extraction des données, les différents articles, la synthèse. C'est l'équipe de Lindsey Welling avec Annette Boch qui a tout organisé : répartition des groupes de travail et organisation de multiples entretiens téléphoniques en tenant compte des décalages horaires. Le tout a ensuite été renvoyé aux membres pour approbation ou critiques. C'est arrivé ici avant hier... c'est en bonne voie. Je dois tout relire et corriger avant le 1er janvier 2016. Ensuite, ces recommandations seront soumises à la revue Journal of Inherited Metabolic Disease.

Sur quelle partie avez-vous travaillé ?
Sur le traitement.

Est ce que ce sera traduit en français ?
La version pour la HAS sera en français. Celle-ci fera la synthèse des informations les plus importantes.

REGISTRE DE PATIENTS

Ensuite, il y a le projet des registres... Nous avons l'autorisation du CPP (Commission de Protection des Personnes). Mais pour le C.C.T.I.R.S. (Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche), et la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés), les démarches sont encore à faire car c'est très réglementé. En automne 2016, l'enregistrement des patients devrait commencer. Chaque centre participant prend en charge 800 euros (étape de

« un nouveau-né qui, dans les 15 premiers jours de vie, est jaune et a une insuffisance hépatique : on arrête le lactose, le galactose, le fructose. On le perfuse avec du glucose, on réfléchit et on demande un avis. Le diagnostic pour la galactosémie n'est pas compliqué, il faut juste y penser »

formation et de financement d'un professionnel qui entre les données dans le registre). C'est Aurélie Hubert (ingénieure de recherche dans le centre de référence) qui va s'occuper de cela. En pratique, c'est souvent assez long. Le but est d'avoir le maximum d'inclusions en un minimum de temps.

Vous allez prendre contact avec les deux laboratoires français qui reçoivent les prélèvements des patients atteints de galactosémie ?

Avec les données des laboratoires, on a les données de tous les patients aujourd'hui en France soit plus ou moins 300 galactosémiques si la saisie pouvait être exhaustive, ce qui est impossible. À présent, c'est l'analyse moléculaire qui a remplacé l'enzymologie.

DEPISTAGE DIAGNOSTIC

Nous avons écho de nouveau-nés atteints de galactosémie qui n'avaient pas été diagnostiqués à temps et qui n'ont pas survécu. Savez-vous combien de cas sont concernés ?

Pas du tout. Nous ne connaissons que les cas suivis ici ou quand des correspondants de grandes villes de province nous appellent lorsqu'ils sont face à des cas qui les interrogent. De temps en temps, je vois réapparaître des adultes...

Il y a un mois, j'ai vu en consultation un monsieur de 45 ans accompagné de sa maman. C'était extrêmement touchant et sympathique. Il est venu avec tout son dossier dans lequel j'ai vu des noms d'anciens médecins que je connaissais... il avait la copie de tout ça. L'entretien a duré une heure et demie. Nous les avons reçus

avec Catherine Voillot (diététicienne). C'était une consultation fort sympathique. C'est un homme de 45 ans qui a une vie tout à fait autonome, qui travaille dans un grand hôtel parisien et qui raconte plein de choses. Nous avons refait la demande de prise en charge à 100% et Catherine les a conseillés sur le régime, qu'il pratiquait encore de façon très stricte. Maintenant, vous le savez comme moi, nous en savons plus sur le régime. En particulier, à l'âge adulte, on n'est plus obligé d'être aussi strict. Mais en pratique, c'est difficile de dire qu'on peut les « libérer » car les patients restent accrochés aux règles mises en place. Malgré tout, un peu de diversité n'est pas forcément un mal. À l'âge adulte, on peut élargir un peu. Ce n'est pas encore normalisé. Si ça fait plaisir à un jeune adulte atteint de galactosémie de manger un croissant de temps en temps, ou s'il va à un repas de mariage, il n'est pas obligé de se singulariser en venant avec un panier repas. Dans la vie sociale, c'est plus agréable.

RÉGIME

Dans beaucoup de pays d'Europe, on se contente de l'éviction seule du lactose, même pour les tous petits.

Est ce qu'en France, il ne serait pas possible d'élargir le régime mis en place il y a quelques années ?

Ca va être un des intérêts du registre. On a le même genre de « querelle », le mot est un peu fort, pour d'autres maladies. Il y a des gens qui en accusent certains de laxistes et d'autres qui interdisent formellement. Je ne crois pas aux interdictions dans de telles situations. Quand je vois le panneau « pelouse interdite », je n'ai qu'une envie, c'est de marcher dessus. Alors que sans panneau, je vais faire naturellement le tour. Or il ya des études internationales qui ont été faites pour une autre maladie, les glycogénoses de type 1, qui ont montré qu'entre une interdiction totale et une restriction stricte, il n'y avait pas de différence en terme d'évolution et de complication sur le foie, la croissance et autre. Et que si on interdisait, on arrivait

PARTICIPANTS

Les professionnels membres de l'EGN (European Galactosaemia Network = réseau) :

Dr. Danijela Petkovic Ramadza (Croatie), Prof. Dr. Peter Schadewaldt (Allemagne), Dr. K.H. Schulpis (Grèce), Prof. Dr. Eileen Treacy (Irlande), Dr. Aswini Maratha (Irlande), Hugh-Owen Colhoun (Irlande), Dr. Francesca Furlan (Italie), Dr. Estela Rubio (Pays-Bas), Dr. Isabel Rivera (Portugal), Dr. Maria Forga (Espagne), Dr. Luz Couce (Espagne), Dr. Maria Josep Coll (Espagne), Mrs. Pat Portnoi (Royaume-Uni)

Les représentants des associations de patients : voir article précédent

PRÉSENTATION

DE LA RÉUNION :

Un réseau de professionnels de santé, spécialistes de la galactosémie en Europe et en lien étroit avec le réseau américain, a été créé en 2012*. (Voir n°s précédents) A ce jour, 18 pays européens en font partie. Ce réseau grandit encore puisque la Lituanie l'a rejoint cette année.

Une réunion, samedi 6 juin 2015, a réuni les membres de ce réseau et les représentants des associations européennes. C'est la deuxième fois que l'EGN finance et organise un tel meeting.

LES PROJETS :

Le registre des patients :

Le but est d'avoir autant de données que possible sur l'ensemble des patients avant le milieu de l'année 2016 puis de commencer l'analyse de ces données. Celles-ci donneront des informations sur des différents aspects de la maladie

à des situations paradoxales d'enfants qui développaient une espèce d'anorexie avec des troubles de l'oralité, des enfants qui ne veulent plus manger. Les interdictions, je n'y crois pas du tout. Les restrictions oui. Dans certains centres, il est vrai que les régimes sont très stricts. Il y a le régime qui interdit, et on voit ce que font les familles à côté.

Spontanément, quand on a suivi des années ce type de régime, il n'y pas d'attraction pour les produits laitiers. Les grands jeunes gens galactosémiques ne sont pas fans de fromages et de yaourts. Ils peuvent se faire plaisir sur un gâteau d'anniversaire ou un croissant, du chocolat, sans que ce soit forcément du 80 % cacao... Un truc comme tout le monde pour ne pas se singulariser, c'est important d'être comme les autres.

« Il y a des mots que je n'utilise jamais qui sont « il faut » ou « il ne faut pas »

Est ce que des alimentations très monotones ne risquent pas d'apporter des carences ?

Si bien sûr, avec le régime, on peut induire des carences et il faut y faire très attention.

Dans les Guidelines est-il préconisé un régime seulement sans lactose ?

Je ne sais pas, je n'ai pas encore lu les Guidelines en totalité. C'est comme les protocoles aux urgences, c'est une trame. C'est un peu comme le code de la route : si c'est limité à 50 km/h, on peut rouler beaucoup moins vite aussi...

Lors des week-ends de rencontres, on nous reproche d'être laxistes sur le régime, il faut que nous soyons ouverts au régime strict aussi... les gens ne s'y retrouvent pas.

C'est là l'intérêt du registre. Il s'agira d'études rétrospectives sur des centaines de familles et de patients dans différents pays. Nous verrons bien. Actuellement, les diététiciennes sont en désaccord sur les fromages affinés 6 mois ou 2 ans, la tomate... sur des choses qui ne sont probablement pas importantes. Puisque la production endogène** de galactose est très supérieure aux 10 mg par ci, 50 mg par là contenu dans les aliments. Le fond de ma pensée, c'est qu'il ne doit pas y avoir grande différence entre interdiction et restriction.

Le dépistage de la galactosémie à la naissance, les Pays Bas le mettent en place, l'Angleterre l'arrête...

C'est très hétérogène au sein de l'Union

Européenne. La France est l'un des pays où l'on dépiste le moins de maladies métaboliques à la naissance.

Que pensez-vous du dépistage de la galactosémie ?

Ce qui est écrit dans les différents papiers et qui commencent à dater un peu, c'est que si le diagnostic de galactosémie est fait entre le 3ème et le 15ème jour, ça ne change pas grand chose, cela n'a pas d'impact sur l'évolution du patient.

Ceci dit, c'est parfois facile de diagnostiquer la galactosémie, et d'autres fois, ça se présente sous des formes difficiles à détecter.

Des semaines de vécu difficile pour l'enfant et ses parents, même si dans la majorité des cas, il n'y a pas de conséquences ensuite sur le plan médical...

Une règle que l'on apprend aux futurs pédiatres : un nouveau-né qui, dans les 15 premiers jours de vie, est jaune et a une insuffisance hépatique : on arrête le lactose, le galactose, le fructose (s'il en recevait, ce qui est devenu exceptionnel de nos jours). On le perfuse avec du glucose, on réfléchit et on demande un avis. Le diagnostic pour la galactosémie n'est pas compliqué, il faut juste y penser. Avec le spot test, on a un résultat en 24 h. C'est rapide. Il y des futurs pédiatres qui n'ont jamais vu de cas de galactosémie pendant leur internat et des pédiatres en poste qui n'en croiseront pas de toute leur carrière.

« La France est l'un des pays où l'on dépiste le moins de maladies métaboliques à la naissance »

Pensez-vous pertinente l'édition d'une plaquette sensibilisant à la maladie ? Serait-elle lue ?

Au moins une fois pour rafraichir la mémoire et conseiller d'aller sur Orphanet. Ca peut être aussi le rôle des filières de revoir ce genre de chose. Il est important que cette plaquette soit diffusée dans toutes les maternités surtout celles qui accueillent des grossesses à bas risque (maternité de niveau 1) qui rencontrent moins de pathologies. Dans une maternité d'une ville de 15 000 habitants, si jamais il y a un pédiatre, il ne sera pas forcément au courant des symptômes de maladies aussi rares. Comme le dit le Téléthon, les maladies sont rares mais les malades sont nombreux : 3 à 4 millions en France. Pour la galactosémie, il s'agit de 12 à 14 nouveaux cas par an à peu près. La plaquette, pour y revenir, c'est

Une étude en cours...

Une étude a été proposée par les néerlandais sur « galactosémie et grossesse ». Une étudiante fait toute sa thèse là-dessus. Tout le protocole était en anglais et il a fallu le traduire afin de le soumettre au CPP. Nous avons inclus 4 femmes. Par exemple une femme de 53 ans, que je connais depuis longtemps et qui est maintenant grand-mère. Il faut entrer de nombreuses données car on reprend tout le parcours de la femme : âge du diagnostic, régime, âge des premières règles, régularité des cycles, traitement, contraception, fausses couches, délai pour démarrer une grossesse, enfants, recours à la PMA (Procréation Médicalement Assistée), échographies, dosage hormonal...

une bonne idée. Ca permettrait de sensibiliser un peu plus.

Proposez-vous la cryoconservation ovarienne ?

Au sein du groupe hospitalier, il y existe une plate forme de cryopréservation de la fertilité. L'utilisation de cette technique est en cours de discussion entre les différents groupes de gynécologues travaillant dans le domaine de l'aide médicale à la procréation.

Et le diagnostic préimplantatoire ?

L'indication de cette technique concerne éventuellement les couples « à risque » d'avoir un enfant atteint de galactosémie. Si j'avais une demande, oui pourquoi pas ? Mais on ne sait que l'on est à risque que soit lorsqu'un premier enfant est galactosémique, soit quand on a un cas de galactosémie dans la famille, un frère, un cousin...

Il y a 4 centres en France qui font du diagnostic préimplantatoire : en Ile de France c'est un binôme composé des hôpitaux Antoine Béchère et Necker, Strasbourg, Montpellier et Nantes. Récemment, dans notre pays, il y a eu un diagnostic prénatal et les parents ont décidé de garder le bébé.

Il y a des mots que je n'utilise jamais qui sont « il faut » ou « il ne faut pas ». On peut ou non sur le plan technique, médical et légal, et puis après. chacun réagit comme il peut, comme il veut, comme il vit.

La notion de risque n'est pas la même d'un couple à l'autre. Par exemple des parents, pour une maladie beaucoup plus fréquente que la galactosémie, après la recherche de mutation avaient 50 % de risques d'avoir une petite fille avec des signes et 50% de chances qu'elle n'ait rien. Eux, ça leur allait très bien. Pour eux, c'était plus intolérable de demander l'arrêt de la grossesse sachant que cette petite fille

avait 50% de chance d'avoir une vie normale, que d'élever un enfant avec des difficultés. Inversement, il m'est arrivé il de dire à des parents que le risque était de 1 sur plusieurs milliers... « Ah oui, mais si on tombe dessus, ça va faire beaucoup ». Pour certains parents un risque de 10 %, ce n'est rien et pour d'autres 1 % c'est énorme.

A la question, que feriez-vous à ma place ? Je ne sais pas.

Comment répondre tant qu'on n'est pas réellement confronté soi-même ? On peut trouver en soi des forces ou des faiblesses. Pour la galactosémie, le diagnostic préimplantatoire, à partir du moment où on a la ou les mutations en cause dans la famille, c'est techniquement faisable et l'indication serait vraisemblablement retenue.

Propos recueillis par Elise Bertrand et Sylvie Couyoumdjian

* initialement prévus dans le premier plan national maladies rares 2005-2008 et confirmés dans le deuxième plan national maladies rares 2011-2014
** production endogène de galactose : le corps produit lui-même, naturellement et dans une certaine mesure, du galactose

Rencontre avec le pr Feillet

Le 29/05/2015 à Tours



© Photo : Le Républicain Lorrain

Nous avons désiré rencontrer le Pr Feillet car il fait partie du comité de réflexion sur l'extension du dépistage néonatal à d'autres maladies.

Le Pr Feillet se positionne contre le dépistage de la galactosémie pour les raisons suivantes :

Le coût :
le dépistage de la galactosémie nécessiterait une nouvelle méthode de dosage par spectrométrie de masse (MS= mass spectrometry) qui a un coût élevé : 3 euros par dosage uniquement pour la galactosémie, soit environ 2 millions d'euros pour 800 000 naissances par an.

Une fréquence insuffisante de la maladie :
les maladies pouvant être intégrées dans le dépistage par MS doivent en effet répondre à des critères précis, notamment en terme de fréquence. La galactosémie n'a ainsi pas une fréquence suffisante et le test ne permettrait en fait de dépister que 5 à 10 cas par an ...

Une évolution inchangée selon l'âge au moment du diagnostic :
en effet, même si la galactosémie des nouveau-nés est dépistée tardivement, cela ne change, selon lui, souvent en rien leur évolution.

DÉPISTAGE : L'AVIS DU PROFESSEUR ROUSSEY

Par Catherine Chouteau



A l'occasion d'une formation, j'ai pu échanger récemment sur le thème du dépistage néonatal avec le Pr Michel Roussey, ancien pédiatre du CHU de Rennes. Le Pr Roussey est président de l'AFDPHE (Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant).

Le Pr Roussey observe que, concernant le dépistage néonatal, la France est très en retard par rapport à la majorité des autres pays occidentaux, notamment en ce qui concerne le nombre de maladies différentes dépistées.

Une nouvelle technique de spectrométrie de masse (MS) permettrait de dépister d'autres maladies, dont la galactosémie, en plus de celles dépistées actuellement. Cependant, la HAS (Haute Autorité de Santé) fixe des règles très contraignantes concernant ce dépistage : Les laboratoires hospitaliers équipés en MS devront réaliser au moins 50 000 tests par an. Certaines régions risquent donc de ne pas avoir cet appareil, faute d'un nombre suffisant de tests à réaliser. Pour être intégrées dans le dépistage par MS, les maladies doivent répondre à

des critères précis (critères de Wilson), notamment en terme de fréquence. La galactosémie n'aurait pas a priori une fréquence suffisante.

Le Pr Roussey pense cependant que pas mal de maladies, même si elles n'ont pas tous les critères, pourront peut-être quand même être intégrées au dépistage dans l'avenir...

J'ai expliqué au Pr Roussey notre souhait au niveau de l'AFGF que la galactosémie fasse partie du dépistage néonatal et nos démarches dans ce sens. Il m'a dit que, selon lui, cela semblait peu envisageable dans un avenir proche mais pourquoi pas dans le futur, surtout si nous nous mobilisons fortement, en nous joignant à d'autres associations. Il reconnaît en effet que les associations peuvent avoir du poids auprès du gouvernement si elles font pression.

Le projet d'une plaquette d'information destinée aux pédiatres, afin de faciliter le diagnostic de la galactosémie, est en cours, à l'initiative de l'AFGF.

Il nous faut réunir les fonds et les bonnes volontés pour aboutir sa conception, permettre son impression et sa diffusion en nombre afin de toucher pédiatres et maternités à l'échelle nationale.

L'EUROPE DES FROMAGES

Nous avons envoyé un questionnaire aux autres associations européennes concernant leur pratiques à propos des fromages. Le Danemark, l'Espagne, et les Pays Bas ont eu la gentillesse de répondre à nos questions. Ainsi que notre contact en Irlande, pays dans lequel il n'y a pas d'association concernée par la galactosémie.

IRLANDE

Le Cheddar, le fromage que l'on trouve le plus souvent en Irlande



En Irlande, la politique au sujet du fromage dans le régime alimentaire est de n'autoriser qu'une sorte de fromages bien précise : les fromages affinés à pâte dure. Cette politique ne présente pas de restriction d'âge, même si les diététiciens conseillent une prise de calcium lors de la période de croissance.

Les fromages à pâte dure qui sont conseillés sont les suivants :

- Le Cheddar très affiné (celui que l'on trouve le plus souvent en vente)
- L'Emmental,
- Le Gruyère,
- Le Parmesan

Je ne suis pas diététicienne, et Luke consomme sans problème ces fromages depuis 17 ans. J'ai entendu parler d'une recherche possible aboutissant à des changements possibles dans le futur, mais je n'ai pas eu de nouvelles récentes à ce sujet. Pour avoir plus d'informations officielles, je vous conseille cette adresse :

metabolic.dietitians@cuh.ie

Coleman Corrigan.
13 septembre 2015

ESPAGNE

Nous n'avons pas d'information au sujet du lactose contenu dans les fromages consommés couramment en Espagne. L'Association espagnole, tout comme les hôpitaux et les universités, commencent juste à les analyser. Mais nous n'en sommes qu'au début. Il existe des différences au niveau régional. Nous savons par exemple que quelques galactosémiques mangent du fromage, en suivant les conseils de certaines associations ou d'hôpitaux de différents pays.

Rosa Olivé Campaña
Asociación Española para la Galactosemia
20/7/2015

DANEMARK



Le Parmesan

AFGF : Les fromages sont-ils autorisés aux galactosémiques dans votre pays ?

DK : oui

AFGF : Lesquels ?

DK : Les fromages affinés à pâte dure. Le Danemark est un pays de production laitière, fabriquant des fromages réputés. Les fromages Danois les plus connus contiennent peu de galactose. L'Association Danoise des Galactosémiques (The Danish patient organization) a demandé à un laboratoire d'analyser les 5 plus connus, ce qui a été approuvé par une équipe de médecins : le Parmesan et ses copies (parmegiano reggiano,

pecorino etc) est ressorti grand gagnant ! L'Association Danoise des Galactosémiques a contacté l'Université Danoise de l'Agriculture et a fait appel à une personne spécialisée dans la fabrication du fromage, qui a expliqué que certaines bactéries mangent le lactose au cours de l'affinage du fromage (d'autres bactéries mangent le glucose, pour info), et qui nous a beaucoup aidés car elle a su nous indiquer précisément quels fromages devaient être analysés.

Birgitte Schmidt Astrup
Galaktosæmiforeningen
8th September, 2015

PAYS BAS



Le Gouda

De ce fait, tous les fromages Hollandais à pâte dure n'ont pas de lactose. Notez que ceci s'applique également aux fromages jeunes (L'Institut National en Recherche des Produits Laitiers - ou National Institute for Dairy Research - l'a également montré dans ses recherches scientifiques).
FROMAGES AUTORISÉS
Gouda, Edam, Emmental, Tilsiter, Gruyère. Cependant, les fromages à pâte molle et à tartiner ne sont PAS autorisés, parce qu'ils peuvent encore contenir du lactose !
Aussi, les fromages à pâte dure produits par des fermiers locaux ne sont pas conseillés, parce que rien n'indique comment ils sont vraiment élaborés.
LES AUTRES TYPES DE FROMAGES
Concernant la production des autres sortes de fromages, différents procédés de fabrication sont suivis, ce qui peut augmenter le risque de résidus de lactose. Par conséquent, il n'est pas du tout conseillé de consommer des fromages différents, tout comme les fromages que l'on ne connaît pas. Nous n'interdisons pas les fromages autorisés aux jeunes enfants.

De ce fait, tous les fromages Hollandais à pâte dure n'ont pas de lactose. Notez que ceci s'applique également aux fromages jeunes (L'Institut National en Recherche des Produits Laitiers - ou National Institute for Dairy Research - l'a également montré dans ses recherches scientifiques).

FROMAGES AUTORISÉS

Gouda, Edam, Emmental, Tilsiter, Gruyère. Cependant, les fromages à pâte molle et à tartiner ne sont PAS autorisés, parce qu'ils peuvent encore contenir du lactose !

LES AUTRES TYPES DE FROMAGES

Concernant la production des autres sortes de fromages, différents procédés de fabrication sont suivis, ce qui peut augmenter le risque de résidus de lactose. Par conséquent, il n'est pas du tout conseillé de consommer des fromages différents, tout comme les fromages que l'on ne connaît pas. Nous n'interdisons pas les fromages autorisés aux jeunes enfants.

Jeroen and Maaike van Kempen
Galactosemie Vereniging Nederland
(Dutch Galactosaemia Society)
September 8th 2015

DÉGUSTATION DE PRODUITS AU SOJA



La société Sojami a eu la générosité de nous faire livrer un colis de dégustation de leurs produits lors du dernier week-end 2015 (valeur de plus d'une centaine d'euros). Ils sont 100% végétaux et compatibles donc avec « notre » régime sans galactose. Tout au moins pour celles et ceux qui incluent le soja dans leur régime.

ALTERNATIVE AU FROMAGE

Dans leurs gammes : une série de produits tartinables pouvant réellement s'apparenter, à s'y méprendre, à des fromages frais. Pour le plaisir des papilles, plusieurs goûts sont déclinés : ail et fines herbes, cumin, ciboulette/échalotte, basilic, poivre et une nouveauté aux noix. La même base avec des goûts adaptés pour l'appétitif : curcuma, olives, algues.

LE SOJA LACTOFERMENTÉ QU'EST-CE ?

Depuis des millénaires les asiatiques consomment du soja fermenté. Le fondateur de Sojami, docteur en biologie, a eu la bonne idée d'utiliser les ferments lactiques, utilisés habituellement pour la fermentation du lait, pour le soja. Il en a déposé le brevet. Ce processus est le point commun, le concept de base, de tous les produits Sojami.

LES FERMENTS LACTIQUES CONTIENNENT-ILS DU LACTOSE ?

Non, ces produits sont 100% végétaux. Les ferments utilisés sont dits « lactiques » car habituellement ils entrent dans le processus traditionnel de la fabrication des fromages à base de lait animal. Ils sont utilisés, dans le cas qui nous intéresse, pour faire fermenter le soja, et donc les produits issus de cette fermentation, ne contiennent pas de lactose ni de galactose.

LES AUTRES PRODUITS DE LA GAMME

La société Sojami développe également des gammes de sauces façon mayo, rouille, ou aioli, et une gamme de tofu. Nous espérons pouvoir goûter leurs glaces lors du prochain week end, elles font partie des nouveautés de leur offre.





OLIVIA'S STORY

THE EARLY YEARS

Naissance et diagnostic

Olivia est une jeune femme britannique, qui vit en France. En contact depuis peu avec l'association, elle a accepté de nous raconter son parcours, et nous allons publier son témoignage en plusieurs épisodes chacun dans un numéro. Aujourd'hui : la découverte de son cas de nouveau né galactosémique, en Angleterre dans les années 70.

Je suis née en 1972, à Londres, la deuxième fille d'une famille qui va s'agrandir jusqu'à 6 personnes (mes deux parents et quatre filles). Je suis la seule diagnostiquée avec la galactosémie. « Ça ne vient pas de notre côté de la famille » dit ma grand-mère paternelle. Mon père a essayé de lui expliquer que forcément j'ai hérité des gènes des deux côtés. Il y a une forte chance que ça vienne ce côté de la famille exactement comme de l'autre, mais elle demeurait inflexible sur ce sujet. A l'époque, il n'y avait presque aucune

information sur cette maladie génétique. J'ai failli mourir : jaunisse et inanition. Ma mère m'a raconté plusieurs fois sa tristesse quand, une nuit, une infirmière est entrée dans sa chambre en se plaignant : « votre fille n'arrête pas de pleurer. Elle empêche tous les autres bébés de dormir. Alors, on a été obligés de l'isoler afin de laisser les autres en paix. » Comme je devais souffrir de la faim ...sans avoir rien mangé ! Mon grand-père maternel, lui, était médecin (neurologue). Donc il n'avait pas autant de méfiance sur la provenance de ces gènes méchants.

Ma mère, pour sa part, m'a dit qu'elle n'a jamais cru une seconde, que j'allais mourir. Elle me dit qu'elle savait que j'allais survivre même avec tous les incertitudes et manque de connaissance de l'époque. C'est grâce au pédiatre qu'elle a eu raison. Il était très jeune et fraîchement diplômé. Il avait lu, pendant ses études, un article sur un cas identique aux Etats-Unis. Ça l'avait intéressé, mais je ne crois pas qu'il avait suivi l'histoire en détails. Le temps de réaliser ses recherches, de mieux comprendre la maladie et quels étaient les tests à pratiquer, il m'a mise en couveuse (à cause de la jaunisse) et au moins il y avait de l'espoir. Je suis la première personne à avoir été diagnostiquée pour galactosémie dans cet hôpital.... Une très grande maternité, et maintenant, grâce à mon cas, les nouveau-nés qui refusent de manger ne sont pas isolés, et sont testés pour la galactosémie.

Mon pédiatre est devenu un héros pour ma famille et moi. Et beaucoup plus tard, quand j'avais 26 ans, je travaillais dans une banque à Londres en tant que secrétaire. Un des directeurs venait de devenir père, dans le même hôpital. Son enfant était très malade. Et donc je lui ai demandé s'il y avait toujours un pédiatre qui s'appelait Doctor Harvey. Il m'a répondu « Oh, tu veux dire Professor Harvey ? » Ça ne m'a pas étonnée qu'il soit devenu Professor. Et oui, il a sauvé cet enfant aussi, mais ce n'était pas la galactosémie.

(A suivre ...)



Remerciements

MERCI AUX GÉNÉREUX DONATEURS QUI ONT PERMIS À L'AFGF DE POURSUIVRE SES ACTIONS DURANT TOUTE L'ANNÉE 2015 :

Messieurs André BAUDRY,
Daniel BERTRAND, David BRU ;
Madame et Monsieur Tania
et Christophe CABALION SIEGLER ;
Madame Pierrette CHAUVIN ;
Monsieur Jean COURDENT DENISSEL ;
Messieurs et Mesdames :
Michel et Marie-Noëlle DEBAIN,
Stéphanie et Jean-Marie DONJON ;
Messieurs Jean-Pierre DUPUIS
et Guy GARDON ;

Monsieur et Madame Lucien
et Ginette GIROUX ;
Madame Nicole HAEN,
Madame Romy LE SAUVAGE ;
Monsieur Guillaume LIPPIELLO ;
Mesdames et Messieurs :
Emmanuelle et François LOUSSON,

Nadine et Frédéric PERRIER ;
LE ROTARY CLUB ;
Monsieur Robert SABATINO ;
Madame Élisabeth TABARI,
Madame Marie-Jeanne TEMPLEMENT ;
Messieurs et Mesdames :
J-C et Claudine THEVENON,
Benoit et Delphine VAYRON-JANOT,
Adeline et Arnaud VUILLEMIN .

