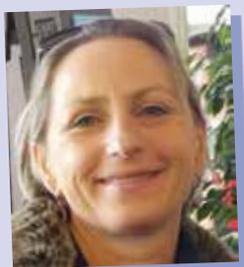




association des familles galactosémiques de france

édito



Le voici enfin !!!

Le nouveau numéro de votre journal est arrivé avec les 1ers jours de cette année 2018.

L'équipe de rédaction s'étant mobilisée sur de nombreux projets tout au long de l'année, l'élaboration du journal a pris du retard.

Nous espérons que vous nous pardonneriez en découvrant au fil des pages, toujours plus d'informations, d'articles scientifiques, de nouvelles de nos voisins européens, de recommandations diététiques, de témoignages... Dans une présentation toujours agréable et colorée.

N'hésitez pas à nous faire part de vos commentaires et de vos suggestions sur notre boîte mail :

galactosemie@free.fr

Pour cette année 2018, nous avons également pour projet une remise à neuf de notre site AFGF ! Ce qui va mobiliser l'énergie des bénévoles de l'association.

En attendant, nous vous présentons tous nos vœux d'heureuse année et nous vous souhaitons une agréable lecture !

Nathalie COURDENT



SOMMAIRE

LA VIE DE L'ASSOCIATION

- 02** Le Week-end 2016
- 03** Rencontres 2017 et une initiative d'adhérents
- 04** Des dons pas comme les autres :
 - deux destins croisés
 - une grand mère très dynamique
 - Le lotissement du Plessis
- 05** Assemblée Générales 2016 et 2017
- 07** Le congrès médical de mars 2017 :
 - Les règles de bonnes pratiques
 - Le registre européen des patients
 - La prise en charge gynécologique et hormonale



P.2

LE WEEK-END 2016

REGARD SUR L'EUROPE

- 11** Les réunions européennes de Vienne et Amsterdam, EGS et Galnet

ON EN PARLE

- 13** Quizz : Galactosémie Vrai ou Faux ?
- 16** Olivia's Story – deuxième épisode :
 - L'enfance et le régime

ALIMENTATION

- 14** Le livre de recette de Sandrine Chadourne
- 15** Régime : les nouvelles recommandations



Le week-end 2016

REMERCIEMENTS

- 16** Donateurs 2016 et 2017



LE WEEK-END 2016

Par Nathalie Courdent
Photos Didier Chadourne

L'hébergement sur une jolie colline surplombant le lac de Saint Point. Nous avons été accueillis dès le samedi midi autour d'un apéritif local, heureux de nous retrouver après une année. Les habitués des week-ends de l'AFGF se sont fait un plaisir de faire connaissance avec les «petits nouveaux». Après un repas copieux, nous sommes allés visiter une miellerie à proximité. Suite aux explications détaillées de l'apiculteur, petits et grands ont dégusté les différentes variétés de miel avec délice et dévalisé le magasin de tous les produits fabriqués à base de miel. Soirée animée en rentrant avec super jeu musical réunissant toutes les générations suivie d'une ambiance disco bien sympathique.



Adeline Vuillemin organisatrice du Week End en compagnie d'Elise Bertrand qui la remercie au nom de tous les participants.

En 2016, le WE de notre assos fut encore succès. C'est au tour de la famille VUILLEMIN de se charger de son organisation dans leur belle région de Franche Comté. Adeline et Arnaud nous avaient déniché un petit centre de loisirs pour



Après une nuit réparatrice, retour des choses sérieuses avec l'assemblée générale de l'association durant toute la matinée. Présence de la plupart des parents pendant que certains s'occupent de la garde des enfants. Le midi, nous nous retrouvons tous pour savourer la saucisse de Morteau, spécialité de la région. Bien restaurés, nous partons faire une jolie randonnée près du lac, avec option pédalo pour certains, et hélico pour quelques privilégiés... Le lundi matin, il est déjà temps de nous quitter et de retourner dans nos régions, riches de ces souvenirs partagés.



En bref

WEEK-END 2017

11 & 12 mars

En 2017, ce n'est pas un WE de rencontres comme les autres qui est organisé :
c'est un Congrès Médical à Paris, Porte de Vincennes. Ce sont des rencontres entre adhérents bien sûr mais aussi des conférences médicales (voir page 7) de la part de praticiens et diététiciens spécialisés dans la galactosémie et ses conséquences sur la santé.

INITIATIVE ADHÉRENTS

L'AMOUR EST DANS LE JARDIN



Les comédiens de la troupe vouneuilloise du Val Vert Luisant.

Cette expression ne relate pas ce qui s'est passé pendant le WE 2016, mais bel et bien la super mobilisation de la troupe du Val Vert Luisant, qui a donné une représentation exceptionnelle de cette pièce, mise en scène par Sébastien Nicot : « L'amour est dans le jardin ». Le 23 octobre 2016 à Cénon-sur-Vienne, cette troupe amateur composée d'une quinzaine de personnes s'est produite

spécialement ce jour là afin de récolter des dons pour notre association. Nous les en remercions, et leur assurons que cet argent récolté (plus de 500 €) sera utilisé de la façon la plus judicieuse qui soit par rapport à notre projet d'information sur la galactosémie auprès de toutes les maternités de France et des Congrès Pédiatriques.

La troupe du Val Vert Luisant présente

L'AMOUR est dans le jardin

Au profit de l'Association des familles galactosémiques de France (membre de l'Alliance des Maladies Rares)

Mise en scène : Sébastien Nicot

UNE COMÉDIE DE JEAN-PAUL BOERAEHE

Dimanche 23 octobre - 15h

Salle des fêtes de Cénon-sur-Vienne

Tarifs : 10€/6€ (incl. port, des enfants)

Rens. et réservations : 06 15 91 72 11

Projet ambitieux et forcément un peu long à mettre en place et, de plus, lourd à financer. Nous les remercions encore de nous y aider.



DEUX DESTINS CROISÉS À L'AUBE ET AU CRÉPUSCULE DE LA VIE

C'est ainsi que s'est exprimée Madame Thérond, dans un courrier très touchant offrant leurs dons familiaux à l'AFGF :

« Pour votre information, Malo est né une quinzaine de jours avant la disparition de son grand père Bernard Thérond, qui n'a malheureusement pas eu le temps de connaître son premier arrière petit fils. Lors de la cérémonie funéraire, nous avons proposé à la famille et aux amis présents d'effectuer un don à l'AFGF, pour réunir dans ce geste symbolique deux destins croisés à l'aube et au crépuscule de leur vie.»

La formule nous a beaucoup touché, exprimant leur geste avec beaucoup de poésie. C'était le 16 novembre 2016.

Un peu comme une coïncidence étonnante, Madame Jaouen a elle aussi souhaité quelques 7 mois avant de collecter des dons (presque 600 €) pour l'AFGF à l'occasion du décès de son mari. C'est leur arrière petite fille également qui est touchée par la galactosémie.

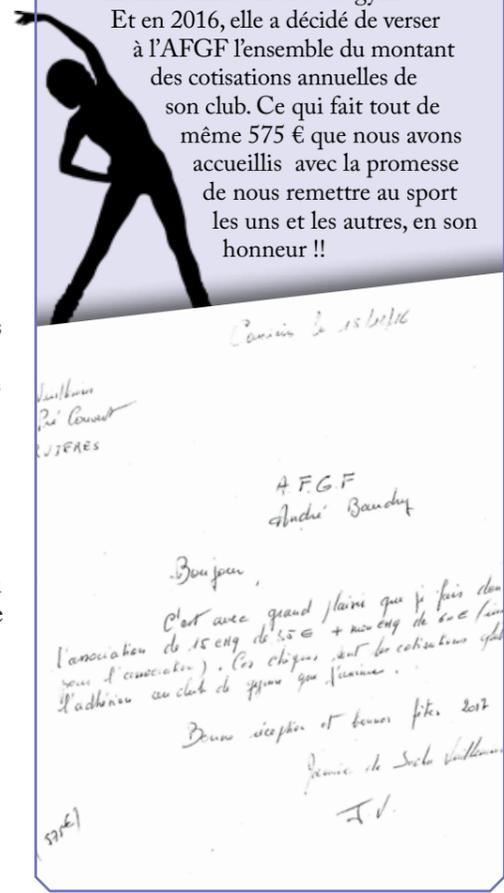
Nous avons été particulièrement émus par leurs courriers.

La présence d'une telle générosité lors d'un moment si difficile et si important de leur vie nous fait penser qu'il n'y a pas que le gène de la galactosémie qui se transmet de façon inter-générationnelle, mais aussi celui de la gentillesse et de la compassion. Nous ferons une standing ovation lors de la prochaine AG en mémoire des disparus et en honneur de leur famille.

UNE GRAND MÈRE ULTRA DYNAMIQUE !!

Dans un registre moins poignant et tout aussi généreux : Madame Jocelyne Vuillemin anime un club de gym.

Et en 2016, elle a décidé de verser à l'AFGF l'ensemble du montant des cotisations annuelles de son club. Ce qui fait tout de même 575 € que nous avons accueillis avec la promesse de nous remettre au sport les uns et les autres, en son honneur !!



JAOUEN Lenaig le 20/3/16
37 rue de Morlaix
29244 LOQUIVEC
lenaigjaouen@orange.fr

Vous trouverez ci-joint le don pour l'AFGF souhaité par ma grand-mère lors du décès de son mari (c'est son arrière petite-fille Louise ALTERO qui est touchée par la galactosémie).
Ma grand-mère est Mme JAOUEN Marie-Thérèse (domiciliée à KERJEAN 29610 PLOUBIZIC).
Si besoin pour renseignements par rapport au don.
Il y a donc 19 chèques pour un total de 582 euros.
Vous trouverez également la liste des donateurs avec leur adresse ainsi que la somme donnée par chaque.
Cordialement

L'AMICALE DES RIVERAINS DU LOTISSEMENT DU PLESSIS A La Chapelle sur Erdre

L'association de l'Amicale s'est dissoute en 2016, il leur restait un reliquat en trésorerie de 422 €. Plutôt que le répartir entre les membres, ils ont décidé d'en faire bénéficier une association et ont choisi l'AFGF. Nous leur en sommes extrêmement reconnaissants.



COMPTE RENDU DE L'ASSEMBLEE GÉNÉRALE

14 mai 2016 Les Grangettes (JURA)

21 personnes présentes dont la présidente Elise BERTRAND, la secrétaire Nathalie COURDENT et le trésorier André BAUDRY. L'assemblée générale est dirigée par Elise BERTRAND en sa qualité de présidente. Présentation des comptes et bilan 2015 de l'association par André BAUDRY trésorier

	ACTIVITES 2015	Acteurs
Mars	- Edition du journal n°9	Sylvie COUYOUMDJIAN
Mai	- Week-end de l'association à Maillet (79) - Entretien avec le Pr Feillet à Tours - Envoi des journaux	organisé par Christine BAUDRY et Geneviève BERTRAND Elise Bertrand et Catherine Chouteau Nathalie COURDENT
Juin	EGS Meeting à Barcelone (Espagne)	l'AFGF était représentée par Elise Bertrand
Décembre	Entretien avec le Pr Labrune	Elise Bertrand et Sylvie Couyoumdjian
	ACTIVITES 2016	Acteurs
Janvier	News letter 1 et vœux, première annonce de la date du WE 2016 Élaboration de la plaquette d'aide au diagnostic de janvier à avril	Sylvie Couyoumdjian Sylvie Couyoumdjian, Catherine Chouteau, Elise Bertrand
Février	Réunion entre associations de la filière G3M, organisée par la filière, à Paris Elaboration du journal et collecte d'articles	Nicole Haen, Sylvie Couyoumdjian Sylvie Couyoumdjian, Nathalie Courdent
Mars	Marie-Thérèse Jaouen (grand mère de Louise Altero...) demande des dons lors des obsèques de son mari en faveur de l'AFGF Envoi des reçus fiscaux par mail et par courrier	Lenaig Jaouen pour réception des chèques et envoi à André Baudry André Baudry
Avril	Présence à la journée annuelle de la filière G2M (filiale maladies rares du métabolisme) Skype avec les présidents représentants de l'Europe	Nicole Haen, Sylvie Couyoumdjian Elise Bertrand
Mai	Week-end de l'association (Jura) Assemblée Générale	organisé par Adeline et Arnault Villemin Le bureau
Juin	Envoi et impression du Journal n 10 Mise à jour du listing des professionnels	Nathalie Courdent Catherine Chouteau
Septembre	Recherche de salle sur Paris pour le Congrès de mars 2017 (Contact avec les professionnels pour intervenir au congrès 2017)	Sylvie Couyoumdjian, Elise Bertrand
Octobre	Participation au meeting de l'association européenne (EGS) à Viennes Participation à la soirée de la Fondation Groupama pour la remise des prix des marches solidaires (recherche de financement) Rédaction news letter 2 Organisation d'une représentation théâtrale exceptionnelle dont le montant des entrées a été entièrement reversé à l'AFGF Mise à jour du site	Elise Bertrand Sylvie Couyoumdjian Sylvie Couyoumdjian Christine Levasseur Emmanuel Bertrand et Elise Bertrand
Novembre	Transformation des adhésions de son activité de gym en dons pour l'association Elaboration et envoi de la news letter 2 Demande de dons lors des obsèques de l'arrière grand père de Malo en faveur de l'AFGF	Jocelyne Vuillemin Sylvie Couyoumdjian, Nathalie Courdent Dominique Thérond pour réception des chèques et envoi à André Baudry
Décembre	Rédaction de lettres de soutien pour l'accréditation des CHU de Necker et d'Antoine Béchère, de Lille et de Toulouse Envoi bulletin inscription pour le congrès 2017 Participation à la journée annuelle de la filière Firendo (maladies gynécologiques rares)	Catherine Chouteau et Elise Bertrand Christine Baudry et Nathalie Courdent Nicole Haen

SUJETS ÉVOQUÉS ET PROJETS EN COURS

Plaquette d'information sur le dépistage :

à élaborer, pour éviter les retards de diagnostic. Présentation préalable aux professionnels. Nécessité de trouver des fonds pour les impressions puis diffusion dans les maternités et congrès pédiatriques.

News letters :

Diffusion par mail et par courrier très appréciée et à prolonger 2 fois par an.

Journal :

questionnement pour un envoi par internet mais décision de garder en format papier car bon support de présentation et de communication avec les professionnels.

Congrès européen :

projet d'une mise en place d'une base européenne de données d'où une dépense de 1000 euros à prévoir.

Congrès américain :

Romy LESAUVAGE prévoit d'y participer avec l'objectif d'en savoir plus sur les prises en charges scolaires sur les patients galactosémiques aux Etats-Unis.

Organisation des prochaines rencontres : l'idée est évoquée de programmer une journée scientifique plutôt qu'un week-end familles, à alterner une année sur 2. Ce qui permettrait de pouvoir compter sur la présence des professionnels. Proposition de Paris pour l'année 2017.



Election du conseil d'administration et du bureau

- Elise BERTRAND présidente
- Sylvie COUYOUMDJIAN vice présidente
- Nathalie COURDENT secrétaire
- André BAUDRY trésorier
- Stéphane JACQUET trésorier adjoint
- Catherine CHOUTEAU
- Romy LESAUVAGE
- Nicole HAEN
- Adeline VUILLEMIN
- Elise LEVASSEUR
- Juliette DUCHEMIN

COMPTE RENDU DE L'ASSEMBLEE GÉNÉRALE À PARIS

11 MARS 2017 - Porte de Vincennes

L'assemblée générale présidée par Elise BERTRAND s'est tenue à l'issu des conférences médicales en présence d'une quarantaine de personnes. Présentation des comptes et bilan 2016 de l'association par André BAUDRY trésorier.



ELECTION DU CONSEIL D'ADMINISTRATION 2017 :

- André BAUDRY
- Elise BERTRAND
- Clémentine BRY
- Catherine CHOUTEAU
- Nathalie COURDENT
- Sylvie COUYOUMDJIAN
- Nicole HAEN
- Stephane JACQUET
- Elise LEVASSEUR
- Camille THEROND
- Emilie YON

LAG 2017 s'est déroulée juste avant les Conférences médicales du Congrès 2017 organisé par l'AFGF, porte de Vincennes à Paris. Nous avons fait en sorte de ne pas trop faire attendre les médecins qui se sont déplacés pour la circonstance et n'avons pas voulu étaler exagérément les débats de ce fait.

PROJETS DE L'ANNÉE EN COURS

Site WEB AFGF :

demande de plusieurs devis avant décision

Page Facebook :

nécessité de retirer le logo de l'association qui est présent sur une page FACEBOOK sans accord préalable, et qui de plus diffuse des informations erronées.

Prochain journal : demande d'articles et de sujets à traiter.

News letter :

trouver le rythme et la nature des infos et des sujets à traiter entre news letter et journal.

Plaquette d'information :

destinée aux professionnels de santé pour

aider au dépistage de la galactosémie dans les maternités : toujours en cours d'élaboration. Difficultés à obtenir les cas cliniques de la part des médecins pouvant illustrer les propos. Devis à faire pour l'impression des plaquettes. Stéphane Jacquet a déjà établi la liste de toutes les maternités de France pour la diffusion. Il faudra la mettre à jour et répertorier les Congrès pédiatriques à venir une fois la plaquette imprimée.

Cotisation Alliance maladies rares et Filières G2M et FIRENDO : décision de renouveler l'adhésion car lien avec les autres associations apprécié et projets intéressants proposés.

WEEK END AFGF 2018

Aura lieu en Normandie à la base de loisirs de Jumièges – Le Mesnil 76 (Seine Maritime) samedi 19 au lundi 21 mai programme détaillé & modalités d'inscription seront envoyés par mail et/ou courrier aux adhérents.

CONGRÈS MÉDICAL DE MARS 2017

A l'initiative de l'AFGF

Le 11 mars 2016, Porte de Vincennes, Paris



CONFÉRENCES :

- Les Guidelines, ou Guide de bonnes pratiques médicales et quotidiennes concernant la galactosémie.
- Le registre des patients européens, afin de mutualiser les données. Concernant une maladie rare ce n'est pas un luxe !
- Les nouvelles données du régime, issues directement de la publication des Guidelines. (Voir page)
- La prise en charge gynécologique et hormonale des jeunes filles atteintes de galactosémie (voir page)

Résumés des conférences de :

M. le Professeur Philippe LABRUNE; Mme Aurélie HUBERT, ingénieure de recherche, Docteur Ariane PERRY. Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique, Hôpital Antoine Béclère, APHP, Clamart.

LES GUIDELINES ou règles de bonnes pratiques

21 experts internationaux spécialistes de la galactosémie ont publié un ouvrage regroupant les bonnes pratiques médicales préconisées dès à présent pour les patients atteints de galactosémie.

Une version est consultable en ligne dans son intégralité depuis fin 2016 (liens en fin de texte) et une version papier plus concise a été éditée en février 2017 traduite en français.

Cette dernière comporte 25 pages plus 6 pages de bibliographie.

C'est un projet ambitieux à l'initiative du réseau GALNET, Galactosaemia Network. (encadré page suivante). Une équipe néerlandaise a donné l'impulsion à ce projet, ce qui lui a permis d'avancer.

Justifications d'un tel guide :

- Harmoniser les pratiques médicales qui différaient de façon significative, selon le lieu où l'on était suivi, d'un pays à l'autre et même souvent à l'intérieur d'un même pays.
- Actualiser les connaissances grâce à ces échanges entre spécialistes motivés ; l'occasion de faire un bilan commun et consensuel sur l'ensemble des connaissances actuelles sur la galactosémie.

• Créer un vrai document de référence, commun à tous les soignants: diététiciens, médecins, psychologues, psychomotriciens, orthophonistes etc... Sur tous les sujets : diagnostic, traitement et suivi des patients.

Les moyens mis en œuvre

Ce document a été rédigé par 21 experts internationaux (voir encadré....) ci après ou ci-contre selon la mise en page) répartis en différents groupes de travail. Chaque groupe s'est vu attribuer 5 à 10 textes de « littérature scientifique » sur la galactosémie à analyser selon une grille de lecture précise.

Le groupe de pilotage néerlandais auquel ils adressaient leur travail d'analyse et de synthèse, le critiquait ou les poussait à aller plus loin pour le finaliser.

Ainsi il a fallu à chaque groupe de nombreux allers et retours, échanges de mails et réunions téléphoniques, avant d'en valider la version définitive. Jusqu'à une réunion générale qui a eu lieu à l'aéroport d'Amsterdam, réunissant tous les protagonistes. Il en est ressorti 40 recommandations.

Les 40 recommandations

Dans plus de 10 domaines :

- le diagnostic, le suivi biologique et le régime
- le développement cognitif (capacité d'apprentissage)
- les complications neurologiques
- la parole et le langage ces deux derniers étant des éléments plus récents
- la santé mentale au sens large : troubles éventuels du comportement, sociabilité
- le développement psychosocial
- endocrinologie, fertilité des jeunes filles et des femmes adultes
- la santé osseuse => pour une jeune fille dont les cycles ont cessé, produisant moins d'hormones- même sous traitement substitutif - conjugué à un régime pauvre en lactose peut entraîner un risque de décalcification qui n'est pas nul.
- L'ophtalmologie

Exemples

• Pour le diagnostic, il a été fait comme recommandation, de faire l'analyse génétique dans le cas d'une mutation connue. Si ce n'est pas le cas, l'enzymologie est nécessaire.

- Il a été convenu de traiter - mettre sous régime - les patients qui ont entre 0 et 10 % d'activité enzymatique.

On ne préconise plus le régime à partir de 15 % d'activité enzymatique, ce qui laisse à l'appréciation des médecins les cas, très rares, qui ont une activité enzymatique entre 10 et 15%.

Pour la mutation Duarte - 25% d'activité enzymatique - on ne préconise plus de régime. Ces patients vont gagner en confort de vie.

Pour toute suspicion de galactosémie, chez un nourrisson, on arrête le lait remplacé par du glucose, en attendant les résultats du spot test (en 24h) qui confirmera ou non le diagnostic, (qui doit être suivi de l'étude moléculaire et/ou enzymologique).

Propos résumés par Sylvie Couyoumdjian

C'EST NOTRE AFFAIRE À TOUS !!

1^{er} octobre 2017, le 1^{er} patient français devrait pouvoir être inclus dans le registre. Il n'y aura donc que 3 mois pour opérer. Tenez-vous prêts !



GalNet est un réseau de médecins et chercheurs européens autour de la galactosémie, créé en 2012. Il comprend des professionnels de 17 pays européens :

Autriche, Belgique, Bulgarie, Croatie, République Tchèque, Estonie, France, Allemagne, Grèce, Irlande, Italie, Lituanie, Pays Bas, Royaume Uni, Portugal, Espagne et Suisse. Auxquels se joignent des experts d'Israël, des États Unis et d'Australie.

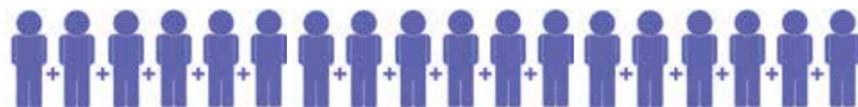
La mission de ce réseau est de permettre des avancées de la recherche, du diagnostic, du traitement et de la prise charge de la galactosémie, en permettant la collaboration étroite entre les cliniciens, les chercheurs, les nutritionnistes, les patients et leurs familles. GalNet s'appuie ainsi sur le regroupement des associations européennes (European Galactosemia Society).

GalNet a 3 objectifs :

- 1-Développer un registre européen de patients atteints de galactosémie.
- 2-Rédiger et publier des recommandations basées sur la preuve pour le diagnostic, le traitement, et le suivi. Cet objectif a été atteint dernièrement lors de la publication des « guidelines »
- 3-Dessiner une recherche transnationale basée sur la collaboration et coordination. Cet objectif dépend en partie de la création du registre.

LE REGISTRE EUROPÉEN

des patients galactosémiques



Qu'est-ce que ce registre ?

Il s'agit d'une base de données européenne, regroupant des informations médicales très exhaustives sur les personnes atteintes de galactosémie en Europe. Le groupe de travail est coordonné par Dr Estela Rubio-Gozalbo (Maastricht, Pays-Bas) et est financé par l'EGS et le Fond Médical Académique de Maastricht. Les informations sont recueillies dans les dossiers des patients volontaires et concernent les éléments cliniques et biologiques néonataux, diététiques, les autres tests métaboliques réalisés en période néonatale, les éléments épidémiologiques et génétiques, le suivi neurologique, les données concernant les atteintes gonadiques et de la reproduction, et les données concernant le suivi de l'atteinte osseuse. Il n'y a aucun prélèvement ou examen supplémentaire nécessaire pour faire partie du registre. La personne qui va entrer les données dans la base de données se servira uniquement de votre dossier médical, fourni avec votre consentement, par votre médecin métabolicien.

Pour quoi faire ?

Le but est dans un premier temps d'effectuer une étude descriptive solide de la maladie (ses différentes manifestations et leur évolution au cours du temps). Souvent les études publiées ont des échantillons très petits, la maladie étant rare, et les conclusions peuvent être faibles. Il est donc extrêmement important d'enfin travailler avec des échantillons importants qui permettent de faire un réel état des lieux de la maladie. Aujourd'hui, il y a 212 patients européens qui font déjà partie de ce registre (dont une centaine de hollandais, mais les autres pays entrent les données petit à petit). On dénombre environ 800 patients dans toute l'Europe, ce registre est une occasion unique de faire avancer la connaissance pointue et fiable sur la galactosémie.

Les Guidelines, AUTEURS :

- Lindsey Welling - Pays Bas
- Laurie E. Bernstein - États-Unis
- Gerard T. Berry - États-Unis
- Alberto B. Burlina - Italie
- François Eyskens - Belgique
- Matthias Gautschi - Suisse
- Stephanie Grünewald - UK
- Cynthia S. Gubbels - États-Unis
- Ina Knerr - Irlande
- Philippe Labruno - France
- Johanna H. van der Lee - Pays Bas
- Anita MacDonald - UK
- Elaine Murphy - UK
- Pat A. Portnoi - UK
- Katrin Öunap - Estonie
- Nancy L. Potter - États-Unis
- M. Estela Rubio-Gozalbo - Pays Bas
- Jessica B. Spencer - États-Unis
- Inge Timmers - Pays Bas
- Eileen P. Treacy - Irlande
- Sandra C. Van Calcar - États-Unis
- Susan E. Waisbren - États-Unis
- Annet M. Bosch - Pays Bas

Avec ces données, on pourra mieux décrire la demande de soins (langage, motricité, fertilité...) et proposer des stratégies de prise en charge à long terme adaptées et efficaces.

Par ailleurs, d'autres recherches pourront être développées ultérieurement, sur la base des conclusions de l'étude descriptive et des nouvelles questions soulevées par la recherche.

Comment faire partie du registre ?

Vous pouvez signifier à votre médecin que vous souhaitez faire partie du registre européen de GalNet et contacter l'Association des Familles Galactosémiques de France. L'AFGF vous mettra en contact avec Dr. Aurélie Hubert, ingénieure de recherche au Laboratoire de Génétique Moléculaire et au Centre de Référence des Maladies Métaboliques Héritaires de l'Hôpital Antoine Béchère, qui est en charge du registre côté France.

AP-HP - Hôpital Antoine Béchère
157, rue de la Porte de Trivaux
92141 Clamart cedex Standard : 01 45 37 44 44

Les données sont-elles protégées ?

Toutes les informations sont codées, chaque patient est rendu anonyme. Votre consentement (celui du patient et/ou de ses tuteurs) est obligatoire et le projet de recherche est en cours d'évaluation éthique par diverses instances publiques (Comité de Protection à la Personne, Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé, Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés).

Quelles sont les échéances ?

Au niveau européen, les données peuvent être entrées dans la base jusqu'au 31 décembre 2017.

Propos résumés par Clémentine Bry

PRISE EN CHARGE GYNÉCOLOGIQUE ET HORMONALE

des jeunes filles atteintes de galactosémie, questions/réponses avec Mesdames le Dr Flechtner et Magali Viaud



AFGF : Bonjour, vous avez accepté de répondre à nos questions et nous vous en remercions par avance. Pouvez-vous vous présenter ?

Mesdames le Dr FLECHTNER & MAGALI VIAUD : Nous travaillons au sein du centre de référence des pathologies gynécologiques rares, coordonné par le Pr Michel Polak à l'hôpital Necker Enfants Malades, dans le service d'endocrinologie, gynécologie et diabétologie pédiatrique. Ce centre est dédié à la prise en charge des différentes pathologies rares pouvant toucher les jeunes filles et les femmes, et les répercussions gynécologiques liées à leur maladie rare (le développement de la puberté, la fertilité, la nécessité d'une prise en charge gynécologique spécifique comme par exemple une contraception adaptée à leur condition).

AFGF : Vous êtes donc un des professionnels référents à l'échelle nationale dans les prises en charge hormonale et gynécologique des patientes atteintes de maladies (métaboliques) rares...

Dr F. & M.V. : Oui, nous sommes effectivement labellisées par le ministère de la santé comme étant un centre maladies rares, c'est-à-dire un centre expert dans les problématiques liées aux maladies métaboliques.



AFGF : Pourquoi vous êtes vous intéressées à la galactosémie ?

Dr F. & M.V. : Le centre de référence s'intéresse aux répercussions gynécologiques des maladies chroniques rares. L'insuffisance ovarienne étant une complication majeure de la galactosémie, elle entre intégralement dans nos champs de compétence. La prise en charge des filles doit se faire très tôt, dès l'âge de 10 ans.

AFGF : Qu'est ce que l'insuffisance ovarienne ?

Dr F. & M.V. : L'insuffisance ovarienne se définit par un dysfonctionnement des ovaires à produire les hormones sexuelles et/ou à l'incapacité à produire des follicules ou des ovules, qui sont les cellules reproductrices chez la femme. Le dysfonctionnement des ovaires peut avoir plusieurs impacts : trouble du développement pubertaire (seins, règles, déminéralisation osseuse), arrêt des règles de façon prématurée, difficultés pour concevoir un enfant. La galactosémie est un modèle d'insuffisance ovarienne dont le mécanisme n'est pas clairement élucidé. Ces insuffisances ovariennes sont dites fluctuantes.

AFGF : A quel moment faut-il consulter et pourquoi?

Dr F. & M.V. : La surveillance peut être initiée dès l'âge de la puberté, c'est-à-dire vers 10 ans chez les filles. Il est essentiel de suivre l'apparition

et l'évolution des signes pubertaires (apparition des seins, des règles, etc...). Selon les cas, il est possible d'introduire un traitement hormonal par oestrogènes puis par oestroprogestatifs si la puberté n'évolue pas de façon satisfaisante spontanément.

AFGF : Quels sont les signes qui évoquent le début de la puberté chez les filles ?

Dr F. & M.V. : Le démarrage de la puberté chez les filles est défini par le développement mammaire : apparition progressive des seins. En général, les filles sont réglées 2 à 3 ans après le développement des seins. Chez les garçons, le premier signe de puberté est l'augmentation du volume testiculaire.

AFGF : Qu'est ce qu'un suivi endocrinologique ?

Dr F. & M.V. : L'endocrinologie est la spécialité qui concerne les hormones. L'endocrinologue est donc le médecin qui traite les anomalies liées aux organes en charge de produire des hormones dans le corps. Pour les enfants, le suivi est assuré par un pédiatre endocrinologue, qui ensuite confiera les jeunes filles à un collègue gynécologue ou endocrinologue pour adultes.

AFGF : Quels sont les traitements ?

Dr F. & M.V. : Un traitement hormonal peut être proposé pour remplacer ce que le corps ne produit pas assez ou pas du tout : il s'agit d'un traitement hormonal substitutif. Dans le cas de l'insuffisance ovarienne, on propose un traitement par oestrogènes d'abord puis un combiné d'oestrogènes et de progestérone, afin de mimer le fonctionnement ovarien.

AFGF : Peut-on dire aux jeunes filles atteintes de galactosémie qu'elles ne pourront pas avoir d'enfants ?

Dr F. & M.V. : Nous ne pouvons pas dire aux jeunes filles concernées par la Galactosémie qu'elles ne pourront pas avoir d'enfants. Même si la fertilité reste une préoccupation centrale des médecins endocrinologues, les mécanismes de cette insuffisance ovarienne sont mal compris et il n'y a

pas de facteurs prédictifs reconnus. Malgré les dysfonctionnements des ovaires identifiés chez toutes les patientes, plus d'une soixantaine de grossesses ont déjà été possibles.

Vous avez mis en place une étude à ce sujet.

AFGF : Pourquoi cette étude ?

Dr F. & M.V. : Une des missions du centre est de regrouper le maximum de connaissances sur certaines pathologies pour lesquelles nous sommes missionnés. C'est le cas pour la Galactosémie. Grâce à ces connaissances, nous pourrions améliorer et harmoniser les pratiques de soins quel que soit le lieu et le mode de prise en charge médical de chacun.

AFGF : Quel est son but ?

Dr F. & M.V. : Mieux connaître la puberté et la fertilité dans la population française. Diffuser des recommandations de prise en charge aux professionnels concernés. Nous nous intéressons bien sûr aux filles et femmes mais aussi aux garçons et hommes pour lesquels très peu de données sont disponibles dans la littérature.

AFGF : Pouvez-vous nous présenter brièvement les 1ers résultats ?

Dr F. & M.V. : Nous avons pu collecter des données sur 56 filles/femmes et 47 garçons/hommes. Chez les garçons, nous n'avons pas constaté de particularités concernant la puberté mais à notre connaissance aucun des hommes adultes n'a eu d'enfants. En ce qui concerne les filles, on constate qu'une majorité a un démarrage de puberté spontané (développement des seins) mais qu'environ la moitié seulement a ensuite des règles sans traitement. Les examens sanguins et échographiques confirment que toutes les femmes ont une insuffisance ovarienne, de degré variable cependant, avec des cycles irréguliers ou absents. Toutefois, parmi les 5 femmes qui ont souhaité avoir des enfants, 4 femmes ont eu 1 ou plusieurs enfants. Une autre femme a eu recours au don d'ovocyte et a ensuite eu une grossesse normale.

AFGF : Vous avez besoin d'intégrer un nombre plus important de personnes dans cette étude...

Dr F. & M.V. : Plus nous aurons de données médicales, plus nous connaissons le profil de la population, avec ses similitudes et ses différences. Nous sommes donc très intéressés d'avoir des nouvelles de chacun et chacune, en particulier en ce qui concerne les règles et les grossesses. Cela permet aussi de mettre en place une prise en charge adaptée et spécifique des patients galactosémiques, et de pouvoir donner des informations fiables aux familles quant à l'avenir.

AFGF : Qui peut participer ?

Dr F. & M.V. : Tous ceux et celles atteints de Galactosémie, quel que soit l'âge.

AFGF : Comment procéder-on ?

Dr F. & M.V. : Il suffit de contacter Mme Magali Viaud au 01.71.19.64.38 ou par mail magali.viaud@aphp.fr. Nous vous ferons alors parvenir les questionnaires et les consentements de participation. En ce qui concerne les prélèvements sanguins ou échographie pelvienne, nous vous proposerons de profiter d'un examen de routine prévu pour rajouter des dosages si vous et votre médecin référent êtes d'accord. Nous pouvons aussi collecter tous les examens faits auparavant.

Madame Magali Viaud
Coordinatrice des études cliniques du centre de références des pathologies gynécologiques rares, et des Maladies Endocrinennes Rares de la Croissance.

Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades
 Service d'Endocrinologie, Gynécologie et Diabétologie Pédiatriques.
 149, rue de Sèvres
 75743 Paris Cedex
 Tel : 01-71-19-64-38



EUROPEA GALACTOSAEMIA SOCIETY

Réunion du 8 octobre 2016 à Vienne
 Par **Élise Bertrand**

Nous étions douze à nous retrouver pour représenter les associations des différents pays européens. J'ai passé le samedi 8 octobre 2016 à échanger avec Sabine Ebner et Else Tanner (Autriche), Gitte Ostergaard et Birgitte Schmidt (Danemark), Anton Fuchs (Allemagne), Maaïke et Jeroen Van Kempen (Pays-Bas), et Carlos Marcos (Espagne) et Andreas Kilchoer (Suisse). L'Estonie représentée par Hiie Taks et la Norvège par Rudy & Bente Bonafede, ne nous ont pas rejoints cette année. Voici le résumé de nos principaux échanges.

« Better and Flexible »

Telle fut la devise de cette année. Nous nous devons de faire toujours mieux tout en restant le plus flexibles possible, en particulier avec les professionnels qui s'investissent pour la galactosémie. Nous devons les soutenir en nous adaptant au mieux à leurs besoins.

Encourager d'autres pays à être membre de l'association européenne :

Rosa Olivé (Espagne) nous explique avoir des contacts avec des familles portugaises et les a invitées en novembre 2016. Elle pense contacter des professionnels par mail pour passer par leur intermédiaire. Des familles d'Argentine les ont contactés ; entre autres pour des questions sur le régime. Il était difficile de les aider car leur culture et leur prise en charge ne sont pas identiques. Elle les a conseillées et accompagnées pour créer leur propre association... ce qui a été fait !

Les Britanniques, qui se sont retirés de l'association européenne il y a 3 ans, ne veulent plus supporter les coûts d'adhésion. Nous décidons malgré tout de les inviter au prochain congrès européen en juin 2017 (voir page suivante) qui réunira les professionnels de santé spécialistes de la maladie.

Maiïke (Pays-Bas) propose d'inviter, au prochain congrès, des professionnels de pays non représentés (en particulier la Suède, le Luxembourg, l'Italie...) mais également d'inviter des personnes concernées par la galactosémie qui représenteraient leur pays, même sans association nationale.

Le meeting 2017 : (voir son compte rendu page ci-contre)

L'association néerlandaise va demander une subvention pour prendre en charge les frais de repas et d'hébergement pour les professionnels. Les représentants des associations européennes feront prendre en charge leurs frais de déplacement et hébergement chacun par son association. Ce meeting aura lieu à Amsterdam. Les chercheurs acceptent d'échanger avec nous « en se mettant à notre niveau » après leur intervention.

De plus, Jeroen souligne que l'année prochaine (2017) auront lieu les 20 ans de l'EGS ; association qui regroupe tous les représentants des associations européennes.

Facebook et What's app :

Il existe suivant les pays des pages Facebook « galactosémie ». Certaines pages ont été créées par des personnes concernées par la galactosémie et sont souvent « ouvertes à tous », comme celle qui existe en France. D'autres pages ont été ouvertes par les associations européennes, et ne sont ouvertes qu'aux adhérents. Les groupes « what's app » se multiplient aussi (en Espagne, en Suisse...). Ceux-ci sont particulièrement appréciés par les adolescents.

Le nouveau site de l'EGS

Nous avons complété le site de l'EGS que vous pourrez découvrir sur le lien suivant : <http://www.galactosaemia.eu/>.

Passeport européen

Un nouveau texte serait nécessaire. Il est décidé de communiquer par mail pour avancer sur ce projet.

Ouvertures des patients sur l'Europe :

• Echanges / Rencontres entre jeunes d'Europe :

Nous décidons d'encourager les échanges entre les européens concernés par la galactosémie. Pour cela, nous proposons que ce sujet soit abordé lors des prochaines rencontres nationales dans chaque pays.

• « Robinson Expedition »

Ce concept ressemble à notre « Ko Lanta » sauf que les candidats sont des célébrités. Des jeunes de l'association néerlandaise organisent leur propre jeu sur une journée et sans élimination de candidats. Ils proposent que chaque pays « recrute » 2 jeunes galactosémiques (âgés d'au moins 18 ans ?) pour participer à ce jeu au Pays-Bas. Il serait important que ces personnes parlent un minimum anglais afin d'être moins « perdues ».

• Ouverture d'une page facebook européenne :

Nous décidons d'ouvrir une page facebook qui serait ouverte aux galactosémiques, à leurs parents et à leur fratrie seulement. Toutes les langues seraient acceptées, des traductions seraient alors nécessaires. La demande d'accès serait adressée à Jeroen et Maiïke Van Kempen qui demanderait avis au président de l'association du pays concerné (ou bien au médecin). Ces précautions permettraient de ne pas accepter de personnes malveillantes qui ne seraient pas concernées par la galactosémie.

La recherche en Suisse

Certains chercheurs pensaient que c'était l'accumulation du Galactitol qui entraînait les effets néfastes chez les patients galactosémiques.

Andreas Kilchör nous a présenté une étude* sur la galactosémie réalisée conjointement par Tracy (Irlande) et Docteur Gautschi (Suisse). Cette étude va être présentée lors du meeting 2017 à Amsterdam. Il nous a expliqué qu'une



nouvelle hypothèse pouvait expliquer pourquoi différents organes pouvaient être touchés chez les patients atteints de galactosémie et pourquoi l'évolution était différente selon les patients. Chez la personne atteinte de galactosémie, l'enzyme (GALT) est absente ou inefficace et la réaction chimique dans laquelle elle intervient est bloquée. Ceci entraîne logiquement l'absence de synthèse d'autres sucres (Glucose- 1- phosphate et la suite...). Ceux-ci ont normalement la capacité d'être reconnus par des protéines (en particulier les hormones) et de les activer. Un déséquilibre entre les différents sucres empêcherait alors ces protéines d'être opérationnelles. Ces chercheurs essaient donc de mettre en évidence cette hypothèse en comparant les biomarqueurs en fonction de l'évolution des patients atteints de galactosémie.

Lactose
 Galactose => Galactitol
 Galactose- 1 – phosphate
 Galactose- 1 – phosphate – uridyl
 Transférase (GALT)
 Glucose- 1 – phosphate....

D'autres études sont réalisées en Suisse dont une qui paraît particulièrement intéressante: l'évaluation de la qualité de vie chez les galactosémiques selon différentes personnes: leur père, leur mère et leurs frères et sœurs... Les résultats de ces études seront présentés lors du meeting de juin 2017. (voir article page suivante)

Les guidelines ou « guides de bonnes pratiques »

Les guidelines internationales sont acceptées pour publication. Il est à souligner qu'il est noté que les 10 % d'activité enzymatique seraient un seuil important pour définir la galactosémie. (voir article p 7)

Registre des patients

La Belgique, la Croatie, l'Estonie, l'Irlande, les Pays-Bas, la Suisse et l'Espagne ont commencé à entrer les données des patients galactosémiques de leur pays dans le registre européen. Nous espérons que la France va en faire autant. (voir article p 8)



EGS / GALNET* MEETING 2017

Réunion de l'association européenne (European Galactosaemia Society)

Vendredi 16 juin 2017 à Amsterdam

Par Clémentine Bry

Personnes présentes : Sabine Ebner et Else Tanner (Autriche), Gitte Ostergaard et Birgitte Schmidt (Danemark), Hiie Taks (Estonie), Elise Bertrand et Clémentine Bry (France), Anton Fuchs (Allemagne), Maaïke et Jeroen Van Kempfen (Pays-Bas), Rosa Olivé et Antonio Vazques (Espagne) et Andreas Kilchoer (Suisse)

Les scientifiques aimeraient encourager d'autres centres de référence à rejoindre le « Galnet ».

Mais comment les encourager à adhérer? Quels avantages et quels inconvénients auraient-ils à faire partie du GalNet en tant que praticiens? Aussi, il serait intéressant de trouver de jeunes chercheurs travaillant sur les maladies métaboliques. Les congrès des USA ne nous apportent pas plus d'informations que le réseau « Galnet ». Il est proposé de communiquer avec « wikipedia » afin qu'ils donnent l'information concernant les différentes associations européennes et l'existence du réseau de professionnels européens (Galnet). Par ailleurs, deux nouvelles thèses sont en cours aux Pays-Bas. Les membres de l'EGS ont contacté l'Italie, le Portugal et la Norvège sans avoir de retour de leur part. Suite aux

contacts avec l'association espagnole, une association a vu le jour en Amérique du Sud l'année dernière. Nous nous sommes ensuite demandés pourquoi de nombreuses associations européennes n'avaient pas de nouvelles familles adhérentes. Ont-ils toutes les informations sur internet? Est-ce lié à la barrière de la langue pour certains pays? Peut-être serait-il pertinent de mieux communiquer sur les jeunes enfants pour attirer de jeunes parents? Comment s'adresser à des familles ayant des modes de vie différents?

En Suisse, un nouveau label indique la mention « lactose-free » (sans lactose)

sur un produit lorsque celui-ci contient moins d'1% de lactose. Nous ajoutons aussi qu'il est important de mieux communiquer sur la signification des étiquettes « sans galactose » et « sans lactose ».

Les comptes

Ils sont présentés par Andreas Kilchoer et validés par l'assemblée. Celui-ci propose que l'EGS change de banque car les frais bancaires suisses sont trop élevés. L'adhésion à l'EGS est de 3 euros par membre adhérent de chaque association européenne (avec un maximum de 100 membres). L'association néerlandaise finance en grande partie les projets de recherche européens mais nous pensons qu'il est important que chaque association européenne participe à hauteur de ses moyens à ces projets. Aussi, il est décidé que chaque association prenne en charge les frais occasionnés par la participation de ses représentants aux meetings européens. De plus, il va être très important dans l'avenir de trouver des fonds pour soutenir la recherche. Nous soulignons qu'il serait pertinent d'avoir un courrier de la part du Docteur Rubio expliquant en détail les projets que nous finançons.

« Cure and Care »

Nous préparons ensuite la réunion du lendemain en gardant en tête que la demande des patients est aussi bien la recherche d'un traitement (= cure – traitement en français) que la prise en charge et l'accompagnement des patients atteints de galactosémie (= care – en français : prendre soin de) et le problème des adhésions trop peu nombreuses. La réunion du lendemain concernait les échanges avec les professionnels de santé.



* Voir l'encadré p 8 expliquant le dispositif GALNET (Galactosaemia Network). Network = réseau

— QUIZZ — VRAI OU FAUX ?

LA GALACTOSÉMIE

La galactosémieEst une maladie rare

VRAI : environ 300 personnes concernées en France.

NOTA BENE : « Une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée. (Source : site Alliance Maladies Rares) »

La galactosémie est une maladie orpheline

FAUX : on parle de maladies orphelines pour désigner les maladies pour lesquelles on ne dispose d'aucun traitement efficace ; les traitements proposés pour ces pathologies se limitent à en diminuer les symptômes et, de fait, de nombreuses maladies rares sont aussi orphelines. Pour la galactosémie, le traitement essentiel est le régime.

La galactosémie n'est pas une allergie

VRAI : si une personne atteinte de galactosémie ingère par erreur du lait ou un dérivé, elle n'aura pas de réaction allergique type urticaire ou plus sévèrement type œdème de Quincke (gonflement de la peau et des muqueuses au niveau de la tête et du cou) avec risque vital. Ingré en quantité, cela peut toutefois entraîner des troubles digestifs (vomissements et diarrhées). Une prise accidentelle ne présente pas de risque. Le régime des personnes atteintes de galactosémie est préconisé pour protéger les cellules du cerveau, des reins, des yeux, et du foie qui, à terme, seraient affectés par l'accumulation de galactose, leur organisme ne pouvant pas le métaboliser (transformer). Souvent on laisse s'installer la confusion avec les allergies, plus fréquentes et connues, pour simplifier l'explication du régime.

La galactosémie se soigne avec le temps

FAUX : l'absence de l'enzyme du foie qui permet de transformer le galactose persiste à l'âge adulte. Quand on est galactosémique, c'est à vie.



Une femme galactosémique est forcément stérile.

FAUX : une femme atteinte de galactosémie n'est pas forcément stérile, des troubles de la fertilité peuvent néanmoins être relevés. Les différentes études notamment des équipes du docteur Flechtner (Unité d'Endocrinologie, Diabétologie et Gynécologie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades)

montrent que si les marqueurs habituels de certaines femmes atteintes de galactosémie pourraient faire croire qu'elles soient stériles, un nombre non négligeable d'entre elles présente des grossesses spontanées défiant ces résultats.

A RETENIR : il est recommandé de consulter dès l'âge de 10 ans, en surveillant l'évolution de la puberté chez les jeunes filles atteintes de galactosémie (voir p 10) pour pouvoir prendre des dispositions si nécessaire. Des cas de ménopause précoce ou d'aménorrhée peuvent en effet survenir.

Une personne atteinte de galactosémie peut devenir aveugle.

VRAI & FAUX : l'excès de galactose va se déposer sur certains organes, dont la cornée. Ce qui peut provoquer un début de cataracte chez le nourrisson avant le diagnostic de galactosémie. Si le régime n'était pas mis en place cette cataracte persisterait jusqu'à provoquer de graves troubles de la vue. Après quelques semaines de mise au régime, les choses rentrent dans l'ordre. C'est le rare cas possible de régression d'une cataracte qui soit actuellement connu par les ophtalmologues.

Une personne atteinte de galactosémie ne peut pas faire de sport

FAUX : il n'existe aucune contre-indication ou recommandation particulière pour le sport. Ils peuvent tous être pratiqués.

LE RÉGIME

Il n'existe qu'un seul régime préconisé, commun à toute la France

FAUX : des différences assez significatives sont encore présentes entre les équipes médicales. Nous espérons vivement que la publication et la traduction des guidelines – cités ci-après dans le paragraphe « laits végétaux » – vont aboutir à une unification des bonnes pratiques.



Une personne atteinte de galactosémie peut manger du fromage

VRAI, mais pas n'importe lesquels : seulement fabriqués à base de lait cru, et qu'on appelle « pâtes cuites » : le Comté, la Beaufort, la Mimolette vieille, pour être chauvins. **Mais aussi** : le Parmesan en Italie ; l'Appenzeller et le Fribourg (gruyère) en Suisse ; le Cheddar vieux au Royaume Uni ; le Gouda vieux aux Pays Bas ; tous ces fromages sont compatibles avec le régime des personnes atteintes de galactosémie à condition toutefois que leur affinage dépasse 6 mois. Plus l'affinage est long, et plus les « bonnes bactéries » transforment le galactose en acide lactique qui lui, est permis.



LE LAIT, LE LACTOSE, LE GALACTOSE

Lactose = galactose

FAUX : le galactose est un élément du lactose : galactose + glucose = lactose. Si le lactose contient donc du galactose, le galactose n'est pas du lactose.

Les personnes atteintes de galactosémie peuvent consommer tous les produits sans lactose

FAUX : PAS TOUS. On pourrait penser que sans lactose signifie sans galactose ce dernier étant inclus dans le précédent. Malheureusement non !

ATTENTION : tous les produits laitiers dits « sans lactose » très présents en Belgique et en Europe du nord, mais aussi en France, n'ont fait QUE séparer le galactose du glucose. Le lactose n'existe plus en tant que tel dans son entier, mais le galactose y est bien présent. Il faut donc être vigilant.

CERTAINS OUI : des biscuits ou des pâtes à tartiner dits « sans lactose » sont qualifiés ainsi la plupart du temps parce qu'ils ne contiennent aucun produit laitier. Ce qui est compatible avec les régimes des personnes atteintes de galactosémie.



Le lait d'aucun mammifère ne pourrait convenir pour nourrir un bébé galactosémique.

VRAI : que ce soient les mammifères terrestres ou marins, leurs laits contiennent tous du galactose.

Les laits végétaux sont interdits

FAUX : cette appellation « lait » est une appellation plus marketing que scientifique. Il serait plus juste de la nommer « boissons végétales ». Si ces boissons sont compatibles avec le régime adapté aux personnes atteintes de galactosémie, ne contenant pas de galactose, elles n'ont pas les mêmes propriétés que le lait animal.

RÉGIME : LES NOUVELLES RECOMMANDATIONS

Merci aux diététiciennes, Joëlle Wenz et Catherine Voillot, d'être venues, lors du Congrès de mars 2017, nous présenter les nouveautés du régime suite à la publication, en novembre 2016, des Recommandations internationales pour le suivi de la Galactosémie (voir art. p 7 intitulé : Guidelines ou Règles de Bonne Pratique).



Quel lait préconisé ?

PICOT SL

Quel régime ?

Sont formellement déconseillés les aliments contenant du lactose et du galactose, des laits et des produits laitiers.

Puis élargir aux aliments non lactés, mais potentiellement sources minimes de galactose

Les nouveautés ?

Elargissement du choix des aliments:

- tous les légumes,
- tous les fruits,
- l'œuf,
- le chocolat noir sans lait,
- les fromages pauvres en galactose, (Comté affiné de + de 6 mois, Parmesan, Mimolette extra vieille ou vieille etc...)
- les légumineuses,
- soja : boissons et desserts (contre-indiqués avant l'âge de 3 ans selon l'ANSES)
- les abats (à l'âge adulte seulement et à fréquence modérée)

Le déchiffrement des étiquettes alimentaires simplifié :

Dans la liste des ingrédients vérifier si présence de :

- Lait (½ écrémé, écrémé, entier)
- Poudre de lait, petit lait, lait caillé
- Lactose, lactosérum, lactoprotéines, lactoglobulines, lactalbumine
- Protéines de lait
- Fromage
- Beurre, beurre concentré
- Crème

Les additifs : pas de restriction

Arômes naturels et artificiels
Tous les gélifiants et les carraghénates
Caséinates de sodium et calcium

Mais ATTENTION aux produits dits « sans lactose » qui peuvent contenir beaucoup de galactose :



Attention également au risque de carence en calcium et vitamine D !

Que faire ?

- Evaluation régulière des apports en calcium et vitamine D
- Prescription éventuelle de compléments médicamenteux

Quelles recommandations ?

Pendant la petite enfance :

- Maintenir une consommation de lait sans galactose, préconisé par les médecins, de 500 à 800ml/jour.
- Prescription éventuelle de compléments médicamenteux (calcium + vitamine D)
- Introduire le fromage à pâte cuite (attention : affinage > 6 mois)
- Dessert à base de soja enrichi en calcium (mais pas avant 3 ans)

Plus grand :

- Encourager la consommation de fromage (attention : affinage > 6mois)
- Maintenir les compléments médicamenteux en calcium et vitamine D
- En complément : Eau riche en calcium (Contrex)
- Activités physiques



Quels sont les fromages pauvres en lactose et galactose recommandés dès l'âge de 2/3 ans (attention : affinage > 6 mois)

- Emmentaler® des grottes
- Gruyère® réserve
- Appellel® extra
- Etivaz® AOC
- AlpesTilister®
- Parmesan (Parmigiano Reggiano)
- Grana pradano
- Mimolette
- Comté
- Beaufort
- Cheddar

Propos résumés par Camille Théron



SANDRINE – TÉMOIGNAGE



Sandrine Chadourne vous présente son livre de recette accompagnée d'Élise Bertrand Présidente de l'AFGF

Bonjour,

Je m'appelle Sandrine, j'ai 33 ans. J'habite en Dordogne avec mes parents.

Plusieurs fois par semaine je reçois des auxiliaires de vie pour me stimuler, être plus autonome et maintenir ainsi mes acquisitions.

Lors des interventions de mes auxiliaires, nous avons mis en place un atelier cuisine. J'ai découvert que j'adore faire la cuisine avec elles. Cela m'a aidé à faire travailler mes mains, à avoir le geste plus sûr et cela m'a permis d'être plus attentive et plus à l'écoute des consignes. J'ai appris plusieurs techniques de travail.

De cela m'est venue l'idée de faire un livre, j'en ai donc parlé avec elles, nous en sommes arrivées, tout en discutant, au

projet de faire ce livre de recettes adaptées à notre régime via l'ordinateur.

Il m'a fallu un peu plus de 5 mois pour le réaliser tant le travail était long et difficile à mettre en place. En effet, je n'avais pas l'habitude de me servir de l'ordinateur, j'ai donc dû apprendre à utiliser le clavier et à me familiariser avec les manipulations (recherches internet, intégration d'images mise en page, etc...).

Pour moi le plus difficile a été de taper un texte car je dois en même temps me concentrer sur ce que je pense et ce que j'écris. Cela fait partie de mes difficultés rencontrées au quotidien pour m'exprimer.

De faire ce livre m'a apporté une satisfaction personnelle et une reprise de confiance en moi.



OLIVIA'S STORY

Chapitre 2 : L'enfance et le régime

Olivia est une jeune femme britannique, que nous avons connue quand elle vivait en France. Elle a accepté de nous raconter son parcours, et nous publions son témoignage en plusieurs épisodes chacun dans un numéro. Dans celui-ci : l'enfance d'une petite fille galactosémique, en Angleterre, dans les années 70.

Résumé rapide de l'épisode précédent (publié dans le numéro 10/ mai 2016) : La petite Olivia a refusé de manger dès sa naissance. C'est grâce à un tout jeune pédiatre, le Docteur Harvey, devenu professeur par la suite, que le diagnostic de la galactosémie l'a sauvée.

Mon enfance a inclus beaucoup de visites à l'hôpital pour voir Doctor Harvey, qui m'a suivie jusqu'à mes 18 ans. Il était magnifique comme médecin et j'ai été très triste quand il m'a annoncé, lors de ma dernière visite, que j'aurais besoin de continuer les visites dans un autre hôpital ; un hôpital qui n'était pas une maternité. C'est vrai que c'était devenu un peu bizarre d'arriver à l'accueil chaque fois et de répondre à la question posée par la personne de l'accueil : « où est le bébé ? » et que c'était moi-même. Elle me regardait avec méfiance à chaque fois ! A l'école, j'étais dispensée de boire le demi litre de lait tous les jours (oui, c'était une politique en Angleterre à l'époque, jusqu'à ce que Thatcher l'ait supprimé). J'étais assez

heureuse de ce privilège puisque pendant les mois d'été, j'ai vu la réaction de mes amis qui m'ont dit que c'était un peu « pourri », n'ayant pas été gardé au frais pendant quelques heures.

J'étais aussi la seule à emporter mon déjeuner tous les jours pendant quelques années. Et quel dommage que Doctor Harvey ait changé d'avis à un moment donné : là, j'ai compris à quel point j'avais de la chance d'éviter de manger les repas de la cantine tous les jours... C'était horrible, et on était obligés de terminer tout ce qui était sur l'assiette.

Malgré ces différences, on ne parlait pas beaucoup de ma maladie. Il n'y avait pas de risque que je mange quelque chose par accident, parce que mon corps m'avertissait tout de suite dès que je l'avais en bouche : je ne l'avalais pas. Mais Doctor Harvey m'a permis de manger tout ce que je voulais... Qu'il fallait tout simplement écouter mon corps. Et donc j'ai mangé plein de chocolat (mais pas du chocolat blanc), de

la glace (seulement le parfum de menthe, puisque ce parfum est très fort, et ça cachait la saveur de lactose). Et bizarrement, je n'étais pas malade suite à la consommation de ces produits. Les nouveaux médecins étaient beaucoup plus stricts. Ils voulaient que je lise les ingrédients des saucisses et de la charcuterie. Je leur ai fait valoir mon droit de continuer à manger tout ce que je voulais en leur disant que selon les tests de sang, mon corps était en bon état. Malheureusement ils ne voulaient pas bouger, et le résultat c'était que je me suis mise à leur mentir : je ne voulais pas dire à tous mes amis que tout d'un coup je ne pouvais plus manger les mêmes choses qu'ils m'avaient données depuis des années. Et je continuais à ne pas parler de la maladie elle-même, ni avec ma famille ni avec mes amis. C'était juste quelque chose dans ma vie, quelque chose qui m'a empêché d'ingérer certains produits. En fait, je ne savais rien des problèmes liés à la galactosémie hors des évictions alimentaires.

(à suivre...)



Remerciements

Encore cette année tous nos remerciements vont aux donateurs qui nous permettent de poursuivre nos actions !

DONATEURS en 2016

AMICAL Lotiss Le Plessis La chapelle /Erdre (association)
VERT LUISANT (association)
M. BAUDRAZ Olivier
Mme BOURHIS Marie-Louise
M. BOURHIS Jean-Marie
M. ou Mme BRUN LETONDON
Mme CHAUTARD Anaïs
Mme CHAUVIN Pierrette
Mme CLERC Françoise
M. CLOAREC Jean
Mme COLAS Odette
Mme COUYOUMDJIAN Sylvie
Monsieur et Mme DEBAIN
Michel et M. Noëlle
Mme DERRIEN Pascale
M. DIARD Luc
Mme GAILLARD Yvonne
Mme HARDY-CHARLOIS
Françoise
M. INIZAN Alain
Mme et M.JACQUET Stéphane
& Carmen
M. JANOT Benoit
Mme JUNQUA Yvette
M. LAUTROU Hervé

Mme LE SCANFF Ghislaine
Mme LETONDOR / BELLEC
Mathilde & Stéphane
M. LEVASSEUR Michel
M. LIPPIELLO Guillaume
Mme LOUSSON Emmanuelle
M. MOUSSEAU Christophe
M. NEDELLEC Jean
Mme NEDELLEC Jeanne
M. PRIGENT Pierre
M. REDOU Jean
M. SAINT JALME Jean
M. STEPHANT Lucien
M. et Mme THORAVAL Mickael
& Ludivine
Mme VIOLS Arlette
M. VIOLS Henry
Mme VIOLS Jocelyne
Mme VUILLEMIN Jocelyne

DONATEURS en 2016 et en 2017

Mesdames BAUDET
Jacqueline & Marie
M. et Mme BAUDRY André et
Christine
M. et Mme BERTRAND Daniel
et Geneviève
Mme CHAUVIN Pierrette

M. COURDENT DENISSEL Jean
Mme COURDIER Paulette
M. CUINET Denis
Mme DREZET Lucette
Mesdames DUCHEMIN-YON
Juliette/Emilie
M. DUPUIS Jean-Pierre
Mme GALLOIS Catherine
M. GARDON Guy
M. GINDRE Jean Marie
Mme GIROUX Ginette
M. GRILLON Robert
Mme HAEN Nicole
Mme JAOUEN Lenaig
Mme LE SAUVAGE/CALO
Romy
M. LHOMME André
Mme LORIOD Monique

Mme ou M. PASQUIER
Dominique
M. PATOZ Jean
M. PECCLET Simon
Mme PILLOD Renée
Mesdames TABARI Elisabeth
et Alizé
Mme THEROND Jean-Louis
Mme ou M. THEROND
Dominique
M. TROUTTET Noël
Mme VUILLEMIN Jocelyne

DONATEURS en 2017

M. Baudry Pierre
M. BRU David
Mme BUSCAYLET Brigitte
M. et Mme CAILLIARD David
et Ingrid
Mme CHANEZ Séverine
M. FRANCOIS Patrice
Mme LAUNOIS Marie
M. LEPEULE Jean Claude
M. et Mme PERRIER Frédéric
et Nadine
Mme ROMANZINI Jeannine
Mme THÉRON Camille
Mme et M. THEVENON

Claudine et JC
Mme et M. VAYRON/JANOT
Delphine/Benoit

Ainsi que l'association Mom'Artre qui nous a prêté sa salle pour la réunion du Bureau d'Erde décembre 2017, et la société Sojami pour la dégustation de glaces lors du Congrès et les laits Picot qui nous ont versé une subvention l'été dernier (avant les événements qui ont caractérisé la fin 2017).

