

N°34 - 2014



Le journal des glycogénoses

la revue

ASSOCIATION FRANCOPHONE DES GLYCOGÉNOSES

112B Avenue de l'Eygala 38700 Corenc www.glycogenoses.org Tel: 04 94 08 50 42

un grand merci

Cette année encore, vous avez été nombreux, professionnels ou particuliers, à soutenir notre association afin que nous puissions poursuivre notre soutien à la recherche et faire évoluer nos liens avec d'autres organismes et associations de maladies rares.

Nous tenons à remercier plus particulièrement certains d'entre vous pour votre fidèle soutien.

- Le Rotary de Toulouse Est – Terre d'Envol et le Rotaract de Toulouse et Saint-Exupéry pour l'organisation du spectacle de magie.
- Les organisateurs du loto de Reauville, la troupe théâtrale de Plouguenast qui se sont mobilisés cette année encore pour l'AFG.
- Les familles qui nous sont fidèles depuis plusieurs années : en particulier la famille De Montbel, la famille Desimpel en Belgique ainsi que les familles qui nous ont fait un don lors du décès de l'un de leur proche.
- Nos nombreux sponsors : Genzyme, Vitaflo , LVM Médical, qui nous soutiennent financièrement dans nos moyens de communication (revue ...)
- Helen Hugon et Anne-Caroline Rouchette pour leur investissement dans la préparation de la revue.
- Notre conseil scientifique qui nous apporte un regard éclairé concernant nos orientations en matière de recherche.
- Et nos nombreux donateurs, nos adhérents sans qui l'association ne pourrait exister ...

un grand MERCI à tous !

Rédaction : Claude Guiraud et Anne-Caroline Rouchette

Composition : Helen Hugon

Correcteurs: Véronique et Michel Mutelet, Janine Sonnet, Dr.Jean-Pierre Bachy

Avec la collaboration de Pr.P.Labrune, Dr.P.Laforêt, Catherine Voillot et Joelle Wenz, Dr.Fabienne Rajas, Valérie Mahé, Florence Faure, Florence Vidal, Alain Bichat, Marion, François, Marie-Noëlle, Quentin, Antoine, Emmanuelle, Samantha et Mickaël.

Impression : Impressionmoinschere.com

A.F.G. B, Avenue de l'Eygala 38700 Corenc

Tél : 04 94 08 50 42, E_mail : afg@glycogenoses.org

Site : www.glycogenoses.org

Vie associative

Témoignage Philip Maes	4
Compte rendu AG 2013.....	6
Comptes annuels 2013.....	8
Réunion des familles 2013.....	9
Réunion des familles 2014.....	11
The Great Magic Show.....	13

Témoignages

et Informations.....14

Récit d'un vécu McArdle.....	14
Questions de malades McArdle.....	18
Journée scientifique Type III et V.....	20
Présentation du livret astuces Type V.....	21
Rencontre experts et Type II.....	22
Régime cétoène et Type III.....	23
Nutrition et grossesse, Type I et III.....	24
Témoignage Type I.....	27
Etude de l'atteinte rhénale, Type I.....	28
Du coté des Glycojeunes.....	31

Coté International

Rapport conférences à Heidelberg	34
GSD Présidents Meeting.....	36
Demandes extra-hexagonales.....	38
L'équipe de l'AFG.....	39

L'équipe de l'AFG

39

Editorial

Cette année, le monde des Glycogénoses a encore bien bougé, et notre association est restée au cœur de cette évolution. Plus loin dans cette revue, vous lirez un compte rendu sur le congrès mondial des glycogénoses qui s'est tenu à Heidelberg en Allemagne. Ce congrès était pour Philip aussi un passage des responsabilités des actions internationales à Anne Hugon, qui est déjà fortement impliquée dans ce domaine avec Eurordis. A l'Alliance Maladies Rares, elle a rejoint leur commission Recherche, et donc elle s'est bien lancée dans sa fonction de représentante de l'AFG auprès des organismes extérieurs. La Commission Européenne a approuvé un projet Européen concernant la maladie de McArdle : « EuroMac », qui a pour but d'améliorer la condition de ces malades, et de stimuler la recherche sur cette maladie, en commençant par établir un registre Européen « McArdle ». Dans notre association, nous avons négligé un peu cette maladie : les raisons en sont multiples, mais surtout, ce qui manquait, était une personne focalisée sur cette maladie, de préférence un malade, qui sait de quoi il parle. Depuis sa participation aux dernières Rencontres de l'AFG, Richard Beugné s'est vraiment investi dans ce rôle, et a entrepris plusieurs initiatives. Ainsi nous lui avons demandé de devenir « référent McArdle ».

Et depuis le début de l'année, l'association a été contactée par un nombre significatif de personnes ayant cette maladie, tandis qu'auparavant c'était très exceptionnel. Puis les actions en cours : « les 101 trucs et astuces », pour lequel plusieurs bénévoles ont aidé à la traduction, a été finalisé par Richard, et sera imprimé par le Projet EuroMac. Toujours dans le cadre de ce projet un Atelier est prévu cet été à Madrid pour les référents de plusieurs pays de cette maladie, et Richard y est invité comme représentant de l'AFG. Pour le registre McArdle, l'AFG et l'AFM vont participer au financement de la partie Française de ce registre. Nous avons décidé d'organiser une journée scientifique le 28 février 2015 à Paris, pour informer tous les malades francophones McArdle et les malades Type 3 sur les avancements dans ces deux maladies.

Au cours de la dernière année, plusieurs personnes ont repris des activités au sein de l'AFG. Notre Président Philip Maes, pendant sept ans, a investi beaucoup de temps, d'énergie et de bonne volonté pour notre association, même au détriment de sa propre santé. Aujourd'hui, épuisé, il ne peut terminer son mandat et a choisi de me transmettre le flambeau jusqu'à l'élection d'un nouveau Président. Il reste cependant actif au sein de l'AFG et m'accompagne durant cette période de transition.

Merci Philip pour ton investissement et pour ton dynamisme dont l'AFG a grandement bénéficié.

Vie associative

Témoignage de Philip Maes, grand-père de deux malades, et président d'honneur de l'AFG.



Une question que tous nos membres se sont posé :
« Mais d'où sort-il, ce président ? »

Je suis né en Belgique un peu après la guerre, dans une famille flamande, parlant donc le flamand. Enfant, j'étais le cancre à l'école, surtout en français. C'était si grave que la conseillère d'orientation disait : « Il est tellement stupide que le métier qu'il saura faire n'est pas encore inventé ! » Pour mon malheur cette dame était une amie de ma mère, qui a prêté foi à ses propos... A mes 16 ans, les bons Pères de l'institution St. Luc de Gand m'ont récupéré et sorti du rebut de l'enseignement. Ils ont su me remettre les bretelles en place en découvrant et valorisant mes qualités, sans chercher mes défauts. Ainsi à mes 18 ans, j'ai décidé de réorienter ma vie : je voulais devenir ingénieur. Mon père considérait les études d'ingénieur en électronique à l'Université de Louvain comme les plus difficiles du monde : c'était mon choix. « Valoriser les qualités, et ne pas chercher les défauts » est devenu mon leitmotiv.

Ce fut ma revanche. Pendant mes études, j'ai vite réalisé que s'épanouir comme ingénieur « flamand » nécessitait une bonne connaissance du français et de l'anglais. Pour l'anglais, c'était facile : tout le matériel de cours était dans cette langue. Une fois mon diplôme en main, je me suis marié avec Monique, que je connaissais depuis 5 ans. Nous avons passé notre lune de miel pendant deux ans en Algérie, où j'ai enseigné les maths supérieurs et l'électronique dans une grande école. Il était pour moi exténuant de m'exprimer clairement dans une langue que je maîtrisais mal, mais ma volonté de progresser en français était faite.

Ensuite, j'ai entamé une carrière fulgurante dans l'informatique qui n'en était qu'à ses débuts, me spécialisant dans un « métier qui n'était pas encore inventé pendant mes années difficiles » : la communication des données. Dans cette spécialité, j'ai été apprécié mondialement, et pour des sujets la plupart du temps internationaux. Je me suis éclaté, pouvant résoudre tous les problèmes, dont si peu étaient connus. J'étais un précurseur qui semblait connaître mieux le futur que le passé. Lors d'une commission ultrasecrète (le think-tank de Texas Instruments), j'ai décrit le téléphone du futur : 25 ans plus tard l'IPAD ressemble à ce concept, mais en plus léger, plus populaire et bien plus pratique. Pourtant, je regrette d'avoir été trop absent pour mes quatre enfants

durant cette période.

A mes 59 ans, je commençais à me fatiguer de prendre toutes ces revanches, et en plus, je trouvais que tout ce travail d'informatique rapportait peu à l'humanité. Je commençais à aspirer à un engagement plus humain. Je reçus une proposition d'un départ anticipé alléchant, que j'acceptai.

Pour éviter le coup de blues au départ à la retraite, j'ai beaucoup aidé mon épouse dans le jardin, qui grâce à sa main experte est aujourd'hui un vrai bijou. Une organisation nationale nous demanda d'ouvrir ce jardin à la visite pendant un week-end : ce fut un succès. Nous étions un couple de grands-parents heureux, et nous fûmes comblés le jour où notre petite fille Anya est née.

Mais ce fut le drame quand on lui a diagnostiqué une glyco-génose de Type 1, d'autant plus qu'elle vivait avec ses parents au Texas. C'était bien loin et déchirant d'être séparés par cette distance. Les premiers jours, on a assumé la souffrance en famille, sans regarder ailleurs. Puis nous avons pris contact avec l'AFG, en pensant que cela ne pourrait pas faire de mal. Quand Claude et Florence nous ont rappelés pour nous soutenir, nous avons bien changé d'opinion. Claude nous avait aussi informés des débuts de recherche à l'INSERM.

Vu le succès de la « visite de notre jardin », nous avons décidé de refaire un week-end à la belle saison. Pourquoi ne pas au bénéfice de l'AFG et de la recherche ? Comme nous habitons un quartier de professeurs de la faculté de médecine à Grenoble, l'idée venait de les attirer avec une mini-conférence par quelqu'un de l'INSERM. Donc je les ai contactés, et ils m'ont suggéré un rendez-vous au laboratoire quand Dominique Espinasse, présidente de l'AFG, leur rendrait visite. C'était le tout début de la coopération entre l'AFG-et l'INSERM, et la première information détaillée à destination de l'AFG depuis le début de cette coopération. J'ai été impressionné, et je le suis encore à chaque visite !

Dans les couloirs, j'ai lâché à Dominique : « Je cherche un peu de travail bénévole dans l'humanitaire, y aurait-il quelque chose pour moi dans l'AFG ? » Sa réponse m'a sidéré : « Prendre la présidence de l'AFG ». N'ayant aucune expérience dans le monde associatif, ni dans le monde des maladies rares, j'aurais dû logiquement dire « non ». J'ai répliqué : « Il faut me donner 3 mois de réflexion, et je voudrais rendre visite entretemps à Claude et Florence »

La visite du jardin fut un succès ; la présentation de Gilles Mithieux, une vraie perle. Des liens d'amitié se sont formés. (Il y a eu bien d'autres visites de jardin après, avec des recettes totalisant 100 000 €.) Après j'ai rappelé Dominique : « Ma réponse est oui... ». Mais il me restait tout à apprendre !



Les visites chez Claude et Florence, ensuite chez Anne, fondatrice de l'association, et Dominique eurent pour but de comprendre non seulement ce qui allait bien dans l'association, mais aussi ce qui ne tournait pas rond, et de comprendre les priorités immédiates et à plus long terme :

- En urgence : il fallait remonter le moral des membres du CA, et trouver un moyen de les soulager en instaurant des binômes, pour rendre la charge d'un travail bénévole supportable. Ensuite, mieux répartir le travail.
- A moyen terme, s'assurer que l'association garde la priorité sur ses moyens de communication, « Revue, Rencontres et Site », dont j'ai déjà suffisamment parlé à d'autres occasions.
- A long terme, s'assurer que l'AFG devienne un partenaire reconnu au niveau des maladies rares, et dans le monde entier au niveau des glycogénoses, pour mieux faire connaître nos maladies et pour améliorer la vie de nos malades.

Lors de l'Assemblée générale suivante, j'ai été élu président. Je me sentais tout petit quand j'ai pour la première fois adressé la parole comme « le nouveau président », mais j'avais confiance, car il restait encore une dynamique dans l'association. Quand Fabrizio Seidita, le président de l'association italienne, m'a demandé pendant cet AG ce que j'avais l'intention de faire au niveau international, je lui ai dit : « Rien, aussi longtemps que je roule en Deux-Chevaux, je veux une Ferrari Testarossa huit cylindres » et « je voudrais que les Italiens se lancent dans le domaine international ». Donc, pendant 6 mois, je n'ai presque rien fait d'autre que de trouver des volontaires pour le CA et pour les binômes et puis essayer de comprendre mieux les personnes des Conseils d'Administration et Scientifique, personnes clef dans l'AFG : huit gros cylindres !

J'ai fait une découverte merveilleuse : le travail d'un bénévole, et surtout d'un membre du CA qui s'engage à un bénévolat dans le temps, est basé sur la confiance, la motivation et sur les possibilités de se déployer soi-même.

Nous avons adopté très vite une gestion basée sur des valeurs, en ne respectant aucune tradition française :

- Il n'y a pas de hiérarchie ; chaque membre du CA est un partenaire qui s'investit dans une cause commune.
- Chaque membre du CA a ses qualités uniques. Et participera par le travail qu'il fait au déploiement de ses propres qualités. Il y a un résidu de travail moins agréable, qu'il faut essayer de distribuer aussi loyalement que possible.
- Le respect des circonstances personnelles et familiales, en sachant que la maladie ne rend la vie facile à personne.
- Toutes les critiques doivent être pensées pour être formulées d'une façon positive, autrement, elles ne sont pas acceptables.
- Chaque personne peut prendre les décisions nécessaires dans son domaine de responsabilité, et c'est rare que l'aval du Conseil soit nécessaire, si longtemps que ces décisions répondent clairement aux buts de l'AFG.

J'ai été émerveillé par la sincérité des membres du CA, et leur volonté de prendre des décisions consensuelles, en ayant écouté et évalué tous les arguments des autres. Cela a été rare d'avoir recours à des votes, et dans ces cas, il s'agissait de détails. Pendant ces sept ans, j'ai eu des satisfactions énormes, de la part de nos conseillers, de la part de nos membres, de la part des bénévoles, qui souvent ont très peu à voir avec nos maladies. Des satisfactions peu fréquentes dans le milieu professionnel très compétitif que je connaissais auparavant. Avec les professionnels de santé et les chercheurs que j'ai côtoyés, j'ai eu la même appréciation, en voyant la même qualité dans l'engagement envers les malades.

La plus grande erreur que j'ai faite : pendant ces belles années, j'ai négligé tous les petits signaux de santé et de vieillissement que m'envoyait mon corps. Jamais rien de grave ni d'urgent, mais aujourd'hui prendre ma santé est une priorité absolue. Suite à une intervention, toute cette accumulation s'est vengée en complications post-opératoires. En conséquence, j'ai présenté ma démission en tant que président. Mais je resterai membre de l'AFG, et je continuerai à m'engager pour l'AFG. Et surtout, je garde tous ces liens d'amitié, qui ont rendu cette période la plus intéressante de ma vie.

J'aiderai le nouveau président au mieux : c'est un peu prenant, mais avec la dynamique, la volonté et l'ambiance du CA ça devrait bien se passer. Aujourd'hui, l'AFG est reconnue au niveau national et mondial comme un précurseur. Quand on est précurseur, on rencontre plein d'incompréhension. J'en avais déjà l'habitude dans ma vie professionnelle, je l'ai vécu dans l'association. Ainsi je m'exprimerai pendant nos prochaines Rencontres, pour expliquer à nos membres où cette association va, dans un monde qui bouge à toute allure. J'espère vous revoir tous à nos prochaines Rencontres de l'AFG !

Vie associative

Compte-rendu de l'Assemblée Générale dimanche 27 octobre 2013

1. la revue 2013

La revue 2013 a été une réussite. Retour du conseil scientifique sur la qualité exceptionnelle de la revue 2013. Félicitations à Anne-Caroline Rouchette qui est en train de devenir notre rédactrice en chef.

2. Le congrès mondial des Glycogénoses à Heidelberg

Il aura lieu le mois prochain à Heidelberg en Allemagne. C'est par le biais des associations que la France est reconnue dans le monde pour son travail de recherche sur les glycogénoses.

3. Les glycojeunes

Le groupe des « glycojeunes » prend de l'élan et c'est une bonne nouvelle.

4. La journée de réflexion

Le CA organise une fois par an un Week-end de réflexion dans la région de Charolles à proximité du lieu de résidence de Florence Faure, responsable de la veille scientifique et des informations, afin qu'elle puisse y participer. Ce fut une journée intense de travail et de réflexion sur les buts et l'avenir de l'association.

5. Rapport moral de Philip Maes, président de l'AFG

Philip est démissionnaire depuis un an. 7 ans de présidence "ça use". Philip préfère partir au bon moment, quand tout va bien. Philip a le sentiment de se répéter. "Merci à tous, cela a été la plus belle expérience de ma vie".
But de l'association : l'entraide, l'écoute, l'aide aux malades. C'est la base de l'association. Il ne faut pas oublier le rôle social de l'association.

Vie de l'association : Nous avons besoin d'une structure financière solide et fiable. Nous participons au conseil scientifique des glycogénoses (présidé par le Professeur Labrune). Nous avons signé un contrat de participation à la recherche avec l'INSERM. Nous avons commencé à ouvrir des relations à l'international avec les autres associations. Nous travaillons en binôme : président, vice-président, trésorier, trésorier adjoint etc...

Depuis 2008, Philip participe à l'Alliance Maladies Rares (AMR) qui regroupe 200 associations de malades. C'est une aide pour résoudre les problèmes de nos membres.

Les glycojeunes : C'est une "jeune pousse". "Ca fait plaisir de la voir grandir".

Recherche : Nous poursuivons notre participation au programme de recherche de l'INSERM.

Nos faiblesses : la communication. Notre site internet est à refaire. Le répertoire des familles est la clé indispensable pour l'entraide entre familles. Il est important de le tenir à jour.

Mieux intégrer les glycojeunes.

Nous avons besoin d'une personne qui s'occupe des relations extérieures nationales et internationales. Anne Hugon, notre première Présidente et fondatrice de l'AFG est revenue au conseil d'administration pour prendre en charge cette mission.

Le nouveau président devra déléguer, assurer l'organisation des conseils d'administration, organiser les ressources humaines de l'équipe.

Responsable des relations extérieures : Le responsable des relations extérieures devra s'occuper d'assurer le suivi avec le conseil scientifique, les relations avec les associations étrangères, les relations avec EURORDIS et l'AFM.

Responsable communication : travail de rédaction : la revue, les glyconews. La veille scientifique qui est faite par Florence Faure.

Les Conseils d'administration : ils se tiennent par conférence téléphonique à 19h00 pendant 60 minutes chaque dernier vendredi du mois. Un fois par an le CA se réunit à Charolles pendant un Week-end pour faire le bilan des actions et préparer l'avenir.

6. Les activités sociales

Claude Guiraud poursuit ses activités de support aux difficultés d'intégration scolaire, universitaires ou professionnelles. Cela ne fonctionne pas à chaque fois, mais l'AFG peut aider.

7. Rapport financier

Valérie Mahé, la trésorière, présente le rapport financier. Nous procédons au vote :
Le rapport moral est approuvé à l'unanimité
Le rapport financier est approuvé à l'unanimité.

8. La communication

Philip Maes procède à une description de la tâche avant de faire un appel à candidature. La communication est un travail d'équipe. Les publications de l'AFG sont: Les glyconews, la revue annuelle, le site Internet, le guide des Glycogénoses, l'annuaire des familles, les rencontres annuelles, les infos pratiques, les recettes de cuisine, les référents par maladie.

9. Les rencontres

Les rencontres sont un travail d'équipe. L'organisation est assurée par le CA. Il y a de plus en plus d'activités organisées par nos membres. La logistique des rencontres était jusqu'à présent assurée par Valérie Mahé. (Cela sera repris par le secrétariat). La participation financière de l'AFG pour les rencontres représente environ 100€ par personne. Cette somme doit rester raisonnable. Le lieu doit se trouver à proximité de transports en commun. Le thème des rencontres va s'organiser de manière alternée :
Une année : des présentations scientifiques,
l'année suivante : des ateliers de discussions où chacun participe.

10. La Revue

La revue est notre seule publication. Elle doit être très soignée. C'est important pour la communication externe et l'image de notre association.

11. Le guide des glycogénoses

C'est un document qui date de 1997. Il est nécessaire de le refaire. Orphanet a vocation à informer le grand public sur les maladies rares. Idem pour l'AFM sur les maladies musculaires. L'AFM peut nous aider. Ce nouveau guide devrait plutôt être un classeur, dans lequel il sera facile de remplacer les chapitres. Il sera sous l'autorité du conseil scientifique. On pense y rajouter des astuces et recettes.



Communiquez vos trucs et astuces au secrétariat :
Véronique Mutelet.

12.. L'annuaire des familles

C'est l'outil pour aider les familles nouvellement diagnostiquées. Traditionnellement, il est distribué seulement aux familles qui acceptent d'y figurer. Il a été proposé à Charolles de le distribuer aux membres de l'AFG qui le souhaitent. Tous les membres du CA sont d'accord.

13.. Les glyconews

La copie papier est inutile car le texte fait référence à des liens internet alors que les personnes qui reçoivent la copie papier ne disposent pas d'internet.

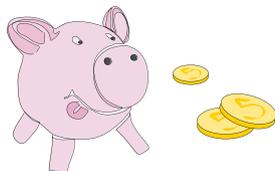
14. Appel aux candidats pour le Conseil d'administration

Alain Bichat et Valérie Mahé sont en fin de mandat. Alain n'est pas présent, mais il a écrit une lettre pour proposer le renouvellement de son mandat. Il est réélu à l'unanimité.
Valérie souhaite faire autre chose que trésorier (après 3 ans comme trésorière) mais souhaite rester au sein du CA. Elle est réélue à l'unanimité. Les fonctions au sein du CA peuvent être redistribuées plus tard.
Philip souhaite créer une fonction de responsable des relations extérieures. L'anglais est indispensable. Anne Hugon propose sa candidature à ce poste (par lettre). Anne Hugon souhaite entrer au Conseil d'Administration. Il n'y a pas d'autre candidat à ce poste. Personne ne s'oppose à sa candidature. Anne Hugon est élue au CA de l'AFG.
Fabienne Baynat se propose d'entrer au Conseil d'administration. Personne ne s'oppose. Fabienne est élue.
Djaffar Oumellil souhaite entrer au CA pour aider Valérie à la refonte de site Internet de l'AFG. Personne ne s'oppose. Djaffar est élu membre du CA.
Philip demande si les glycojeunes souhaitent participer au CA pour proposer une activité. Pas de proposition. Philip se propose de rester au CA encore une année.

Vie associative

Comptes annuels

Au 31 Décembre 2013



Les recettes (€)

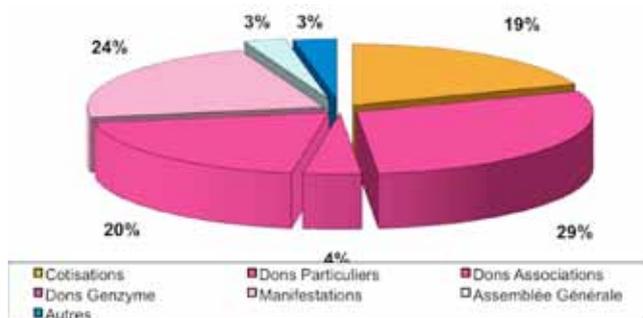
**Les recettes sont reparties à la hausse.
MERCI à tous !**

Les dons restent très élevés grâce :

- aux nombreuses manifestations organisées cette année encore en partie au profit de notre association,
- aux nombreux donateurs,
- à nos fidèles sponsors.

N'hésitez pas à organiser des manifestations au bénéfice de l'AFG, nous pouvons vous aider !

Répartition des Recettes 2013	
Cotisations	9772
Dons Particuliers	14666
Dons Associations	2000
Dons Genzyme	10000
Manifestations	11000
Assemblée Générale	1426
Autres	1493
Total	50357

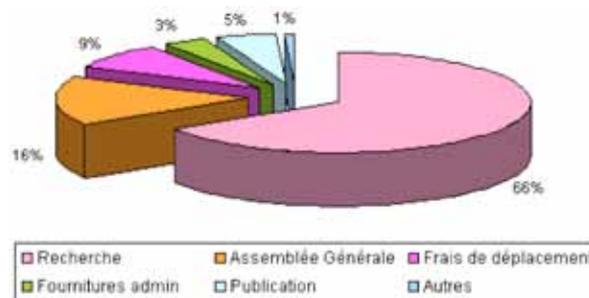


Les dépenses (€)

Cette année, les dépenses sont à la baisse (moins de frais pour l'Assemblée Générale, moins de frais de publication).

Mais nous gardons toujours le même investissement dans la recherche.

Répartition des dépenses 2013	
Recherche	40 000
Assemblée Générale	9 510
Frais de déplacement	5 335
Fournitures admin	2 040
Publication	3 130,00
Autres	472
Total	60 487



POUR 2013

Nous avons un Bilan NEGATIF
de -10 130Euros

Résultat net trésorerie 2013	
Compte courant	1 258
Compte Livret	151 559



Elles ont eu lieu à Sainte Foy lès Lyon au domaine Saint Joseph pour la quatrième fois sur ce site, du vendredi 25 octobre 2013 au soir jusqu'au dimanche 27 octobre 2013 dans l'après-midi.

Elles ont réuni une soixantaine de personnes, enfants, adolescents, jeunes, parents, professeurs, chercheurs, diététiciennes...

La plupart étaient au rendez-vous dès le vendredi soir. Quel plaisir de voir se retrouver les enfants, les ados, les jeunes et les moins jeunes comme pour une grande fête de famille.

Dès 19h, tout le monde était attablé autour de délicieux plats bien copieux du restaurant du domaine.

Et puis, sans doute fatigués par le voyage, car certains viennent de loin (tous les coins de France, mais aussi, Belgique, Allemagne, Pays-Bas), tout le monde s'est couché tôt.

Peut-être un peu moins tôt pour les jeunes, surtout ceux qui dormaient dans le dortoir !

Le Samedi

Le samedi est une journée chargée avec la visite de l'INSERM de Lyon le matin, en bus ou voitures particulières.

Accueil très chaleureux et très enrichissant de la part des membres de l'INSERM :

D'abord, un peu de théorie sur les Glycogénoses dans la salle de réunion avec le professeur Gilles Mithieux. Discours très pédagogique avec nombreux tableaux et croquis à l'appui.

Ensuite, on se disperse en petits groupes pour divers ateliers pratiques aussi passionnants les uns que les autres :

- Maquillage pour les enfants qui se transforment en souris,
- Visite du laboratoire des souris,
- Analyse de l'ADN, comment voir de l'ADN ?

L'équipe de l'INSERM nous a même préparé une petite collation. Merci encore à toute l'équipe sympathique qui a su donner de son temps pendant le Week-end.

C'est déjà l'heure de rentrer pour le déjeuner.



L'après-midi : ateliers « à la carte » où l'on participe, raconte ses expériences sur différents thèmes, avec nos diététiciennes Catherine Voillot et Joëlle Wenz:

Thèmes abordés :

- le glycosade, retour d'expérience.
- Résultats très variables d'un patient à l'autre.

- comment maigrir avec une glycogénose.

Les conseils des diététiciennes sont identiques à ceux qui pourraient s'appliquer à une personne sans Glycogénose :

- manger mieux et moins, (pas de produits transformés)
- éviter les excès, (gras et sucre)
- Ne pas se resservir,
- Faire du sport, bouger, éliminer...
- Boire de l'eau



Pendant ce temps, les enfants participent à une séance de Yoga avec Ellen Boellens, la maman de Boelo.

En fin d'après-midi, on se retrouve tous autour d'un verre pour l'apéritif du samedi soir. Moment très convivial. Florence Vidal et son fils François proposent à la vente des cartes de vœux et des bougies au profit de notre association.

Tout le monde se retrouve ensuite pour le dîner, très animé, et toujours aussi délicieux. Soirée détente au bar et dans les différents salons et salles de réunion.

Le dimanche

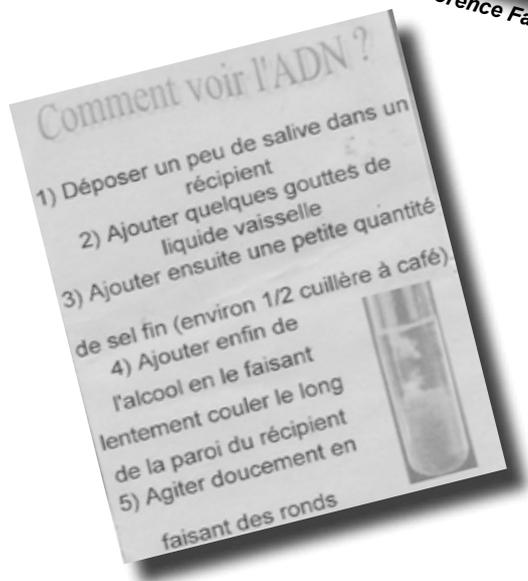
Matinée studieuse avec notre assemblée générale.

On se quitte après le déjeuner du dimanche, en espérant se retrouver l'année prochaine.

L'après-midi, les anciens et les nouveaux membres du Conseil d'Administration se réunissent pour faire le bilan de ce week-end et envisager l'avenir de notre association.



Philip Maes et Florence Faure



Vie associative

Réunion des familles 2014



Enfin des rencontres à proximité de Paris !

Elles auront lieu le Week-end du 3, 4 et 5 octobre 2014, à la base de loisirs du Val de Seine à Verneuil sur Seine, à 30 mn de Paris.

Un lieu de détente à la campagne dans un grand parc avec des étangs.

Nous pourrons nous retrouver et prendre le temps d'échanger nos expériences de vie, et passer de bons moments ensemble et avec nos enfants. Ce n'est pas un hôtel, mais un endroit modeste et convivial souvent utilisé en semaine par des jeunes étudiants en formation sport/études.

Activités possibles : promenade autour des étangs, mini-golf, promenade en poney, jeux de plein-air.

Informations pratiques:

Le Week-end pourra commencer dès le vendredi soir, pour se terminer le dimanche après le déjeuner.

Vous pouvez **dès à présent réserver votre Week-end** et nous aider à prévoir le nombre de participants en téléphonant à Véronique au **06 07 65 94 31** ou par Mail : **veroniquemutelet@gmail.com**, en précisant le nombre de personnes adultes et enfants et le jour d'arrivée.

La participation financière est inchangée : 60€ par famille pour tout le Week-end (hébergement et repas) et 40€ pour une personne seule.



Un nouvel amidon pour le traitement diététique
des Glycogénoses Hépatiques

glycosade™



www.vitalpha.fr

Poursuivre votre traitement médical
à votre domicile dans les meilleures
conditions ?



Assistance
médicale
à domicile



Un médecin, spécialiste de l'Assistance Médicale à Domicile, vous permet de poursuivre votre traitement dans les meilleures conditions de sécurité, de confort et d'efficacité, tout en contrôlant de votre évolution.

Nos prestations à domicile :

- Assistance thérapeutique
- Préventive
- Soins infirmiers
- Soins d'hygiène et de confort
- Soins de soins infirmiers
- Soins de soins généraux
- Soins de soins spécialisés
- Soins de soins de suite
- Soins de soins palliatifs

10, Boulevard Diderot
91400 Evry-Val-Fleury
01 69 20 40 00
Tél. 01 69 20 40 00
Fax 01 69 20 40 00

Vie associative

Le Great Magic Show de Toulouse sur scène pour l'AFG !!!

En 2013, c'était Noël avant l'heure pour l'Association Francophone des Glycogénoses !

Une année de plus, Florence Vidal et sa famille ont tout mis en oeuvre pour que le Rotary Club nous aide. The Great Magic Show est un gala international de magie qui mobilise de plus en plus de monde.

C'est donc avec une joie immense, et en présence d'un jeune atteint d'une glycogénose, membre du glycojeune, Yvain Mutelet, que nous avons réceptionné ce superbe chèque de 10 002€.

Ce chèque a ensuite été partagé entre les 3 associations.

Et parce que l'argent n'est pas magique et ne sort pas d'un chapeau, nous remercions chaleureusement toutes les personnes investies dans ce spectacle de magie, ainsi que tous les spectateurs, qui ont contribué à ce cadeau. Plus d'informations sur : <http://www.greatmagicshow.fr>



Rotary



Témoignages et Informations



Récit d'un vécu McArdle

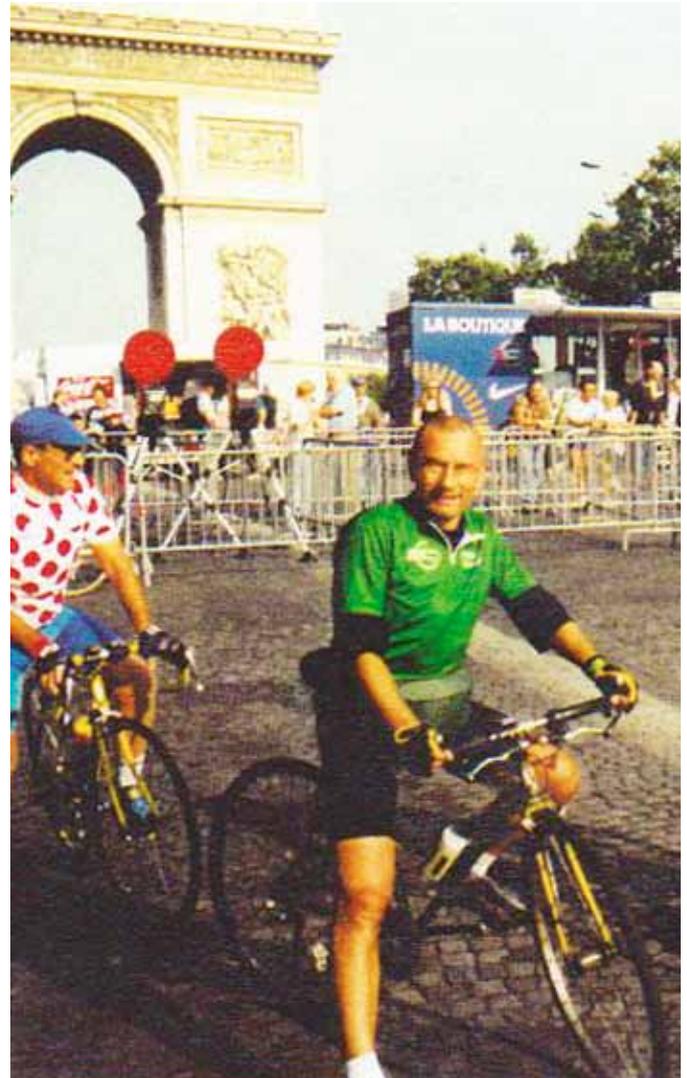
Je m'appelle Richard Beugné, j'ai 58 ans, et je souffre de la maladie de McArdle qui m'a été diagnostiquée il y a 23 ans.

Pendant toute mon enfance, j'ai éprouvé des difficultés à pratiquer certains exercices et me suis plaint de douleurs à l'effort. Il m'arrivait, par exemple, d'avoir mal aux jambes gravissant une simple côte en marchant et ne pas pouvoir suivre le rythme des autres. Je me souviens notamment d'un défilé du 11 novembre que je n'ai pas pu suivre dans la rue en pente, pourtant pas raide, de mon village. A cette occasion, les maîtresses ont mis mes plaintes en doute et, me traitant de paresseux, m'ont ordonné de réintégrer la foule. Ce genre de difficulté se reproduisait, souvent au début d'un effort. A bicyclette, j'avais du mal à gravir une côte sans m'arrêter. Courir m'a toujours été difficile, voire impossible. Nager, surtout dans l'eau froide, occasionnait une tétanie des bras. Je n'ai jamais pu grimper à la corde lisse. Travailler les abdominaux m'occasionnait des douleurs redoutables. Je me souviens de cette prof de gym qui m'a elle-même infligé une série d'exercices abdominaux après laquelle je me suis retrouvé à l'équerre, les muscles durs comme du bois. La coupable aurait pu se poser des questions. Non, pour elle, pas de doute, je simulais. Personne, alors, ne soupçonnait que je puisse avoir une maladie génétique.

Rien ne pouvait laisser soupçonner une maladie chez moi. J'étais un enfant, certes petit mais bien conformé et actif. J'avais les pieds plats et cela devint l'explication de mes difficultés à la marche (à l'époque, les pieds plats valaient d'être réformé pour l'armée). D'autre part, étant naturellement souple et un peu casse-cou, j'aimais la gymnastique et grimpais tout le temps dans les arbres. Du fait de muscles déjà gros notamment ceux des mollets et des cuisses, le médecin de famille conseilla à ma mère de me faire faire du vélo. (Ironie de la chose, les gros muscles sont caractéristiques de la maladie).

Toutefois, mes plaintes étaient fréquentes. On me conduisit chez le cardiologue. Mais l'électrocardiogramme ne révéla aucune anomalie. On fut rassuré sur ce point-là. Cependant, le scénario des douleurs à l'effort et des plaintes persistait.

Souvent, je me trouvais mal sans raison apparente. Les exemples sont nombreux d'épisodes vécus durant lesquelles je me suis retrouvé en difficulté sans raison apparente – ce qui m'a valu d'être taxé (au choix) de feignant, simulateur, tire au flanc, comédien... Ainsi, alors que j'apprenais à nager en piscine, le maître nageur se faisant un malin plaisir à me repousser avec sa perche au moment où j'essayais de m'accrocher au bord... Il prétendait que j'avais peur de l'eau...



1997 - Champs Élysées - Etape du Tour de France

Né en 1955, j'ai traversé l'enfance, puis l'adolescence, avec cette maladie de McArdle en moi, sans le savoir et sans que personne ne le soupçonne.

Et cela n'avait rien d'anormal en soi, puisque cette maladie était rare, donc inconnue des médecins. Pourtant, je n'admettais pas d'être limité dans mes efforts. Au lieu d'abdiquer, mon caractère volontaire m'a poussé à me dépasser. Je désirais pouvoir faire comme les autres, rivaliser (c'était aussi notre éducation, la compétition). Cela m'a conduit à des situations limites. A 22 ans, bénéficiant d'une formation interne, je me suis retrouvé animateur sportif option ski à l'UCPA. J'ai fait de même pour la randonnée, et pendant tout un été, j'ai conduit des groupes d'adolescents sur les chemins de montagne en Savoie. Parallèlement, j'ai commencé à pratiquer l'alpinisme et l'escalade et me suis révélé assez bon malgré des limites athlétiques, compensées par la souplesse et l'équilibre. J'ai ainsi fait des courses difficiles – et une fois, un couloir en glace en solitaire. Cependant, j'étais confronté à des périodes inexplicables de fatigue intense. J'ai dû me rendre à la raison et abandonner à regret l'idée de faire de la montagne mon métier. Après cela, et jusqu'à trente ans, j'ai travaillé dans divers secteurs – dont celui du bâtiment. Avec un CAP de maçon obtenu lors d'une formation pour adultes, j'ai eu des emplois dans ce milieu exigeant physiquement. A cette époque, entraîné par un groupe sportif, j'ai couru un semi marathon (en m'arrêtant pour marcher). Le soir même, de fortes douleurs intestinales m'ont obligé à garder le lit et à prendre de la codéine ; et j'ai eu pendant trois jours de fortes douleurs musculaires dans les jambes et les pieds... Sans doute la maladie dont je n'avais encore pas connaissance.

Ensuite, je suis resté sportif. J'ai fait du vélo régulièrement, effectué le tour du Vercors, le tour de Corse, rallié Barcelone à Perpignan en franchissant les Pyrénées... Mais toujours en solitaire ou à deux, car incapable de suivre un rythme de groupe. J'ai aussi à mon actif des courses en montagne avec ma femme, telles que la traversée des dômes de la Vanoise, l'aiguille Dibona, la Pierra Menta... de l'escalade à Fontainebleau et en falaises. J'aimais nager, pratiquer l'apnée... Hélas, peu à peu, en vieillissant, les douleurs ont commencé à me perturber, sous forme de myalgies que je croyais être des courbatures.

A 35 ans, traversant une période de chômage, je pars faire le tour du Mont-Blanc, seul et en autonomie quand un problème à une jambe m'oblige à abandonner. J'avais marché pendant 6 heures et ressentis une douleur au genou droit, pensant que cela passerait après une nuit de repos. Mais la douleur est si vive le lendemain que je jette l'éponge.



1988 - Dibona

A mon retour à Paris, je vais voir un spécialiste en rhumatologie qui... me prescrit du Prozac ! Je retourne le voir et insiste, évoquant la possibilité d'une maladie musculaire comme l'a une fois envisagé mon médecin traitant. Cette fois-là, le spécialiste m'écoute. Sous ischémie (c'est-à-dire le bras garrotté), Il me fait ouvrir et fermer la main. Je m'arrête très vite. C'est une première indication. Il me prescrit une analyse de sang avant et après effort. On constate que mon taux de lactates n'augmente pas après l'effort (alors qu'il augmente normalement). Enfin, une biopsie musculaire, pratiquée au centre de myologie de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière, permet de poser un diagnostic : syndrome de McArdle. Les médecins me conseillent alors « l'épargne à l'effort musculaire » et prévoient chez moi une « fatigabilité accrue », mais aucun traitement, puisqu'il n'y en a pas. Il m'est dit vaguement de consommer un autre sucre que le glucose (miel, fructose), d'essayer la vitamine B6. J'ai alors le sentiment que ces spécialistes s'intéressent à la maladie, mais bien peu aux malades...

Peu après, en montant rapidement les escaliers du métro, je fais ma première myoglobinurie : urines couleurs coca-cola et dépôt important de cellules musculaires nécrosées. Sans complication, heureusement.

Jusqu'à 50 ans, sachant désormais de quoi je souffre, j'ai la chance de pouvoir garder à peu près le même mode de vie, malgré un état de forme aléatoire et imprévisible. Cependant, je commence à ressentir de la fatigue et surtout des douleurs. Il y a celles qui viennent à l'effort, dues à la maladie de McArdle, que je connais. Et d'autres, nouvelles, aux niveaux des attaches musculaires, d'une intensité trop forte pour être dépassées. Ces douleurs ont mis un terme à mon goût de l'exercice sportif.

J'ai aujourd'hui 58 ans, et la maladie que j'ai pendant longtemps voulu nier s'est installée. Elle m'accompagne au quotidien, sans se faire oublier. Depuis maintenant 3 ans, j'ai des douleurs dans le haut du corps, muscles proximaux du cou, des épaules, de la colonne vertébrale, des bras. Le simple fait de tenir la posture, les positions immobiles m'est difficile. Quoique mes CPK soient moins élevés qu'ils ont pu l'être quand je faisais du sport, ces douleurs chroniques me perturbent jusque dans le sommeil et sont bien sûr aggravées par les efforts jusqu'à devenir intolérables. Au quotidien, lors de simples gestes, tels que mâcher mes aliments ou faire le plein de mon réservoir, sont parfois douloureux. Passer ma tondeuse ou tailler des haies est devenu une corvée. Cela me handicape plus ou moins, me gâche les plaisirs et génère de la frustration.

Je ressens désormais une forte fatigue, y compris au réveil, toutes mes fins de nuit se soldant par un épisode douloureux. Cela a bien sûr un impact sur mon mental et sur ma vie sociale. J'ai le temps de gamberger durant mes insomnies... Bien que conscient du négatif de la chose, j'ai tendance à me plaindre. Il n'est pas toujours facile pour mes proches de me supporter. Faire comprendre ce que je ressens (et le comprendre moi-même) reste compliqué et pénalisant dans le cadre professionnel, et la dérision sarcastique par laquelle je maintiens la maladie à distance n'est pas toujours acceptée. Ces traits de caractère, doublés d'une certaine nervosité, ne favorisent pas la sérénité...

Cette situation m'a conduit à réagir. Il me fallait sortir de l'impasse où je me trouvais depuis la dizaine d'années que je vis à Toulouse. Je parle d'impasse, car il n'est pas facile pour un médecin traitant de comprendre un nouveau malade atteint d'une bizarrerie comme cette glyco-génose. Le mien a été plutôt dérouté au départ, quand je lui ai décrit le tableau de mes douleurs en lui expliquant que j'étais encore capable d'accomplir 50 km à vélo. Ne connaissant pas la maladie, il a voulu s'assurer qu'il n'y n'avait pas d'autres origines à mes douleurs. Rien n'a été trouvé... Sauf récemment une dégénérescence des trapèzes...

En 2009, me plaignant de douleurs musculaires mais aussi intestinales, j'étais allé voir un neurologue à Rangueil pour McArdle. Il m'a examiné, a émis une hypothèse selon laquelle une partie de ces douleurs intestinales (je cite) « peut être liée au phénomène de rhabdomyolyse chronique et au phénomène d'acidose et éventuellement de déficit en magnésium associés [à McArdle]. » Il m'a envoyé voir un médecin du sport et un nutritionniste. Le médecin du sport m'a fait faire un test d'effort avec prise de sucre, et j'ai pu constater que la prise de sucre m'aidait à dépasser les douleurs. Mais que faire au quotidien d'un tel constat ? Le nutritionniste m'a prescrit un complément alimentaire. Et puis la vie a repris son cours et on en est resté là, sans amélioration. Je pense toutefois repartir sur cette hypothèse pour la creuser, bien que d'autres spécialistes l'aient entre temps contestée.

A partir de 2011, j'ai commencé à vraiment être très fatigué et douloureux. J'ai alors pris des antalgiques (Doliprane ou Dafalgan 1000, mais aussi Dafalgan codéine, Tramadol en cas de douleurs plus fortes, ainsi que des somnifères). J'ai aussi eu des séances de kinésithérapie, mais pas assez adaptées. Je suis allé chez un acupuncteur avec un certain bénéfice mais il a un jour décidé qu'il ne pouvait rien de plus pour moi... J'ai essayé la sophrologie. J'ai vu plusieurs fois un ostéopathe. Rien n'a vraiment été efficace. En 2012 et 2013, j'ai suivi des cures thermales. C'est à ce jour ce qui m'a été le plus profitable.

Depuis janvier 2013, ma prise en charge a pris un tour nouveau. Cela a commencé par ma prise de contact avec l'AFM (Association Française des Myopathies). J'ai trouvé auprès de la délégation midi-pyrénéenne un bon accueil. Ils ont diffusé mon courrier auprès d'autres patients sur toute la France. Je n'ai eu que trois retours ! Mais c'était un début de partage d'expériences... J'ai ensuite vu un médecin neurologue référent pour McArdle à l'hôpital de Rangueil. Après un entretien et un électromyogramme de contrôle, elle a décidé de me faire faire une analyse génétique, afin de confirmer le diagnostic de McArdle. Le prélèvement de sang a eu lieu en mai 2013. En février 2014, un résultat partiel m'a été communiqué. La mutation la plus courante, parmi les 150 connues, m'a été trouvée. (Il faut deux mutations pour avoir la maladie). La seconde est en cours de recherche. Plus d'un an pour avoir le résultat. C'est long, mais nous sommes des patients. Il faut donc savoir attendre...

Ensuite, j'ai été adressé au service de médecine du sport pour y suivre un réentraînement à raison de deux séances par semaine. Ce programme dit de « réentraînement

physique contrôlé avec prises glucidiques programmées » est censé développer les capacités oxydatives mitochondriales de mes muscles, autrement dit d'atteindre la mise en route de la glycogénolyse hépatique et favoriser le passage au stade lipidique. J'ai à cette occasion appris à surveiller ma glycémie qui se trouve parfois au niveau de l'hypoglycémie au cours de l'exercice. Après 10 séances effectuées, je ne constate aucune amélioration, mais sans doute est-ce trop tôt.

Parallèlement j'ai bénéficié de séances d'entretien avec une psychologue, ce qui m'a permis de me décharger du poids que représente la douleur chronique, mais aussi d'évoquer les interactions entre le vécu douloureux et le vécu intime, psychique, social, son impact dans les relations sociales, le phénomène de repli sur soi (coping) que cela induit.

J'ai aussi pu faire avancer ma situation médico-sociale grâce à l'assistance sociale de l'hôpital, celle de la sécurité sociale, le médecin du travail, mon médecin traitant. Fort de ces aides comme jamais je n'en avais bénéficié auparavant, je viens d'obtenir un mi-temps thérapeutique après deux mois d'arrêt de travail. Ces deux mois de repos m'ont permis de retrouver un certain état de forme. Je me sens moins fatigué, quoique le restant trop, et surtout j'ai beaucoup moins de douleurs.

Par ailleurs, j'ai expérimenté une prise à faible dose (jusqu'à 8 gouttes) de Laroxyl (antidépresseur) que mon médecin m'a prescrit pour atténuer la sensation douloureuse. Sur ce plan, je reste dans le doute et je vais très bientôt me rendre à une consultation de la douleur pour déterminer des solutions adaptées.

Enfin, je dois mentionner l'ouverture qu'a constituée pour moi l'adhésion à l'AFG. Depuis octobre 2013, lors de ma participation à la rencontre des familles de l'Association à Lyon, j'ai été impliqué de différentes façons par rapport à la maladie. J'ai ainsi participé à la relecture réécrite du livret traduit de l'anglais, « 101 trucs et astuces pour mieux vivre avec McArdle ». Depuis lors, je suis en relation avec son auteur, Andrew Wakelin, référent anglais pour la maladie, impliqué dans la prise en charge des malades. De nombreux échanges avec lui m'ont permis d'apprendre pas mal de choses. J'ai aussi beaucoup échangé avec Philip Maes, qui m'a proposé d'être le référent McArdle de l'association, ce que j'ai accepté. Depuis un an, j'ai pu parler avec quelques « McArdliens » sur nos expériences de la maladie. J'ai ainsi pu constater que nous avons des parcours plus ou moins similaires en termes de vécu psychologique tandis que l'atteinte physiologique est très disparate et les ressentis douloureux ou l'invalidité plus ou moins différents. J'ai rejoint une communauté internationale mcardledisease sur Facebook. Ainsi, en partageant, même à distance, on se sent moins seul, moins désemparé et l'on se comprend mieux. Il serait souhaitable que cette communauté s'étende aux Français.

Enfin, j'apprécie d'être mieux au fait de ce qui se passe en termes de recherche à propos de la maladie. A cet égard, j'ai été invité à participer à un Atelier d'entraînement à Madrid au mois de juillet, j'y serai à titre de représentant pour l'AFG, mais aussi au titre de malade actif (on dit malade expert dans les hôpitaux), car j'ai découvert que la meilleure façon d'assumer la maladie est de s'impliquer pour faire avancer les choses. La mobilisation de tous est nécessaire si l'on veut faire sortir McArdle et les glycogénoses du cercle restreint des maladies rares n'intéressant pas les grands laboratoires car sans rentabilité financière à cause du faible nombre de patients concernés...



1991
Respectivement traversée et montée
des Dômes de la Vanoise

Témoignages et Informations

Questions des malades McArdle à un médecin

Interview avec le Dr. P. Laforêt.

Philip Maes : Cher docteur, avec la distribution du petit livret « 101 Trucs et Astuces pour mieux vivre avec McArdle », des patients se poseront des questions de vie pratique qui ne trouvent pas de réponse dans ce petit livret. Puis je vous les poser ?

PL : avec grand plaisir, bien que je trouve que ce livre couvre déjà de manière très complète et précise les questions qui se posent au quotidien.

Richard Beugné : je voudrais poser une question concernant les soins de kiné : Où un kiné peut-il trouver des indications de soins spécifiques à McArdle ?

PL : il n'y a en réalité pas de soins spécifiques à la maladie de McArdle, mais plutôt des soins orientés vers la prise en charge des maladies musculaires en général : entretien musculaire, prise en charge de la douleur (myalgies, contractures...). Quant au réentraînement à l'effort, il s'agit d'un protocole très délicat qui nécessite la supervision d'un médecin rééducateur, et qui ne peut pas être réalisé facilement au cabinet d'un kinésithérapeute.

Richard Beugné : le livret ne précise pas si la douleur est à mettre en relation avec le taux de CPK ? Autrement dit, est-ce qu'on éprouve une douleur plus grande quand on a des CPK élevés ?

PL : La douleur a plusieurs origines possibles : 1) Les lésions musculaires. En effet, les épisodes de rhabdomyolyses correspondant à une souffrance musculaire aigue, et s'accompagnant d'élévations très importantes des CPK, sont associés à des douleurs musculaires parfois invalidantes ; 2) Le déconditionnement musculaire. Dans ce cas les douleurs musculaires à

l'effort sont souvent plus importantes chez un patient déconditionné, que chez un patient actif, sans qu'il y ait de lien avec le taux de CPK ; 3) Les facteurs psychologiques et neurologiques. Les seuils de perception de la douleur sont variables d'une personne à l'autre, et dépendent aussi des voies de la douleur situées au sein du système nerveux central et de l'état psychologique du patient. Une personne anxieuse ou déprimée aura une moins bonne tolérance de la douleur.

Richard Beugné : faut-il prendre du glucose lors d'une activité ? Le médecin du sport que je vois, m'incite à consommer du sucre au début de l'effort, car la performance est améliorée. J'ai fait le test et c'est vrai, au moment où je cherchais le second souffle, il m'a fait prendre une dose de sucre et j'ai amélioré ma performance. Je crains qu'on ne peut pas prendre de sucre à toute occasion, et donc ceci me semble inapplicable dans la vie quotidienne. Qu'en pensez-vous ?

PL : Des protocoles menés par des équipes Danoise et Américaine ont démontré que la prise de sucre avant l'effort pouvait améliorer le phénomène du second souffle, dans les dix premières minutes suivant le début de l'effort. Cependant, vous avez tout à fait raison, il ne s'agit pas là d'un traitement curatif de la maladie de McArdle, et de plus il n'est pas possible de recommander un apport trop fréquent de sucre car cela risquerait d'entraîner d'autres conséquences, négatives, sur la santé. Il est donc indispensable de poursuivre des recherches pour trouver un traitement de la maladie de McArdle agissant sur le déficit enzymatique lui-même.

Philip Maes : des patients se plaignent qu'avec l'âge, cela devient plus difficile de retrouver le second souffle : y-a-t-il des raisons pour cela ? Ou des méthodes pour améliorer ?

PL : Je pense que ce phénomène peut s'expliquer en partie par le phénomène physiologiques de vieillissement musculaire qui s'accompagne notamment d'un moins bon fonctionnement des mitochondries. Or, le métabolisme mitochondrial intervient probablement pour compenser le mauvais fonctionnement de dégradation du glycogène, compensant ainsi en partie les symptômes de la maladie de McArdle. Par conséquent si les mitochondries fonctionnent moins bien, les signes de la maladie de McArdle deviennent plus importants.

Toutes vos questions, et les limites de mes réponses, montrent bien qu'on est loin de tout comprendre des mécanismes de la maladie de McArdle, et que de nombreux progrès restent à faire pour découvrir un traitement qui soulagera durablement les patients. Une avancée très importante de la recherche dans la maladie de McArdle a été faite récemment avec la mise au point d'un modèle animal (souris KO), qui permettra d'étudier très facilement les effets des futurs traitements avant de débiter des essais chez les patients. La journée scientifique consacrée aux glycogénoses musculaires qui sera organisée par l'AFG le 28 février 2015, permettra d'aborder toutes ces questions avec des médecins et des chercheurs impliqués dans cette maladie et d'autres glycogénoses.

PL : conclure, et inviter les malades à venir à la journée scientifique.

Présentez-vous l'un des symptômes suivants ?

- Difficultés à monter ou descendre les escaliers ?
- Fatigue à la marche ?
- Somnolence ?
- Maux de tête au réveil ?
- Essoufflement ?
- Difficultés à se lever d'une chaise ?

Et s'il s'agissait d'une **maladie de Pompe** ?

Un **réseau de spécialistes** existe

Parlez-en à votre **médecin**

genzyme
A SANOFI COMPANY

19770 0000 0000

Témoignages et Informations

La Journée Scientifique des malades de Glycogénose de Type III et de Type V* .

*Tous les malades** Francophones Type III et V sont invités à nous rejoindre le 28 février 2015 (Rare Disease Day) à l'Institut de Myologie pour une journée scientifique qui s'adresse spécifiquement aux malades. Notez et réservez déjà la date, et suivez les infos pratiques (programme, hébergement, où cela se passe etc...) qui vont suivre sur notre site.*

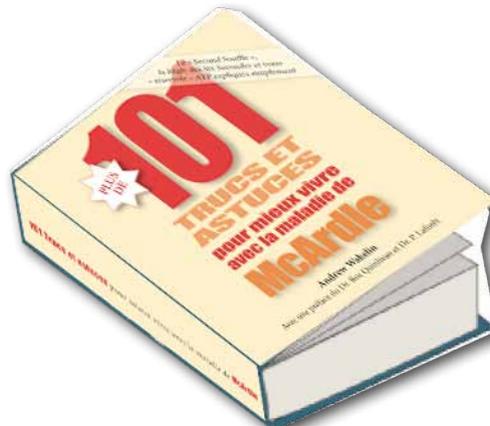
Les sujets traités seront tous scientifiques, mais à un niveau qui s'adresse à des malades, et couvriront des aspects variés et intéressants comme :

- L'état des registres, et l'intérêt des registres pour les malades
- Le projet Européen pour la maladie McArdle EUROMAC
- Le réentrainement à l'effort

Toutes les sessions seront en Français, ou traduites simultanément en Français.

Plusieurs partenaires aideront à l'organisation, comme EUROMAC, et AFM-Téléthon qui nous prête le bel auditoire de l'Institut de Myologie : c'est là aussi qu'il y a le centre de référence ...

Un déjeuner sera prévu, lors duquel vous pourrez faire la connaissance d'autres malades, et venir parler dans les stands de plusieurs organisations, dont l'AFG, qui proposeront leurs actions, et leurs éditions faites pour les malades, comme le livret « 101 Trucs et Astuces pour vivre mieux avec la maladie de McArdle ».



* Type III = Maladie de Cori, Type V= maladie McArdle

** Cette journée est organisée par l'AFG dans le but de mieux informer TOUS les malades, donc il n'est pas nécessaire d'être membre de l'AFG.

101 Trucs et astuces pour Mieux Vivre avec McArdle.

Après une traduction difficile de ce livret, et beaucoup de retard, nous prévoyons la publication de ce livret d'ici peu.

L'AFG tient à remercier d'abord Andrew Wakelin, qui a pris l'initiative de parler avec des malades, pour récolter un maximum de conseils pratiques, puis de les avoir mis dans ce petit livret. Nous pensons aussi à la centaine de patients McArdle qui ont ainsi contribué.

Ensuite, les traducteurs : Suzie Lapage qui a pris l'initiative de commencer la traduction ; Janine Sonnet et Philip Maes qui ont essayé de rendre dans toutes ces petites phrases le sens original, y compris la pointe d'humour de l'original ; Richard Beugné qui a bien apporté un dernier regard sur l'ensemble. Enfin, nous remercions le projet EUROMAC, qui finance l'impression.

Les membres de notre association atteints ou intéressés par cette maladie recevront ce livret gratuitement, ainsi que tous les participants à la journée scientifique Type 3 et 5, le 28 février 2015.

La volonté de l'auteur est que ce livre soit distribué gratuitement, mais il incite les intéressés à faire un don à l'AFG en contrepartie, pour aider nos actions en ce qui concerne McArdle.



Témoignages et Informations

Type II - Le 4 avril 2014

Une rencontre entre experts de la maladie de Pompe

La cinquième Journée Maladie de Pompe a été l'occasion de faire le point sur la prise en charge et les traitements dans cette maladie.

La cinquième Journée Maladie de Pompe a réuni ce vendredi 28 Mars 2014 à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière (Paris), **des professionnels impliqués dans la prise en charge de la maladie de Pompe** ou glyco-génose de type 2 : médecins neurologues, myologues, spécialistes du métabolisme, généticiens, chercheurs... des centres de références Maladies neuromusculaires et des centres de références Maladies héréditaires du métabolisme et des **associations de malades** (AFM-Téléthon et Vaincre les maladies lysosomales, VML). Cette journée a permis aux participants de partager leurs expériences dans la prise en charge de cette maladie.

Le **traitement par enzymothérapie substitutive, le Myozyme®**, a fait l'objet de discussions approfondies. Ce médicament, dont l'efficacité est reconnue dans la forme infantile de la maladie, est disponible en France depuis 2006 pour la forme néonatale de la maladie (débutant à la naissance ou dans les premiers mois de vie) et depuis 2010 pour les formes plus modérées, débutant dans l'enfance ou à l'âge adulte. Son efficacité est reconnue dans la forme infantile de la maladie. La preuve de son efficacité chez les patients atteints de la forme tardive de la maladie de Pompe a été établie, mais le degré de celle-ci reste à préciser. Dans un **rapport de la commission de transparence** (qui évalue le «service médical rendu» des médicaments ayant obtenu leur autorisation de mise sur le marché), la Haute Autorité de Santé a donc recommandé une évaluation annuelle de tous les patients français traités par Myozyme® dans la forme tardive de la maladie de Pompe.

Le démarrage d'une **étude d'analyse statistique des données du «registre labellisé de la maladie de Pompe»** a été également signalé. Ce registre recueille les informations médicales de près de 150 patients, dont 117 traités par enzymothérapie substitutive. Ce travail approfondi permettra de caractériser la (ou les) réponse(s) au traitement à long terme. Il semble en effet que tous les patients ne réagissent pas au traitement de la même manière.

D'autres points ont également été abordés au cours des différentes présentations de la journée : **essais cliniques en cours**, atteinte possible du système nerveux central, exemples de situations diagnostiques complexes, utilisation de l'imagerie musculaire pour suivre l'évolution de la maladie...

A l'issue de cette journée, des groupes de travail ont été mis en place pour **l'élaboration du protocole national de diagnostic et de soins de la maladie de Pompe**. Une fois établi, ce document servira de référence aux équipes médicales (médecin traitant, neurologue, kinésithérapeute..) impliqués dans le suivi d'un patient atteint de glyco-génose de type 2.

D'après l'Actu de la Myologie
Site Internet de l'Institut de Myologie
<http://www.institut-myologie.org>

Type III - Pourquoi un régime cétogène ?

Intérêt de l'apport de 3-hydroxy-butyrate (corps cétonique) par voie orale

P. de Lonlay, V. Valayannopoulos, Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme de Necker-Enfants Malades

La GSD de type III a la particularité d'associer une atteinte cardio-musculaire à l'atteinte hépatique, avec une tolérance au jeûne meilleure que celle de la glycogénose de type I. Si l'atteinte hépatique est le plus souvent le principal symptôme dans l'enfance, chez l'adulte, c'est l'atteinte neuromusculaire et/ou cardiaque qui est la plus préoccupante. L'atteinte musculaire est imprévisible, elle peut débuter pendant l'enfance et régresser ensuite, bien que le plus souvent elle débute chez l'adolescent ou le jeune adulte. Son expression reste souvent modérée, elle se manifeste par une faiblesse diffuse isolée, puis par une amyotrophie proximale avec ou sans anomalie à l'électromyogramme. La myocardiopathie est de type hypertrophique sans hypertension, elle est le plus souvent reconnue à l'adolescence sous forme d'une dyspnée d'effort, mais elle peut se compliquer de défaillance cardiaque et de troubles du rythme. Ces symptômes sont liés à une accumulation de glycogène anormal au niveau cardiaque et musculaire, l'enzyme débranchante (ED) étant une protéine présente dans tous les tissus. Une accumulation importante de glycogène dans le myocarde a été observée chez les quelques patients étudiés.

Le régime diététique habituel est moins strict que dans la glycogénose de type I, mais comporte l'apport fréquent de glucose. Une supplémentation avec de l'amidon de maïs cru est aussi utilisée. Un régime enrichi en protéines a été proposé pour lutter contre l'atteinte musculaire avec des résultats inconstants.

Nous avons proposé une alternative diététique basée sur le fait que la GSD de type III est une maladie de surcharge glycogénique et une maladie énergétique. Dans cette hypothèse, le traitement habituel consistant en l'apport de glucose pour éviter les hypoglycémies aggrave l'atteinte cardio-musculaire puisque le glucose « non utilisé » se transforme en glycogène majorant la surcharge en glycogène. Par ailleurs le cœur et le muscle sont des tissus à forte demande énergétique, qui utilisent principalement les corps cétoniques résultant de l'oxydation des acides gras. Cependant la synthèse des corps cétoniques se fait à l'état de jeûne. Aussi leur production est peu intense, surtout chez les patients GSD III qui sont rarement à jeun du fait de leur consommation régulière de glucose pour éviter les hypoglycémies.

Les deux traitements proposés sont ainsi :

1. La réduction des apports glucidiques; les calories sont principalement apportées par les graisses et les protéines. Le maintien de la glycémie se fait par la néoglucogénèse, grâce au régime hyperprotidique (via l'alanine qui est transformée en glucose) et à l'apport de graisses (glycérol).

2. L'administration de L,D 3 OHbutyrate de sodium, permettant la délivrance de corps cétoniques à visée énergétique. Le L,D 3 OHbutyrate de sodium a déjà été rapporté avec succès dans le traitement des myocardiopathies liées à des déficits de l'oxydation des acides gras (Van Hove et al., The Lancet, 2003), déficits où les corps cétoniques ne peuvent être synthétisés.

Nous avons utilisé ces deux traitements chez un patient porteur d'une forme très sévère de GSD III. L'enfant âgé de 2 mois s'est présenté avec une cardiomyopathie hypertrophique asymptomatique découverte à la radiographie thoracique et une hépatomégalie. Une demi-sœur maternelle porteuse de la même affection est décédée à l'âge de 8 mois d'une insuffisance cardiaque malgré un traitement diététique conventionnel. Le traitement par corps cétoniques de synthèse (D,L-3-OH buturate de Na : 800 mg/kg/j) a été associé à un régime cétogène visant à réduire l'apport de glucose et à favoriser la production de corps cétoniques par le malade. Par ailleurs un régime riche en protéines (3 g/kg/j) a été proposé afin de favoriser la néoglucogénèse (fabrication de glucose à partir d'acides aminés, d'acide lactique, etc...). Deux ans après l'initiation de ce traitement, la cardiomyopathie et l'hépatomégalie demeurent stables, sans aucun signe de myopathie. Aucune hypoglycémie n'a été notée pendant toute la période du traitement. Les dosages de CPK et des transaminases ont montré des valeurs stables. Un autre enfant a été traité par régime cétogène seul, sans corps cétoniques ajoutés. Ce traitement a permis de traiter l'atteinte musculaire, mais pas l'atteinte cardiaque. Ces données encourageantes doivent être validées dans le temps et chez d'autres patients et passeront par la nécessité de réaliser une étude clinique comprenant plus de malades. Nous ne savons pas par exemple si l'association du régime cétogène hyperprotidique et de 3-OHbutyrate est indispensable, ou si l'un ou l'autre de ces traitements ne suffirait pas à enrayer l'atteinte cardio-musculaire des patients.

Témoignages et Informations

La grossesse avec une Glycogénoses de types I ou III Prise en charge nutritionnelle spécifique

Par Catherine Voillot et Joëlle Wenz
Diététiciennes

Les femmes surtout au cours de leur première grossesse sont attentives à leur alimentation afin que le développement de leur bébé soit optimum. Pendant cette période privilégiée, elles peuvent, dans l'intérêt de l'enfant prendre ou reprendre de bonnes habitudes alimentaires et/ou suivre des consignes de régime contraignantes. Dès leur adolescence, les jeunes filles sont informées du suivi médical et diététique pendant leur future grossesse et de la nécessité d'un bon équilibre métabolique dès le premier trimestre.

Dès le 1er trimestre de la grossesse

L'objectif primordial est d'éviter l'hypoglycémie pour la future maman et son enfant

Hypoglycémie = 0,6 g / litre ou 3,3 mmol/litre

L'alimentation doit permettre de **maintenir la glycémie supérieure ou égale à 0,75 g/l ou 4.1 mmol/litre** et ainsi générer un bon équilibre métabolique

Pendant la grossesse

La femme développe des mécanismes d'adaptation tels que

- accroissement de l'appétit
- meilleur ressenti des signes cliniques de l'hypoglycémie

Comme la future maman ressent bien mieux les signes de l'hypoglycémie, avec sensation de faim, elle peut grignoter plus souvent. Le risque d'une prise de poids excessive dès le 1er trimestre est important et ne peut être contrôlé que par un suivi des glycémies.

La prise de poids est très variable et peut être comprise entre: + 6 kg à + 18 kg

L'écart entre les 2 extrêmes est important et dépend de plusieurs facteurs :

- Le poids initial et le statut pondéral de la femme avant la grossesse
- Son état nutritionnel

Il faut tenir compte de l'Indice de Masse Corporel (IMC) avant la grossesse

IMC: rapport entre le poids en kg et la taille en mètre au carré :

$IMC = \text{poids(en kg)} / (\text{taille} * \text{taille})(\text{en mètres})$

Une femme maigre (IMC < 18) peut prendre plus de poids qu'une femme obèse (IMC > 30).

En plus d'une surveillance du poids régulière, la réalisation de cycle glycémique permet d'instaurer un rythme des repas et collations adapté pour éviter les grignotages.

Il est indispensable de rappeler que les besoins en calories sont augmentés, surtout pendant le 3ème trimestre, et que

la prise de poids ne doit pas excéder 10 à 12 kg

Pendant toute grossesse il est essentiel de limiter

- La caféine : pas + de 4 tasses de café / jour
- Les risques sanitaires liés à certains aliments toxoplasmose et listéria...

D'éviter les compléments alimentaires non recommandés par un médecin (phyto-estrogènes, phytostérols, vitamines...)

Et bien entendu de supprimer:

- L'alcool, le tabac et autres substances toxiques (médicaments, solvants...)

Malgré une alimentation variée une prescription médicale de suppléments médicamenteux peut s'avérer nécessaire telle que :

- Minéraux: calcium, magnésium
- Oligo éléments: Fer
- Vitamines: acide folique, D, B9) B6,

En *début de grossesse*, il est indispensable de prévenir les nausées et vomissements et proposer un

- Traitement médicamenteux
- Fractionner davantage l'alimentation

Une constipation peut survenir *en fin de grossesse*, des mesures simples peuvent suffire à améliorer le transit intestinal:

- Enrichir l'alimentation en fibres (légumes, céréales complètes, fruits)
- Boire: 1,5 litre d'eau par jour, eau riche en magnésium (Hépar®)
- Activité physique équivalente à 30 minutes de marche par jour

OBJECTIFS:

Pour la mère

- Eviter l' hypoglycémie (0.6 g/l)
- Eviter une prise de poids excessive
- Corriger les carences en micronutriments
- Eviter les troubles digestifs
- Arrêter les substances toxiques
- Apports nutritionnels spécifiques à la grossesse

Pour l'enfant

Le glucose est le principal nutriment pour le développement fœtal

L' hypoglycémie est nocive pour l' enfant



Assurer un *apport convenable en glucose pour le fœtus*

Réalisation pratique

L'alimentation est fractionnée en fonction du temps de jeûne et du cycle glycémique

Les Horaires des repas sont définis et stables :

- Petit déjeuner
- Déjeuner
- Goûter
- Dîner tardif
- ET Collations nocturnes éventuelles ou NEDC

(Afin de LIMITER LE TEMPS DE JEÛNE NOCTURNE)

Pour éviter les fringales et les hypoglycémies

Comme pour toutes les grossesses

- Consultation de suivi de la grossesse: 1 x mois
- Bilans médicaux, nutritionnels, échographies
- Surveillance du poids

Recommandations pour les glycosés

- Hospitalisation pour cycle glycémique, et connaître le temps de jeûne.
- Adapter le rythme des repas et le régime
- Instaurer des collations nocturnes ou NEDC

Suivi des glycémies pendant la grossesse



Au domicile



Surveiller les glycémies

Relever les dextros sur document personnalisé

Disposer d'une carte d'urgence



- Pendant la grossesse, période privilégiée, les futures mères peuvent, dans l'intérêt de l'enfant, prendre ou reprendre de bonnes habitudes alimentaires ou suivre des consignes de régime contraignantes.
- La grossesse d'une patiente atteinte de glycosés comporte des risques connus et maîtrisés par une prise en charge rigoureuse et pluridisciplinaire. (Pédiatre, obstétricien, diététicien, sage femme, anesthésiste)

Témoignages et Informations

Témoignage de la maman de David-Alexandre, atteint d'une glycogénose de type 1.



Je me présente, Michèle G., maman de David-Alexandre atteint d'une glycogénose type 1a. Je suis séparée depuis 3 ans de mon mari et vis avec mes deux derniers enfants, Marie bientôt 14 ans et David-Alexandre 11 ans. J'ai quitté la région parisienne en mars 2011 pour vivre dans l'Hérault.

Je ne suis plus en activité professionnelle depuis la découverte de la pathologie de David-Alexandre en juillet 2003, il est à ce jour toujours sous pompe naso-gastrique et son temps de jeûne n'excède pas 3 heures.

Les renouvellements tous les deux ans de la MDPH n'ont eu aucun souci depuis le départ mis à part le dernier en novembre 2012 qui a bouleversé notre vie durant plusieurs mois. Je suis réaliste et en accord bien sûr, sur le fait que cette aide baisse avec le temps mais je suis restée sur ce qui m'avait été dit à Paris : que tant que mon fils était sondé la nuit nous resterions sur la base maximum des droits à l'handicap. Je n'étais pas du tout préparée à ce que l'on me dise,

suite à un appel téléphonique de la MDPH que le taux allait changer de la sixième à la quatrième catégorie et que je devais pour le coup préparer cette modification dans les plus brefs délais. Je n'avais évidemment rien préparé et je savais que ma situation allait être catastrophique, ce qui fut le cas durant plusieurs mois, le temps que je fasse appel de la décision pour faire une ré-expertise du dossier de mon fils.

J'ai contacté le médecin de David-Alexandre qui était avec moi et qui a pu entrer en contact avec le médecin de la MDPH, j'ai également fait appel à l'Association Francophone des Glycogénoses en la personne de Claude Guiraud qui m'a soutenue et aidée jusqu'à la fin de la procédure. La fête de fin d'année fut bien triste cette année là...

Claude a proposé que l'AFG puisse me proposer une aide financière dans un premier temps afin que je puisse m'en sortir dans la configuration d'un prêt sans intérêt. cela m'a été d'un grand secours.

Sa présence également en tant que vice-président de l'AFG lors de la commission de la MDPH à Montpellier fut un soutien moral pour moi très important mais surtout il représentait l'Association de la maladie de mon fils qui, au regard des interlocuteurs face à nous, me paraissait indispensable pour la compréhension de la maladie et de ses obligations. Je lui suis très reconnaissante de son aide et en remercie pareillement l'AFG. J'ai pu par la suite retrouver mes droits initiaux et rembourser le prêt octroyé par l'Association.

Je souhaitais partager cette expérience car la plupart d'entre nous reste dans son quotidien sans se soucier du lendemain et cette expérience m'a donné l'obligation de me projeter et préparer ce qui va finalement arriver avec le temps.

Témoignages et Informations

Pathologie rénale des glycoséoses de type 1 : un nouveau modèle d'étude chez la souris.

*Par Julie Clar, Blandine Gri, Gilles Mithieux et Fabienne Rajas
Inserm U855/Université Lyon 1 Laennec, Lyon*

L'insuffisance rénale est une complication majeure de la glycoséose de type 1 (GSD1, type 1a et 1b) qui apparaît avec l'âge. Les reins participent à l'élimination continue des déchets présents dans le sang et assurent la régulation du volume de liquide, des taux de minéraux (sodium, potassium, calcium...) et l'équilibre acido-basique de l'organisme. L'insuffisance rénale est une altération du fonctionnement des deux reins qui ne filtrent plus correctement le sang. Au stade précoce, la pathologie est peu symptomatique voire silencieuse. Lorsque les premiers symptômes apparaissent, la destruction des structures rénales est déjà souvent importante et irréversible.

Dans les reins de patients GSD1, l'absence en glucose-6-phosphatase provoque une augmentation du stockage de glucose sous forme de glycogène. Dès le plus jeune âge, les patients atteints de GSD1 présentent une augmentation de la taille des reins, appelée néphromégalie. L'accumulation de glycogène va entraîner une perturbation de la fonction rénale qui se manifeste d'abord par la présence anormale d'albumine (microalbuminurie) et de protéines (protéinurie) dans les urines. Chez l'adulte, l'atteinte rénale peut évoluer jusqu'à l'insuffisance rénale et nécessiter la mise en place de dialyse ou d'une greffe de rein. Cette pathologie évolue très lentement et les modèles animaux avec une déficience totale du gène de la glucose-6 phosphatase survivent rarement au-delà du sevrage et ne permettent pas l'étude des complications rénales de la GSD1.

Afin d'obtenir des souris atteintes de GSD1a viables, notre équipe de recherche a choisi d'inactiver la glu-

ucose-6-phosphatase spécifiquement dans chaque organe producteur de glucose, c'est à dire le foie, les reins et l'intestin. Après l'obtention de souris déficientes en glucose-6 phosphatase spécifiquement dans le foie et dans l'intestin en 2009-2010, nous avons récemment développé des souris déficientes en glucose-6 phosphatase spécifiquement dans les reins. Ces souris se développent normalement et maintiennent leur glycémie en période de jeûne grâce à la production de glucose par le foie et l'intestin. Nous avons étudié le développement de la pathologie rénale sur une période de 6 et 9 mois, ce qui correspond au jeune adulte chez l'homme (20-30 ans). Les reins des souris GSD1a sont beaucoup plus gros que ceux des souris saines (Figure 1 A-B). Cette augmentation de la taille des reins est causée par une accumulation de glycogène dans les cellules rénales (Figure 1C).

L'observation de la structure du rein par microscopie montre des anomalies morphologiques des cellules situées dans la partie externe du rein des souris GSD1a (dilatation des tubules rénaux). Nous avons aussi mis en évidence, grâce à une coloration spécifique des coupes de reins, la présence de lipides (graisses) chez les souris GSD1a. Bien que décrite dans la néphropathie des diabétiques, cette accumulation pathologique de lipides au niveau des reins est un phénomène encore très peu connu chez les personnes atteintes de GSD1a.

Dès 6 mois de déficience en glucose-6 phosphatase rénale, les souris présentent une microalbuminurie qui est un marqueur précoce de la néphropathie, mais pas de protéinurie (Tableau 1). Le volume urinaire a ten-

dance à être plus important et le pH de l'urine est plus acide chez les souris GSD1a par rapport aux souris saines (Tableau 1). Enfin, les souris GSD1a présentent un déséquilibre des électrolytes, en particulier une augmentation des ions magnésium et phosphate (Tableau 1). Ces résultats montrent bien le développement d'une pathologie rénale débutante ou modérée puisque les taux de créatinine urinaire sont normaux.

Les souris GSD1a déficientes en G6PC spécifiquement dans les reins développent donc les mêmes symptômes que les jeunes adultes atteints de glycogénose de type 1, avec un risque important d'aggravation de la pathologie qui devrait évoluer vers l'insuffisance rénale. Ce modèle de souris nous a permis de mettre en évidence un rôle important de l'accumulation de lipides dans les reins dans le développement de la maladie, qui présente beaucoup de similitudes avec la néphropathie des diabétiques. Ce modèle de souris unique et original nous permettra d'étudier les mécanismes responsables de l'atteinte rénale, l'effet de la nutrition sur le développement de la maladie et de tester de nouveaux traitements pharmacologiques pour limiter les complications rénales de la GSD1a. Nos résultats montrent aussi que la pathologie rénale se développe indépendamment de la pathologie du foie. Il sera donc important de considérer pour chaque patient si une double transplantation hépato-rénale ne devrait pas être envisagée en fonction de l'état d'avancement de la pathologie dans chaque organe, puisque transplanter un des deux seulement serait sans effet bénéfique sur l'autre.

Ces résultats ont été acceptés pour publication dans *Kidney International* en 2014 : « Julie Clar, Blandine Gri, Julien Calderaro, Marie-Christine Birling, Yann Héroult, G. Peter. A. Smit, Gilles Mithieux & Fabienne Rajas. Targeted deletion of kidney glucose-6 phosphatase leads to nephropathy. »

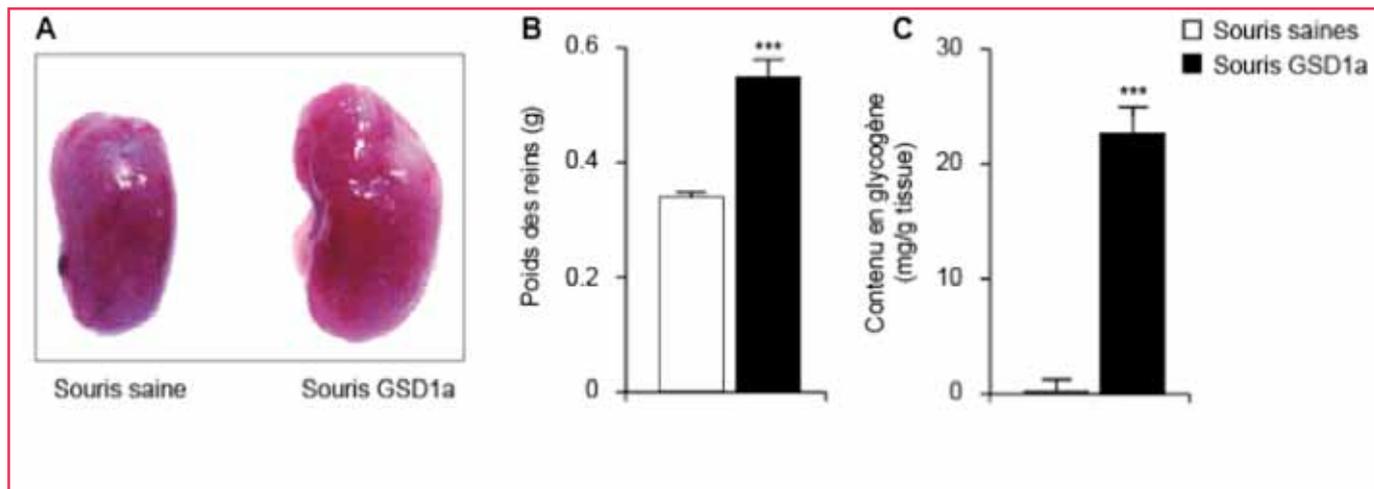


Figure 1. (A et B) Les souris GSD1a présentent une augmentation de la taille des reins par rapport aux souris saines. (C) Les reins des souris saines ne contiennent presque pas de glycogène alors que les reins des souris GSD1a montrent une accumulation importante de glycogène.

Paramètres urinaires des souris GSD1a comparés à ceux des souris contrôles.

	Souris <u>contrôles</u>	Souris GSD1a
Volume d' <u>urine</u> (mL/24h)	1.4 ± 0.1	1.7 ± 0.1
<u>pH urinaire</u>	7.1 ± 0.2	5.8 ± 0.1 *
<u>Créatinine</u> (μmol/24h)	8.0 ± 0.5	9.3 ± 1.2
<u>Albumine</u> (μg/24h)	19 ± 2	53 ± 7 *
<u>Protéines</u> (mg/24h)	7.1 ± 0.7	7.2 ± 0.9
<u>Magnésium</u> (μmol/24h)	28 ± 3	43 ± 7 *
<u>Phosphate</u> (μmol/24h)	29 ± 6	60 ± 11 *

Les normes biologiques des souris sont différentes de celles de l'homme.

*Les paramètres significativement différents entre les souris contrôles et les souris GSD1a sont en gras. Nombre de souris analysées par groupe= 8



Témoignage

Les Glycojeunes, plus motivés que jamais vous partagent des moments inoubliables

Ne vous méprenez pas, la photo de couverture de cette revue est le teaser de notre très récent weekend 2014 dans la région Tourangelle. Il va donc falloir prendre son mal en patience et attendre octobre prochain, lors des rencontres de l'AFG, pour que nous vous racontions tout ce qu'il s'y est passé ! En attendant, pour ceux qui n'ont pas encore pu nous entendre, voici un récit présentant notre rencontre glycojeune 2013.



Est-il encore nécessaire de présenter le fameux weekend glycojeune ? L'édition 2013 s'est cette fois déroulée en juin. Jamais ce rendez vous annuel n'avait compté autant de participants. Aux anciens à l'origine de ces retrouvailles - Helen, Marie Noëlle, François et Quentin - se sont joints Samantha, son mari Mickael ainsi que Damian venu accompagner sa fiancée. Deux nouveaux venus sont également venus compléter l'équipe : Marion et Antoine.

« Adaptation et débrouillardise » a été la devise de ces quatre jours. En effet, il était prévu de nous retrouver à Pierrefitte-Nestalas en plein cœur des Hautes Pyrénées pour un weekend montagnard.

C'était sans compter sur les conditions météorologiques. Les pluies diluviennes qui s'étaient abattues sur la région la semaine précédente ont provoqué une crue des cours d'eau rendant notre point de rendez-vous inaccessible.

Dès le mercredi soir, dans l'urgence, une solution est trouvée par ceux que l'on ne présente plus : Helen et François. Tous deux toulousains, ils décident d'accueillir les glycojeunes dans leurs deux appartements de la ville rose, heureusement assez grands pour les neufs que nous sommes.

Dès le jeudi matin, François, Damian et Marion se démènent pour tout organiser avant l'arrivée des autres glycos. Il faut installer assez de couchages, aménager l'appartement de François pour que nous puissions nous y réunir, mais aussi préparer le repas du soir.

Rassurez-vous, les garçons se sont mis à la cuisine avec bonne humeur !

Helen, Antoine et Quentin retrouvent les trois cuisiniers-déménageurs un peu fatigués en fin de journée et le succès de la purée et des boulettes de viande maison valait bien tous ces efforts.

Le vendredi est placé sous le signe de la musique. Après l'arrivée de Marie-Noëlle, Samantha et Mickael, certains découvrent les environs tandis que le quatuor à l'origine du week-end règle les derniers détails.

Nous découvrons la ville rose en soirée et notre balade nocturne est rythmée par les accords de la fête de la musique qui a envahi les rues. De l'église St Sernin à la place du Capitole en passant par les rives de la Garonne, il y en a pour tous les goûts puisque certains s'aventurent sur les quais transformés en dance-floor tandis que les Bandas



permettent à tout le monde d'improviser de petites danses. Le samedi est plus sportif : nous décidons de nous rendre à la piscine. Toute l'équipe s'en donne à cœur joie. Il est vrai que quatre toboggans accolés, c'est parfait pour les courses glycos. Le maître-nageur nous donne même des recettes pour aller encore plus vite et avoir la possibilité de décoller. Ces astuces transforment certains d'entre nous (pas besoin de donner les noms pour deviner de qui il s'agit) en véritables poissons volants.

D'autres préfèrent devenir champions olympiques glycos en enchaînant des longueurs. D'autres encore vont aller se détendre en testant le hammam et le sauna. La rivière à remous et les transats pour bronzer mettent néanmoins tout le monde d'accord.

Après l'effort, le réconfort ! Pour nous remettre de notre après-midi sportive, nous nous décidons pour un repas asiatique en choisissant la formule « Wok à volonté ». Chacun peut choisir sa viande et ses légumes en accompagnant le tout de riz ou de noodles. Ceci nous permet de partager un moment convivial tout en adaptant le contenu de nos assiettes à nos obligations alimentaires. Il ne faut pas oublier que bien que nous soyons tous glycos, nos régimes diffèrent sur certains points !

Malgré notre meilleure volonté nous ne réussissons pas à honorer le pari de Marie-Noëlle « Si vous en mangez 4 (woks) je vous offre 3 tickets restaurants.

Nous poursuivons la soirée avec un bowling et tout le monde fait de son mieux au bord des deux pistes qui nous sont réservées. Mickael est élu roi de la partie en enchaînant les strikes et en distribuant les petits cadeaux qu'il récolte.

Le dimanche et dernier jour de notre weekend est plus calme. Malgré une légère fatigue après trois jours de réjouissances, nous ne pouvons pas passer à côté de ce qui commence à être un rite : la partie de pétanque glyco ! D'autant plus que nous sommes dans le midi, fief de ce sport. Toute l'équipe



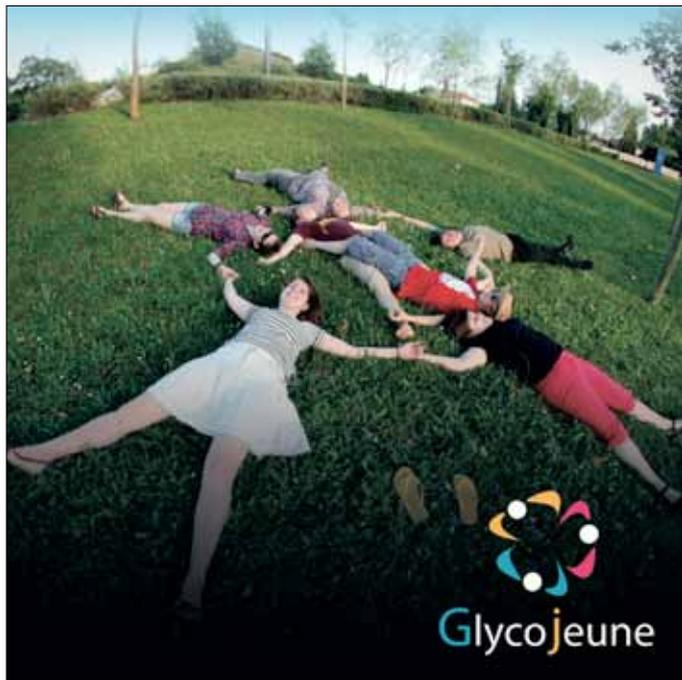
s'essaye à la boule lyonnaise et le niveau est élevé. Nous devons plusieurs fois sortir le mètre pour départager et attribuer les points.

La destination de notre prochain week-end est déjà envisagée. Samantha et Mickael se proposent de nous accueillir en Touraine ce qui donnera à nos retrouvailles successives une petite image de tour de France.

Tout le monde se sépare en ce dimanche soir, un peu fatigué mais en se donnant déjà rendez-vous pour l'année prochaine.

**Par Marion,
reporter officielle du groupe**

2013 - Glycojeune a fait peau neuve !



Un tournant décisif marque notre groupe :
Plus de jeunes, plus de responsabilités, plus de
challenges, un nouveau logo, un flyer, des rôles
bien définis dans l'équipe, et la candidature de
nouveaux jeunes pour l'organisation !
Plus de sérieux, certes, mais plus de fun !
On va vous vendre du rêve !!!

Contactez-nous vite
glycojeune@gmail.com
Page facebook : glycojeune



Nous recherchons un lieu pour mi 2015... Aidez-nous !

Du côté International

Heidelberg, Conférence internationale des Glycogénoses 28 au 30 novembre 2013

Par Philip Maes, revu par Pr. P. Labruno



Il est difficile de décrire en quelques pages ce grand événement qui a rassemblé plus de 300 personnes, essentiellement des scientifiques, mais aussi des patients.

L'environnement était grandiose : ville romantique, centre de congrès historique avec des belles salles, et une première mondiale : tous les types de glycogénoses étaient au programme, dans des sessions parallèles.

Plusieurs aspects nouveaux ont été discutés et montrés, et je vais me restreindre à ces aspects.

Type 1 :

• Mon « prix personnel de l'innovation » va à l'équipe de l'INSERM à Lyon, avec la présentation de Julie Clar : « Des vecteurs lentiviraux évitent la formation des adénomes dans le foie ». Cette présentation nous montrait la première utilisation de ce type de vecteur sur les souris affectées du Type 1a : après 9 mois, ces souris n'avaient pas d'adénomes, contrairement à des souris non-traitées. Il faut remarquer que des expériences menées par la même équipe utilisant un autre type de vecteur viral, de la famille des AAV, ont montré les effets positifs sur le maintien de la glycémie pendant le jeûne. Pourtant ce traitement s'avérait plutôt inefficace pour le problème secondaire : le développement des adénomes, qui peuvent évoluer d'une façon maligne. Ainsi, le vecteur lentiviral montre un avantage énorme. Certes, 9 mois de recul ne sont pas suffisants – mais il faut comprendre que ce vecteur n'est mis au point que depuis ce temps. Il faut donc féliciter l'équipe d'avoir obtenu ces résultats et présenté ce travail.

• Dans les Posters : une approche toute à fait innovante était montrée par le laboratoire « GlaxoSmithKline » : « Modulation de la synthèse du G6P pour le Type 1 ». Le G6P est le produit qui s'accumule, en amont du déficit enzymatique à l'origine de la maladie, dans le foie et les reins. Sur un modèle tissulaire, ils ont testé une molécule qui inhibe la

formation de G6P sur des tissus cellulaires, et observé que ces cellules accumulaient bien moins de glycogène. Cette étude reste préliminaire et doit être confirmée.

• Transplantation de « cellules souches » pour Type 1a : des premiers résultats sont obtenus en Italie. Le remplacement des cellules du foie par les « cellules souches » est actuellement trop lent, mais des alternatives sont déjà à l'étude dans ce domaine.

• Quelques contributions étudiaient l'alimentation, et l'amélioration du temps de jeûne. Le Glycosade donne des résultats variables, mais en moyenne assez positifs. Au Brésil, un laboratoire teste d'une façon systématique plusieurs aliments dans l'espoir de trouver « meilleur que maïzena ».

• Pas de nouveauté, mais une confirmation : une diététique stricte permet de faire régresser les adénomes. Les malades chez lesquels ces régressions étaient significatives, avaient une concentration sanguine de triglycérides subnormale.



• Jule Theimer, la fille de Ute Stachelhaus atteinte d'une glycogénose de type I, bien connue par nos membres qui viennent régulièrement aux Rencontres de l'AFG, y a présenté un modèle mathématique de l'évolution de la glycémie pendant la digestion et le jeûne. Beaux diagrammes et formules mathématiques à l'appui.



Pour le Type II :

Beaucoup de recherches sont en cours concernant l'amélioration de l'enzymothérapie :

- La combiner avec des molécules chaperonnes démontre une augmentation de l'activité GAA – l'enzyme déficiente dans cette maladie. (les molécules chaperonnes aident les enzymes à se former correctement, et cette forme améliorée facilite la pénétration dans le lysosome, là où l'enzyme doit être active.
- Dans la forme infantile, il est recommandé d'augmenter les doses de l'enzymothérapie dans les cas critiques.
- Nouvelle enzymothérapie de BioMarin (BMN 701) : une étude « phase 1-2 » (c.à.d. nombre de patients réduits, dont le but est de comprendre les dosages et les effets indésirables) a porté sur 16 patients ayant la forme tardive. Elle a montré une amélioration moyenne de 75 m au cours du test de 6 minutes de marche, et d'autres effets bénéfiques. Et donc ces résultats sont prometteurs.
- Plusieurs modèles animaux « naturels » pour l'étude de la maladie de Pompe ont été mentionnés : ruminants, chiens, chats, moutons, cailles, en complément des souris de Type II. Le NIH commence l'étude d'une nouvelle stratégie de traitement avec ce dernier modèle.

Pour le Type III :

Les grands thèmes étaient autour de la diététique et l'effort.

- Une présentation remarquable : « état de santé des malades Type IIIa avec une diététique naturelle hyper-protéinée ». Ulrike Steurwald, de l'Hôpital situé aux îles Féroé a montré l'effet bénéfique de l'alimentation naturelle (riche en protéines) des malades sur l'île où cette forme est fréquente.

En effet, les personnes y mangent essentiellement ce que la nature leur fournit en abondance : poissons et moutons... Les personnes âgées n'ayant jamais eu de traitement se portaient mieux (bien moins de problèmes musculaires) que les plus jeunes personnes qui avaient eu un traitement diététique basé sur la Maïzena...

- Un modèle de souris a été créé en Italie (en cours de validation) et semble bien correspondre à la maladie chez l'humain.

Pour le Type V (McArdle) :

C'est probablement la première fois que cette maladie était discutée à cette échelle.

- Plusieurs malades ont témoigné de leur parcours, et des résultats positifs du réentraînement à l'effort, très spécifique pour cette maladie. Une étude plus scientifique à ce sujet était présentée sur un poster.
- Le début d'un registre Européen pour McArdle, financé par l'Union Européenne (projet EUROMAC) a également été présenté

Plusieurs Type rares étaient à l'ordre du jour.

La participation des scientifiques Français était remarquable, avec beaucoup d'apports nouveaux. L'AFG tient à remercier tous ces scientifiques pour la qualité de leur travail !



Julie Clar

Du côté International

GSD Presidents meeting

L'orientation internationale de l'AFG

Par Philip Maes et Anne Hugon

En parallèle au Congrès de Heidelberg, les Présidents des associations concernées par les glycogénoses du monde entier se sont réunis, dans le but de développer une stratégie commune concernant une coopération internationale.

- Ute Stachelhaus Présidente de l'Association Allemande hôtesse de ce Congrès International présidait la rencontre et modérait le débat.
- Philip Maes fut le premier intervenant à présenter notre association. Son historique, ses points clefs, et surtout : notre vision « Malades, spécialistes et chercheurs tous ensemble, mondialement »...
- Damian Cohen est venu d'Argentine, représenter « Glucolatino » : l'association émergente d'Amérique Latine. Une toute jeune association en pleine structuration. Il est en contact avec plus de 100 malades, et considère que la priorité actuelle de son action est de motiver les médecins pour nos maladies : « nous n'avons pas de médecins spécialisés, et ne savons pas où en trouver... ».
- Cette situation est la même pour la Russie, la Pologne et d'autres pays émergents, présents lors du congrès, très préoccupés aussi par les problématiques de prise en charge de leurs malades. Mais aussi et nous le savons à l'AFG par le nombre d'appels reçus et de demandes émanant des Pays du Maghreb.
- Les Etats Unis se sont présentés succinctement mais ont apporté des éléments de réflexion tirés de leur longue expérience associative.
- Puis successivement nous avons eu la présentation des Pays Scandinaves, de l'Italie, de la Hollande, du Royaume Unis.
- L'Espagne nous a pour sa part, principalement présenté son projet d'une proposition de structure « Européenne ».

Cette intervention ayant rencontré de nombreux avis

divergents, il a donc été décidé de se retrouver le soir même en un groupe plus restreint afin de prendre le temps d'évoquer ce futur européen ou mondial possible de notre mouvement. Mais ce n'est qu'une première réflexion qui a été abordée.

A "Worldgsd" Group

Cette possible coopération internationale, nous semble être un avenir incontournable de la prise en compte de nos maladies. Malheureusement le débat qui s'en est suivi a montré combien est délicate la question de travailler ensemble au-delà des particularismes et intérêts propres à chaque pays. Il faut poser des objectifs communs, définir des priorités et des limites. Pour Anne Hugon et moi-même, la tournure de ce débat fut une déception que nous n'avions pas anticipée. Mais restons objectifs, chaque association est porteuse d'une grande volonté dans un objectif commun. Avec un peu de temps nous trouverons un terrain d'entente pour poser les bases d'une construction solide légale.

Nous avons discuté longuement tous les deux, pour évaluer les objectifs possibles et les aspects constructifs pour l'AFG concernant cette vision internationale. A notre sens, il nous paraît nécessaire de s'appuyer sur des ressources existantes telles qu'EURORDIS dont l'action est de soutenir la voix des patients atteints de maladies rares en Europe et en Amérique du Nord.

Nous faisons face notamment à des questions récurrentes :

- Trouver et motiver le milieu scientifique et médical pour se spécialiser dans nos maladies.

- Contribuer au développement de programmes internationaux, scientifiques mais aussi de vulgarisation de l'information.
- Soutenir les pays n'étant pas en mesure de structurer une action collective et surtout les aider à prendre soin de leurs malades.

Face à toutes ces interrogations, nous sentons que nos associations nationales sont trop petites et qu'il faut organiser une structuration plus globale au dessus dite de type : « ombrelle ».

Tous les participants présents ont pris l'engagement d'un agenda, d'échanges de rencontres de travail, pour réfléchir aux axes essentiels sur l'année 2014. Nous porterons et partagerons ces propositions dans nos associations respectives, pour nous retrouver tous l'an prochain et poser les bases d'un projet Associatif International.



Selbsthilfegruppe
Glykogenose
Deutschland e.V.

Ute Stachelhaus
Présidente de l'association Allemande



Du côté International

Les demandes extra-hexagonales

Par Claude Guiraud, vice président de l'AFG

Depuis que l'AFG existe, les membres du Conseil d'Administration reçoivent, notamment le Président et son vice-Président, des sollicitations de tous ordres et de tous Pays, en particulier de l'Afrique du Nord ou d'Afrique Centrale.

La plupart des appels ou messages électroniques concerne la recherche de médecins maîtrisant les différents types de glycoséoses, les demandes d'aides afin de faire venir des enfants en France pour un diagnostic plus précis et une ligne de conduite à réaliser dès le retour dans le Pays d'origine.

Nous avons également reçu des sollicitations de diététiciennes travaillant dans des régions du monde où la connaissance des glycoséoses est insuffisante afin de proposer des régimes adaptés.

A ces sollicitations, l'AFG a toujours essayé de répondre au mieux en mobilisant nos médecins référents, nos diététiciennes (de Paris ou de Lyon notamment). Il a fallu parfois proposer des démarches, plus souvent rassurer les parents.

Je tiens donc à remercier nos médecins et diététiciennes pour leur implication et leur disponibilité lors de nos sollicitations pour aider ces familles des Pays moins armés pour effectuer un suivi efficace de nos enfants.

Il faut néanmoins également admettre et rappeler que si nous savons à qui les familles et médecins qui les suivent doivent s'adresser, il y a une action que l'AFG ne peut réaliser : Nous ne pouvons aider des familles à venir en France ou vers tout autre Pays Européen pour que leurs enfants atteints de Glycoséoses soient reçus et pris en charge par notre système de santé. Nos moyens financiers et nos contraintes administratives ne nous permettent pas une telle démarche.

C'est à chaque fois un douloureux constat à faire et à partager que de renvoyer ces personnes vers leurs administrations afin de vérifier s'il existe ou non des accords de coopération entre ces Pays et la France afin de permettre des échanges

médicaux fructueux.

Il s'agit sans doute d'un axe de progrès à partager avec nos partenaires européens connaissant les mêmes problématiques.





Le Conseil Scientifique

Président

Pr. Philippe LABRUNE, Hôpital Antoine Bécclère (Clamart)

Pédiatres

Dr. Pierre BROUE, CHU Hôpital Des Enfants (Toulouse)

Pr. Pascale DE LONLAY, Hôpital Necker Enfants Malades (Paris)

Dr. Dries DOBELAERE, Hôpital Jeanne de Flandre (Lille)

Dr. Nathalie GUFFON, Hôpital Femme- Mère - Enfant (Lyon-Bron)

Dr. Hélène OGIER, Hôpital Robert Debré (Paris)

Médecins Adultes

Dr. Pascal LAFORÊT, Institut de Myologie (Paris)

Pr. François MAILLOT, Hôpital Bretonneau (Tours)

Biologistes

Dr. Anne SPRAUL, CHU du Bicêtre (Le Kremlin-Bicêtre)

Dr. Roseline FROISSART, Centre de Biologie et de Pathologie Est (Lyon-Bron)

Diététiciennes

Mme Catherine VOILLOT, Hôpital Antoine Bécclère (Clamart)

Mme Joëlle WENZ, Hôpital Kremlin Bicêtre - (Le Kremlin-Bicêtre)

Le Conseil d'Administration

Président d'honneur

Philip MAES

afg@glycogenoses.org

Vice Président

Claude GUIRAUD

Tél. : 06 10 64 41 52

claudius169@hotmail.fr

Trésorière

Fabienne BAYNAT

Tél. : 05 65 23 24 87

tresorerie@glycogenoses.org

Veille Scientifique et Informations

Florence FAURE

Tél. : 03 85 24 10 95

ffaure@wanadoo.fr

Trésorier adjoint

Alain BICHAT

tresorerie@glycogenoses.org

Secrétariat

Veronique et Michel MUTELET

Tél. : 01 39 74 30 32

portable : 06 07 65 94 31

veroniquemutelet@gmail.com

Référents:

Type 1 : Claude GUIRAUD, Tél. : 06 10 64 41 52, claudius169@hotmail.fr

Type 2 : Florence FAURE, Tél. : 03 85 24 10 95, ffaure@wanadoo.fr

Type 3 : Anne HUGON, ahugon@wanadoo.fr

Type 5 : Richard BEUGNE, 06 82 77 00 61, richard.beugne@gmail.com

Autres : Philip MAES, afg@glycogenoses.org

Glycojeunes : glycojeune@gmail.com

Nos publications :

Annuelles : La Revue Glycogénoses, Annuaire des familles

Trimestrielles : Glyco-newsletter

Toujours disponibles et à commander à notre secrétariat :

BD Glyco Comic's (Type I et III), brochure Comprendre la Maladie de Pompe, Glycogénoses le Guide, Carte d'urgence Glycogénose Type I ainsi que le projet d'accueil individualisé (PAI),

La liste des centres de référence nationaux du métabolisme hépatique (disponible sur notre site web).

Les objectifs de l'AFG :



- **Etre un pôle d'entraide pour les personnes concernées par cette maladie**
- **Rompre leur isolement**
- **Partager les informations**
- **Apporter écoute, aide et soutien**
- **Soutenir la recherche et l'effort médical**

Notre association a été créée par des parents d'enfants touchés par les glycoséoses en 1992. A cette époque, ces maladies orphelines commençaient à perdre leur caractère fataliste et une prise en charge diététique se mettait en place. Aujourd'hui, nous parlons de maladies rares : la diététique évolue, la recherche avance et l'espoir de voir grandir nos enfants dans de bonnes conditions devient réalisable.



« Raconter ses maux, souvent on les soulage »

Pierre Corneille - Poète et Dramaturge Français