N°33 - 2013

*Le journal des glycogénoses*

# La revue

ASSOCIATION FRANCOPHONE DES GLYCOGÉNOSES
112B Avenue de l'Eygala 38700 Corenc www.glycogenoses.org Tel: 04 76 41 06 64

# un grand merci

Cette année, l'AFG a poursuivi ses actions sur plusieurs axes dont notamment la poursuite de la recherche, le renforcement des liens avec les organismes et associations de maladies rares et l'internationalisation de la coopération.
Pour ce faire, nous avons pu compter sur la mobilisation de tous les acteurs autour de l'Association Francophone des Glycogénoses.

Nous tenons donc à remercier particulièrement :

- Nos membres adhérents et donateurs sans lesquels nous ne pourrions exister.
- Le Rotary de Toulouse Est – Terre d'Envol, le Rotaract Toulouse et Saint Exupéry pour leur spectacle organisé au profit de l'AFG cette année encore.
- Les clubs Rotary et Inner Wheel d'Orange et de cette région, pour leur soutien renouvelé une fois de plus au travers du grand Raid.
- Les familles Morin et Coguelet, qui lors du décès d'un proche ont demandé «ni fleurs, ni couronnes, mais un don à l'AFG ». Nous vous présentons nos condoléances.
- La famille Maes avec la reconduite de leur visite du jardin.
- L'organisation du loto de Réauville.
- La troupe théâtrale de Plouguenast, qui a fait 7 représentations en début d'année de la pièce «Impair et Pair», avec en vedette Anaik Lucas, membre de notre association.
- Les équipes de chercheurs qui poursuivent inlassablement leur travail.
- Notre conseil scientifique dont le soutien et les avis continuent de nous guider.
- Nos fidèles partenaires depuis plusieurs années (Genzyme – Vitaflo – LvL Médical)

Merci enfin à nos nouvelles gestionnaires de la revue, Helen Hugon et Anne-Caroline Rouchette, qui débutent cette année dans la lourde tâche de produire cet outil essentiel à notre communication. Outil qui permet de faire partager des informations au plus grand nombre, en complément de notre site internet.

Rédaction : Anne-Caroline Rouchette
Composition : Helen Hugon
Correcteurs: 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, Véronique Mutelet, Claude Guiraud, Florence Faure, Alain Bichat , Diane, Helen, Sabine, Yvain, Delphine, Quentin, Igor, Noelle, Tijs, Christophe.
Impression : Impressionmoinschere.com
A.F.G. B, Avenue de l'Eygala 38700 Corenc
Tél : 0476410664, E_mail : afg@glycogenoses.org
Site : www.glycogenoses.org

la revue
N° 33 - 2013
ASSOCIATION FRANCOPHONE DES GLYCOGÉNOSES

## Dans ce numéro ...

**Vie associative** 4
- Procès Verbal ....4
- Comptes annuels 2012....6
- Rapport Rencontres 2012 ....7
- Un nouveau membre d'Honneur ....9
- L'AFG et structures Maladies Rares ....10
- L'AFG à l'écoute de ses membres....12
- 101 astuces pour Mc Ardle....13
- Les actualités....14

**Infos** 18
- Congrès à Heidelberg....18
- Nos prochaines Rencontres ....19
- Manifestations au profit de l'AFG ....20
- Infos médicales....22
- Le point sur le Glycosade....25

**Coté Médical** 26
- Actualités Glycogénoses hépatiques 26
- Le point sur les registres ....29
- Comparaison Glycogénose et Diabète....30
- Consortium Européen « GSD-1A » ....32
- 4ième Journée Maladie de Pompe....33
- Les Sciences Humaines et Sociales ....34

**Témoignages** 35
- Voyage en Espagne ....35
- Mes approches avec la diététique....36
- Que sont ils devenus ?....37

**L'équipe de l'AFG** 43

# Editorial

*Lors des Rencontres de l'AFG en octobre dernier, nous avons fêté les vingt ans de l'association. Tout a débuté avec un jeune couple qui a commencé à prendre contact avec d'autres familles qui étaient confrontées à une glycogénose. Le but était clair : se soutenir mutuellement, pouvoir mieux s'informer, ne plus être isolés avec cette maladie. Ces personnes de la première heure, pour en citer quelques-unes, Anne et Didier Hugon, Isabelle Altazin, Véronique et Michel Mutelet restent actives dans l'association, et garantissent la continuité de la poursuite des buts de l'association.*

*Ces vingt ans sont marqués par une prise de conscience pour les Maladies Rares : à l'époque, nous parlions des maladies « orphelines » - en insistant sur le fait que ces maladies étaient délaissées par l'industrie pharmaceutique, et n'intéressaient que peu de chercheurs. Aujourd'hui les faits sont connus : une personne sur 20 nait avec une maladie rare, et le nombre de maladies rares bien identifiées est en constante augmentation, avec 7000 maladies connues, et des avancées énormes dans la recherche de ces maladies. AFM Téléthon a joué un rôle primordial dans cette prise de conscience : grâce à son action médiatique, tous les Français se montrent concernés. Leur approche unique permet de mettre les moyens nécessaires à cette recherche en place.*

*L'AFG s'est bien impliquée dans cette évolution : participation à la création et aux efforts de l'Alliance Maladies Rares, aide dans les projets de recherche, et aujourd'hui une volonté mutuelle de rapprochement entre l'AFG et AFM Téléthon et Vaincre les Maladies Lysosomales : des associations concernées par les glycogénoses. Ces vingt ans sont marqués par une amélioration considérable de la prise en charge de ces maladies, mais aussi avec une déception : tout l'espoir mis dans la recherche n'est pas encore récompensé par des guérisons.*
*Pourtant, lors du Téléthon, nous avons vu des cas de guérisons dans les maladies rares. Qui se souvient de ce jeune garçon qui annonçait « ma chaise roulante est en train de prendre la poussière dans le garage… ».*
*Ce sont les précurseurs des années à venir, où nous attendons tous que la recherche nous mène vers plus de guérisons, et une prise en charge effective des conséquences de nos maladies.*
*Avec l'aide de notre Conseil Scientifique, l'INSERM, de nos nombreux bénévoles et bienfaiteurs, l'AFG est déjà lancée dans cette direction qui marquera les 20 années à venir.*

***Philip Maes, Président de l'AFG***
***et Claude Guiraud, Vice-Président***

# Vie associative
## Procès Verbal

## Rapport Moral de l'AFG

### La communication :

La Revue reste toujours très belle, de qualité. Notre site est très actif, mais a besoin d'un « face-lift ». Les informations les plus consultées sont médicales. Le forum est un peu endormi, et il se pose la question de savoir s'il ne faut pas envisager des moyens plus modernes, comme Twitter. Nos rencontres restent innovantes; un déséquilibre existe entre aspects « Science » et « Vie pratique ».

### Une vocation sociale :

Nos lignes d'écoute sont de plus en plus sollicitées, et nous font poser quelques questions :

• Ambiguïté entre « membres » et « non-membres » : L'AFG se doit de représenter « tous » les malades Glycogénoses, mais privilégie ses membres

• Ambiguïté « Francophone » et « Français » : l'AFG est un complément du système de soins (médical, social) qui regroupe des structures françaises. Pourtant nous avons une vocation pour nos membres ou correspondants étrangers.

Cette écoute a une vocation sociale : L'aide aux patients, comme : Organisation des échanges internationaux pour les jeunes glycos (voyages scolaires ou autres), Accompagnement « administratif » des démarches (MDPH – travail – etc…), conseil auprès des familles.

### La science et la recherche :

Le Symposium est une belle réussite, organisé par l'INSERM et l'AFG: nous avons su attirer 70 chercheurs du monde entier.

Tandis qu'en 2008, notre investissement dans la recherche créait un souci majeur : « Est-ce que la recherche GSD en France a un futur ? », l'actualité montre que nous avions choisi la bonne stratégie :

• L'AFG a su tenir le contrat initial (150 K€), et est dans le deuxième contrat (120 K€)

• La vision « long terme » du Dr. Mithieux fait autorité maintenant

• Les projets GSD de l'INSERM ont obtenu une reconnaissance mondiale

• Ce projet est en train de devenir un fleuron de l'INSERM !!

• Aujourd'hui, le Financement majeur vient de l'ANR (gouvernement français)

### Les relations avec les autres associations

Au niveau international, lors du symposium, nous avons tenu « la réunion des présidents Glycogénoses », qui a pour but de stimuler la coopération internationale, aider les pays émergents, et éviter des visites mutuelles fréquentes. L'Allemagne organisera le prochain congrès, avec une filière hépatique, une filière musculaire, et des sessions pour les formes très rares. Chaque association va mettre les moyens en place pour stimuler les jeunes chercheurs à rejoindre ce congrès.

Au niveau Français, une coopération entre associations concernées par la maladie de Pompe s'est mise en place. Florence a cherché depuis longtemps cette coopération, et lors du conseil scientifique en 2011, c'était indiqué comme une orientation pour l'AFG. Les autres associations concernées sont l'AFM Téléthon et Vaincre les Maladies Lysosomales. Puis l'AFG est devenue active au sein de l'Alliance Maladies Rares : Philip participe à la commission Recherche : ainsi toute l'expérience et l'aide de nos bénévoles et donateurs viennent en profit de la communauté des associations concernées par les maladies rares.

### Les aspects humains et sociaux

Sur le plan interne, notre vice-président, Claude Guiraud, est notre garant des interventions si cela s'avère nécessaire.

Ses domaines d'activité sont les suivants :

- Dossier MDPH (Droits et démarches administratives – recours)
- Marché de l'emploi
- Correspondants pour les demandeurs internationaux
- Echanges scolaires internationaux
- Appui aux adhérents qui le souhaitent

### Le futur

Nous faisons face à un problème financier à long terme, n'ayant plus les recettes du Grand Raid ni de la visite de Jardin, qui faisaient 50 % des recettes annuelles. Il faut remercier les organisateurs de ces évènements, qui se sont répétés sur 6 ans, et qui ont aidé à mettre en place la recherche Glycogénoses en France. Nos réserves sont suffisantes pour remplir nos engagements à moyen terme. Le Fonds de Dotation est endormi, et doit se réactiver.

Les priorités pour l'année :

Le secrétariat doit se restructurer avec de nouvelles personnes, et doit prendre plus de responsabilités concernant

nos publications « papier et électronique ».
Il faut améliorer, et surtout documenter les procédures de l'association : des petites défaillances dans notre organisation deviennent plus fréquentes et démotivent les personnes impliquées. Ces procédures vont faciliter la passage à une nouvelle présidence.

Le rapport moral est approuvé à l'unanimité, à main levée.

# Appel aux candidats

Les Membres CA en fin de mandat sont Stéphane Laderrière, responsable informatique et Florence Faure, secrétaire. Eric Dupont, secrétaire adjoint demande sa démission. Tous nos remerciements vont à Stéphane et Eric pour leurs efforts pendant ces années.
En cours de l'année, nous avons coopté Véronique Mutelet, comme secrétaire adjoint.
Le Conseil d'administration a besoin de plusieurs candidats au secrétariat.
Florence Faure se propose pour un mandat de 3 ans, et Véronique Mutelet, pour un mandat de 2 ans. Ces deux candidats sont approuvés à l'unanimité, ainsi que deux ouvertures à pourvoir pendant l'année : une au secrétariat, une pour conseil informatique. Lors du CA du 30 nov 2012, Michel Mutelet s'est présenté comme candidat au CA, et a été accepté. La composition actuelle du CA est en dernière page.
Anne-Caroline nous propose une aide à la rédaction de la Revue.

# Les Glycojeunes

Belles photos à la main, Quentin, Helen, Marie-Noëlle et François ont présenté des photos du Week-End Glycojeunes de cet été. Pour rejoindre les glycojeunes, il faut avoir entre 15 et 35 ans, et contacter **glycojeunes@glycogenoses.org**
* Pour participer aux week-ends, il faut être autonome, et avoir minimum 18 ans.

***Philip Maes,***
***Président de l'AFG***

# Vie associative

## Comptes annuels

**Au 31 Décembre 2012**

### *Les recettes (€)*

**Les recettes sont en nette diminution !**

Le poste **Manifestations a été diminué par 3** cette année. Ceci est partiellement dû au fait que la remise de chèque du « Grand Raid » a été décalée en 2013.

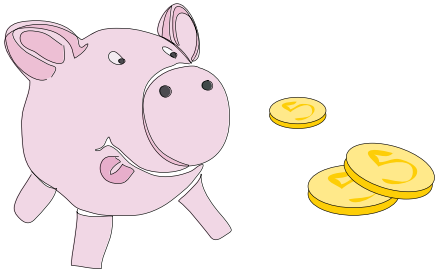
Les dons venant de nos nombreux sponsors restent élevés. (Genzyme, LVL Médical, Le Collège Rostant, le Rotary Club de Toulouse, Réauville, le jardin de Monique) **MERCI à eux !**

**Malheureusement, les perspectives pour les prochaines années semblent du même ordre.**

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

| | | |
|---|---|---|
| Cotisations | 6 473 | 15% |
| Dons | 24 165 | 58% |
| Manifestations | 9 897 | 24% |
| Assemblée Générale | 1 425 | 3% |
| Total | 41 960 | |

Répartition des recettes 2012



| | |
|---|---|
| Compte Courant | 1 498 |
| Compte Livret | 149 026 |

**Résultats nets trésorerie 2012**

### *Les dépenses (€)*

**Nous stabilisons bien nos dépenses !**

Ceci, malgré plus de frais de publications (dus à un report de 2011), et aussi plus de frais de déplacement (nationaux et internationaux dus à de nombreux événements ).

| | | |
|---|---|---|
| Recherche | 40 000 | 63% |
| Assemblée Générale | 8 659 | 14% |
| Frais déplacements | 5 149 | 8% |
| Fournitures admin | 2 134 | 3% |
| Publications | 6 693 | 10% |
| Autres | 1 232 | 2% |
| Total | 63 868 | |

Répartition des dépenses 2012

POUR 2012

Nous avons un Bilan NEGATIF de -21 893Euros.

**Avec des résultats pareils, la dotation recherche va significativement diminuer.**

# Vie associative
## Les Rencontres 2012

Dès le vendredi soir, plusieurs personnes sont arrivées à St Joseph. Ce fût un moment si sympathique que nous comptons, l'année prochaine, nous retrouver tous ensemble dès le vendredi soir.

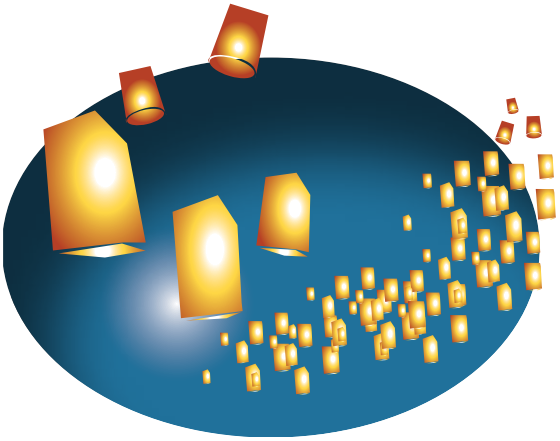
Le samedi matin il a fallu réorganiser la salle pour le groupe « Maladie de Pompe » : nous avons eu plus d'inscrits que ce que nous attendions, et nous avons donc dû remanier la salle.
Concernant les premiers tests internet : nous avions l'intention de transmettre toute la session « MdP » sur internet pour les personnes ne pouvant pas venir. Malheureusement, des problèmes techniques sont intervenus et le prestataire de service internet n'était pas accessible pendant le week-end. Le plan B était de prendre des vidéos et la plupart des sessions sont actuellement sur notre site.

Depuis quelques années, le conseil d'administration, aussi complet que possible, organise l'accueil. C'est important pour nous de connaître les membres, et pour les membres de nous connaître.

Vers 11 heures, les sessions ont débuté, voir les rapports sur notre site.

Après le déjeuner, Philip a annoncé que le Dr. Fabienne Rajas est devenu notre nouveau membre d'honneur. Un bel éloge pour une personne qui le mérite bien !

Puis, comme des étudiants sérieux, nous avons rejoint nos « filières » respectives pour l'après-midi.
En soirée, il y a eu une surprise : réunion plénière avec Anne Hugon, fondatrice et première présidente de l'AFG, Dominique Espinasse, deuxième présidente, et Philip Maes pour porter un toast aux 20 ans de l'AFG.



Nous avions prévu de lancer 20 ballons lumineux avec les enfants - supervisés par nos Glycojeunes, dans les jardins. Les conditions météorologiques étaient contre nous, et surtout contre les ballons.

Stéphane nous a comblés : des bouteilles de champagne pour trinquer aux 20 ans de l'AFG. Les enfants s'étant bien amusés toute la journée, ils ont oublié de préparer un spectacle.

Philip a alors organisé un quiz : reconnaître les personnages dans « le conte de la recherche» (voir page 30 de la Revue 32). Dominique avait du mal à se reconnaître comme la Nymphe, mais « l'homme très docte » était vite démasqué (Dr. Gilles Mithieux), ainsi que « Oreille fine » (Dr Fabienne Rajas), et le « grand sage », alias Pr. Labrune.

**La famille AFG**
au centre, le Président **Philip Maes.**
de gauche à droite, **Anne Hugon** et **Dominique Espinasse**, nos deux précédentes Présidentes.

Pour le dîner, nous avons apprécié des progrès culinaires à St Joseph.
La soirée au bar était fort agréable. Cela fait du bien de se rencontrer, de se parler à l'aise !

Le dimanche matin il est toujours difficile de quitter le petit déjeuner pour se rendre à « l'Assemblée Générale ». Même s'il s'agit d'une obligation légale pour l'association, cela reste une occasion de voir l'évolution de l'association, et de voir de plus près le travail qui est fait par les membres du Conseil d'une façon entièrement bénévole.
Puis une session autour d'un thème demandé par les Glycojeunes : « être parent avec une glycogénose » Aurélie Accarel nous a parlé de son expérience, son bébé a quatre mois et est très vif, nous avons craqué ! Ont suivi des témoignages des papas, puis plein de questions.
Stéphanie Austin était présente pour répondre à beaucoup de questions autour de la génétique, sa spécialité.

Pour les membres du CA, l'après-midi, une réunion était prévue pour constituer le nouveau conseil, évaluer le week-end et étudier toutes les idées collectées.
La composition du nouveau CA est en dernière page de la revue.

En ce qui concerne les « Rencontres 2013 » : ce sera le dernier week-end d'octobre à nouveau à St Joseph près de Lyon. Sur le programme (nouvelle formule) : visite au Labo de l'INSERM à Lyon, beaucoup d'ateliers concernant des sujets variés, et peu de sessions « PowerPoint ». Nous espérons ainsi bien répondre aux attentes !

# Vie associative

## Un nouveau membre d'honneur !

# Docteur Fabienne Rajas

Cette distinction exceptionnelle est réservée aux personnes qui se sont engagées d'une façon remarquable auprès de l'AFG et des patients atteints d'une glycogénose.

Depuis quelques années, l'AFG a élu quelques membres d'honneur, qui ont su soutenir l'association pour qu'elle puisse être motrice de la recherche.

Durant ces années, le Docteur Fabienne Rajas s'est acharné sur cette recherche,

- pour obtenir des résultats,
- pour stimuler les coopérations internationales,
- pour guider et motiver des jeunes chercheurs dans ce domaine,
- et pour présenter au mieux ses projets en vue de l'obtention de financements gouvernementaux.

Cette année, elle a tenu très humblement, mais avec le même enthousiasme, un rôle clef dans l'organisation du congrès mondial des glycogénoses hépatiques qui s'est tenu à Lyon en avril dernier.

Et cette même année, plusieurs publications remarquables ont vu le jour.

Durant ces années, elle s'est de plus en plus intéressée et impliquée dans la vie de notre association.

Son travail est reconnu par ses pairs : sa promotion comme « Directeur de recherche » à l'INSERM en est la preuve.

Fabienne Rajas est Directeur de recherche à l'INSERM U855, « Nutrition et Cerveau » à Lyon, où depuis 2006, entourée d'une magnifique équipe sous la direction du Dr. Gilles Mithieux, elle s'implique dans la recherche sur la Glycogénose de Type 1, à partir d'un nouveau modèle animal. Cette recherche a aidé à comprendre de nombreux aspects de la maladie, et une thérapie génique est en cours d'étude. Actuellement, un consortium de quatre universités se lance dans l'étude pour comparer tous les aspects constatés sur le modèle animal avec la réalité humaine, en vue de pouvoir un jour guérir les personnes ayant une glycogénose.

# Vie associative

## L'AFG parmi les structures Maladies Rares

*L'une des nécessités pour l'association est de se faire connaître, et de s'assurer qu'elle prenne sa place au sein des différentes initiatives nationales. Ceci se fait par des réunions en tout genre, où nous observons les bonnes pratiques des autres associations, que nous pouvons alors mettre à profit au sein de l'AFG.*

### *Compte-rendu de la réunion annuelle du centre de Référence des Maladies Métaboliques de l'Enfant et de l'Adulte (Ma.M.E.A.)*

Le 17 Novembre 2012, Philip Maes, Michel et Véronique Mutelet ont participé à la réunion annuelle du centre de référence des maladies métaboliques rares.

**Qu'est-ce-que le Ma.M.E.A. ?**
Il s'agit du centre de référence français des Maladies Métaboliques de l'Enfant et de l'Adulte. Il est coordonné par le Professeur Pascale de Lonlay et il est situé à l'Hôpital Necker - Enfants Malades, rue de Sèvres à Paris.

**Les missions du Centre de Références sont nombreuses :** assurer un diagnostic, proposer un traitement, assurer une astreinte pour les urgences métaboliques, assurer la continuité de la prise en charge, diffuser le savoir et les pratiques médicales, développer les programmes de recherche, etc…
Ce centre de référence organise chaque année une journée d'information à destination des associations de malades.

**Les sujets abordés cette année ont été très variés :**
- Les principes de traitement et les maladies métaboliques. Principes des traitement enzymatiques, cellulaires et moléculaires, par Pr Pascale de Lonlay.
- La maladie de Wolmann par le Dr Vassili Valayannopoulos.
- La souris CDG (Carbohydrate-deficient glycoprotein) et la Mannose par le Pr Nathalie Seta. Espoir thérapeutique.
- Nitisinone et Alcaptonurie par le Dr Kim-Hanh Le Quan Sang.
- Corps Cétoniques et maladies énergétiques par le Vassili Valayannopoulos, focalisé sur la glycogénose de Type III.
- La scolarité : suivi individualisé et orientation spécialisée par Me Bénédicte Leveque et Me Caroline Warin.
- Transfert en médecine adulte.

En fin de journée, Philip a parlé des méthodes et des efforts de l'AFG en terme de financement et de partenariat avec les équipes de chercheurs qui travaillent sur les glycogénoses. Il illustre ses propos en donnant l'exemple d'un cas réel : la recherche génétique sur la glycogénose de type 1a.

### *Les réunions à l'Alliance Maladies Rares.*

Philip Maes, faisant partie de la commission « Recherche » de l'Alliance, va donc presque tous les mois à Paris pour les réunions de cette commission. Le but de cette commission est d'identifier les besoins d'aide des différentes associations en ce qui concerne la recherche, et d'essayer d'y trouver des approches. Ainsi cette commission vient de publier un guide pour les associations, qui répond à un besoin crucial, énoncé lors d'une enquête auprès des associations : comprendre mieux tout le contexte autour de la recherche, les atouts, les financements, les mécanismes … Même si cet ouvrage ne contient qu'une centaine de pages, il a fallu beaucoup de réflexion, des interviews, des discussions : c'est probablement le premier travail dans ce genre, dans le domaine très complexe de la recherche en France.

Pour l'année 2013, le sujet majeur est autour de la recherche en « Sciences Humaines et Sociales ». Un domaine très vaste, qui comprend tous les aspects non directement médicaux autour de la maladie, et de

sa qualité de vie. Ce projet est actuellement dans un stade de réflexion : quelles sont les spécificités pour les maladies rares dans ce domaine, quels sont les acteurs ?
En effet, beaucoup d'associations de maladies rares se sont constituées autour de ces problématiques, bien avant que l'étiquette « SHS – Sciences Humaines et Sociales » soit inventée. Déjà un thème récurrent : la qualification unilatérale du handicap, c'est-à-dire de ne compter que des facteurs visibles de la maladie, et de négliger toutes les problématiques sous-jacentes. Un autre exemple est l'insertion dans le monde du travail.
Il y a actuellement une prise de conscience sur le contexte non médical de la maladie, et pour les associations c'est une grande opportunité : c'est tellement proche de nos buts statutaires même !
Nous pouvons nous attendre à être appelés dans des projets de ce genre : c'est une opportunité qui est au cœur même de la vocation de notre association : améliorer le contexte de la maladie.

Pour notre association, dont la présidence a toujours été en région, c'est aussi une opportunité de rencontrer tous les acteurs (essentiellement à Paris), les autres associations (majoritairement à Paris), de former des approches stratégiques avec d'autres associations, d'aligner et de mutualiser nos efforts.
Puis il y a un aspect de solidarité : notre association a bénéficié de donateurs exceptionnels, qui nous ont permis de nous engager dans des projets d'envergure, et ceci avec succès, et nous sommes quelque part redevables à ces donateurs de faire bénéficier les autres associations de maladies rares de nos expériences.

Un nouvel amidon pour le traitement diététique
des Glycogénoses Hépatiques
glycosade™
Vitaflo
www.vitaflo.fr

# Vie associative

## L'AFG à l'écoute de ses membres

*Les référents de l'Association reçoivent régulièrement des appels téléphoniques ou des messages électroniques de personnes ou de familles de personnes atteintes d'une Glycogénose.*
*Ces personnes nous contactent de France, mais également de pays étrangers.*

Je peux témoigner de messages et de demandes de conseils venant des pays du Maghreb, l'Algérie principalement, ou le Maroc. Mais je reçois également des messages de pays non francophones, comme récemment la Roumanie ou l'Argentine.

Pour les pays hispanophones, après avoir renseigné les interlocuteurs et avoir répondu à leurs demandes spécifiques, je les renvoie vers l'Association Espagnole. Pour les autres, j'essaie de répondre au mieux à leurs attentes. Les sollicitations qui me sont faites sont plus axées sur les problématiques de santé et de régime, car souvent, il n'y a pas de spécialistes des Glycogénoses dans ces contrées.

Sur le territoire français, les demandes sont plus spécifiques et concernent souvent des problèmes administratifs comme les démarches auprès des Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH), ou encore les difficultés liées à la scolarisation ou la vie professionnelle.

Souvent, il s'agît des appels de familles dont le diagnostic vient d'être établi et qui sont dans une phase d'angoisse et d'incertitude pour l'avenir, situation bien connue par la plupart de nos membres parents d'enfant avec une glycogénose. Il s'agit alors de rassurer et d'orienter vers les centres de référence si besoin. Nous retrouverons plus tard, sans doute, ces familles comme adhérents de notre association. Mais l'adhésion n'est pas notre objectif premier.

L'AFG se trouve confrontée également à une demande d'action autant que de conseil.

Dans le passé, notre association a aidé un de nos membres à l'achat d'un fauteuil, dont le coût ne pouvait être supporté par la famille, malgré la prise en charge partielle de différents organismes.

En ce début d'année 2013, j'ai du accompagner une famille auprès de la commission de la MDPH de son département, car le niveau de prise en charge initialement attribué posait d'importantes difficultés dans la vie quotidienne de cette famille.

C'est un aspect des nouvelles actions réalisables pour nos membres lorsque l'AFG est sollicitée. Les difficultés sociales et économiques que nos nations traversent ne seront pas sans effet sur les niveaux de prestation, les possibilités d'emploi, les aides que les personnes atteintes de maladies rares sont en droit de demander.

**La liste des référents est à la page 43 de cette revue. N'hésitez pas à les contacter pour obtenir des renseignements. Ces bénévoles essaieront de vous aider.**

## Un exemple d'une communication au téléphone :

*- Allo, c'est bien l'association des glycogénoses ?*
- Oui, mon nom est Philip, et je m'occupe de cette association.

*- Que fait cette association pour les malades ?*
- D'abord, nous ne sommes pas médecins, nous nous occupons des aspects plus humains, comme rentrer en contact avec d'autres patients. Nous travaillons avec notre conseil scientifique sur l'information sur ces maladies – essentiellement sur notre site. Puis nous organisons des journées pour nos membres, pour les informer sur l'évolution scientifique de la maladie, et les problèmes annexes à la maladie. Pour la maladie de McArdle, nous sommes aidés par le Dr. Laforêt de l'institut de Myologie. L'association a été créée il y a une vingtaine d'années, par des parents d'enfants malades, pour se soutenir mutuellement.

*- L'année passée, j'ai été diagnostiqué pour la maladie de McArdle, et je voudrais savoir mieux comment tout cela va évoluer ? Serai-je un jour dans une chaise roulante ?*
- L'évolution de cette maladie est très lente, je connais des personnes assez âgées avec cette maladie, qui vivent bien, qui restent actives comme leurs pairs. Je ne connais personne souffrant de cette maladie qui soit en fauteuil roulant.

*- Où puis- je m'informer ?*
- Sur notre site vous trouverez des infos médicales, puis il y a un livre très complet sur la maladie en anglais, fait par l'association anglaise, avec qui nous avons des bonnes relations.

*- Où est-ce que je peux me procurer ce livre en anglais?*
- Il coûte environ 20€, et on peut commander et payer on-line -> **http://www.agsd.org.uk/tabid/2109/default.aspx**

*- Est-ce qu'il s'agit d'une maladie orpheline ?*
- Non, c'est une maladie très rare, mais il y a de la recherche et des registres – en Espagne et Angleterre ils sont assez actifs. En France, le Dr. Laforêt est en train de préparer quelque chose avec l'hôpital Rothschild. Actuellement, la maladie intéresse davantage la communauté des chercheurs.

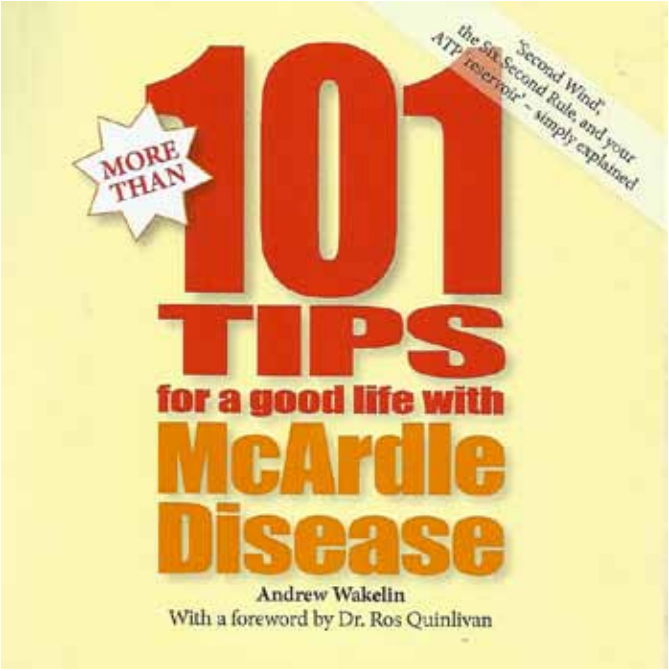
*- Merci pour ces informations.*
- N'hésitez pas à me rappeler : en dehors de l'association, il y a peu de personnes avec qui parler de cette maladie. Sachez que nous avons une vingtaine de patients McArdle qui sont membres.

***Philip Maes,***
***Claude Guiraud***

## 101 astuces pour bien vivre avec la maladie de McArdle

Vivre avec la maladie de McArdle est un défi permanent. Manque d'énergie, maux musculaires et crampes sont des expériences quotidiennes. Même des petites tâches, comme s'essuyer après une douche, peuvent devenir un défi.
Ce petit livre contient des astuces pratiques, que des patients atteints de McArdle trouvent bien utiles. En plus, nous expliquons quatre aspects clefs : le second souffle, la règle des six secondes, la réserve d'énergie, ainsi que des conseils en cas d'urgence. Toutes les explications sont claires et simples.

Ce livret est rédigé par Andrew Wakelin, un patient McArdle, qui est devenu un spécialiste de l'entrainement physique avec cette maladie.




**L'AFG entame la traduction, mais pour ceux qui manquent de patience : on peut commander la version anglaise sur le site www.agsd.org.uk**

# Vie associative
## Actualités

# *Charlotte, nous pensons à toi…*

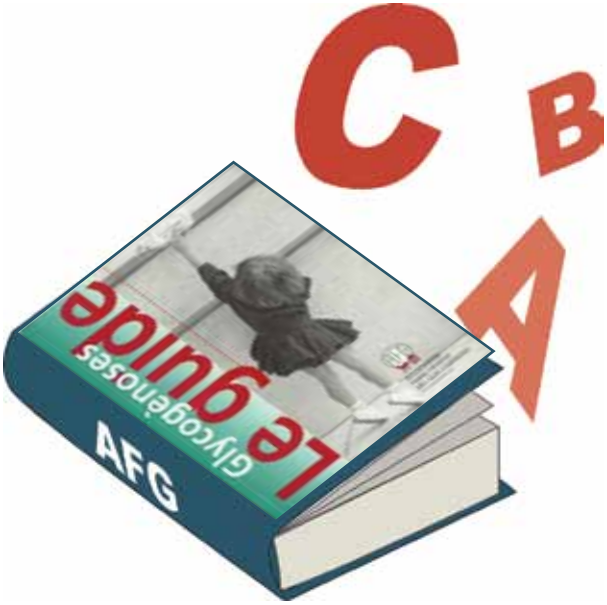
Ce mois de février 2013 a été marqué par la disparition d'une courageuse enfant que nous connaissions depuis sa naissance, Charlotte. Depuis 1999, elle a lutté avec détermination avec ses parents contre la Glycogénose de type 2. Malgré un pronostic initial désastreux, sa famille s'est mobilisée pour la soutenir et lui permettre de grandir et s'épanouir au milieu des siens.

Une association «Charlotte au sucre» a été créée et a permis, grâce à la mobilisation de ses membres, de récolter des fonds, pour Charlotte et au profit de l'AFG, permettant à notre structure de contribuer à soutenir la recherche scientifique.

L'AFG pense à sa famille et Charlotte reste présente dans nos cœurs. Elle est un exemple de courage et de détermination. Penser à elle nous renforce dans notre volonté de poursuivre les efforts pour la recherche et le soutien aux familles. Notre action ne pourra s'arrêter que lorsque nos enfants pourront vivre leur vie sans contrainte.

Merci à toi Charlotte, pour ton combat que nous poursuivrons au-delà de toi.

# Vie associative
## L'Annuaire des Familles




*Renouvellement de l'Annuaire des Familles*

L'AFG a mis en place il y a quelques années un annuaire des familles dans lequel sont consignés des renseignements administratifs (coordonnées des patients, des familles) et médicaux (type de glycogénose, nom du médecin).

**Cet annuaire confidentiel est adressé à toutes les familles qui s'y inscrivent et permet à celles-ci d'entrer en contact avec d'autres, afin d'échanger et de rompre l'isolement face à la maladie.**

Certains renseignements comme les adresses mail ou les numéros de téléphone ont quelquefois changé. Nous procédons donc cette année à une nouvelle **mise à jour** de cette base de données. Lors de votre adhésion ou réadhésion, vous recevrez un « questionnaire de santé » avec votre reçu fiscal. N'hésitez pas à nous le retourner afin de recevoir la version 2013 de l'annuaire !

**ffaure@orange.fr**

*Un rôle important de l'AFG : informer nos membres sur les aspects médicaux de leur maladie.*

Actuellement, 60 % des visites sur notre site internet sont destinées à obtenir des informations médicales concernant les glycogénoses. En 5 ans, nous avons distribué plus de 3000 «Guides version 3»: un livre préparé par les membres de notre conseil scientifique : ces chiffres montrent l'importance de cette information, et l'autorité de l'AFG dans ce domaine.

Notre association n'est pas la seule qui a pour vocation de donner des renseignements médicaux sur les glycogénoses : Orphanet a cette vocation, et a déjà publié un livret sur la maladie de Pompe – nous avons aidé à sa préparation. Ensuite, AFMTéléthon a l'intention de produire une documentation très complète concernant les glycogénoses musculaires : deux sources dont le travail est très professionnel et de qualité. Dans ce contexte, le rôle de l'AFG évolue: il faut coopérer à ces efforts, et ne pas refaire ce travail.

Ainsi nous envisageons dans le futur des informations :

• par maladie (donc des livrets séparés par type de glycogénose)- en coopération avec Orphanet et AFMTéléthon dès que possible,

• sur le site: en référençant ces textes avec des hyperliens.

On peut se demander «quel futur pour notre fameux guide?». En effet le stock est presque épuisé. Pendant la phase de transition, ce guide reste accessible sur notre site, et les exemplaires restants sont réservés pour les personnes n'ayant pas un accès internet. En plus, ce guide sert comme source d'information pour les articles à venir.

**Nous avons au sein de notre conseil scientifique le «fleuron» des spécialistes français, et ne plus coordonner ces informations, ne serait-ce pas un désistement de la part de l'AFG?** Les spécialistes consultés par Orphanet, et par AFMTéléthon sont en effet les meilleurs spécialistes français, y inclus les membres de notre Conseil Scientifique. En plus l'AFG jouera son rôle dans cette coopération.

L'expérience faite avec Orphanet nous a démontré qu'ensemble, nous servons mieux le but d'informer !

# Vie associative

## Actualité : Ça bouge chez nos jeunes !

*Une fois n'est plus coutume, la machine se rôde bien pour le WE jeune annuel.*
*En effet, en Juillet dernier, nous avons eu la chance d'être accueillis dans la maison de Marie-Noëlle dans l'Aude, à mi-chemin entre montagnes, bruyères et torrents. Quentin, Marie-Noëlle, François, Samantha, Helen et deux de leurs conjoints, ont pu se ressourcer dans le village typique de Montfort-sur-Boulzane.*

Le programme fût très chargé entre les arrivées du vendredi et les départs du lundi (avec petit stop plage à Perpignan !)
Cette année, c'est Marie-Noëlle qui a fait les courses avant de partir (décidément, elle est géniale cette jeune glyco !). Puis, elle a réceptionné Quentin et Helen à la gare de Perpignan, pour partir tous les trois faire une tardive ouverture du lieu. C'est donc dans l'immense joie de se revoir, que nos trois amis ont commencé à préparer le lieu, les victuailles et peaufiner le programme du week-end.
Le samedi matin fût très créatif : nous ne pouvions pas accueillir notre cher François sans lui fêter son diplôme si dignement acquis ! Quentin à la guitare, Marie-Noëlle à la compo, au jury et vidéaste à ses heures, et Helen à la compo et au chant.
Mais il nous fallait un trophée… C'est ainsi que notre équipe de créatifs a créé un monument composé d'une boîte métallique, surplombée d'une ampoule, le tout peint en doré. Eh oui, François nous électrise !

Les 4 autres nous ont rejoints pour la suite de la journée, et nous avons fait une petite balade typique dans Montfort. Bien sûr, nous n'avons pas pu passer à coté de notre très traditionnel jeu de boules. Le soir, feux d'artifice du 14 juillet et dancefloor à l'air pur sur la place d'Axat.
Avant d'avoir enfin trouvé un terrain de pétanque, les garçons se sont exercés dans les rues. Ils ont très vite réalisé qu'ils jouaient à la pétanque verticale. Montfort étant un village tout en hauteur, les boules descendaient les rues à vive allure, jusqu'à se retrouver dans la petite rivière. Que les filles se rassurent, ils sont allés les chercher eux-mêmes! Ils ont tellement aimé ce jeu, que le lendemain, nous avons retrouvé deux de nos jeunes, barbotant dans l'eau glacée , fiers comme des paons. Nous ne citerons aucun prénom, car nombre d'entre vous se doutent bien de qui il peut s'agir...

Le dimanche, après un superbe pique-nique en montagne et la visite d'une ferme animalière de la région, nous avons rêvé d'un barbecue avec toutes ces belles victuailles régionales. C'est donc sur un coup de tête que nos bolognaises/salade ont été supplantées par un terrible BBQ braisé en cheminée made in Michael, le mari de Sam. Quel délice !
L'après-midi se termina par une petite rando le long de la rivière. Nous n'expliquerons pas l'aise avec laquelle Helen a escaladé les rochers glissants, tenue par les deux mains de sa moitié… Il faut dire que nos deux pêcheurs souhaitaient à tout prix remonter la rivière pour trouver une truite ! Et comme entre glyco, on s'épaule quoi qu'il arrive, nous avons donc fait deux groupes, pour nous retrouver enfin pour une partie de pétanque, cette fois sur un vrai terrain !

# La plage, les Pyrénées, et en 2013 ?!

Eh oui, après Fourras, sur la côte atlantique, Montfort-sur-Boulzane dans les Pyrénées Orientales, c'est à **Samoens, dans les Alpes,** chez Quentin, que nous mettrons le cap en **Juin 2013.**

Si vous vivez en compagnie d'une glycogénose et avez entre 18 et 35 ans, inscrivez-vous vite auprès de nous pour partager un pur moment. Les dates sont flexibles, vous pouvez ne faire qu'une partie du séjour.
Du jeudi 20 Juin dans l'après-midi au Mardi 25 Juin.

Le Chalet nous est gracieusement prêté, la nourriture du séjour est prise en charge par l'AFG, mais les frais de transport restent à votre charge. Bien entendu, nous sommes disponibles s'il fallait trouver un arrangement, l'argent ne doit pas être un obstacle.
Les places sont limitées, donc ne tardez pas trop ! Les conjoints sont bien entendu cordialement invités dans les mêmes conditions.

**Réponses souhaitées si possible en mai.**

**Contactez-nous vite glycojeune@gmail.com !**

# Infos
## Congrès à Heidelberg

***Conférence Internationale des Glycogénoses***
***28-30 Novembre 2013*** *à Heidelberg, Allemagne*
*Formes hépatiques, formes musculaires et autres formes rares.*

Pour la première fois, une conférence internationale réunira les formes hépatiques et musculaires des glycogénoses. Des experts du monde entier discuteront de l'état de la recherche et des thérapies pour les formes hépatiques et musculaires en sessions parallèles. Des séances plénières vont stimuler l'échange d'expériences, relever les défis des maladies rares, faire le point sur le développement des thérapies et éclaircir les avantages de former des réseaux. Des représentants d'associations des patients vont compléter le tableau en contribuant le point de vue des patients. Des sessions dédiées aux formes les plus rares des glycogénoses sont incluses dans le programme, ainsi que des ateliers sur des sujets spécifiques. Les scientifiques peuvent s'attendre à une conférence de haut niveau scientifique, tandis que les patients peuvent l'utiliser comme un forum pour obtenir des informations et pour communiquer dans leurs communautés.

### *Le but envisagé par cette Conférence*

• Promouvoir le progrès scientifique et améliorer la compréhension des Glycogénoses.
• Encourager les progrès dans les thérapies et la gestion des maladies.
• Établir des ponts entre les types des glycogénoses et faciliter les synergies.
• Faire participer les patients et leurs expériences de la vie quotidienne avec la maladie.
• Faciliter la création de réseaux de scientifiques et des patients, et les interactions entre eux.
• Favoriser un «esprit de groupe» entre tous les acteurs impliqués : patients, associations de patients, les chercheurs, les médecins et l'industrie.
• Stimuler les initiatives nationales et internationales en échangeant des exemples de bonnes pratiques.

### *Aspects pratiques*

• 4 demi-journées
• Dîner gala et « Nuit des patients »
• 3 conférences plénières et 12 sessions thématiques
• 60 + conférenciers invités
• Séance et exposition de Poster
• Conférence en anglais
• Lieu: Convention Center Heidelberg, Allemagne

### *Pour plus d'informations*

Toutes les informations sont communiquées sur le site de la conférence: worldgsd.org .
Vous pouvez vous inscrire en ligne pour recevoir un bulletin d'information qui vous informera sur toutes les activités liées à l'organisation de la conférence.
L'Association Francophone des Glycogénoses veut stimuler les étudiants, les doctorants et internes intéressés par cette conférence, et leur propose le remboursement des frais d'inscription. Si vous êtes dans ce cas, prendre contact avec Philip Maes, Président de l'AFG. Ce remboursement sera par chèque, lors du congrès

### *Contact*

Organisation : **Thomas Schaller**
**Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.**
Email: **schaller@glykogenose.de,**
**webmaster@worldgsd.org**
Phone: **+49(7244)1230**
Mobile: **+49(160)97880709**

En France : **Philip Maes**
**Association Francophone des Glycogénoses**
**afg@glycogenoses.org**
**+33 (0)476410664**

# Infos
## Nos prochaines Rencontres 2013

*25, 26 et 27 octobre, à Sainte Foy-lès-Lyon.*
Nous essayons une nouvelle formule, avec plein d'ateliers de vie pratique, qui vont se dérouler en parallèle.
Pour ceux qui viennent de loin : l'accueil sera possible dès le vendredi soir, à partir de 18 heures : un moment privilégié pour connaître l'équipe de l'association, et pour passer un bon moment.
En outre la demande de revisiter le laboratoire INSERM, nous avons reçu des suggestions de thèmes « vie pratique », par exemple :
- Comment maigrir avec une glycogénose ?
- Que dire quand on intègre une nouvelle école (et comment le dire…) ?
- Les questions que l'on n'a jamais osé poser (réservé aux jeunes, sans leurs parents)

**Si vous avez des questions de vie pratique, ou des expériences réussies que vous voudriez communiquer :** prière de vous faire connaître à **afg@glycogenoses.org.**
Chaque atelier sera modéré par un spécialiste, mais ne sera pas une présentation classique.
Pour l'organisation pratique, nous allons demander aux personnes près de Lyon de venir assez tôt le matin, pour former la première équipe de visiteurs au laboratoire INSERM, et d'y accompagner les personnes arrivées le vendredi soir.
Un bulletin d'inscription vous sera envoyé en temps voulu, mais dès maintenant, réservez ces dates dans vos agendas, et n'hésitez pas à proposer des suggestions et des thèmes, sachant qu'il nous faut du temps pour identifier et inviter les intervenants.

*Nouvelle formule*

Ateliers de Vie Pratique

Conférences médicales

Temps amicaux le vendredi soir

Visite des Laboratoires de l'INSERM

# Infos

## Manifestations au profit de l'AFG et de la Recherche

*Depuis plusieurs années, des bénévoles organisent des manifestations au bénéfice de notre association. En effet, la majeure partie des revenus de l'association provient de ces manifestations, sportives, ludiques, culturelles ou théâtrales, et nous tenons à remercier toutes les personnes qui se sont engagées à donner des ailes à notre association. En 2013, Le Grand Raid s'engagera au profit d'une autre œuvre, et la visite de jardin, au climax ne se répètera plus, nous devons donc stimuler et aider toute nouvelle idée de manifestation à notre profit* – **Pour toute idée, contacter un membre du Conseil d'Administration.**

Avec Philippe Surdon, président du RIO,
et la présidente Inner-Wheel

### *Le Grand Raid !*

Pour la sixième année consécutive, le « Grand Raid », organisé par les clubs Rotary et Inner Wheel d'Orange et ses environs, est au profit de la recherche sur les Glycogénoses. Lors de la présentation du nouveau Projet soutenu par le « Grand Raid », et la remise du chèque, notre président a résumé ces six ans de coopération :

« Un jour, il y a très longtemps, j'ai lu l'histoire d'un papa qui apprenait que son enfant avait une maladie très grave, très rare. On parlait d'une maladie « orpheline » en ne laissant supposer rien de bon.
Ce papa a tout mis en œuvre pour arrêter cette fatalité : il a bousculé le monde médical et le monde de la recherche. Il s'est dédié professionnellement à la maladie de son enfant. Son obstination a été récompensée : on a trouvé comment guérir cet enfant.

Il y sept ans, j'apprenais un diagnostic pareil pour ma petite fille. Et cette histoire me revenait à l'esprit. Par l'AFG j'ai appris très vite que des idées très prometteuses existaient, mais sans budget. C'est à ce moment que Mr. Picald, vivant un même diagnostic pour son petit-fils, a suggéré à son Club Rotary de relancer le Grand Raid, au bénéfice de cette recherche. Cela m'a renforcé sur l'idée que les miracles sont possibles, comme pour ce papa ayant combattu avec succès la fatalité.
En effet, pendant ce parcours de six ans, la recherche s'est mise en place, et apporte des résultats. Le « glycosade », nourriture permettant de passer une nuit sans avoir à manger, dont Victor (Picald) nous a parlé pendant des années : ça y est : les tests de cette nourriture pour le Type III vont commencer. C'est un grand pas pour rendre l'existence plus vivable avec cette maladie.

Le projet génique de l'INSERM de Lyon, où nous avons investi ensemble 270 000 € sur six ans, n'a pas encore franchi l'étape humaine. C'est bien plus complexe qu'une recette astucieuse de cuisine. Pourtant le miracle commence à s'entrevoir (lire l'article du Dr. Rajas, plus loin dans cette Revue).
Le Grand Raid est un Raid de persévérance, la recherche aussi est un grand Raid de persévérance. Je tiens à remercier tous les bénévoles, les clubs Rotary et Inner Wheel, au nom des patients, et au nom des chercheurs pour avoir fait cause commune. Nous apprécions la confiance que vous nous avez donnée pendant ces 6 années : le projet est bien sur orbite pour atteindre son but final.

Je souhaite aux futurs bénéficiaires du Grand Raid l'audace pour faire des miracles ! Avec le Grand Raid, tout devient possible !
Merci à vous tous pour ces grands moments.

### *Une idée sympa venant des étudiants*

« Nous sommes 5 étudiants de Master 2 en école de commerce (ESGC&F Aix en Provence) et avons pris part à un club d'investissement. Ayant eu votre contact par Alexandra ARTIGUES, membre de l'AFG, nous faisons don des bénéfices pour la recherche Glycogénolyse type 1.»

Jérémie GARCIN

[ESGC&F]
Ecole supérieure de gestion, commerce et finance

### *La sixième visite du Jardin chez Monique Maes*

Cette année encore un succès : avec 860 visiteurs nous avons battu les records ! Même France 3 est venu, et nous avons eu droit à un reportage aux nouvelles régionales le soir. Avec une cinquantaine de bénévoles, nous avons ouvert les portes de notre jardin pendant cinq jours. En permanence une exposition de sculptures, et les après-midi, un concert de flûte de pan. Le stand de l'association était bien animé surtout. Pour les visiteurs : une visite inoubliable, pour les bénévoles : une expérience d'une organisation bien réussie et amicale. Un grand merci à Monique Maes, qui a travaillé pendant 6 mois pour réussir ce grand évènement, et à tous les bénévoles – et aux donateurs.

### *Une pièce de théâtre*

La troupe théâtrale de Plouguenast a fait 7 représentations en début d'année de la pièce «Impair et Pair», avec en vedette Anaik Lucas, membre de notre association, au bénéfice de l'AFG. Un grand merci à la troupe pour ce don, qui servira à organiser une journée des patients de la maladie McArdle en 2014.

*«L'esprit d'initiative, c'est savoir proposer et agir»*

### *The Great Magic Show*

Les Rotary clubs Toulouse-Est et Toulouse Terre d'Envol, avec l'aide de leurs partenaires, ont présenté la cinquième édition du Great Magic Show en janvier. L'intégralité des sommes récoltées va à trois associations, dont l'AFG.

# Infos
## Infos médicales

### *Maladie De Pompe (glycogénose de type 2) Publications médicales*

**Formes infantiles de maladie de Pompe : que deviennent les enfants traités par enzymothérapie ?**

Les formes infantiles précoces ont un tableau constamment dramatique avec une hypotonie majeure et une cardiomyopathie évolutive au premier plan. L'enzymothérapie substitutive en place depuis 2006 (Myozyme®) a radicalement transformé le devenir de ces nourrissons qui jusque-là n'atteignaient pas l'âge de deux ans.

Dans un article publié en septembre 2012, l'équipe de l'université américaine de Duke, rapporte une étude rétrospective concernant le suivi à long terme d'enfants dont le traitement substitutif a été débuté avant l'âge de 6 mois, sans assistance respiratoire et ayant plus de cinq ans. Onze enfants remplissaient les critères d'inclusion. Le plus âgé avait 12 ans. L'amélioration la plus remarquable concernait le cœur avec une régression complète de la cardiomyopathie initiale. Si les auteurs notent une amélioration globale de la force musculaire, celle-ci reste fonctionnellement modeste. Seuls sept des onze enfants gardent en effet une marche complètement autonome. Plus intéressante encore est la constatation d'autres complications survenues secondairement et nécessitant une vigilance accrue : risque d'arythmie cardiaque, perte d'audition ou troubles importants de la déglutition. Tous ces enfants avaient, comme attendu, un taux bas d'anticorps contre l'enzyme recombinante. Cette étude, malgré ses évidents biais de sélection, confirme l'efficacité du traitement mais souligne aussi l'émergence d'un phénotype particulier au long cours différent de celui de la forme adulte.

**Références:**

The emerging phenotype of long-term survivors with infantile Pompe disease. Prater SN, Banugaria SG, Dearmey SM, Botha EG, Stege EM, Case LE, Jones HN, Phornphutkul C, Wang RY, Young SP, Kishnani PS. Genet Med., 2012 (Avr). Doi : 10.1038/gim.2012.44. [Epub ahead of print]

### *Maladie de Pompe de l'adulte et enzymothérapie substitutive : une étude hollandaise confirme l'impact positif sur la force musculaire et la ventilation*

La maladie de Pompe est une maladie lysosomale, autosomique récessive, responsable d'une accumulation tissulaire délétère de glycogène. Outre les formes infantiles au tableau clinique dramatique, il existe des formes d'apparition plus tardive avec, très souvent, un retard au diagnostic.

La symptomatologie musculaire est, dans ces formes, souvent trompeuse, parfois au deuxième plan derrière un syndrome respiratoire restrictif sévère. Si l'efficacité de l'enzymothérapie n'est plus à démontrer dans les formes infantiles, les effets chez l'adulte sont plus discutés. Dans un article publié en septembre 2012, le consortium hollandais de référence dans la maladie de Pompe rapporte les résultats d'une étude conduite en ouvert chez 69 patients adultes (âge moyen 52,1 ans) atteints de maladie de Pompe et recevant du Myozyme®. Chez 49 d'entre eux, les chercheurs disposaient de données évolutives sur la force musculaire et sur les paramètres ventilatoires jusqu'à un an avant la mise en route du traitement. Le bénéfice sur la force musculaire sous traitement, y compris chez les patients déjà en fauteuil roulant, apparaît clairement même si cela reste quantitativement modeste. Au niveau ventilatoire, on observe une stabilisation de la capacité vitale en position debout. Les femmes et les sujets jeunes semblent mieux réagir au traitement. Le caractère ouvert de l'étude nuit, de l'avis des auteurs, à l'interprétation de ce bénéfice mais permettra sans doute de plaider la cause de la prescription du Myozyme® dans cette population de patients adultes.

**Références:**

Effect of enzyme therapy and prognostic factors in 69 adults with Pompe disease : an open-label single-center study. de Vries JM, van der Beek NA, Hop WC, Karstens FP, Wokke JH, de Visser M, van Engelen BG, Kuks JB, van der Kooi AJ, Notermans NC, Faber CG, Verschuuren JJ, Kruijshaar ME, Reuser AJ, van Doorn PA, van der Ploeg AT. Orphanet J Rare Dis., 2012 (Sep).7(1) : 73. [Epub ahead of print]

## *L'enzymothérapie substitutive alpha-alglucosidase comme une approche thérapeutique pour la glycogénose de type III.*

Nous avons étudié la faisabilité de l'utilisation de l'acide α-glucosidase humaine recombinante (rhGAA, alpha alglucosidase), un traitement autorisé par la FDA pour la maladie de Pompe, comme une approche pour traiter la glycogénose de type III.
Un modèle in vitro de la maladie a été mis au point en isolant des myoblastes primaires issus de biopsies musculaires de patients atteints de GSD IIIa. Nous avons démontré que la rhGAA réduit de façon significative les niveaux de glycogène dans les cellules musculaires des deux patients GSD IIIa (de 17% et 48%, respectivement), suggérant que la rhGAA pourrait être une nouvelle thérapie pour GSD III. Cette conclusion doit être confirmée par d'autres modèles in vivo.

**Références:**

Baodong Sun a, Keri Fredrickson a, Stephanie Austin a, Adviye A. Tolun a,1, Beth L. Thurberg b, William E. Kraus c,d, Deeksha Bali a, Yuan-Tsong Chen a, Priya S. Kishnani a
a Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Duke University Medical Center, Durham, NC, USA
b Department of Pathology, Genzyme, a Sanofi Company, Framingham, MA, USA
c Department of Cell Biology, Duke University Medical Center, Durham, NC, USA
d Department of Medicine, Duke University Medical Center, Durham, NC, USA
Molecular Genetics and Metabolism 108 (2013) 145–147
© 2012 Elsevier Inc Tous droits réservés

## *Maladie de McArdle (glycogénose de type 5) Publications médicales*

### La souris, nouveau modèle de la maladie

La glycogénose de type V ou maladie de McArdle est due à des mutations dans le gène PYGM qui code la phosphorylase musculaire. Elle se traduit par une intolérance à l'effort avec crampes, et parfois myoglobinurie, rhabdomyolyse, voire insuffisance rénale. Il existe deux modèles animaux spontanés de la maladie, identifiés à ce jour chez le bœuf et le mouton, mais ils sont difficiles à étudier en laboratoire.

Dans un article publié en juillet 2012, une équipe espagnole a développé une souris modèle de la maladie de McArdle en remplaçant l'allèle normal du gène PYGM par un allèle présentant la mutation p.R50X (la plus fréquente chez l'homme). L'étude biochimique, moléculaire et histologique de l'animal ainsi que des tests de performance à l'exercice montrent que ce modèle récapitule les caractéristiques de la maladie : absence de phosphorylase musculaire et accumulation de glycogène dans les muscles squelettiques, hyperCKémie et faible performance à l'exercice.

**Références:**

Nogales-Gadea G, et coll. Knock-in mice for the R50X mutation in the PYGM gene present with McArdle disease. Brain. 2012. 135(Pt 7) : 2048-57.

## *L'Université d'été d'EURORDIS à Barcelone du 17 au 21 juin 2013*

**Anne Hugon, sélectionnée par Eurordis pour cet évènement, nous rapporte :**

J'ai souhaité m'engager sur ce projet au titre de l'AFG car cette démarche revêt à mon sens une importance primordiale pour nos maladies.
Quels projets, quelles nouvelles démarches peut on envisager, imaginer pour demain… Je suis convaincue du rôle majeur du patient devenu expert dans la qualité de sa prise en charge.
Certes je suis une maman et porte la parole de nos enfants malades, mais mon parcours au sein de l'AFG et mes engagements depuis lors tant personnels que professionnels cheminent toujours dans ce sens.

L'Université d'été d'EURORDIS sert avant tout à former un groupe de représentants de patients sélectionnés sur candidature (2 seulement l'ont été pour la France) sur 5 journées. Le groupe est composé de 28 européens tous engagés auprès d'une association de maladies rares. En décembre 2012 ma candidature à été retenue.
L'un des objectifs de cette formation est d'appréhender, de mieux comprendre le processus règlementaire du développement des médicaments et d'essais cliniques en Europe pour les maladies rares.
Mais participer c'est aussi s'engager au sein d'Eurordis pour porter tous ensemble une nouvelle synergie européenne pour les maladies rares et la recherche de nouvelles molécules. C'est donc une occasion unique de se rencontrer, de partager l'expérience apportée par chacun avec 27 autres représentants de patients à travers l'Europe et un ensemble de partenaires scientifiques.

EURORDIS Rare Diseases Europe

***Anne HUGON, Fondatrice de l'AFG***

EURORDIS est une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère 561 associations de patients atteints de maladies rares dans 51 pays. Nous sommes le porte-parole des 30 millions de personnes touchées par les maladies rares en Europe.

# Infos

## Infos Médicales : Vos Droits

### *Réforme des MDPH : l'AFM-Téléthon entendue mais vigilante (21/02/2013)*

Le rattachement des Maisons Départementales des Personnes Handicapées aux conseils généraux semble aujourd'hui supprimé de l'avant-projet de loi sur la décentralisation. Mobilisée pour défendre les droits de 6 millions de Français en situation de handicap, l'AFM-Téléthon a été entendue mais reste vigilante.

Le gouvernement renonce à rattacher les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) aux conseils généraux dans la **dernière version de l'avant-projet de loi sur la décentralisation** qui vient d'être diffusé. Cette réforme, qui allait se traduire par un désengagement de l'État et l'exclusion des associations représentatives des personnes handicapées de la gouvernance des MDPH, était **combattue depuis plusieurs semaines par l'AFM-Téléthon** et plus de 70 associations.

L'AFM-Téléthon se félicite d'avoir remporté cette première victoire qui est le fruit d'une large mobilisation de nos bénévoles sur le plan local. Le projet de loi n'étant pas définitif, l'Association reste toutefois extrêmement vigilante et mobilisée.

Source : AFMTéléthon

### *Aides humaines : quelle solution choisir ?*

Dans la collection « Repères Savoir & Comprendre », l'AFM-Téléthon propose deux fiches pratiques, dont la première sur les aides humaines (tierces personnes, auxiliaires de vie, assistants de vie).
Tierces personnes, auxiliaires de vie ou assistants de vie, les aides humaines interviennent à domicile auprès des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. L'emploi d'une aide humaine peut se faire par le recours à un service prestataire ou un mandataire, l'emploi direct ou le dédommagement d'un aidant familial, la prestation de compensation couvrant les frais. Réfléchir à la meilleure formule, définir le rôle de l'aide humaine selon ses propres besoins, cadrer son mode d'intervention… sont autant d'aspects de l'aide humaine qu'explore cette fiche pratique.
• Lire et télécharger Repères Savoir & Comprendre – Les aides humaines à domicile.
**https://medias.afm-telethon.fr/Media/241/les_aides_humaines_a_domicile_13_31.zip/index.htm**

**En savoir +**

L'AFM-Téléthon publie aussi une fiche pratique sur le ballon insufflateur manuel. Cette ventilation de secours est utilisée quand un problème empêche la ventilation mécanique de se faire normalement - par exemple suite à une panne de l'appareil.
• Lire et télécharger Repères Savoir & Comprendre – Ballon insufflateur manuel.
**https://medias.afm-telethon.fr/Media/84/ballon_insufflateur_manuel_01_13.zip/index.htm**

Source : AFMTététhon

### *« GÉNÉRATION PROCHES », Un regard inédit sur les aidants familiaux*

Ils sont près de 3,5 millions à aider chaque jour un proche à mieux vivre la maladie, le handicap ou la perte d'autonomie. Pour mieux comprendre et reconnaître le rôle de ces aidants, Novartis lance Génération Proches, un projet innovant qui porte un regard inédit sur leur quotidien.
C'est un groupe de journalistes enquêteurs qui souhaitent par des témoignages d'aidants ou de démarches collectives proposer de nouvelles approches innovantes.
Inscrire dans cette démarche l'AFG et l'action sanitaire et associative que je mène par ailleurs c'est partager nos expériences et proposer un nouveau regard.
Avoir « l'aidant attitude » c'est être capable d'accompagner ses proches sans renoncer à sa propre vie.

Anne HUGON

**Références:**

www.generation-proches.com
http://www.proximologie.com/
http://www.novartis.fr/downloads/medias/communiques/2012/cp-novartis-generation-proches-final-04-09-12.pdf

**La nouvelle convention AERAS devrait faciliter l'accès au crédit et à l'assurance pour les malades (01/02/2013)**

Les représentants des pouvoirs publics - notamment les ministres Christine Lagarde et Xavier Bertrand - des banques, des assurances ainsi que des associations de malades et de personnes handicapées ont signé une nouvelle convention AERAS (s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé) qui marque de nouvelles avancées dans l'accès à l'assurance des personnes malades.

La convention AREAS 2011 vise à améliorer la convention initiale entrée en vigueur en 2007 dont le but était de proposer des solutions pour élargir l'accès au crédit ou à l'assurance indispensable à l'obtention d'un crédit, pour les personnes ayant ou ayant subi un problème grave de santé. Elle concerne les prêts professionnels, les prêts immobiliers et les crédits à la consommation.

**La convention révisée prévoit les avancées suivantes :**

• **Une meilleure couverture du risque invalidité.** Principale avancée de la nouvelle convention Aeras, la création d'un nouveau produit d'assurance de prêt qui couvrira le décès mais aussi, pour la première fois, les invalidités pour toutes les pathologies.

• **Une augmentation des montants des prêts pouvant entrer dans le cadre du dispositif.**

• **Une commission des études et des recherches dotée de moyens financiers** dans le but de dresser, pathologie par pathologie, un diagnostic partagé sur les probabilités de décès ou de rechute pour fournir des éléments statistiques incontestables nécessaires à la tarification du risque.

• **Une aide pour les emprunteurs à revenus modestes.** Les assurances et les banques devront prendre à leur charge le surcoût lorsqu'il pèsera plus que 1,4 point du taux effectif global de l'emprunt, au lieu de 1,5 précédemment. De plus, le surcoût sera intégralement pris en charge pour les personnes malades de moins de 35 ans qui ont souscrit un nouveau prêt à taux zéro.

• **Une simplification des démarches.** La personne malade ne devra remplir qu'un seul questionnaire standardisé auprès de son médecin traitant et effectuer les examens requis. Ce questionnaire unique lui servira pour contacter toutes les compagnies d'assurances. En outre, il permettra d'éviter que chaque assureur pose ses propres questions.

Source : AFMTéléthon

AERAS
s'assurer et emprunter avec un risque aggravé de santé

# Le point sur le Glycosade

Il n'est pas question ici de revenir sur l'histoire déjà un peu ancienne du Glycosade, les aléas de la fabrication. Depuis un peu plus d'un an, ce produit est à nouveau disponible. Il a été réutilisé par les équipes américaines et néerlandaises et les premiers résultats dont il était fait mention, tant en avril qu'en septembre, étaient encourageants chez des adolescents et adultes atteints de glycogénoses de type I. Depuis le mois de juin, le produit a un numéro de référencement à l'AGEPS (pharmacie centrale des hôpitaux de Paris) et il peut être testé, en milieu hospitalier.

Au Centre de Référence de l'Hôpital Antoine Béclère, depuis le mois d'octobre, ce produit a pu être testé chez une douzaine de malades atteints de glycogénoses de type I, adolescents et adultes jeunes. Le protocole utilisé est relativement simple puisqu'il compare, à une et à six semaines d'intervalle, la tolérance au jeûne permise par l'ingestion de 2 g/kg de Maïzena (sans dépasser 100 g).

Il a été considéré que, pour conclure à une supériorité du Glycosade, il fallait obtenir une amélioration de la tolérance au jeûne d'au moins 1 heure.

Sur les premiers malades étudiés, plus des ¾ ont des réponses jugées comme bonnes voire très bonnes. De même, la tolérance digestive du Glycosade a régulièrement été meilleure que celle de la Maizéna (moins de douleurs abdominales, de flatulences, de diarrhées). L'étude doit encore se poursuivre afin de tester le produit chez des malades plus jeunes, puis chez certains malades atteints de glycogénoses de type III.

**par Pr. Philippe Labrune**

# Côté Médical

## Actualités Glycogénoses hépatiques

*Quelques Echos du Congrès international consacré aux Glycogénoses de Type I et III - Lyon, avril 2012*

par Pr. Philippe Labrune

*Des informations ont déjà été publiées dans cette revue concernant ce congrès, organisé par l'équipe lyonnaise et tout principalement par Fabienne RAJAS et Gilles MITHIEUX. Dans les lignes qui suivent, seront abordés plus spécifiquement certains aspects traités au cours de cette réunion internationale. Il n'est ni possible, ni envisageable d'être exhaustif, tant le contenu médical et scientifique de ce congrès a été riche.*

**DEUX NOUVEAUX TYPES DE GLYCOGENOSES ont été soit décrits soit rappelés.**

**Le déficit en phospho-gluco-mutase** a été présenté, sous ses aspects cliniques, biologiques et moléculaires, par François PETIT, biologiste moléculaire à l'hôpital Antoine Béclère à Clamart.

Cliniquement, trois histoires cliniques ont été recueillies en France. La première est celle d'un homme de 37 ans qui avait des crampes récurrentes provoquées par l'exercice physique et qui avait eu deux épisodes aigus de rhabdomyolyse (destruction musculaire aiguë à l'origine d'une coloration rouge orangée des urines). La deuxième histoire est celle d'un jeune homme de 17 ans adressé pour intolérance à l'effort, ayant eu, lui aussi, des épisodes de myolyse. Ce jeune homme avait par ailleurs des troubles cognitifs et des troubles du comportement. La troisième observation était celle d'une jeune femme de 20 ans qui avait des douleurs musculaires et une fatigabilité restreinte au membre supérieur gauche.
L'aspect clinique pouvait faire évoquer une glycogénose bien connue, la maladie de Mc Ardle, liée à un déficit en phosphorylase musculaire. Cela étant, la symptomatologie des trois malades semblait moins sévère que celle habituellement rencontrée au cours de la maladie de Mc Ardle. Les explorations biologiques ont été effectuées et les résultats ont été rapportés : ils étaient non conclusifs. Les malades ont également eu une imagerie musculaire par spectroscopie RMN, une biopsie musculaire avec étude du muscle en microscopie : ces examens étaient également peu informatifs. C'est l'étude biochimique du métabolisme musculaire du glucose et de sa dégradation qui a mis en évidence un blocage entre le glucose-6-phosphate et le glucose-1-phosphate, conduisant à identifier un déficit de l'enzyme phospho-gluco-mutase. L'analyse du gêne a confirmé, au plan moléculaire, chez les trois malades, le diagnostic. Il est donc conclu que le déficit en phospho-gluco-mutase doit être recherché chez un malade ayant une intolérance à l'effort, pouvant faire évoquer une maladie de Mc Ardle mais avec des signes plus modérés. La fréquence actuelle du déficit est impossible à déterminer mais il est vraisemblable qu'elle est sous-estimée car les explorations ne sont probablement pas faites assez souvent.

**Le deuxième nouveau type de glycogénose a avoir été décrit lors de ce congrès est le déficit en glycogénine.**

Cette communication a été effectuée par Aurélie HUBERT-BURON, ingénieure de recherche dans le Centre de Référence de l'Hôpital Antoine Béclère à Clamart. L'histoire clinique était celle d'un homme ayant une myopathie lentement évolutive depuis une dizaine d'années. Cette faiblesse musculaire proximale et distale évolue au niveau des membres supérieurs. Elle s'accompagne d'un déficit évolutif majeur des membres inférieurs. La fonction respiratoire est normale. Le dosage des enzymes musculaires dans le sang a montré des valeurs normales. L'IRM musculaire a mis en évidence le remplacement d'une partie du tissu musculaire par un tissu fibro-adipeux. Au plan biologique, le malade n'avait aucun signe d'hypoglycémie. Les glycogénoses « classiques » avec atteinte musculaire ont été recherchées et éliminées, au moyen d'une biopsie musculaire. Le diagnostic de déficit en glycogène synthase musculaire (glycogénose

de type Oa) a été évoqué puis infirmé par les résultats biochimiques et moléculaires. L'étude histologique d'une biopsie musculaire a mis en évidence une accumulation de contenu glycogénique anormale dans les fibres musculaires et la spectroscopie RMN a identifié un rapport glycogène/créatine faible, suggérant des molécules de glycogène de structure anormale.

Il a alors été évoqué la possibilité d'un déficit en glycogénine, protéine initiatrice, co-facteur de la glycogène synthase. La glycogénine est une protéine ubiquitaire dont il existe deux isoformes principales, l'une musculaire (glycogénine 1), l'autre hépatique (glycogénine 2). L'ADN du malade a alors été extrait puis le gène glycogénine 1 séquencé et deux mutations ont été identifiées chez le malade, l'une dans l'exon 6 du gène, l'autre affectant un site d'épissage de l'exon 2. Ces deux mutations confirment, à priori, le diagnostic de déficit en glycogénine comme étant à l'origine de cette myopathie lentement évolutive. L'étape ultérieure consiste à valider ces mutations au niveau des ARN (il faut prouver que les mutations identifiées sont bien à l'origine de la maladie). Il s'agit ainsi très vraisemblablement du deuxième cas de déficit en glycogénine musculaire, dénommé glycogénose de type XV.

**Le Pr. P.Labrune explique les actualités hépatiques aux membres de l'AFG Assemblée Générale Lyon 2012**

**Les premiers résultats de l'étude internationale rétrospective** concernant les glycogénoses de type III, étude coordonnée par l'équipe de Peter SMIT à Groningen ont été présentés lors de ce congrès.

*Les données disponibles concernaient l'atteinte myocardique.* Elles ont été obtenues à partir des dossiers de 225 malades provenant de 11 pays différents, en Europe et aux Etats-Unis d'Amérique. L'étude a été basée sur les données cliniques, électro-cardiographiques, échographiques. L'âge médian des malades lors de l'étude était de 19,9 ans avec des extrêmes allant de 0,3 à 78,3 années. Il y avait 47,6 % d'hommes. Une évaluation cardiaque complète était disponible chez 208 malades. 73 malades ont été trouvés porteurs, à l'échographie et à l'électrocardiographie, d'une hypertrophie ventriculaire gauche concentrique (épaississement concentrique des parois du ventricule gauche). Ving-et-un malades avaient une hypertrophie bi-ventriculaire (épaississement des parois des ventricules droit et gauche). Les signes ont régressé avec l'âge chez 15 malades, se sont aggravés avec l'âge chez 18 autres. Chez 11 malades, des signes cliniques d'insuffisance cardiaque ont nécessité un traitement.

En résumé, l'atteinte myocardique a été diagnostiquée chez 53 % des malades étudiés. Elle est restée stable chez 70 % de ces malades. D'autres éléments plus précis seront disponibles lorsque l'analyse aura été plus poussée et qu'un article aura pu être tiré de cette étude rétrospective internationale.

*L'histoire naturelle de l'atteinte hépatique des glycogénoses de type III* faisait également partie des

données de cette étude internationale.
Des résultats ont été obtenus sur 220 malades dont les caractéristiques d'âge et de sexe étaient les mêmes que celles précédemment mentionnées. Vingt-quatre malades avaient des anomalies. Seize malades ont développé une cirrhose à un âge médian de 18 ans et, chez 3 d'entre eux, la cirrhose a évolué vers l'hépato-carcinome. Douze malades ont développé des adénomes à un âge médian de 24,5 ans.
Il s'agissait 5 fois d'un adénome unique et 7 fois d'adénomes multiples. Au total, sur les 220 malades rapportés dans cette étude, 6 ont dû bénéficier d'une transplantation hépatique.

**Il y a également eu un exposé concernant le développement de lésions fibreuses et cancéreuses dans le foie des malades atteints de glycogénoses de type I et de type III.**
Schématiquement, les adénomes surviennent fréquemment chez les malades atteints de glycogénoses de type I, alors qu'ils sont rares chez les malades atteints de glycogénoses de type III. Le développement d'un carcinome hépato-cellulaire, au cours d'une glycogénose de type I, reste un évènement rare mais résulte toujours, à ce jour, de la transformation maligne d'un adénome. Le développement d'un hépato-carcinome chez un malade ayant une glycogénose de type III reste également un évènement rare mais est toujours, à ce jour, décrit comme étant le phénomène ultime de l'évolution d'un processus fibrosant puis cirrhogène.
D'autres lésions hépatiques ont pu être décrites plus rarement dans le foie de malades atteints de glycogénoses de type I, telles qu'une hyperplasie nodulaire focale, une péliose, une infiltration graisseuse focale.
Les adénomes hépatiques au cours des glycogénoses de type 1 sont diagnostiqués essentiellement au cours de la deuxième ou de la troisième décennie de la vie. Leur diagnostic repose sur l'échographie, le scanner, et de plus en plus l'IRM. Leur fréquence est égale dans les deux sexes, variant de 16 à 75 % selon les séries et l'âge des malades inclus dans les études. Le suivi clinique doit être régulier. On ne dispose pas de marqueur biochimique qui soit suffisamment sensible pour diagnostiquer avec certitude la transformation maligne d'un adénome. Un travail récent, publié en 2011 par l'équipe de David WEINSTEIN, a étudié l'histoire naturelle des glycogénoses chez des malades atteints de glycogénoses de type I et montré le rôle important de la concentration moyenne de triglycérides, et la cinétique de développement de ces adénomes au cours du temps chez les malades.
La prise en charge et la surveillance des adénomes au cours des glycogénoses de type I reste, à ce jour, empirique. Elle doit être clinique, radiologique, biologique. Selon les équipes, le recours à la chirurgie est variable. Après résection chirurgicale, la question de la récidive se pose, la régénération hépatique étant stimulée après l'hépatectomie partielle.
C'est la modification, en imagerie, de l'aspect et de la taille, d'un adénome qui doit amener à se poser des questions. La résection chirurgicale est possible et doit être discutée en tant que traitement conservateur, au même titre que la transplantation hépatique qui peut parfois être indiquée chez certains malades devant une adénomatose multiple, ou la suspicion d'une dégénérescence d'une des lésions. Un certain nombre d'études ont été publiées concernant l'expérience personnelle d'équipes multi-disciplinaires pour la prise en charge de ces adénomes.
De nombreux travaux de recherche ont été effectués au cours des dernières années pour essayer de comprendre pourquoi des adénomes se développaient dans le foie des malades ayant une glycogénose de type I. L'apport récent des modèles animaux est important, montrant chez la souris, dont l'expression hépatique de la glucose-6-phosphatase a été invalidée, le développement d'adénomes à mesure que la souris vieillit. Des études biochimiques et moléculaires de ces adénomes sont en cours et sont comparées aux résultats obtenus chez l'homme (travail effectué au sein de l'équipe du Professeur Jessica ZUCMANN-ROSSI et du Docteur Julien CALDERARO. Les adénomes hépatiques des glycogénoses de type I sont fréquemment classés comme des adénomes inflammatoires avec un profil de mutation assez particulier par rapport aux adénomes d'autres origines.
Au cours des glycogénoses de type III, le développement d'adénomes est beaucoup plus rare. Il existe quelques observations de développement de cirrhoses, voire d'évolution vers un carcinome hépato-cellulaire. Les études se poursuivent pour comprendre les mécanismes physiopathologiques sous-jacents.

***Pr. Philippe Labrune***

# Côté Médical

## Le point sur les registres

*Deux nouveaux registres de glycogénoses musculaires.*

**Après le registre Français de la maladie de Pompe, deux nouveaux projets de registres sont actuellement en voie de réalisation.**

Le projet le plus abouti concerne la glycogénose de type III, et a été élaboré grâce à une étroite collaboration entre le centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique (Hôpital Antoine Béclère) et le centre de référence de pathologie neuromusculaire Paris-Est (Hôpital Pitié-Salpêtrière). Le registre de la glycogénose de type III devrait pouvoir fonctionner à partir du deuxième semestre 2013, et permettra de collecter un grand nombre de données cliniques, biologiques, génétiques, et thérapeutiques, pour l'ensemble des patients Français. De nombreux paramètres de suivi de la fonction hépatique, et des perturbations métaboliques seront recueillis. Par ailleurs, grâce à un protocole d'évaluation standardisé de la fonction musculaire, il sera possible d'avoir une meilleure idée de la progression de l'atteinte musculaire chez les patients qui présentent une intolérance à l'effort ou une faiblesse musculaire permanente à l'âge adulte. Ce registre a enfin été conçu en langue Anglaise, de façon à permettre des collaborations internationales compte-tenu de la rareté de cette maladie (moins de 100 patients en France). Les analyses des données qui seront ainsi recueillies dans les mois et années à venir devraient permettre de mieux évaluer le bénéfice de la prise en charge actuelle, et de déterminer des critères qui permettront d'évaluer les effets des futurs traitements.

Le second projet de registre concerne la maladie de McArdle, et les déficits enzymatiques rares de la glycolyse (déficit en phosphofructokinase ou maladie de Tarui notamment). Ce projet, intitulé EUROMAC, bénéficie d'un financement Européen, et met en présence des équipes de différents pays spécialisées dans les maladies du métabolisme musculaire (Allemagne, Danemark, Espagne, France, Grèce, Italie, Royaume-Uni, et Turquie). Des réunions vont être organisées prochainement afin définir les tâches des différents acteurs de ce projet, et un registre Européen de la maladie de McArdle sera ainsi créé.
Lorsque ces deux derniers projets se seront concrétisés, la très grande majorité des patients atteints de glycogénoses musculaires suivis en France pourra ainsi bénéficier de l'apport de ces outils extrêmement utiles que sont les registres de maladies rares afin de permettre une meilleure connaissance des maladies et une évaluation des effets des traitements.

par **Dr. Pascal Laforêt**
Centre de référence de pathologie neuromusculaire
Paris-Est, Hôpital Pitié-Salpêtrière

# Apprendre en comparant le diabète et la glycogénose de type 1

***par Dr. Fabienne Rajas, Pr. Philippe Labrune, Dr. Gilles Mithieux***

*La glycogénose de type 1 et le diabète peuvent apparaître comme deux maladies « miroir » ou opposées puisque les glycogénoses de type 1 se caractérisent par des hypoglycémies à jeun sévères, alors que le diabète se caractérise par une hyperglycémie non contrôlée. Les glycogénoses de type 1 sont caractérisées par une absence de production de glucose par l'organisme qui est une fonction permettant de maintenir la glycémie entre deux repas ou lors d'un jeûne. Au contraire, l'hyperglycémie à jeun, caractéristique des diabétiques (glycémie après une nuit de jeûne >126mg/dL ou 7mM), est causée par l'absence de régulation de cette production de glucose qui devient excessive. Cependant, ces deux maladies présentent des dérèglements à long terme très similaires, avec une progression de la dysfonction rénale qui conduit à une insuffisance rénale, et une stéatose hépatique associée au développement de tumeurs. La comparaison de ces deux pathologies va permettre de mettre en exergue de grandes similitudes entre les glycogénoses de type 1 et le diabète, en particulier au niveau des mécanismes qui mènent à la néphropathie et la stéatose hépatique.*

## Une maladie rare versus une épidémie :

Les glycogénoses de type 1 sont des maladies rares récessives présentant une incidence d'environ 1 cas sur 100 000 naissances. Cette maladie métabolique est due à une déficience en glucose-6 phosphatase (G6Pase), enzyme clé de la production de glucose par l'organisme. Cette enzyme n'est présente qu'au niveau du foie, du rein et de l'intestin, qui sont les seuls organes capables de produire du glucose. Les patients atteints de glycogénoses présentent en plus des hypoglycémies, un excès de lactate, de cholestérol, de lipides et d'acide urique dans le sang. L'accumulation de glycogène (forme de stockage du glucose) dans les cellules du foie (hépatocytes) ou du rein entraine une augmentation de la taille de ces deux organes et une accumulation importante de lipides au niveau du foie (stéatose). Les principales complications observées à long terme sont l'apparition de tumeurs hépatiques, pouvant se transformer en cancer du foie, et une diminution puis une perte de la fonction rénale (néphropathie).

D'un autre coté, le diabète est considéré actuellement comme l'épidémie du 21ème siècle au niveau mondial. La fédération internationale du diabète prévoit environ 472 millions de diabétiques à l'horizon 2030, alors qu'il y 20 ans, il y avait seulement 30 millions de diabétiques. Les experts soulignent que le diabète cause environ 3 millions de morts par an, un chiffre qui ne va cesser de croitre. Le diabète se caractérise par une hyperglycémie chronique et un excès d'insuline (hormone régulant la glycémie) dans le sang dus à une détérioration du contrôle de la production de glucose. Ce déséquilibre glycémique résulte d'une résistance à l'action de l'insuline ou une perte de la production d'insuline par le pancréas. L'insuline est une hormone qui stimule l'utilisation de glucose par les graisses (tissu adipeux) et par les muscles et qui supprime la production de glucose par l'organisme. La forme la plus commune du diabète est le diabète de type 2, qui est souvent associé à l'obésité et à un style de vie sédentaire. Plus de 80-90% des diabétiques de type 2 sont obèses et le risque de développer un diabète est fortement associé avec l'augmentation de l'indice de masse corporelle (IMC). Le diabète de type 1 est une maladie autoimmune qui entraine la destruction des cellules du pancréas qui produisent l'insuline. A long terme, les principales complications du diabète sont le développement de maladies cardiovasculaires, d'atteintes au niveau des nerfs et de la rétine, une perte de la fonction rénale et le développement de tumeurs hépatiques associées à une stéatose. Ces pathologies apparaissent très progressivement et peuvent compromettre la qualité de vie des patients et leur espérance de vie.

## La stéatose hépatique et le développement des tumeurs:

Les foies des patients atteints de glycogénose de type 1 ou de diabète de type 2 (associé à l'obésité) se caractérisent par l'accumulation de lipides (graisses) au niveau des hépatocytes. Bien que les voies métaboliques permettant d'activer la production de lipides dans le foie soient différentes, le développement d'une forte stéatose hépatique est à mettre en relation avec le développement de tumeurs hépatiques. De nombreuses études mettent en avant le rôle de cette accumulation de lipides intrahépatiques et le développement de tumeurs avec des mécanismes moléculaires qui pourraient être très similaires entre

ces deux pathologies.

L'analyse de cohortes de diabétiques a montré que le taux d'incidence de cancer du foie est augmenté de 2 à 3 fois. De plus, la stéatose est un lien fort entre l'obésité et le cancer du foie. Dans le cas des glycogénoses de type 1, plus de 70% des patients adultes développent de multiples adénomes hépatiques, avec un risque de transformation en cancer. Dans le modèle de souris atteints de glycogénose de type hépatique que nous avons développé, nous avons montré une forte relation entre le développement des tumeurs et le régime alimentaire, avec une forte accélération et aggravation lorsque les souris sont nourries avec des régimes riches en graisses.

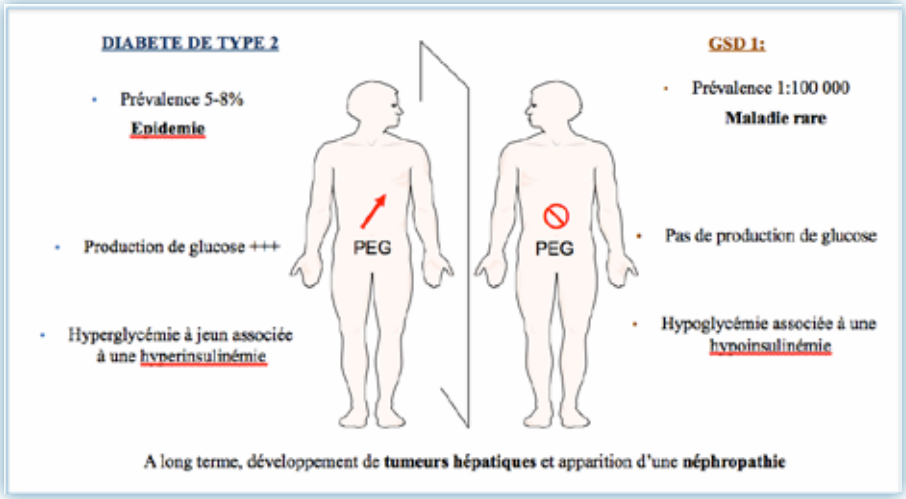
En conclusion, dans ces deux pathologies, le contrôle métabolique du foie par l'alimentation est donc crucial pour limiter l'apparition de tumeurs hépatiques.

## La néphropathie des diabétiques et des patients atteints de glycogénose de type 1

La néphropathie est reconnue comme une complication majeure des glycogénoses de type 1 depuis les années 1980. Presque tous les patients adultes présentent des complications rénales, incluant la présence de protéines dans l'urine pouvant évoluer vers l'insuffisance rénale. De façon intéressante, la pathologie rénale des glycogénoses de type 1 est très semblable à celle observée chez les patients diabétiques.

Elle se caractérise par un développement très lent, avec une période asymptomatique assez longue, qui conduit à une insuffisance rénale. Les mécanismes moléculaires impliqués sont quasi-identiques dans les deux pathologies, avec une accumulation de tissu conjonctif (fibrose) et une activation du système rénine-angiotensine (système hormonal présent dans le rein). L'utilisation d'inhibiteur de cette voie (inhibiteur de l'enzyme de conversion) de façon précoce (avant l'apparition des signes pathologiques comme la présence d'albumine (protéine plasmatique normalement absente dans l'urine) et de protéines dans l'urine permet de réduire le risque de développement de cette pathologie chez les diabétiques et très vraisemblablement chez les patients atteints de glycogénoses de type 1.

En conclusion, ces deux pathologies sont caractérisées par des défauts de la production de glucose par l'organisme qui conduisent à des perturbations importantes du métabolisme hépatique et rénal, avec le développement d'une stéatose hépatique associée au développement de tumeurs et avec le développement lent d'une néphropathie conduisant à l'insuffisance rénale. La comparaison de ces pathologies devrait permettre de mettre en évidence des cibles thérapeutiques similaires dans ces deux pathologies. Ainsi, le traitement des patients atteints de diabète ou de glycogénoses de type 1 pourrait être utilement effectué à l'âge adulte par les mêmes spécialistes, c'est-à-dire les diabétologues.




**Comparaison de la GSD1et du diabète de type 2.**
**La production endogène de glucose (PEG) c'est à dire la production de glucose par l'organisme est fortement augmentée chez les diabétiques alors qu'elle est nulle chez les patients atteints de GSD1.**

# Présentation du consortium européen de travail sur les GSD1a

**par Dr. Fabienne Rajas**

*L'étude des GSD1a est réalisée à partir de modèles animaux développés par l'équipe de Fabienne Rajas et Gilles Mithieux (Inserm U855-Université Lyon 1 à Lyon). La GSD1 est une maladie qui est due à une perte de la production de glucose par l'organisme. Seuls trois organes : le foie, le rein et l'intestin, sont capables de produire du glucose qui est nécessaire au maintien de la glycémie entre deux repas ou pendant une période de jeûne. Nous avons donc produit trois modèles de souris transgéniques invalidées pour le gène de la glucose-6 phosphatase (G6PC) dans chacun des trois tissus. Cette enzyme permet de libérer du glucose (à partir de glucose-6 phosphate) dans le sang. Contrairement au modèle de souris totalement invalidées pour la G6pc développé au Etats-Unis, ces souris sont viables et permettent l'étude de la pathologie à long terme.*

*Le projet de recherche, coordonné par Fabienne Rajas soutenu financièrement par l'AFG* et par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR)** s'intitule : « de la physiopathologie à la thérapie génique de la glycogénose de type 1a » et se divise en 4 axes :*

### 1. Mécanismes impliqués dans le développement des tumeurs hépatiques et leur transformation en carcinome.

Les souris invalidées dans le foie développent des tumeurs hépatiques de façon similaire à ce qui est observé chez l'homme. Leur développement est suivi par imagerie IRM chez la souris.

• L'analyse moléculaire et leur classification sont ensuite réalisées par l'équipe du Prof. Jessica Zucman-Rossi (Inserm U674) à Paris. Julien Calderaro participe aussi à l'analyse histologique (analyse morphologique des tissus) de ces tumeurs.

• La relation entre le développement de la stéatose (accumulation de graisses dans le foie) et le développement de tumeurs est étudiée à Groningen, au Pays-Bas, par l'équipe du Prof Dirk-Jan Reijngoud (Centre hospitalo-universitaire). Les souris leur ont été fournies.

• L'effet de la nutrition sur le développement des tumeurs est réalisé à Lyon.

### 2. Thérapie génique :

Les tests de thérapie génique sont réalisés en collaboration avec l'équipe du Dr. Tuan Huy Nguyen (Inserm UMR1064, Nantes) qui développe de nouveaux vecteurs viraux permettant de corriger la déficience en glucose-6 phosphatase dans le foie. L'efficacité et l'innocuité de ces vecteurs sont testées in vivo chez les souris GSD1a.

### 3. Pathologie rénale :

Les souris invalidées pour la G6PC spécifiquement dans le rein ont été récemment obtenues et présentent toute les caractéristiques de la pathologie rénale observées chez l'homme. Julie Clar, doctorante à Lyon, caractérise les mécanismes impliqués dans cette pathologie et étudie l'effet de la nutrition sur la pathologie.

### 4. Pathologie intestinale :

Les problèmes intestinaux des patients atteints de GSD1 sont souvent sous-estimés. L'étude des souris invalidées pour la G6PC dans l'intestin est réalisée à Lyon et permettra de mieux caractériser cette pathologie.

Le consortium comprend aussi deux pédiatres référents de la GSD1a qui répondent à toutes les questions des chercheurs sur la pathologie humaine. Le Prof. Peter Smit (Groningen) est en particulier référent pour la pathologie rénale. Le Prof. Philippe Labrune est le pédiatre référent français. Ce lien entre chercheurs et pédiatres est essentiel pour valider les recherches faites chez la souris.

**Financement de l'AFG : contrat de recherche 2007-2010 (150 k€) et 2011-2013 (120 k€)*
***Financement de l'ANR : contrat de recherche 2007-2010 (180 k€) et 2011-2015 (450 k€)*

# 4ièmes Journées Françaises de la Maladie de Pompe

Philip a assisté le 31 janvier à cette session à l'Institut de Myologie, qui stimule la communication et la concertation entre spécialistes Maladie de Pompe : médecins, généticiens et chercheurs. Plus de 80 participants, qui travaillent avec une motivation énorme pour faire progresser les connaissances sur cette maladie !

Les docteurs H. Ogier (Paris) et F. Labarthe (Tours) ont couvert les formes infantiles et juvéniles. Des résultats mitigés avec l'enzymothérapie – avec la nécessité d'un suivi de la formation des anticorps dirigés contre l'enzyme recombinante, qui nécessitent parfois une immuno-modulation. Les meilleurs résultats sont obtenus avec un diagnostic aussi précoce que possible, suivi par l'identification du statut « CRIM » (qui indique le risque de réaction immunitaire) en urgence, et l'application immédiate d'un traitement immunologique, avant de procéder à une ERT 24 heures plus tard.
Les tests CRIM se font aux laboratoires de Genzyme, et le laboratoire de Lyon (Dr. Froissart) s'équipe pour pouvoir offrir ce service vers fin 2013.

La partie « adultes » était introduite par le Pr. C. Desnuelle (Nice), avec l'étude « POPS » : étude de 200 patients ciblés (non diagnostiqués, mais ayant des symptômes pouvant être liés à la MdP). Cette étude montrait qu'en effet, 6 des patients étaient atteints de la MdP. En conclusion : il faut soupçonner/détecter plus vite « et si c'était une MdP », surtout que le test « buvard » n'est pas onéreux, ni intrusif.
Une démonstration de la nouvelle interface d'accès au registre National MdP (D. Hamroun) : c'est beau à voir, et c'est très convaincant pour en démontrer son utilité.
Puis le Dr C. Semplicini (Padoue) nous a parlé du registre Italien.

Les docteurs R-Y Carlier et C. Wary (Institut de Myologie, Paris) nous ont lancés dans un monde d'images : le premier montrant les pratiques et leur utilité avec l'IRM, suivi par l'apport de la spectroscopie C13. En effet, l'imagerie donne des outils de suivi de la maladie, et permet de quantifier la progression, ou de confirmer une stagnation.

Le Dr. S. Sacconi (Nice) nous a décrit quelques patients, ayant des troubles cardiaques (ralentissement de la fréquence cardiaque), et a discuté des symptômes pouvant conduire à la mise en place d'un stimulateur cardiaque.

Le docteur C. Caillaud (Paris) nous a montré des familles avec des transmissions génétiques complexes, et une discussion a suivi : sur quelles mutations doit on se focaliser : il y en a 300… La priorité se dirige sur la recherche des mutations prépondérantes des formes infantiles.

Le Pr O. Benveniste (remplacé par le Dr Laforêt) nous a parlé de la complexité de l'analyse du rôle des anticorps chez l'adulte : sont-ils un facteur limitant l'efficacité de l'ERT chez les adultes ? Ont-ils un rôle dans les réactions allergiques ? Une administration de l'ERT à très faible dose les premières 6 heures pourrait peut-être permettre de reprendre le traitement chez les patients ayant eu des réactions allergiques graves après perfusions de Myozyme. Chaque anomalie clinique survenant pendant l'ERT doit être soigneusement étudiée, et différentes approches sont discutées.

Puis les nouveaux essais en cours ou en préparation (laboratoires Genzyme, BioMarin et Amicus) ont été présentés. Deux centres français participent à l'essai en cours avec une nouvelle enzyme recombinante du laboratoire BioMarin (Nice et Paris) avec pour objectif d'analyser la tolérance et les effets de cette nouvelle ERT. Aucun résultat ne peut être divulgué avant la fin de l'étude… Affaire à suivre !
Genzyme, de son côté, développe un traitement « nouvelle génération ».
Le laboratoire AMICUS a étudié la tolérance de la molécule chaperonne AT2220, en combinaison avec le Myozyme, dans le but d'évaluer l'efficacité de cette combinaison. Les résultats sont très prometteurs, avec une amélioration variable en fonction de la dose de molécule chaperonne. L'efficacité de cette combinaison augmente avec le dosage, jusqu'à doubler l'effet avec un dosage de 250mg/kg, où l'effet plafonne. Cette molécule influence la structure de l'enzyme alpha-glucosidase, pour lui donner une forme optimale lui permettant de rentrer dans le lysosome et de redevenir active pour dégrader le glycogène.

J'ai quitté la réunion pour la dernière session, il faut une confidentialité entre ces personnes pour pouvoir discuter entre eux concernant leurs patients.

**par Philip Maes**

# Les Sciences Humaines et Sociales (« SHS ») appliquées à l'AFG

## C'est quoi ?

Les Sciences Humaines et Sociales sont un ensemble de disciplines qui étudient différents aspects de la réalité humaine. On les oppose aux sciences de la nature et de l'environnement, et aux sciences dites « exactes », en raison de leur objet d'étude, mais aussi à cause de leur difficulté à définir une méthode objective et scientifique dans ce domaine.
Cette science a pour objet d'étudier les cultures humaines, leur histoire, leurs réalisations, leurs modes de vie, et les comportements tant des individus que des sociétés humaines.
Dans le cadre d'une Maladie Rare, elles comprennent principalement les disciplines suivantes :

- Géographie et Démographie
- Psychologie
- Sciences économiques
- Compréhension de l'administration
- Sociologie

En effet : les aspects hors du cadre médical (diagnostic, soins, thérapie et guérison) sont des aspects susceptibles de ressortir sous la dénomination « SHS ».

## Donc une nouvelle « invention » ?

Pas du tout, cela fait longtemps que ces « zones de connaissances » existaient mais restaient difficiles à appréhender dans leur globalité, pour autant sous-jacentes depuis toujours. Quand nous regardons les statuts des associations de malades qui se sont fondées il y a plus de vingt ans, telle que l'AFG, nous y retrouvons déjà tous ces ingrédients : communication, entraide, soutien, aide sociale, écoute, contact…. une prise en charge large et complexe pour affronter l'incertitude de nos maladies, en intégrant des notions humaines, environnementales, sociologiques…. Dans l'objectif d'être efficace et pertinent. Il ne s'agit donc pas d'une nouveauté, plutôt d'une approche innovante, d'une forme d'appréhension d'une réalité connue de tous. Le chemin parcouru dans beaucoup d'associations a enfin un nom. Cette nouvelle expression « SHS » manquait et va nous permettre d'aller plus loin, soutenus par les domaines de la recherche pluridisciplinaire.

## Pourquoi maintenant ?

Il s'agit de l'évolution d'une prise de conscience des associations de personnes malades, qui dès les années 2000 se sont rassemblées en créant l'association « Alliance Maladies Rares » pour unir collectivement leurs forces autour de causes communes. Cette structure a déjà permis la réalisation du premier « Plan National Maladies Rares », ou PNMR-1 qui était une réponse nationale et gouvernementale sur les priorités des besoins des associations de patients. Son successeur le PNMR-2, définit lui, l'axe innovant « SHS » comme prochaine priorité. La gestation aura été longue… mais il s'agit bien là non seulement d'une reconnaissance envers les associations, mais d'une reconnaissance de leurs buts, de leurs implications, et d'une invitation à participer plus avant pour atteindre de nouveaux objectifs.

## Quels espoirs ?

Notre objectif « in fine » toujours et encore est l'amélioration de la qualité de la prise en charge des patients atteints de glycogénoses et de tout leur environnement sociétal.
Nous espérons que la condition « vivre avec une maladie » devienne « vivre mieux ». Que les parents d'un enfant qui a besoin de soins fréquents soient mieux reconnus dans leur travail, ou lorsqu' ils ont dû cesser leur activité professionnelle; que les personnes vivant avec la maladie puissent s'épanouir.
Un rêve ? …NON vivre tout simplement !…

## En Pratique pour l'AFG ?

Cette approche n'en est qu'à ses débuts : la prise de conscience. L'étape qui s'annonce sera de mieux cerner les besoins. Nous nous appuierons sur vous tous, nous envisageons par exemple de vous inviter à participer à des enquêtes, des discussions lors de nos Rencontres, et des études que nous mettrons en place. Tout cela avec le soutien et l'aval du Conseil Scientifique de l'AFG. Régulièrement nous vous tiendrons informés sur nos avancées. Même si les résultats concrets risquent de se faire attendre, il faut aller de l'avant.

Cette nouvelle approche offerte par les « Sciences Humaines et Sociales » nous ouvre de nouveaux horizons… **Soyons prêt !**

**par Philip Maes**
**et Anne Hugon**

# Témoignages

## Voyage en Espagne avec Céline

*Viajar sólo en España, se puede hacerlo (Voyager seul en Espagne, on peut le faire)*

***Le collège de Céline a organisé un voyage en Espagne, à Salamanque (Castille et Leon) pour les élèves de troisième et de seconde en fin mai 2012. Une bagatelle, 1260 km de distance ! Comment faire pour laisser partir une jeune glyco 1 de 14 ans en toute quiétude ?***

**L'organisation demande une co-opération de tous les intervenants.**

Tout d'abord, Céline. Un entraînement régulier durant quelques mois pour se réveiller seule à 3h00 du matin (auparavant, c'était tellement plus reposant d'avoir maman ou papa pour penser à cette prise matinale). Une semaine par mois à devoir se réveiller seule et trouver un réveil suffisamment performant pour se lever …. Sans trop perturber les camarades de classe qui seront dans la même chambrée. De plus, penser à se préparer les maizéna de la journée et de la nuit en dehors de tout contrôle parental. Enfin, se souvenir des règles alimentaires à respecter pour les expliquer à la famille d'accueil …. En espagnol, bien sûr.

Ensuite, **l'association organisatrice du voyage. L'association «Terre des langues»** qui a déjà pu aider des personnes ayant un handicap (visible ou invisible) à voyager à l'étranger. Ainsi, après quelques échanges téléphoniques et l'envoi d'un document (en français et en espagnol) synthétisant les règles de sécurisation en cas de problème, il a été trouvé une famille d'accueil dont la mère était infirmière et qui a pu se renseigner préalablement sur cette pathologie et les contraintes y étant attachées.

**Le collège**, bien sûr, dont le **professeur d'Espagnol,** prioritairement, était la personne lien entre tous les interlocuteurs durant toute l'organisation du voyage.

Enfin, **l'Association Espagnole des Glycogénoses, avec Jose Luis Ceide,** notre adhérent référent des types 1 qui a contribué à permettre ce voyage sans encombre. Je l'ai préalablement informé du projet afin de trouver une famille Glyco proche de Salamanque qui pourrait au mieux accueillir Céline durant le séjour et sinon servir de lien avec la famille d'accueil comme correspondant espagnol en cas d'interrogation ou d'inquiétude concernant le quotidien de Céline. Ne trouvant pas de famille sur Salamanque, Jose Luis est devenu ce correspondant référent auprès de la famille d'accueil, de l'association organisatrice et du professeur accompagnateur en cas de besoin …. Ce qui ne s'est fort heureusement pas produit. Je le remercie chaleureusement cependant pour son appui et son implication qui m'ont rassuré.

En dernier élément du circuit, **moi**, le regard fixé sur mon téléphone portable branché 24h/24, dans l'espoir de ne pas l'entendre sonner pour m'entendre annoncer un problème avec Céline, prêt à prendre la voiture, le train, l'avion, le bateau, pour accourir en cas de besoin ;

Une semaine qui s'est très bien passée finalement, durant laquelle je me suis aperçu qu'à bientôt 15 ans, ma fille pouvait voler de ses propres ailes …… quel coup de vieux (lol)!

**par C.Guiraud**

# Mes approches avec la diététique

*Des améliorations du contrôle métabolique par le régime....* *Par Monika Dambska (Pologne)*

Je suis étudiante en médecine et j'ai une glycogénose de Type 1a. Je démarre un groupe de travail pour les glycogénoses en Pologne.

J'ai essayé trois approches diététiques pour éviter l'hypoglycémie :
**La nutrition entérale à débit constant (NEDC) et des prises de Maïzena.** Avec un traitement optimal, j'espérais obtenir des résultats biologiques normalisés et éviter la survenue des complications à long terme. Pendant la majeure partie de mon enfance, la nuit, j'étais nourrie en continu avec une sonde naso-gastrique, et le jour, je prenais de la Maïzena crue après chaque repas ou collation. Avec ce régime, j'ai pu faire l'expérience de beaucoup de liberté et avoir une adolescence normale. Bien que ce traitement me donna une stabilité métabolique, apparente, il ne permit pas d'éviter le développement d'adénomes hépatiques, ni d'augmenter le taux d'acide urique. De même une anémie, et une protéinurie apparurent. Fréquemment, je souffrais aussi d'hypoglycémies matinales, qui se compliquaient de vomissements.
Afin de perdre du poids, j'ai commencé à prendre de la **Maïzena la nuit, combinée avec des fréquentes prises d'aliments riches en glucides, pendant la journée**. Non seulement, je ne perdais aucun poids, mais en plus, je me préoccupais tout le temps de ma glycémie. Les résultats n'étaient pas satisfaisants, probablement, à cause des glycémies qui restaient très variables. Je ne me sentais pas « bien dans ma peau », et je manquais d'énergie.

Finalement, quand j'ai commencé mes études de médecine, une troisième approche assez stricte, m'a été proposée : des quantités d'aliments glucidiques et des doses de Maïzena calculées, combinée avec un choix d'aliments sans sucres (limitation du fructose, lactose, et sans saccharose).
Une amélioration spectaculaire s'est produite dans les marqueurs de contrôle, une réduction de 85% des triglycérides et une normalisation des transaminases hépatiques. Ma qualité de vie s'est améliorée, et les traitements médicamenteux ont bien diminué.

### L'évolution des résultats des constantes biologiques et des médications est montrée dans les deux tableaux:

| | août 2010 | Juillet 2011 | décembre 2011 |
|---|---|---|---|
| Hémoglobine (12-15,5g/dl) | 10,3 | 11,5 | 11,8 |
| Triglycérides (65-150 mg/dl) | 2720 | 463 | 409 |
| Cholesterol (130-200 mg/dl) | 619 | 342 | 283 |
| Acide Urique (2,4 – 5,7mg/dl) | 7,9 | 6,2 | 5,1 |

### Traitements Médicamenteux :

| | |
|---|---|
| Printemps 2010 | Allopurinol 300 mg, ACEI : Inhibiteur de l'Enzyme de Conversion<br>Calcium, fer, vitamine B12 intra musculaire<br>Bicarbonate de sodium, potassium<br>Fibrates, Statines, β bloquant |
| Printemps 2012 | Allopurinol 150 mg, ACEI : Inhibiteur de l'Enzyme de Conversion<br>Calcium, fer, multivitamines<br>Fibrates |

### Conclusions:

**Le traitement diététique rééquilibré a amélioré les résultats cliniques et biochimiques.**

**Mon expérience avec ces trois types d'approches est pleine d'enseignements :**
- **Il faut donc, appliquer correctement les recommandations nutritionnelles strictes.**
- **Les médecins doivent s'efforcer d'obtenir des résultats de laboratoire proches de la normale, plutôt que d'accepter des mauvais paramètres, comme inévitables avec une glycogénose de Type I.**

# Témoignages

## Que sont-ils devenus ?

*Lors du quiz dans la Revue N°29, nombre d'entre vous ont mis du temps à mettre un prénom sur ces visages.. Enfin, voyons ! C'était il y a «seulement» 20 ans. !!!*
*Les réponses ont été révélées lors de la dernière Assemblée Générale. Mais que sont-ils devenus ?*
*Certains des jeunes ci-dessous et quelques autres, sont heureux de vous faire partager leur témoignage.*

Jérôme 22 ans
Delphine 19 ans
Christophe 28 ans
Véronique 11 ans
Helen 6 ans
Geoffrey 12 ans
Yvain 5 ans
Igor 12 ans

### Ygor

32 ans, Glycogénose de type 1a.
Etude de théâtre en Angleterre.
A développé une technique intuitive d'art martial, de danse et de chant.

**Ce qu'il dit :**

A 18 ans, je pars vivre en Angleterre.
Je parcours, l'Europe : Portugal, Allemagne, Italie, Espagne, la république Tchèque.
Je découvre la danse, le chant, le Théâtre, les arts martiaux tout en faisant des boulots de toutes sortes pour assurer mon quotidien à Londres pendant 10ans.
J'organise des stages et des rassemblements d'artistes.
Je pratique la méditation depuis 15 ans et la sophrologie depuis mon plus jeune âge.

J'ai vécu comme si ma glycogénose

n'existait pas sans incident aucun depuis l'âge de 17ans. Depuis 4-5 ans, elle se rappelle à moi par des problèmes sanguins, des adénomes dans le foie, goutte, des fatigues chroniques. Jusqu'alors, j'avais toujours constaté que si j'étais heureux dans ma vie, sur ma voie, aucun dysfonctionnement ne se produisait. Pourtant, après une crise d'identité il y a 5 ans, je suis effectivement forcé de constater qu'une réaction en chaîne s'est produite et m'a déstabilisé. Peut-être cela était déjà en veille, peut-être l'approche de la trentaine, mais peu importe; ma santé s'est progressivement affaiblie.

Ceci étant dit, je n'ai jusqu'a présent eu aucun recours à des médicaments ni aucun traitement quel qu'il soit ou très peu, même dans des moments de crise de goutte. Pas même un régime strict en dehors de ces moments particuliers et très formateurs. J'avais simplement une hygiène de vie et d'alimentation assez bonne.

Maintenant, après quelques années un peu plus difficiles que par le passé, je reprends peu a peu le dessus avec quelques compléments alimentaires depuis peu : Aloe Vera, Spiruline et aussi de l'Allopurinol et de la Colchicine pour éliminer l'acide urique. C'est un grand pas d'acceptation pour moi. Cette récente addition que j'avais refusée auparavant, en combinaison avec mes pratiques de Tai Chi, de méditation et une hygiène de vie plus prononcée, et surtout une écoute plus tendre de mon corps et de ses besoins me permettent de trouver un équilibre plus satisfaisant pour le moment. Rien n'est jamais gagné, la vigilance est un autre cadeau de ce parcours...

Ado, j'ai voulu me battre contre l'impossible, je me suis pris un mur bien sûr ! Au final, un cycle logique s'est produit et j'ai fini, je crois, par trouver mon propre accord sans me référencer beaucoup aux spécialistes en blouses blanches qui pensent mieux connaitre mon corps que moi-même, mais c'est un choix et parfois un peu dangereux! Je ne suis pas de ceux qui cherchent le confort et la sécurité à tout prix, un peu l'opposé, cela a du bon et du mauvais, à chacun de trouver son équilibre.

La vie est un long mouvement continu où peu de choses semblent stables. Seuls des éléments comme la foi, l'amour et la conscience semblent un peu plus profondément ancrés, quand on les approche avec douceur et persévérance. Je ne cherche pas à faire un cours de Philosophie, mais simplement à partager mon approche et mon ressenti. Chacun sa voie, il n'y a pas de recette « ultime », ça, c'est à peu près certain.

Je n'ai plus peur, cette maladie ou plutôt ce léger dysfonctionnement, tel que je préfère le nommer, fait partie de la vie comme toutes les maladies du monde depuis la nuit des temps. Tôt ou tard nous sommes tous appelés a mourir, il est bien de se le rappeler. J'en suis peut-être juste un peu plus conscient que la plupart des gens de mon âge et cela a un certain avantage aussi. Je me consacre principalement à ce qui m'est cher. C'est la compréhension de ce monde et la découverte de l'âme qui prime ici dans mon être, chacun son truc!

Il est sûr que ce mal-être créé par des composantes génétiques est surement le résultat de difficultés d'adaptation des générations passées de part leur situation et leurs traumas, ce n'est qu'une opinion personnelle. Ce qui est sûr, c'est que tout cela, ce parcours m'a permis de réaliser, d'entrevoir, la vie sous un angle différent, parfois un peu décalé, mais pas rêveur comme ont pu le croire beaucoup de médecins quand je disais tout petit que ma taille serait de 1m80 et pas 1m55. Je fais 1m78. La taille, peu importe, la foi c'est certain.

Ne perdons pas notre temps à diffuser peur et angoisse à tous ces enfants en droit de devenir grands, malades ou pas. Accepter son chemin, peu importe la trace, voici ma tendance et mon devenir, libre a chacun de voir ce qui lui est cher et de trouver son équilibre. Je ne peux qu'entrevoir le cœur de chacun, mais je peux faire tout mon possible pour laisser suffisamment de silence dans ma vie pour entendre le mien battre de tout son entrain. Le reste c'est la trame d'un monde pas toujours juste, mais toujours à l'écoute des cris du cœur de chacun. Cela semble peut-être un peu ésotérique, mais vous m'avez demandé de témoigner, je tente juste d'être honnête et tout cela fait partie de mon chemin. Ce corps qui parfois dysfonctionne n'est qu'une infime partie de qui je suis et je ne peux le séparer de ce que je suis devenu, à vous de prendre ce qu'il vous importe.

Je continue à parcourir le monde et à organiser des stages d'improvisation en Europe. Qui sait ce que demain me donnera à comprendre et à vivre ou pas!!! :-)

## *Yvain*

24 ans, Glycogénose de type 1a.
En couple, vit à Toulouse.
Pratique le Kung-Fu, la guitare (électrique entre-autres) et se passionne pour les mangas.
Passe un bac S en 2007 puis un diplôme de manipulateur en électro-radiologie médicale en 2010. Travaille actuellement dans le service d'imagerie médicale à l'hôpital des enfants du CHU de Toulouse.

**Ce qu'il dit :**
Le fait d'avoir une glycogénose me fait relativiser en permanence sur les différents petits soucis de la vie. Et travailler à l'hôpital me fait relativiser sur ma maladie elle-même.
Travailler à l'hôpital, des enfants qui plus-est, me permet, j'ai l'impression, d'avoir une meilleure compréhension et une empathie naturelle envers mes petits patients ;)

Je suis fier de travailler à l'hôpital et de participer à mon échelle, au bien-être des patients dont j'ai la charge.

**La vie est telle qu'elle est et il faut savoir prendre la glycogénose avec philosophie.** C'est une maladie à prendre au sérieux, mais ça reste moins grave que d'autres pathologies et à la fois plus grave que certaines autres. Nous sommes tous le « plus » ou le « moins » de quelqu'un d'autre.
C'est de cette philosophie dont je tire une grande partie de ma force aujourd'hui.

Je suis très heureux dans ma vie, j'ai une maladie mais elle fait partie intégrante de moi-même. C'est devenu naturel de prendre ma maïzena et de faire attention aux horaires.
Quelquefois, c'est difficile, mais c'est toujours passager, il faut savoir voir au delà.
Concernant mon travail, dans un premier temps, je n'ai pas parlé de ma maladie, mais aujourd'hui quasiment tout mon service est au courant et l'a acceptée avec toute la compréhension nécessaire à cela.

La vie est passionnante et vaut la peine d'être vécue, peu importe les difficultés que l'on peut rencontrer et peu importe les chemins empruntés !
« On n'est jamais pauvre quand on a des désirs simples »
« La joie est en tout, il faut savoir l'extraire » Kong Fuzi (Confucius)

Yvain et Helen, 20 ans après !
Rencontre à Toulouse

## Helen

25 ans, Glycogénose de type 3a.
Fiancée, vit à Toulouse.
Se passionne pour le dessin, les pratiques plastiques et le chant.
Bac + 5 en design industriel. Titulaire du permis B. En recherche de travail.

**Ce qu'elle dit :**
Nombre d'entre vous peuvent à nouveau me suivre depuis 4 ans via certaines implications dans la vie associative et médicale. En revanche, je trouve intéressant de revenir sur ce silence de quelques années, pleinement ancré dans ma vie d'adolescente. Un silence que j'ai retrouvé chez plusieurs de mes amis malades, à peu près dans les mêmes âges.
Nos parents mettent souvent un peu de temps à comprendre ce besoin de recul vers 13/18 ans. Pour ma part, j'ai tout simplement eu besoin de ne plus entendre parler de soucis, de problèmes de santé, de choses à gérer au quotidien, et égoïstement, encore moins des problèmes des autres qui risqueraient de me faire replonger dans ces souvenirs. Alors, même si j'ai toujours été assez sérieuse sur mon régime, les cigarettes et les boissons, et toujours su adapter les situations à mes possibilités, j'ai essayé de ne rien faire paraître et de me mettre au défi de faire tout comme tous les autres jeunes. Et même mieux : savoir danser, rire et m'amuser sans une goutte d'alcool au beau milieu d'une jungle de jeunes en soirée étudiante. Et ça marche ! J'ai presque de la nostalgie quand j'évoque ces moments là. Danser avec une musique assourdissante me faisait virevolter dans les air **comme si j'étais une plume qu'aucun muscle ne retenait !**
Et puis une nouvelle réalité s'est imposée à moi. J'ai été diagnostiquée d'une maladie de Crohn. Elle est chez moi encore assez largement ulcérée, et toujours pas stabilisée depuis 5 ans. Depuis je me suis assez investie dans le groupe des jeunes de l'association François Aupetit, pour les MICI (maladies inflammatoires chroniques intestinales). Ces échanges m'ont apporté beaucoup de soutien. Je me suis retrouvée avec d'autres jeunes, avec des galères similaires. Cela rompt la solitude et le fait de vouloir tout le temps cacher ses problèmes. Quelques chirurgies de parcours, des traitements invasifs réguliers et surtout pas mal d'effets secondaires. En fin de compte, le plus dur à gérer, c'est la fatigue. Parce que derrière tout cela, ma petite glycogénose, que je pensais vite oublier, est toujours belle est bien présente.
L'année suivante, via Facebook, j'ai rencontré Esther, une amie galloise de 5 ans mon aînée, maman d'une petite fille et atteinte d'une glycogénose de type 3a. Nous ne nous connaissions pas, et pourtant, elle m'a ouvert sa maison pendant 3 semaines cet été là. 3 semaines à se raconter nos parcours, nos astuces, nos diététiques… 3 semaines très riches. Notre ressemblance était si frappante que ses voisins nous confondaient. Sa mère m'a même dit que je lui ressemblais plus que sa propre sœur. Cette expérience m'a encouragé à m'investir dans l'AFG, et elle de son coté, dans l'association anglaise.

**Agir aide à se battre. Parce que agir ensemble, c'est rassembler nos forces pour mieux vaincre. C'est aussi une incroyable aventure humaine.**
C'est pour cela, qu'avec Quentin, un soir lors d'une AG, nous avons fais émerger l'idée de donner la parole aux jeunes. Que l'AFG ce n'était plus seulement des petits, c'était aussi des jeunes avec les tracas que cela comporte. C'est un âge fragile, délicat et instable.

Personnellement, la maladie m'a apporté beaucoup de responsabilité. Je garde ma nutrition entérale par le nez une nuit sur deux. J'en tire encore un vrai bénéfice sur mes journées. En parallèle, je tente de respecter les temps de jeûne et la diététique. Je ne me prive de rien car je suis curieuse de tout. En revanche, je respecte des quantités minimales pour les aliments

Delphine et ses filles

peu recommandés. C'est même parfois drôle : «Tu as presque fini ton verre ? Mais on a pas encore trinqué !!! » Et pour les desserts, bien souvent, je me contente de piquer une cuillère dans l'assiette de mon chéri !

Niveau difficultés, la fatigue et les hypoglycémies m'ont fait en partie échouer à certains examens importants, et cela n'est pas toujours facile à accepter. Il y a un coté très frustrant. **Mais grâce à cela, je profite d'autant plus de la valeur d'une belle réussite !**

## Delphine

38 ans, Glycogénose de type 1a.
Infirmière.
3 enfants,
Passionnée de Zumba. (Danse)
Habite près de Grenoble.

**Ce qu'elle dit :**
« Je respecte depuis toujours un régime alimentaire très strict composé exclusivement de féculents, légumes, poulet, poisson, cuits à l'eau ou à la vapeur. J'ignore totalement tout le reste. Ce qui me permet d'être au mieux de ma forme.
**Je prends oralement un complément nutritionnel le soir et une fois dans la nuit (Peptisorb powder) !**
**Pour les sorties au restaurant : quelques adresses : flunch, resto végétariens, les resto thaï... en ne commandant que ce que je m'autorise bien sûr !**

Mes trois enfants, mon métier d'infirmière, et deux séances de danse par semaine, me permettent de rester mince.
Mes trois grossesses se sont passées normalement et ne m'ont pas donné de souci particulier.
Mon régime très sévère, ne m'empêche pas d'aimer cuisiner pour mes enfants et mes amis.
**La glycogénose m'a permis de m'ouvrir encore plus aux autres**.
Je me sens pleinement heureuse et épanouie.

## Quentin

24 ans, Glycogénose de type 1b.
Ingénieur en agriculture.
Habite en région Parisienne.

**Ce qu'il dit :**
« Je suis guitariste dans différents groupes de blues/rock. Nous nous produisons régulièrement dans des bars/cafés/salles de concert. Je me mets depuis peu au sport.
Je travaille depuis 1 an, et j'ai le permis.
Les épreuves rencontrées donnent une force de vivre, la conscience que la vie n'est pas un cadeau, et qu'il faut en profiter.
**A la place du terme difficulté, je parlerais plutôt d'hygiène de vie. Il faut apprendre à se connaître, à comprendre son corps (ses besoins, ses limites).**
Ma devise : Simple, claire et précise : « Il faut en profiter ! »

## Diane

23 ans, Glycogénose type 1b.
En couple,
Vit entre Nancy et Sarreguemines.
Aime la peinture et les promenades en forêt.
Est en 6ème année de médecine (aimerait être médecin généraliste)

**Ce qu'elle dit :**
J'ai seulement 1 petite difficulté avec ma glycogénose: pendant mes stages à l'hôpital, je suis obligée de faire des pauses pour manger, tandis que mes collègues tiennent plus longtemps et peuvent sauter

des repas.
En conclusion, je ne me sens pas malade, la glycogénose ne m'empêche pas de vivre normalement.

## Sabine

43 ans, Glycogénose type 1a.
Célibataire, Dépacsée.
Vit à Aix en Provence.
Est passionnée de Lecture, Théâtre, loisirs créatifs.
Archiviste et Documentaliste Expert en Intérim
DESS (Bac+5) double compétence en Gestion des Systèmes Documentaires d'Informations Scientifiques et Techniques
Maîtrise de Biologie Cellulaire option Génétique (Bac+4).

**Ce qu'elle dit :**
J'ai un permis B, je reconduis depuis environ 10 ans car après avoir passé mon permis je n'ai pas été en capacité de conduire sans danger pour moi et surtout pour les autres pendant plusieurs années.

Vivre avec une glycogénose n'est pas une partie de plaisir (pléonasme !) et les contraintes quotidiennes peuvent très facilement vous isoler d'un point de vue social, personnel et professionnel.

Intellectuellement cela ne va pas trop mal pour moi, cependant j'ai du abandonner l'ambition de faire une carrière de cadre. Car mon rythme de vie ne correspond pas à celui d'un cadre d'une entreprise.
Un exemple parmi d'autres : comment gérer l'invitation à déjeuner impromptue des cadres dirigeants dans un restaurant ne proposant pas de féculents ?...

Pour moi ce qui est difficile à vivre en plus de gérer les difficultés liées à la pathologie (fatigue, déprime lors des hypoglycémies etc…) c'est de devoir régulièrement « justifier » mon comportement dans la vie courante.
« Parce que cela ne se voit pas que tu as des soucis de santé »…
Après 40 ans cela devient un peu pesant à la longue. Surtout lorsque les gens oublient (et ils oublient très facilement) que vous avez des contraintes…

Cependant la glycogénose m'a obligée à me « dépasser » et m'a appris à relativiser les problèmes. Quand on doit gérer l'urgence, la vraie, la vitale, les petits tracas du quotidien deviennent tout de suite très facilement gérables.
De plus la maladie fait vite le tri socialement : les boulets sont éliminés d'eux-mêmes et grâce à la glycogénose j'ai rencontré des personnes exceptionnelles et mes meilleurs amis depuis 20 ans…

**Mes citations :**
1/ « Faut s'accrocher comme un arapède et ne pas perdre espoir » : Sabine
2/ « Quelques fois la vie est dure mais faut garder le moral » : Les Chevaliers du fiel

**Dialogue avec un de mes ex :**
« Sabine tu es pénible, tu n'abandonnes jamais »…
« Ben oui, mais je n'y peux rien je fonctionne comme ça. Et si j'avais abandonné, je ne serais pas ici aujourd'hui »…

**En conclusion**, je ne sais pas ce que c'est que de vivre sans la glycogénose alors j'essaie de vivre avec. Et de gérer au mieux les hauts et les bas.
43 ans de pratique çà aide…

## Christophe

48 ans, Glycogénose de type 1b.
Bac Pro, Ecole du Bâtiment et des travaux publics.
Depuis 1989, Conducteur de travaux en bâtiments commerciaux et industriels.
Célibataire, sans enfant. Habite près de Valence dans l'Ardèche.

**De ses nouvelles :**
Est suivi par l'hôpital de Lyon-Sud de Pierre Bénite dans le Rhône.
Traitement : Allopurinol contre la goutte (à titre préventif).
Opéré en 2003 d'un calcul rénal à Necker.
En 2009, a souffert d'arthrose à la colonne vertébrale.
En 2011, Il a connu des problèmes de thyroïde, (hypothyroïdie). Il prend du Levothyrox. Ce dysfonctionnement a provoqué une prise de poids.

## Noëlle

31 ans, Glycogénose de Type 1a.
Je suis en couple et j'ai un petit garçon de 4 ans. J'habite à Ajaccio.
J'ai été jusqu'au Bac « administration », mais je n'ai pas obtenu le diplôme. Je compte faire une demande de Validation des Acquis de l'Expérience pour le faire valider l'année prochaine. J'ai le permis depuis l'âge de 18 ans. Je travaille actuellement comme secrétaire comptable dans l'entreprise de mon compagnon.

Il y a encore deux ans, j'arrivais à avoir le dessus sur la maladie. Ce qui n'est plus le cas à présent, car j'ai depuis ce temps un déséquilibre glycémique que les médecins n'arrivent pas encore à maîtriser. J'espère que le test du Glycosade que je vais effectuer le mois prochain sera concluant.

Ce qui est **ma plus belle réussite et qui me rend heureuse c'est mon fils Lucas**. Il va avoir 4 ans et il est en bonne santé. Je souhaite à toutes les femmes atteintes de la maladie d'avoir une grossesse exceptionnelle comme j'ai eu, sans aucun problème.

Ayant un caractère fort et bien trempé, je ne baisse pas les bras. Plusieurs médecins m'ont dit que si je suis en vie, c'est grâce à mon caractère et à ma soif de vivre. Quand le moral est bas, je me remo-

tive et je me raisonne pour ne pas baisser les bras.

**En conclusion,** je dirais que même si c'est dur et pas facile, il faut rester positive et se battre en permanence pour améliorer son quotidien afin d'essayer d'avoir une vie à peu près normale comme tout le monde.

## Tijs

21 ans, Glycogénose de Type 1a.
Originaire des Flandres en Belgique.
Je suis en première année de licence d'histoire à l'Université de Leuven. Je voudrais continuer à étudier l'histoire, mais je n'ai pas encore une idée précise de la profession que j'exercerai.

En parallèle de mes études, je pratique le basket en fauteuil roulant dans un club. J'ai pratiqué aussi le ping-pong et les échecs, je l'ai toujours fait pour mon plaisir, vu que la compétition est trop prenante. Je m'intéresse à beaucoup de choses: la politique, la culture, les jeux vidéos et sur ordinateur, le sport, et surtout l'histoire.
Tout jeune, j'étais souvent malade, et j'étais trop souvent absent à l'école. J'ai redoublé la classe de cours préparatoire. Avec les années, les séjours à l'hôpital se sont espacés, et j'ai pu continuer l'école plus normalement. Ensuite j'ai réussi un parcours sans faute, et j'ai commencé les études universitaires il y a trois ans. Les deux premières années étaient à Kortrijk, à 30 kilomètres de chez moi, ainsi j'ai pu y aller en voiture – avec un permis de conduire tout frais. Je viens de commencer les 3 années de licence, à Leuven, qui est bien plus loin. Donc je suis en chambre d'étudiant: pour moi c'est une première. Avec une diététique, et un suivi médical de qualité, la maladie devient mieux contrôlée, mais le risque d'une hypo, ou d'autres problèmes, n'est jamais loin.

Ainsi, s'installer en chambre d'étudiant n'était pas si évident pour moi. L'université propose une solution de vivre d'une façon « encadrée » : des personnes volontaires vivent ensemble avec des personnes avec un handicap, pour les aider quand c'est nécessaire.
Cette formule m'a permis de m'installer dans une chambre d'étudiant, ce qu'auparavant je ne pensais pas possible. La formule se focalise sur les handicaps visibles: aveugle, sourd ou en fauteuil roulant. Des maladies métaboliques, ou autres, entraînant des handicaps invisibles, restent à l'écart. Ainsi, j'ai déjà rencontré beaucoup de problèmes récemment.
Pour le relationnel, je ne suis qu'à mon deuxième amour: les relations ne sont pas évidentes. La personne qui fréquente un patient atteint d'une Glycogénose Type 1a, doit assimiler énormément d'informations en très peu de temps. En plus, il y a toujours le risque que la santé du partenaire avec la glycogénose se dégrade très rapidement, et que des visites aux urgences soient nécessaires. Depuis près d'une année, je suis avec une copine, et au début cela rendait notre relation difficile. Petit à petit, nous avons surmonté ces problèmes, mais l'angoisse ne disparaitra jamais. C'est comme le souci des parents pour leurs enfants : c'est pour la vie. A l'époque, je pensais que c'était presque impossible pour des patients avec une glycogénose de commencer une relation. J'ai bien changé d'avis: ce n'est pas impossible, mais cela demande des efforts des deux côtés. Dans le futur, je voudrais vivre en couple et fonder une famille. Cela devrait être parfaitement possible, avec les adaptations nécessaires, en s'organisant bien. Nous avons un proverbe **"là où il y a la volonté, il y a un chemin"** : mais ce chemin n'est pas plat ou droit. Pourtant il y un chemin, et cela vaut toutes les peines de s'y aventurer.
Je voudrais passer un message aux patients d'une glycogénose de même type, et à leurs parents: **ne jamais abandonner, bats-toi pour ce que tu veux, et savoure les petites choses de la vie.**

**Remerciements,**

*Nous remercions tous les jeunes qui ont pris de leur temps pour témoigner.*
*Et pour tous ceux que nous n'avons pas encore retrouvés, ou que nous n'avons pas encore sollicités, nous comptons sur eux pour qu'ils nous contactent et nous envoient leur récit pour la prochaine revue ! Suite... en 2014 !*

# L'Equipe AFG

## Le Conseil Scientifique

### Président

Pr. Philippe LABRUNE, Hôpital Antoine Béclère (Clamart)

### Pédiatres

Dr. Pierre BROUE, CHU Hôpital Des Enfants (Toulouse)
Pr. Pascale DE LONLAY, Hôpital Necker Enfants Malades (Paris)
Dr. Dries DOBBELAERE, 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 Béclère (Clamart)
Mme Joëlle WENZ, Hôpital Kremlin Bicêtre - (Le Kremlin-Bicêtre)

## Le Conseil d'Administration

### Président

**Philip MAES**
Tél. : 04 76 41 06 64
afg@glycogenoses.org

### Vice Président

**Claude GUIRAUD**
Tél. : 06 10 64 41 52
claudius169@hotmail.fr

### Trésorière

**Valérie MAHE**
Tél. : 06 16 58 86 61
ou en soirée 04 93 53 27 04
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
**Autres :** Philip MAES, Tél. : 04 76 41 06 64, 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 glycogénoses 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.

*« A raconter ses maux, souvent on les soulage »*

Pierre Corneille - Poète et Dramaturge Français

**Ne pas jeter sur la voie publique**
**www.meilleures-impressions.com.**