

N°35 - 2016



Le journal des glycogénoses

Ma Revue

ASSOCIATION FRANCOPHONE DES GLYCOGÉNOSES
34 allée du thym 83160 La Valette du Var www.glycogenoses.org Tel : 04 94 08 50 42



un grand merci

Durant ces deux dernières années (2014 et 2015), notre association a pu de nouveau compter sur votre indéfectible soutien, particuliers, entreprises, et associations. C'est grâce à cette implication et accompagnement que l'AFG maintient ses actions en faveur de la recherche et au soutien des familles qui nous sollicitent.

Nous tenons à remercier plus particulièrement certains d'entre vous pour ce soutien fidèle et désintéressé.

- ▶ Le Rotary de Toulouse Est – Terre d'Envol et le Rotaract de Toulouse et Saint Exupéry pour l'organisation du spectacle de magie encore ces deux dernières années, et particulièrement l'implication de Florence Barrié Vidal et sa famille.
- ▶ Les organisateurs du Loto de Réauville qui n'oublie jamais de nous faire bénéficier de leur manifestation.
- ▶ Genzyme, notre plus fidèle sponsor grâce auquel nous pouvons notamment éditer cette revue.
- ▶ Le Relais ECAM avec notamment nos deux coureurs de l'Association, Marion et Quentin.
- ▶ La Famille Desimpel-Dufaux pour leur généreuse contribution, montrant l'aide de nos amis Belges, et qui chaque année nous aident.
- ▶ Christophe Epineau pour sa course en Grande Bretagne « Lakes in a Day », qui a su mobiliser autour de lui de nombreux donateurs pour l'AFG
- ▶ Philip Maes et son épouse, pour leur manifestation « les jardins fleuris » dont les recettes sont venues soutenir notre fonds de Dotation.
- ▶ Fabienne Rajas de l'INSERM qui est devenue, depuis ses années de recherche, une source de motivation pour notre association.
- ▶ Notre conseil scientifique qui nous accompagne et nous guide sans discontinuer.
- ▶ Nous ajoutons une grande pensée pour Florence Faure et Philip Maes qui ont quitté le conseil d'administration après des années d'investissement personnel et de fidélité.

Sans oublier l'ensemble de nos adhérents et donateurs qui permettent à l'AFG d'être toujours présente.

Et nous terminerons cette liste non exhaustive par une attention toute particulière à une jeune mère de famille sans qui notre revue ne pourrait paraître, Helen Cornale-Hugon.

Merci à chacun d'entre vous.

Rédaction : Claude Guiraud et Helen Cornale-Hugon
Correction : Anne-Caroline Rouchette et Damian Cornale
Avec la collaboration de Dr.Fabienne Rajas, Dr Gilles Mithieux, Patrice Fiol, Anne Hugon, Michel et Véronique Mutelet, Richard Beugné, Florence Vidal, Alain Bichat, Fabienne Baynat, Marion, François, Marie-Noëlle, Quentin, Clémence, Yvain et Céline.
A.F.G. - 34 Allée du Thym, 83160 La Valette du Var - Tél : 06 10 64 41 52 - Email : afg@glycogenoses.org
Site : www.glycogenoses.org



Vie associative

Bilan Moral 2015.....	4
Brèves Associatives.....	5
Comptes annuels.....	6
Le Fond de Dotation.....	7
L'AFG représente ses malades.....	8
Rencontres AFG 2014.....	10
Rencontres AFG 2015.....	12
Présentation Rencontres AFG 2016.....	14
Le groupe Glycojeune.....	15

Défis & Manifestations

Le Relais Ecam	16
Association Charlotte au Sucre	18
Manifestations en l'honneur de l'AFG.....	19
Kathleen remercie l'AFG	20

Actualités des glycogénoses

International GSD Conference	21
GSD I - Le point sur la Recherche.....	22
GSD II - 6ème journée française.....	27
GSD II - Actualité des traitements	28
GSD III et V - Journée scientifique	29
GSD V - Atelier de formation McArdle.....	30

Les malades en parlent

Le voyage autonome de Céline.....	34
Voyage : l'avis du père de Céline	36
Voyage : partir zen selon Helen.....	37
Voyage : trucs et astuces médicaux.....	38
Témoignages de Glycojeunes.....	40
Témoignages des rencontres AFG.....	41

Infos Pratiques

Bulletin de réservation AG 2016.....	43
Bulletin d'adhésion ou don AFG 2016....	45
L'équipe de l'AFG.....	47

Editorial

Les années 2014 et 2015 ont vu bien des évolutions dans le monde des glycogénoses et notre association se doit de suivre ces changements. Dans le même temps, nous avons également notre propre développement et notre évolution interne.

Durant des années, l'AFG a contribué à accompagner, voire à promouvoir les recherches, notamment pour les types 2 et les types 1. Notre budget, pour cela, a été largement mis à contribution et la mobilisation de nos adhérents au travers des dons et des manifestations organisées nous ont aidés à réaliser ces actions. Les résultats de nos investissements ne semblent pas vains et nous nous devons de poursuivre les années suivantes nos efforts pour permettre à nos chercheurs de mieux maîtriser nos pathologies pour trouver des solutions durables, voire définitives et maintenir l'espoir pour nos jeunes générations.

Courant 2014 et 2015, nous nous sommes engagés à élargir nos actions en faveur des types plus rares comme le type 3 et le type 5. Pour cela, une journée scientifique sur ces deux types a été organisée par l'AFG sous la conduite de mes illustres prédécesseurs, Anne Hugon fondatrice de notre association et Philip Maes notre précédent président, accompagnés par Richard Beugné notre référent type 5 au sein du conseil d'administration, déjà missionné en 2014 pour aller en Espagne participer à une réunion internationale sur les types 5.

Sur le plan interne, notre association a évolué, Philip me transmettant la lourde mais fantastique tâche de piloter l'AFG. Anne Hugon a créé l'AFG en faisant en sorte de rompre l'isolement des familles confrontées à ces pathologies, Dominique Espinasse a renforcé notre action en mobilisant notre conseil scientifique, Philip Maes a développé l'internationalisation des échanges.

De mon côté, ayant connu chacun de ces présidents en participant au conseil d'administration, je souhaite maintenir leurs apports, mais renforcer durant mon mandat les bases qu'il ne faut jamais oublier. L'AFG œuvre pour toutes les Glycogénoses, mais n'existe surtout que pour et par ses membres. Ainsi, actualiser notre site vieillissant, renforcer les échanges par des modes de communication plus performants et réactifs, répondre aux besoins concrets de nos membres sur le plan administratif, scolaire, professionnel, ont été les premiers axes de travail que j'ai souhaité développer. Je suis donc à l'écoute de vos remarques et de vos propositions dans cette perspective et invite chacun des lecteurs de cette revue à devenir force de proposition.

Vie associative

Bilan moral 2015

L'AFG a connu en 2014 un changement notable avec le retrait de Philip MAES comme président de l'AFG. Lors de sa présidence, il a étendu les actions de notre association sur le plan international tout en poursuivant la contribution à la recherche scientifique sur le plan national.

Depuis le début de l'année 2015, notre association connaît quelques difficultés sur les axes à privilégier dans les actions à réaliser.

Sur le très court terme, plusieurs aspects de notre communication interne ont du être travaillés. Certains éléments sont encore à perfectionner :

- Nous avons ouvert une page Facebook qu'il nous faut aujourd'hui faire vivre.
- Nous avons retravaillé notre site afin de l'actualiser et le rendre plus opérationnel. Son ouverture doit entrer en vigueur en fin septembre de cette année.
- Nous devons relancer l'édition de Glyconews stoppée depuis plus d'un an.
- Nous devons rééditer et actualiser le tryptique à distribuer à l'occasion de nos manifestations.

Sur le court terme, nous devons rapprocher notre association des familles, car œuvrer sur l'international et sur la recherche ne parvient pas à maintenir une proximité avec les demandes immédiates des familles concernées par les Glycogénoses.

Sur le moyen terme, nous avons renforcé notre présence dans l'ensemble des associations œuvrant pour les maladies rares. Anne Hugon s'implique dans cette reconnaissance de l'AFG au sein des instances nationales et internationales.

Nous gardons également contact avec les associations des glycogénoses des autres pays tels que l'Allemagne, l'Italie, l'Espagne, la Grande Bretagne et les Etats-Unis.

Sur le long terme, nous devons avoir plusieurs axes de travail pour conserver la présence de l'AFG dans

les actions déjà entreprises :

- Maintenir notre action d'accompagnement dans la recherche pour tous les types de glycogénoses (aujourd'hui le type 1, et en développement, le type 3 et le type 5)
- Poursuivre les liens avec notre conseil scientifique pour nous aider à orienter nos choix d'investissement.
- Rester vigilant sur les orientations internationales des associations partenaires pour exercer une pression constructive auprès des chercheurs et des gouvernements.

L'ensemble de ces actions est conditionné par des moyens financiers que nous devons continuer à percevoir par les dons, par les manifestations, par le parrainage de partenaires et le soutien de toutes les personnes concernées ou intéressées par notre volonté d'améliorer la vie de nos glycogénoses.

Pour ce faire, l'AFG dispose désormais d'un fonds de dotation qui doit permettre de récolter des dons de particuliers et/ou d'entreprises qui jusqu'alors n'étaient disponibles pour notre association. C'est une structure encore balbutiante pour l'AFG et nous devons encore vérifier sa viabilité.



Le nouveau site internet de l'AFG
<http://www.glycogenoses.org/>

Brèves associatives

1. La Revue annuelle

Comme Toujours, la Revue des Glycogénoses est une réussite. Malheureusement, en 2015, celle-ci n'a pu voir le jour. Ne vous inquiétez pas, nous avons encore beaucoup de choses à vous partager !

Nous espérons que cette édition 2016 vous ravira.

2. Appel à bénévoles

Comme vous le savez, la gestion d'une association demande beaucoup de compétences.

C'est pourquoi un travail bien réparti, et qui prend en compte et valorise les qualités de chacun, nous permettra ensemble de continuer notre soutien aux malades aux familles et à la Recherche médicale.

Toutes les compétences sont les bienvenues, même les plus insolites.

3. Tous amenés à être Princes et Princesses !

Impossible n'est pas glycojeune !

Nous avons eu la joie de suivre de près les mariages respectifs d'Helen et Damian en juillet 2014 et de Marie-Noëlle et Nicolas en octobre 2015.

Le 24 mai 2015, nous avons également appris la naissance de la petite Agathe, fille d'Helen et de Damian.

Chers jeunes couples, nous vous souhaitons une vie comblée de bonheur !



Vie associative

Comptes annuels

Au 31 Décembre 2015

Les recettes (€)

Moins bonnes que l'an passé, les recettes sont en baisse de 14% !

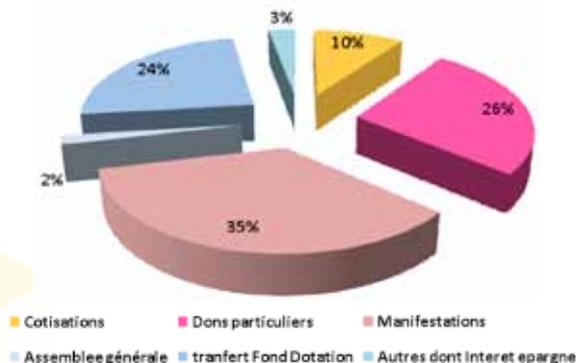
- le don de Genzyme (10 000 €) n'a pas été versé, il est décalé en 2016
- des dons moins importants (102 dons, en moyenne 86€)
- moins de manifestations au profit de notre association. (Rotary de Toulouse 3000€, ECAM Lyon 2300€, Courir pour l'AFG 2442€)

Mais des points positifs :

- plus de cotisations (106 adhésions) hausse de 14%

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

REPARTITION RECETTES	2015
Cotisations	3286
Dons particuliers	8819
Manifestations	11742
Assemblée générale	580
transfert Fond Dotation	8047
Autres dont intérêt épargne	964
Total	33437

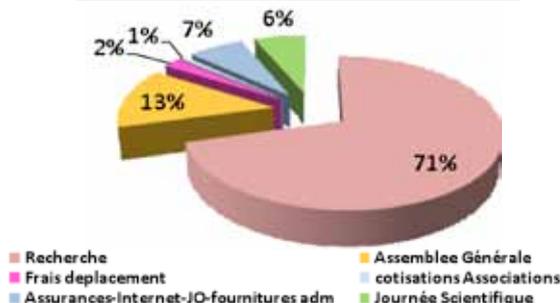


Les dépenses (€)

Les dépenses sont stables et maîtrisées en conservant nos priorités :

- la recherche : la dotation Inserm est passée de 40 000 € à 30 000 € à partir de cette année
- nette diminution des frais pour les Rencontres des Familles sur 3 ans (8084€/3488€/5084€)
- moins de frais de déplacement tout en conservant nos actions nationales
- refonte site internet
- succès de la journée scientifique à Paris

REPARTITION DEPENSES	2015
Recherche	30000
Assemblée Générale	5664
Frais déplacement	863
cotisations Associations	330
Assurances-Internet-JO-fournitures administratives	2933
Journée Scientifique	2677
Total	42467



POUR 2015

Nous avons un bilan négatif de - 9029 €
Ce bilan doit être pondéré par le report en 2016 du don de Genzyme.

Résultat Net Trésorerie	2015
Compte courant	2477
Compte sur Livret	58997
livret A	76809
total	138283

Le Fond de Dotation

Une nouveauté 2015-2016

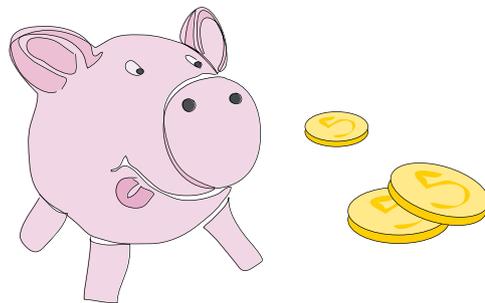
Sous la houlette de Philippe Maes, l'AFG s'est dotée de son Fonds De Dotation (FDD).

Les fonds de dotation (FDD) ont connu un vrai succès dès leur création en août 2008 par la loi LME avec plus de 1.100 fonds créés.

Un FDD a pour objectif de financer des missions ou des œuvres d'intérêt général ; l'activité du fonds doit être non lucrative, présenter un caractère philanthropique, éducatif, scientifique, social, humanitaire, sportif, familial...

En termes de gouvernance, le FDD AFG est contrôlé et géré par l'AFG.

A NOTER : La dotation, composée de dons ou de legs, n'a pas vocation (sauf à le prévoir dans les statuts) à être consommée pour les besoins du fonds. Les ressources du fonds - susceptibles d'être redistribuées - seront constituées essentiellement des revenus de la dotation.



Avantageux sur le plan fiscal

Pour le particulier :

Le FDD est un patrimoine d'affectation, il diffère en cela de l'association ou de la fondation. L'affectation de biens, comme dans la fondation, est irrévocable. Le particulier qui donne à un FDD (numéraire, valeurs mobilières, droits immobiliers - en pleine propriété ou démembres - droits d'usufruit, notamment temporaire), **bénéficie d'une réduction d'IR égale à 66 % du montant des sommes versées, dans la limite de 20 % de son revenu imposable.** Cette précision est bien utile à rappeler, avant le 31 décembre de l'année fiscale en cours... Mais attention : donner à un FDD ne permet pas de bénéficier de l'exonération d'ISF de la loi Tepas, contrairement à l'association ou la fondation reconnue d'utilité publique ou assimilée.

Pour les entreprises aussi :

Les entreprises qui donnent à un FDD bénéficient d'une réduction d'impôt de 60 % du versement, dans la limite de 0,5 % de leur CA annuel. Le mécénat est un des objectifs visés en priorité, on peut envisager - sur agrément de la Direction générale des finances publiques (DGFIP) - un mécénat d'entreprise, c'est-à-dire le versement d'aides pour la réalisation d'investissements en entreprises.



L'AFG représente ses malades

L'AFG adhère depuis de nombreuses années à l'Alliance Maladies Rares et EURORDIS au sein de la plateforme des Maladies Rares. Elle est représentée par Anne HUGON Présidente Fondatrice et membre du Conseil d'Administration de l'AFG.

Alliance Maladies Rares



- Membre du groupe de travail Recherche qui vient de terminer un long travail d'enquête sur l'errance diagnostique: l'enquête ERRADIAG. Les Glycogénoses 1 et 3 ont fait partie des maladies rares sélectionnées par l'Alliance.
- Participation régulière aux RIMES et événements organisés



- Membre du Conseil d'Administration de Maladies Rares Info Service.

EURORDIS



- Membre d'EURORDIS, en tant que « patient advocacy », Représentant de patients sur l'Europe actuellement engagé sur les Réseaux Européens de référence
- Participation au Congrès Européen de Lisbonne en juin 2015 sur les ERN (European Reference Networks)
- Participation à l'ECERD (European Conference on Rare Diseases & Orphan Products) et Assemblée générale d'EURORDIS Berlin en mai 2015
- Participation à l'ECERD (European Conference on

Rare Diseases & Orphan Products) et Assemblée générale, Edimbourg en mai 2016

- Elue en mai 2016 pour l'AFG au European Patient Advocacy Group (ePAG) pour le groupe « Rare hereditary metabolic disorders ePAG » en lien avec le Réseau européen de référence du métabolisme
- L'objectif de ce mandat permanent officiel EPAG est de représenter, via EURORDIS, l'ensemble des patients d'un groupe thématique européen : assurer un processus démocratique de la représentation des patients ; défendre les intérêts des patients (EPAG) pour chaque groupe thématique des ERN ; faire travailler ensemble dans le nouveau dispositif ERN cliniciens et représentants de patients élus. C'est une représentation collective du malade, des organisations de maladies rares européennes associées à un ERN

DIA - Drug Information Association

- Participation à la DIA (Drug Information Association) - EuroMeeting dans le cadre du « Fellowship programme » en tant que représentant de patient sélectionné via EURORDIS. A ce titre j'ai participé depuis deux ans aux rencontres Européennes de Vienne et Paris.

Filières Nationales de Santé Maladies Rares - DGOS

- Dans le cadre du Plan Maladies Rares II, des filières de santé ont été mises en place par la DGOS des Filières Nationales de Santé Maladies Rares portées par des Centres de Références maladies rares

http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/PNMR_2015_-_Brochure_A5.pdf

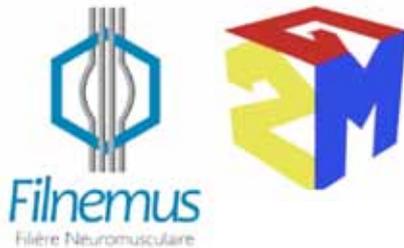
- La filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, chaque filière regroupe : des centres de référence maladies rares (CRMR) ; les centres de compétences qui leurs sont

rattachés ; toute structure de soins travaillant avec les CRM et leurs centres de compétences ; des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi ; des professionnels et structures des secteurs social et médico-social ; des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle ; des associations de personnes malades.

Depuis 2015 l'AFG est engagée et bien identifiée dans deux Filières Nationales de Santé Maladies Rares, comme acteur au sein de ces filières.

Nos centres de références ont rejoint ces filières de santé nationales

- G2M - Maladies héréditaires du métabolisme -
Animateur : Pr Brigitte CHABROL
- FILNEMUS - Maladies neuromusculaires -
Animateur : Pr Jean POUGET



Plateforme d'expertise Maladie Rares des Hôpitaux Sud Parisiens

• L'AFG s'est aussi associée à la Plateforme d'expertise Maladie Rares des Hôpitaux Sud Parisiens (Béclère, Bicêtre ...) co-coordonnée par le Pr Philippe Labrune. La plateforme d'expertise maladies rares des Hôpitaux universitaires Paris-Sud de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris regroupe les centres de référence qui organisent le réseau de soin autour de différentes pathologies rares, les laboratoires de diagnostic et les unités de recherche du groupe hospitalier ainsi que les associations de patients concernées. L'existence de cette structure, créée en novembre 2014, est une véritable opportunité pour les acteurs de cette plateforme comme pour les patients, de se rencontrer et de renforcer leurs liens.

<http://maladiesrares-paris-sud.aphp.fr/>



l'IPA International Pompe Association

- L'AFG est aussi membre de **l'IPA International Pompe Association**
- L'AFG par son **groupe Glycojeune** contribue à la création d'une communauté sur **RareConnect.org**
- L'AFG est guidée par un Conseil Scientifique impliqué porteur de nombreux projets de recherche, il accueille cette année de nouveaux membres. Présidé par le Professeur Philippe Labrune.

PNDS de la maladie de Pompe

- Participation à l'élaboration du PNDS de la maladie de POMPE, coordonné par le Docteur Pascal Laforet, Anne HUGON y est en tant que relecteur au nom de l'AFG.

Intervention au comité d'éthique EREA «Quand la santé devient très chère» - Anne Hugon

- Jeudi 12 mars 2015 à eu lieu le Comité d'Ethique EREA pour les hopitaux de Bordeaux. Une Conférence citoyenne de réflexion autour des thérapeutiques coûteuses.
- Nous avons présenté l'exemple du traitement enzymatique substitutif, le myozyme (Genzyme) proposé aux glycogénoses de Type 2 ou Maladies de Pompe. Nous nous sommes ainsi interrogés sur les enjeux, les dangers de restrictions, d'accès aux soins et les bénéfices calculés.
- Cette conférence sera la base d'une réflexion de mise en place d'une étude à l'institut de Myologie de la Pitié-Salpêtrière sur «l'écoute des patients-adultes» concernés par la maladie de Pompe et traités par Myozyme. Une étude portée par l'AFG et VML, à l'initiative de Anne HUGON.



Vie associative

Les Rencontres Familles AFG 2014



Il faisait bon, une chaleur douce nous rappelait les soirées d'été, et incitait plus à la flânerie qu'à l'élaboration de nos rencontres annuelles...

Le vendredi soir, nous avons préparé l'accueil de nos adhérents, les chambres, les repas, et la réorganisation du weekend afin de pallier les absences d'animateurs de sessions et prendre en compte l'implication des glycojeunes pour l'animation du samedi.

Samedi matin, tout était donc prêt et nous avons pu accueillir nos visiteurs dans une bonne humeur contagieuse. Cette ambiance conviviale s'est poursuivie lors du repas de midi, certes bien soutenue par une consommation modérée mais non négligeable d'un jus de raisin fermenté rouge et rosé. Pouvoir manger en terrasse en octobre en région parisienne a été une agréable surprise pour beaucoup.

L'après-midi a donc commencé par la présentation de chacune des personnes présentes tandis que les jeunes adultes et nos diététiciennes lançaient leur

jeu de chasse au trésor: les glycoween.

Fabienne Rajas nous a présenté les travaux réalisés par Julie Clar qui a brillamment réussi son doctorat et dont le contenu plus détaillé est développé dans la revue 2014.

Philip Maes nous a ensuite fait un tour d'horizon des avancées dans les types rares des glycogénoses et l'après-midi s'est terminé par une vision de l'environnement associatif en France et en Europe par Anne Hugon.

Après cet après-midi studieux et riche en échanges, un apéritif attendait nos convives, suivi d'un dîner simple, mais propice aux discussions diverses entre chacun d'entre nous.

Le dimanche matin, on pouvait deviner quelques yeux encore engourdis de sommeil au petit-déjeuner.

Notre assemblée générale s'est alors tenue, validant le travail remarquable effectué durant 7 ans par Philip Maes et qui faisait ses adieux, non à l'association,

mais à sa présidence, éteignant symboliquement une bougie.

Notre trésorière nous a présenté les comptes, encore largement positifs mais sur lesquels il nous faut rester très vigilants afin d'utiliser au mieux les ressources.

Le conseil d'administration a reconduit ses membres en fin de mandat et a été renforcé par un représentant du type 5. Cette nouvelle équipe a élu Claude Guiraud comme nouveau président de l'AFG, poste qu'il compte tenir avec autant de passion que l'ont fait ses prédécesseurs.

C'est en se promettant de se retrouver l'an prochain sur ce même site, encore plus nombreux, que notre weekend s'est achevé.

Nous remercions tous les participants qui ont été actifs durant ces deux jours, voire trois pour certains d'entre nous. Je souligne notamment l'ambiance chaleureuse qui a été un élément moteur pour la réussite de ces rencontres.

Nous remercions également le centre de loisirs qui nous a accueillis et dont le personnel souriant a été un réconfort pour cette première réunion sur ce lieu.



Les Rencontres Familles AFG • 29 et 30 Août 2015

2 années à Verneuil-sur-Seine



Pour la deuxième année consécutive, nos rencontres ont eu lieu en région Parisienne. Comme l'an dernier, les familles se sont retrouvées le samedi matin.

Nous avons eu le plaisir de rencontrer de nouvelles familles de région Parisienne avec leurs enfants.

Après un bon déjeuner sur les terrasses au soleil, nous regagnons la salle de réunion où chacun se présente : l'équipe du conseil d'administration : Claude Guiraud, notre président, Véronique et Michel Mutelet, nos secrétaires, François Vidal, représentant des Glycojeunes.

Fabienne Rajas, Directeur de recherche à l'INSERM de Lyon lance les présentations par un exposé sur l'état de la recherche sur les glycoséoses hépatiques de type 1.

Dans l'après-midi, le Docteur Pascal Laforêt, du centre de pathologie neuromusculaire Paris-Est de l'Hôpital Pitié-salpêtrière nous présente les projets et les avancées dans la glycoséose de type III et la maladie de McArdle.

Quentin Ruby a présenté les activités du groupe Glycojeunes.

En fin de journée, nous avons organisé des échanges, des questions-réponses entre familles et membres du CA sur l'association et les attentes des adhérents.

Pendant les réunions, les enfants ont profité du beau temps sur les aires de jeu de la plage. Véronique, notre secrétaire, a organisé des promenades en poney pour les enfants. En fin d'après-midi, ils ont aussi fait une partie de mini-golf.

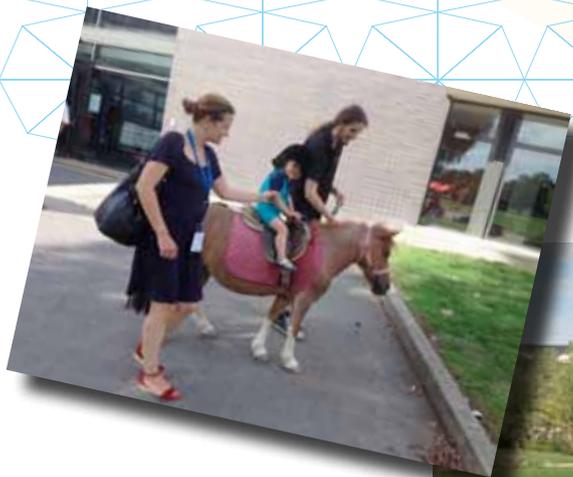
Le soir, avant le dîner, un apéritif a réuni tout le monde dans une grande convivialité.

Le dimanche matin, comme d'habitude, notre Assemblée Générale s'est déroulée.

Deux membres présentent leur candidature au Conseil d'Administration : Patrice Fiol et Anne-Caroline Rouchette. Ils sont élus à l'unanimité.

Michel Mutelet annonce l'ouverture prochaine, prévue en octobre 2015 du nouveau site de l'AFG.

Rosa Bomin, (e-mail : bominrosa@gmail.com), se propose de devenir notre correspondant type 2 sur le site de l'AFG. Nous la remercions chaleureusement.



Suite de l'aventure
les 22 et 23 octobre 2016 !
Venez nombreux !

Vie associative

Et bientôt ...
la réunion des familles 2016 !

Les 22 et 23 octobre 2016, cette rencontre se tiendra cette année au Domaine de Lyon Saint Joseph, à Sainte Foy lès Lyons.

Au programme :

Samedi matin :

- Le laboratoire de recherche de l'INSERM nous ouvre à nouveau ses portes ! Merci à eux de nous accueillir et de nous expliquer si bien ce qu'ils font.

Samedi après-midi :

Trois ateliers passionnants :

1. Actualités scientifiques : l'état de la recherche et avancement
2. Un environnement en pleine mutation
3. Une communication échange partenaires

Dimanche matin :

- Assemblée Générale
- Questions Réponses

Réservez-vite, le bulletin de réservation se trouve à la fin de cette revue !



Et nos jeunes dans tout ça ?



Paris, un 13 Novembre 2015...

Une promesse d'un beau week-end glycojeune, un concept qui évolue toujours, malheureusement avorté par l'actualité.

Nous tenons sincèrement à remercier toutes les personnes qui souhaitaient se mobiliser pour l'occasion, et plus précisément ceux et celles qui étaient déjà arrivés à Paris. La vie parisienne ayant été mise entre parenthèses pour quelques jours et les recommandations du gouvernement ayant été un peu glaciales, nous n'avons même pas pu nous voir.

D'un coté, nous avons Noëlle, arrivée de Corse la veille, Antoine fraîchement arrivé de Bordeaux, Helen la Toulousaine qui sortait de son bilan Béclère, François et Marion, sur le départ, depuis la Rochelle et Lyon, Quentin et Céline, en transit dans des aéroports, Marie-Noëlle la Perpignanaise et Clémence la Châlonnaise, qui allaient commencer leur bilan Béclère la semaine suivante et qui sont finalement arrivées le dimanche.

Et Djaffar, qui nous donnait des informations en direct depuis le Stade de France. Etrange moment.

Comme vous le savez, l'organisation d'un week-end, implique pas mal de temps de préparation. Mais c'est aussi de l'avance nécessaire quand il s'agit de réserver un lieu. Nous n'avons donc pas encore pu renouveler ce projet depuis.

Pas d'inquiétudes, l'équipe planche déjà sur le prochain séjour glycojeune !!!



Les 19 et 20 mars 2016, plusieurs glycojeunes ont pu se retrouver autour d'un évènement Toulousain : le Village des Vins ! Nous en reparlerons dans la revue 36...

Du point de vue Glycojeune, c'était un très bon week-end !

Vous les connaissez : charcuteries, fromages et pain frais... rien de mieux pour les ravir ! Et le soir : apéro à l'eau dans un petit restaurant du Sud-Ouest connu de François, pour déguster la suite : foie gras, tapas, magrets, etc. Une soirée où tout le monde a bien rigolé ! Tout est dit !!!



Défis & Manifestations

La course relais de l'école ECAM Une initiative des jeunes !

Sur l'initiative de Marion Challumeau, membre des glycojeunes, une grande course de relais a eu lieu, pour soutenir l'AFG. Le Relais ECAM, Ecole Catholique des Arts et Métiers, est un événement majeur de l'école de Lyon, organisé chaque année, et ce depuis 20 ans. L'objectif de cette course est de soutenir des associations à vocation humanitaire, en contribuant fortement à leur impact médiatique.

Peut-être qu'entre quelques légendes urbaines avez-vous déjà entendu parler du relais ECAM. Chaque année, près de 300 étudiants se relaient sur plus de 600 km, pendant 3 jours non stop, pour rallier Lyon à une ville située sur la côte méditerranéenne ou atlantique. De jour comme de nuit, qu'il vente, pleuve ou neige, les étudiants se relaient à pied, en rollers, en skate, ou à vélo, l'essentiel étant qu'il y ait en permanence un coureur dans le cortège.



Cette année, 2 glycojeunes se sont infiltrés dans cette étrange manifestation, pour une traversée de la France des plus originale. Marion et Quentin témoignent.



“Le départ s’effectue à Lyon le vendredi 10 avril en grandes pompes en présence de Claude Guiraud, Philip Maes ainsi que les chercheurs du laboratoire de l’INSERM Lyonnais pour présenter l’association ainsi que la maladie aux participants.

A 15h30, une armée de 300 sportifs des plus délurés traverse le centre de Lyon. Les citoyens ont la surprise de croiser des bagnards, des indiens, des super héros, des romains, des hôtes de l’air, ... Le voyage promet de ne pas être triste.

S’ensuit une longue traversée de la France par les petites routes de nos charmants villages de campagne. Comme par exemple : le contournement du Massif Central, la traversée du Limousin, de la Charente, ...





Le relais ne doit jamais s'arrêter. Pour cela les coureurs se relaient tous les 5 à 7 km, et ceci 24h/24 pour qu'il y ait toujours au moins une personne en mouvement avançant à une dizaine de km/h.

Pour varier les plaisirs, les sportifs ont l'embarras du choix puisqu'ils peuvent réaliser les différentes étapes du parcours, en courant, en vélo, en trottinette, en skate ou en rollers .

Derrière le peloton, suit une longue file de voitures remplies de sportifs plein d'entrain et très démonstratifs .

Partis de Lyon, le vendredi 10 avril, à 15h30, nous arrivons le lundi suivant vers 15h au phare de la baleine à la pointe ouest de l'île de Ré.

Pour la dernière étape, tous les participants délaissent leur voiture et s'élancent derrière nous. Nous sommes en tête du peloton et tenons fièrement à bout de bras la banderole de l'AFG. Enfin, après un dernier virage, les 300 relayeurs de l'ECAM foulent le sable de la plage du phare des baleines. L'océan est atteint! L'heure est venue de savourer la baignade, récompense d'un périple symbolisant pour nous une mission accomplie! ”



BRAVO!
BRAVO!
BRAVO!
BRAVO!

Défis & Manifestations

Association Charlotte au Sucre

L'association Charlotte Au Sucre a été créée en novembre 2003 pour accompagner Charlotte, petite fille née le 10 juillet 1999, atteinte de la glycogénose musculaire de type 2.

Cette association a été montée par des amis qui voulaient à leur façon apporter un peu de soutien à Charlotte, son frère Thibault et ses parents. C'est ainsi qu'ils ont mis en place des manifestations annuelles, telles que le tournoi de rugby ou la matinée gourmande.

Ceci a permis d'améliorer le quotidien de Charlotte : travaux dans la maison familiale, achat de matériel comme fauteuil roulant, tyralo, véhicules adaptés. Mais aussi de permettre à Charlotte de s'amuser : ski tandem, séjour à Disney, à Paris....

Une part des bénéfices partant aussi à la recherche, notamment à l'AFG, ainsi qu'à d'autres enfants en difficultés.

Charlotte s'est battue, comme une reine, jusqu'au 4 février 2013, elle n'avait que 13 ans.

Des nouvelles fraîches !

Après une mise en sommeil de l'association et des doutes quant à la pérennité de cette dernière, nous avons décidé de continuer le combat de Charlotte. Pour ne jamais l'oublier, nous voulons continuer le combat contre la glycogénose et aider d'autres enfants.

L'association mène aujourd'hui des actions au profit de personnes en situation de handicap et/ou de pathologie lourde, principalement pour les enfants.



Nos missions sont de participer au financement :

- d'équipements adaptés pour le confort de la personne et de sa famille ;
- d'activités culturelles et de loisirs ;
- de la recherche médicale auprès de l'AFG, de l'AFM/TELETHON.

En 2014, l'engagement de l'ensemble des donateurs & adhérents a permis de reverser la totalité de nos bénéfices pour un montant total de 11.000 € auprès de 5 associations caritatives.

Pour 2016, nous continuerons à soulever des fonds et développerons notre réseau pour accompagner de nouvelles familles.

Vincent GAUTHIER
Président de Charlotte Au Sucre

Rappelons que Charlotte au Sucre a fait don de 4000€ à l'AFG, au profit de la Recherche médicale dans la glycogénose de type II, la maladie de Pompe.

Un grand merci pour leur générosité et leur soutien !





Le Jardin d'Eygala

Depuis 7 ans, la famille Maes (oui oui, nous parlons bien de Monique et de Philip !), ouvre les portes de leur jardin enchanté pour le plus grand plaisir des petits et des grands. Chaque année, ils accueillent de multiples activités culturelles en plus d'une visite gratuite. Les visiteurs sont souvent très généreux. Ils offrent leur bénéfices à l'AFG.

Un univers romanesque et poétique, entretenu par les doigts de fée de Monique.

Nous sommes conscients qu'à leur âge, cela devient de plus en plus compliqué. Aussi, nous tenons à leur promettre que nous devons pérenniser des actions comme la leur.

Nous pensons fort aux deux petites filles de Monique, atteintes de Glycogénose de type 1.

Bravo à eux pour leur engagement.



Merci à
**Christophe
Epineau**
pour sa
course, qui nous
a permis de récolter
plus de 2000€ !

**Great Magic
Show**



Merci aux
Rotary Clubs de
Terre d'Envol et de
Toulouse Est de nous
aider fidèlement.

Nous accueillons également
avec joie, le don de la famille
**Pol Desimpel - Trees
Dufaux**

Loto de Réauville
Ce village de la Drôme,
organise chaque année un
loto en faveur de l'AFG.
Merci à ses fidèles
donateurs.

Lors de leur fête
de 45 ans de mariage,
ils ont proposé aux invités de
faire un don pour l'AFG au
lieu de leur offrir un cadeau.
La fête était de taille, dans
une famille très généreuse,
ils nous ont offert 7800 € !
Merci !!!

Kathleen, remercie l'aide de l'AFG

«Je m'appelle Kathleen Mesples, j'ai 22 ans et j'habite à Lyon. J'ai obtenu un baccalauréat Sciences & Techniques Sanitaires et Sociales en 2010. Je me suis d'abord orientée vers une licence d'anglais, j'ai ensuite passé 2 années à l'école supérieure de biochimie et biologie de Lyon.

Depuis 2013 je prépare un BTS diététique. La loi (L437-1) donne la définition de la profession de diététicien : **« Est considérée comme exerçant la profession de diététicien toute personne qui, habituellement, dispense des conseils nutritionnels et, sur prescription médicale, participe à l'éducation et à la rééducation nutritionnelle des patients atteints de troubles du métabolisme ou de l'alimentation ».**

Actuellement en stage dans un service de dialyse j'ai pu appréhender le contact avec le patient et la façon d'aborder celui-ci. Ce qui m'a beaucoup plu a été d'être intégrée dans une équipe pluridisciplinaire où le diététicien est vu comme un professionnel à part entière, qui essaie de prendre en compte le vécu du patient et qui fixe avec lui des objectifs réalisables en adéquation avec son mode de vie.

Dans le cadre de la rédaction de mon mémoire de BTS nous devons rédiger une étude personnelle sur un sujet au choix. J'ai décidé d'orienter mon étude sur une maladie génétique du métabolisme afin de relier la diététique et la biochimie qui sont 2 sujets qui m'intéressent.

J'ai donc fait des recherches et j'ai découvert le site de l'AFG, c'est comme ça que j'ai décidé de travailler sur la glycogénose de type 1.

Cette maladie rare est peu connue des diététiciens en général, j'ai donc pensé que ce sujet serait original et apporterait de nouvelles connaissances à mes professeurs et à mon jury d'examen qui lira mon mémoire.

Je voudrais remercier les membres de l'AFG qui ont répondu à mes questions et qui m'ont fourni tous les documents nécessaires à la rédaction de mon étude.»



*Une idée ?
Un projet ?*

Que ce soit pour organiser une manifestation, un défi, ou une demande de renseignements pour vous spécialiser dans les glycogénoses, l'AFG vous encourage et vous guide dans vos démarches.

N'hésitez pas à nous partager vos bonnes idées.

afg@glycogenoses.org



Actualité des Glycogénoses



Wenckebach Instituut



SAVE THE DATE

International GSD Conference

Groningen, the Netherlands

15-17 June 2017



Scientific organizing committee

Dr. Terry Derks
Prof. Dr. Ans van der Ploeg
Dr. Maaïke Oosterveer
Dr. Pim Pijnappel
Prof. Dr. David Weinstein
Dr. Fabienne Rajas
Dr. Pascal Laforêt
Dr. Carolina Fischinger Moura De Souza
Dr. Kaustuv Bhattacharya

Patient organizing committee

Ellen Boelens
Arnold Nieuwboer
Lindsey Walraven
Thomas Schaller
Ute Stachelhaus
Iris Ferrecchia
Anne Hugon
Xavier Fernández Salido
Marcus Landgren

Local organizing committee

Esther Overmeen
Fabian Peek
Foekje de Boer
Irene Hoogeveen
Janek Lueken
Puck Stortelder
Selma te Boekhorst
Terry Derks



Actualité des Glycogénoses



GSD I : le point sur la Recherche

Par Dr. Fabienne Rajas & Dr. Gilles Mithieux de l'Inserm - Université Lyon 1



Grâce à une alimentation régulière riche en sucres lents et un contrôle nutritionnel strict, les patients atteints de GSD1a maîtrisent leur glycémie et évitent les hypoglycémies entre deux repas. Cependant, la perte de l'activité de la glucose-6 phosphatase au niveau du foie et des reins entraînent des pathologies associées à la GSD1, qui apparaissent progressivement. Les modifications du métabolisme entraînées par l'accumulation de glycogène et de lipides dans le foie et les reins ont pour conséquence le développement de tumeurs hépatiques (adénomes ou tumeurs bénignes pouvant se transformer en carcinomes), d'une maladie chronique rénale et/ou des problèmes intestinaux (diarrhées...). **Le traitement de la GSD1 vise donc chez l'enfant à maintenir la glycémie et à limiter le flux d'entrée de glucose dans les cellules hépatiques et rénales afin d'éviter l'activation des voies métaboliques conduisant aux maladies hépatiques et rénales.**

Notre programme de recherche a pour but de caractériser le développement des pathologies hépatiques, rénale et intestinale, de proposer de

nouveaux traitements pharmacologiques pour ralentir le développement de ces pathologies et enfin de **mettre au point une thérapie génique.**

Pour cela, nous avons développé différents modèles animaux en ciblant la délétion du gène codant pour la glucose-6 phosphatase (G6pc) spécifiquement dans l'un des trois organes produisant du glucose (le foie, les reins et l'intestin). Grâce à cette stratégie les souris peuvent réguler leur glycémie grâce aux organes non « touchés ». Jusqu'à présent, l'étude de la GSD1a reposait sur l'utilisation de modèles animaux développés aux US (souris ou chien) qui ont une invalidation totale de la glucose-6 phosphatase. Ces animaux présentent des hypoglycémies sévères et meurent souvent avant le sevrage. Ils ne permettent pas d'étudier les pathologies qui se développent à long terme, et les groupes d'animaux étudiés sont toujours très limités (<5/groupe). Au contraire, les modèles de souris que nous avons obtenus sont viables et développent, au cours du temps, les pathologies hépatiques, rénales ou intestinales associées à la GSD1a. Le nombre

d'animaux obtenus est conséquent car l'invalidation du gène est obtenue par induction de la délétion du gène G6pc à l'âge adulte. Nous avons étudié le développement de ces pathologies pendant 18 mois après l'induction de la délétion, ce qui correspond à un âge avancé chez l'homme (>60 ans).

1 • Pathologie hépatique

Les souris « KO foie » développent rapidement une hépatomégalie (due à l'accumulation du glycogène) puis une stéatose hépatique importante (accumulation de lipides). A 9 mois, les souris développent des premières tumeurs millimétriques observables par IRM. Ces tumeurs deviennent plus nombreuses et plus grosses au cours du temps et près de 100% des souris présentent des tumeurs hépatiques après 18 mois. Ce sont principalement des adénomes hépatocellulaires (tumeurs bénignes), mais on a observé le développement de carcinomes dans environ 10% des cas. Ce travail a été publié en 2011 dans *Journal of Hepatology*.

Les souris « KO foie » présentent une hypoglycémie après 6h de jeûne puisqu'elles ne peuvent pas rapidement produire du glucose à partir de leur stock de glycogène. Cependant, elles régulent leur glycémie au cours d'un jeûne plus long car elles vont induire leur production de glucose de novo par les reins et l'intestin. Ce travail a été publié en 2011 dans *Diabetes*.

2 • Pathologie rénale

Les souris « KO rein » ont permis d'étudier



l'évolution de la maladie rénale qui apparaît chez la plupart des patients dès l'adolescence. La perte de la fonction rénale est lente mais la maladie peut évoluer jusqu'à l'insuffisance rénale, nécessitant une dialyse ou une greffe de reins. Les signes cliniques observés chez la souris, comme une néphromégalie ou une albuminurie, sont identiques à ceux observés chez l'homme et l'insuffisance rénale apparaît 15 mois après l'invalidation du gène G6pc.

Nos résultats montrent aussi que la maladie rénale et la maladie hépatique se développent de façon indépendante. En traitant un seul organe, par exemple lors des transplantations ou par thérapie génique, les patients pourront mieux réguler leur glycémie mais il est important de noter que l'autre organe restera malade.

*Ce travail a été publié en 2014 dans *Kidney International*.*

3 • Pathologie intestinale

Les souris KO intestin ont été obtenues au laboratoire mais ont été peu étudiées pour l'instant.

Ces modèles animaux sont donc uniques pour l'étude du développement tumoral et de l'atteinte rénale des GSD1a et devraient permettre la mise au point de traitements pharmacologiques ou de thérapie génique.

Grâce à ces modèles animaux qui reproduisent le développement des pathologies associées à la GSD1a, indépendamment des hypoglycémies, nous avons proposé :

- d'étudier l'effet de la nutrition sur le développement des tumeurs hépatiques et la maladie rénale afin d'adapter au mieux les recommandations nutritionnelles,
- de caractériser les voies moléculaires dans le développement des tumeurs hépatiques et de la maladie rénale chronique,
- de tester de nouveaux traitements pharmacologiques pour ralentir et prévenir le développement de ces pathologies,
- et de tester l'efficacité et l'inocuité d'une thérapie génique sur le maintien de la glycémie mais aussi sur le développement des pathologies hépatiques et rénales.

• *L'espoir de la thérapie génique : un projet soutenu par l'AFG.*

Le but de la thérapie génique est de remplacer le gène défectueux par un gène intact codant pour la glucose-6 phosphatase dans les cellules du foie. Dans notre approche, le gène « médicament » est apporté grâce un virus dont le génome a été réduit au minimum pour permettre uniquement l'entrée et l'expression du gène « médicament » dans la cellule infectée. Ces virus ont perdu leur capacité à se multiplier et leur potentiel toxique. Les premiers essais de thérapie génique ont été réalisés in vivo chez les souris KO foie.

Deux approches ont été développées en collaboration avec l'équipe du Dr. Tuan Nguyen à Nantes. Cette équipe développe des vecteurs viraux dans le but de traiter une autre maladie hépatique qui est la maladie de Crigler-Najar.

L'utilisation de **vecteurs AAV** (adeno-associated virus), chez des souris adultes, qui ne s'intègrent pas au génome de la cellule ciblée a permis de réguler la glycémie mais n'a pas permis de prévenir le développement de tumeurs hépatiques. Seul un nombre limité d'hépatocytes a été guéri et exprime à nouveau la glucose-6 phosphatase. La majorité des hépatocytes n'ont pas reçu le transgène et restent « stéatosiques » (stockage important de lipides), susceptibles de développer des tumeurs.

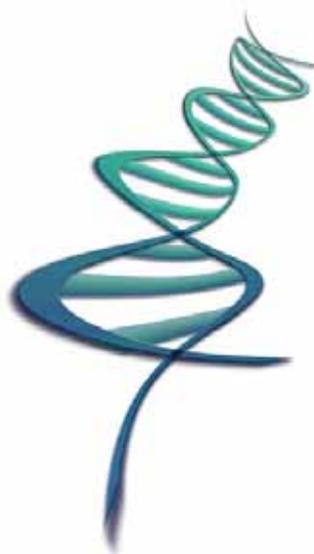
L'utilisation de **vecteur lentiviral** connu pour s'intégrer au génome a permis de prévenir le développement de tumeurs hépatiques chez des souris traitées juste après la naissance. L'intégration des lentivirus au génome de la cellule pendant la période néonatale va être retrouvée dans les cellules issues de la division des cellules infectées par le virus. Un nombre plus important de cellules a pu être guéri, protégeant les souris traitées du développement de tumeurs pendant 9 mois. Ce travail a été publié en 2015 dans Human Molecular Genetics.

Ces résultats très encourageants suggèrent donc que l'expression de la glucose-6 phosphatase dans un faible pourcentage d'hépatocytes permet de maintenir et réguler la glycémie au cours du jeûne mais ne protège pas du développement tumoral. Le but de la thérapie génique dans le cadre de la GSD1a est de cibler un maximum d'hépatocytes car toute cellule « malade » est potentiellement une cellule tumorale.

Il est important de noter que le développement de la maladie hépatique est indépendant de celui de la maladie rénale. Lors d'une transplantation ou d'une thérapie génique, guérir seulement le foie ou le rein permettra de contrôler la glycémie mais ne permettra pas de guérir l'autre organe. Notre projet est donc de cibler le foie et le rein par thérapie génique.

• *Historique du financement :*

Ce projet est financé depuis fin 2007 par l'AFG. Il a aussi obtenu le soutien financier de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) et de la Ligue contre le Cancer. Suite à l'obtention d'un financement du projet par l'ANR-MRAR (ANR-maladies rares) en 2007 à hauteur de 180 k€ sur 310k€ demandés, l'AFG a accepté de compléter le financement du projet présenté lors du conseil scientifique de septembre 2007 (40k€/an sur 3 ans) (2007-2010). Ce contrat a été renouvelé (30k€/an) sur la période 2011-2016 après l'obtention d'un deuxième contrat de l'ANR (2011-2015) d'un montant de 450 k€ sur 4 ans. En 2015, la Ligue régionale contre le Cancer a financé une partie de ce projet à hauteur de 20 k€ et la Ligue Nationale contre le Cancer a subventionné une bourse de thèse



• Développement de réseaux de collaborations

1 • Au niveau national

Ce projet est réalisé en collaboration avec Tuan Nguyen (Nantes) pour les aspects de thérapie génique, de Jessica Zucman Rossi et Julien Calderaro (Paris) pour l'étude du développement tumoral, et de Philippe Labrune pour la comparaison des modèles



de souris et de la pathologie humaine. Actuellement, une collaboration avec le Dr. Fabiola Terzi est en cours pour l'étude de la maladie chronique rénale (Paris). Un contact récent a été pris avec l'équipe de Federico Mingozzi (Généthon, Evry) qui développe des approches de thérapie génique du foie et qui a obtenu récemment un modèle de souris atteintes de GSD3 (approche de thérapie génique du foie et étude du métabolisme du foie).

2 • Au niveau international

Depuis plusieurs années, notre équipe travaille en collaboration avec une équipe Hollandaise (Maaïke Oosterveer et Dirk Jan Reijngoud, Groningen), en étroite association avec l'équipe pédiatrique de l'hôpital de Groningen (Terry Derks et Peter Smit).

De premiers essais de thérapie ont aussi été développés en collaboration avec différentes sociétés ou collaborateurs étrangers (Dr. D. Koelberg, Duke University, US ; Dr. Chen, Taiwan en cours d'étude ; Dr. Yutang Wang, Australie) pour tester de nouvelles molécules thérapeutiques ou de nouveaux vecteurs viraux. Deux contrats de prestations pour tester de nouvelles approches thérapeutiques sont en cours avec deux sociétés américaines.

Dr. Fabienne Rajas
Dr. Gilles Mithieux

Contact : Fabienne Rajas
Inserm U1213-Université Lyon 1
Email : fabienne.rajas@univ-lyon1.fr

l'AFG a participé à hauteur de
40 000€ par an de 2007 à 2010
30 000€ par an de 2011 à 2016



L'Équipe de l'Inserm, Université Lyon 1



Gilles Mithieux
Directeur du laboratoire



Fabienne Rajas
Responsable du projet GSD1a



Marine Silva et Margaux Raffin,
en charge de l'élevage des souris



Anne Stefanutti et Adeline Duchamp,
techniciennes en charge du génotypage des souris



Monika Gjorgjieva, étudiante en thèse
et Laure Monteillet, étudiante en
Master

La composition de l'équipe est détaillée sur notre site web: www.u855nutrition.fr



GSD II : 6ème journée française des maladies de Pompe

Le 11 Septembre 2015 s'est tenue la Journée Scientifique à l'Institut de Myologie / Hôpital de la Pitié-Salpêtrière.

• Projet «A l'écoute du malade»

Présentation du nouveau projet d'étude sur la maladie de Pompe adulte : « A l'écoute du malade »

L'objectif est de partir de l'existant, d'une étude menée en 2007 auprès des patients atteints de la forme adulte de la maladie de Pompe qui visait à mieux comprendre l'impact psychologique de la participation à un essai thérapeutique.

Cette deuxième approche sera une approche qualitative, basée sur 9 à 10 entretiens, complétée d'une approche quantitative, au travers d'un questionnaire envoyé aux centres de compétences et références ayant en traitement plus d'une centaine de patients. Nous souhaitons donner la parole aux malades, les écouter, comprendre leur vécu. Ainsi étayer nos connaissances sur la prise en charge, regarder comment chaque personne évolue, compléter l'histoire naturelle par des résultats scientifiques.

L'Etude est en cours depuis le mois d'octobre 2015, elle vous sera présentée lors de l'AG 2016.

Un projet d'étude collaboratif AFG porté par Anne Hugon et VML par Anne-Sophie Lapointe et les Psychologues cliniciennes Marcela Gargugiulo, Sabrina Sayah de l'IM de la Pitié.



Actualité des Glycogénoses

GSD II, maladie de Pompe

SANOFI GENZYME 

Les 10 ans d'autorisation de mise sur le marché de Myozyme

La maladie de Pompe, ou glycogénose de type II est due à un déficit en une enzyme appelée alpha-glucosidase acide (GAA) entraînant une accumulation pathologique de glycogène dans les lysosomes des cellules musculaires. Sa fréquence est estimée à 1 pour 40.000 naissances. Elle présente des expressions cliniques différentes selon l'activité enzymatique résiduelle. La forme précoce du nourrisson dont les symptômes se manifestent dès les premiers mois de vie, se caractérise par une hypotonie, une cardiomyopathie et une insuffisance respiratoire très sévère ; sans traitement, le décès survient avant l'âge d'un an. La forme tardive dont les signes surviennent après la première année, se traduit par une myopathie plus lentement progressive, avec à plus ou moins long terme, un handicap moteur et une insuffisance respiratoire variables en sévérité et en âge de survenue.

2016 est une année particulière pour la communauté des patients car cela fait exactement 10 ans que le traitement par enzymothérapie substitutive (Myozyme) est disponible (approuvée le 29 mars 2006 par l'EMA et le 29 avril 2006 par la FDA). Premier et seul traitement dans la maladie de Pompe autorisé à ce jour, ce sont aujourd'hui 2500 malades qui bénéficient de la thérapie dans plus de 77 pays. Cet anniversaire est l'occasion de rappeler que Myozyme est avant tout le fruit d'une collaboration entre une communauté internationale des patients, parfaitement bien organisée, les professionnels de santé et l'industrie.



La poursuite du développement de la NeoGAA

Après l'étude clinique de phase 1/2 de développement de NeoGAA, enzymothérapie de nouvelle génération pour la maladie de Pompe, Sanofi Genzyme a annoncé lors du WorldSymposium qui s'est déroulé à San Diego le 29 février dernier, la poursuite des essais cliniques de la molécule avec son entrée, dès cette année, dans un essai de phase 3.

La phase 1/2 a consisté à évaluer la sécurité, la tolérance, la pharmacocinétique, la pharmacodynamie et l'efficacité de la molécule chez 24 patients atteints de la forme tardive de la maladie de Pompe, pendant 6 mois. Des trois doses testées, seule la plus forte sera conservée dans l'essai de phase 3 qui aura pour objectif de démontrer le degré d'efficacité du produit sur une plus longue durée et sur un nombre de malades plus important.

La NeoGAA, administrée par perfusion intraveineuse, a été développée afin de rendre plus efficace l'internalisation de l'enzyme thérapeutique dans les cellules musculaires, permettre une meilleure clairance du glycogène et améliorer ainsi la réponse clinique.

Sanofi Genzyme
33-35, boulevard de la Paix
78105 SAINT GERMAIN EN LAYE Cedex - France
www.genzyme.fr



GSD III et V : 6ème Journée Internationale des Maladies Rares

Le 28 février 2015, l'AFG a organisé une Journée Scientifique Glycogénoses type III (Cori) et type V (McArdle) à l'Institut de Myologie.

A l'occasion de la journée internationale des Maladies Rares 2015, l'AFG a organisé une Journée Scientifique Glycogénoses type III (Cori) et type V (McArdle) à l'Institut de Myologie, Bat. Babinski, Hôpital de la Pitié Salpêtrière - Paris
55 participants venus de toute la France.

Une rencontre très réussie, très prometteuse en projets. Un plateau scientifique excellent, et des patients impliqués et en nombre dans les deux filières. Nous avons voulu donner une résonance particulière à cette rencontre scientifique en l'intégrant au sein de la journée internationale sur les MR : the « Rare disease day »

Un objectif pleinement atteint : « Vivre avec une glycogénose, ensemble pour mieux comprendre », et rendre hommage aux patients, aux familles et aux soignants impliqués dans la lutte contre les maladies

rares au quotidien.

Un beau rassemblement, premier en son genre, une journée interactive, sur des glycogénoses dont on parlait moins ces dernières années et qui pourtant nous concernent.



Actualité des Glycogénoses

Atelier de formation McArdle
Madrid, les 11 et 12 juillet 2014



Compte-rendu par Richard Beugné, référent McArdle AFG, à l'Université Européenne de Madrid. Atelier organisé par Euromac, projet européen ayant pour but de constituer un registre des patients atteints de la maladie de McArdle et d'autres formes de glycogénoses neuromusculaires rares, dont l'intolérance à l'exercice physique est le principal symptôme, et d'en améliorer le diagnostic.

Ce projet regroupe 15 partenaires dont 7 pays de l'Union Européenne, la Turquie et les Etats-Unis. Ce travail a été confié à des chercheurs espagnols, du fait de leur précédente expérience avec le registre ayant permis de recenser 200 personnes atteintes en Espagne. L'analyse des données recueillies dans le registre est confiée à l'Université de Rigshospitalet au Danemark. La gestion des données et de la qualité est coordonnée par l'Université de Larissa, en Grèce. Un programme de formation et de diffusion visant à faire connaître la maladie de McArdle et les autres formes de glycogénoses musculaires rares est mené à bien par l'Association pour les Glycogénoses du Royaume-Uni et l'« University College » de Londres. La gestion et la coordination du projet, visant à assurer le bon fonctionnement d'Euromac dans son ensemble, sont du ressort de l'Institut de recherche Vall d'Hebron à Barcelone.

La rencontre du 11 et 12 juillet regroupait la plupart de ces intervenants, mais aussi des soignants, des représentants d'associations de malades ainsi que des malades de différentes nationalités (Anglais, Néerlandais, Allemands, Espagnols, Français...). A travers des exposés et des échanges le 11 juillet et des tests physiques le 12 juillet, le but de ces journées était de faire un point sur l'état des connaissances sur la maladie et son « traitement », notamment par des programmes d'entraînement physique adaptés à chaque malade, en fonction de ses capacités et de son état général.

• 11 juillet : Exposés théoriques et échanges

Durant la première journée, les spécialistes de McArdle se sont succédé pour exposer l'avancée des

connaissances et des recherches sur la maladie, en fonction de leurs différentes spécialités (diagnostic, suivi thérapeutique, psychologie, physiothérapie...).

L'introduction générale de cette rencontre scientifique a été assurée par Alejandro Lucia, de l'Université Européenne de Madrid, et Ros Quinlivan, spécialiste des maladies neuromusculaires à l'University College Hospital de Londres. Il s'agissait de rappeler le contexte et l'organisation de cette journée, tout en soulignant la nécessité de ces rencontres afin de favoriser la mise en commun des travaux de différentes équipes, réparties dans le monde.

Ramon Martí, du Vall D'Institut de recherche Hebron, à Barcelone, et coordinateur EUROMAC, a ensuite pris la parole pour exposer le projet de registre Euromac déjà exposé ci-dessus.

Ce fut ensuite au tour de Ros Quinlivan de présenter une synthèse des recherches menées à l'University College London Hospital où les personnes touchées par McArdle au Royaume Uni sont suivies. Elle a rappelé que la maladie de McArdle est une affection musculaire héréditaire, également connue sous le nom de Glycogénose de type V ou de carence en myophosphorylase. Les personnes atteintes ne possèdent pas la myophosphorylase, enzyme nécessaire pour convertir en glucose les hydrates de carbone stockés sous forme de glycogène dans les cellules musculaires. Cela se traduit par une importante pénurie d'énergie en début d'activité et dans toutes les activités intenses, ce qui entraîne douleurs, crampes, fatigue chronique. Si l'activité continue en présence de la douleur, il est possible qu'ait lieu une dégradation musculaire entraînant des complications (rhabdomyolyse, myoglobinurie) pouvant entraîner une insuffisance rénale aiguë, ou le syndrome des loges dans le ou les muscles touchés. La douleur qui apparaît pendant l'activité se résorbe généralement lorsque l'activité est arrêtée dès qu'apparaissent les symptômes.

Le diagnostic de la maladie se fait par différents tests préliminaires (test de l'ischémie par un garrot limitant l'apport en oxygène dans un muscle...). Il est aujourd'hui posé par une analyse de l'ADN. Environ 150 mutations différentes du gène PYGM

sur le chromosome 11 ont été identifiées à ce jour. Un petit nombre d'entre elles sont très fréquentes. Une biopsie musculaire, anciennement utilisée pour réaliser le diagnostic, peut-être réalisée pour révéler l'absence de l'enzyme et le plus souvent un excès de glycogène dans les muscles. Un diagnostic précoce est d'une grande aide puisque les malades peuvent alors apprendre à gérer leur état et à faire des choix appropriés au sujet de leur mode de vie, de leur emploi et de l'intensité de leurs activités.



Il n'existe aucun remède pour la maladie de McArdle et, à ce jour, aucun traitement médicamenteux. Des essais de thérapigénie sont en cours sur des modèles animaux. Améliorer la condition physique, par des exercices doux et réguliers, est généralement considéré comme le traitement le plus approprié. Le régime alimentaire est encore controversé ; certaines personnes semblent privilégier une quantité de glucides plus élevée, tandis que d'autres auraient de meilleurs résultats avec une plus grande quantité de protéines dans leur alimentation. Une boisson sucrée avant une activité peut être bénéfique, mais on doit limiter cette pratique en raison des risques de prise de



poids et de diabète.

La communication s'est poursuivie par l'intervention de Jatin Pattni, psychologue qui a travaillé sur les aspects psychologiques de la maladie, et plus particulièrement sur le plan comportemental et les stratégies d'adaptation. A partir d'études effectuées sur un panel de malades, il apparaît que la douleur chronique se solde par un taux augmenté chez ces personnes de dépression et d'anxiété, de troubles du sommeil et d'insomnie.



Deux stratégies de vie ont pu être constatées, stratégies opposées mais conduisant plus ou moins au même constat. Un certain nombre de patients, dès leur enfance, pratiquent une forme d'évitement.

Constatant qu'ils sont limités dans leur effort, et ne cédant pas aux pressions dans le cadre social, éducatif ou familial, ils renoncent à l'exercice. Cette diminution de l'activité physique aboutit généralement à une prise de poids, une dégénérescence musculaire, une difficulté qui croît au fil des années à accomplir des efforts. D'autres patients, au contraire, face à leur incapacité à se comporter comme les autres, ont une attitude volontaire de dépassement qui les conduit à des efforts parfois importants. A long terme, ces efforts peuvent se solder par des dégradations et des douleurs chroniques. A l'examen de ces deux situations, il apparaît que le renoncement comme l'excès sont néfastes. L'important est d'apprendre à exercer et maintenir une activité modérée pour aboutir à un équilibre bénéfique aussi bien en termes de santé que de confort. Par ailleurs, l'incapacité pour les malades à se comporter « normalement » conduit à une incompréhension et un rejet de la part des autres, et à un repli sur soi, notamment pour ce qui est des activités accomplies en groupe.

La conférence s'est poursuivie par l'exposé d'Alejandro Lucia et Alfredo Santalla, de l'Université Européenne de Madrid, sur les études physiologiques accomplies sur des malades volontaires. Ces études ont montré qu'il est possible, par un entraînement ou un réentraînement régulier à l'exercice physique, d'améliorer les capacités des malades, ce qui serait bénéfique en termes de confort et d'atténuation des douleurs.

Enfin, le tour est venu pour John Vissing, du Rigshospitalet de Copenhague, d'exposer les résultats de la recherche dans la maladie et des troubles connexes McArdle. Il apparaît que les conséquences de la maladie sont différentes selon les malades, sans que l'on sache encore bien pourquoi. Certaines personnes sont limitées dans leur vie quotidienne, tandis que d'autres vivent leur condition comme un inconvénient mineur. L'état est légèrement évolutif. Chez les gens qui évitent de faire des activités et des exercices en raison des crampes et de la douleur, un risque d'atrophie musculaire peut intervenir, ce qui peut entraîner d'autres problèmes de santé. Inversement, si les gens qui poussent trop loin leurs efforts en ne respectant pas suffisamment le signal d'alarme qu'est la douleur, des lésions musculaires

peuvent se manifester à long terme et aller jusqu'à un certain handicap. D'autres problèmes médicaux, comme le diabète ou les maladies cardiaques, peuvent compliquer la situation, aggraver les symptômes et en rendre la gestion plus difficile. C'est le cas, par exemple, pour la prise en charge de la maladie coronarienne dont le traitement comporte des statines destinées à faire baisser le taux de mauvais cholestérol, mais qui implique une certaine dégradation musculaire (augmentation des CPK).

• 12 juillet : journée de tests

La deuxième journée a été consacrée à différents tests et exercices accomplis par des malades présents sous le contrôle de l'équipe espagnole composé d'un médecin et d'un clinicien rééducateur sportif. Test destiné à établir un diagnostic de l'état de chaque personne, dans le but d'établir un programme d'entraînement personnalisé.

Un test de marche de 12 minutes a permis d'examiner chez un volontaire sa capacité à atteindre le second souffle, qui correspond au moment où l'organisme, incapable de décomposer le glycogène en glucose et ayant épuisé les ressources en énergie, va chercher d'autres ressources issues du glycogène hépatique ou par voie lipidique.

D'autres exercices sur vélo, effectués sous contrôle des capacités musculaire, respiratoires, cardiaques, étaient destinés à tracer les courbes d'effort spécifiques à chacun. C'est à partir de ces données que le clinicien peut établir des programmes spécifiques pour chsue patient, applicables au quotidien – toujours en veillant à concevoir des exercices variés, modérés, à accomplir sans souci de performance, toujours dans l'écoute de son propre corps.

• Conclusion

Ce type de journée s'avère utile pour plusieurs raisons. Faire le point entre spécialistes sur l'état des connaissances de la maladie et contribuer à leur vulgarisation en direction des malades et des médecins généralistes, des kinésithérapeutes qui ont des patients à prendre en charge. Mais l'impact en reste limité du fait du peu de patients diagnostiqués et d'une relative

indifférence à l'égard d'une maladie qui est souvent minimisée, y compris dans les centres spécialisés. De fait, il est important que les associations de malades, comme l'AFG, y prennent part pour relayer l'information et jouer un rôle moteur non négligeable dans la recherche, en relation avec les spécialistes des maladies neuromusculaires.



Innovation in Nutrition



Les malades en parlent

Face-à-Face parent / jeune : Un premier grand voyage seule
Le point de vue de Céline, 18ans.

VOYAGE EN GRECE !!!

Tout d'abord il faut savoir que la Grèce est un pays magique et que sa nourriture est délicieusement tentante. Mais pour nous les glycos, c'est vrai qu'il est difficile de pouvoir manger à l'étranger. Sachez qu'en Grèce, à part l'huile et le fromage qu'ils mettent dans beaucoup de leurs plats nous pouvons facilement y manger sans faire trop d'écarts. Comme dans tout pays, il y a des choses plus ou moins grasses, mais ce pays met beaucoup l'accent sur les légumes (sur le bateau et à l'hôtel on avait des légumes très bons à chaque repas !).

Il faudrait quand même que je vous parle de l'organisation de ce voyage (que j'ai fait en avril avec la famille de mon copain et qui a duré 1 semaine). Tout d'abord il fallait prévoir la carte vitale, la carte européenne pour se parer à toute éventualité. Malheureusement, la veille du départ, elles ont disparu... Mais bon malgré cela il ne m'est fort heureusement rien arrivé. En fait pour tout dire ma mère stressait énormément pour l'avion car il y aurait « apparemment » des risques d'hypoglycémie quand on monte en altitude en avion. Donc, pour prévenir ce risque j'avais 3 sachets de glucopulse dans mes poches, mais sincèrement tout ce qui m'est arrivé en avion c'est de rire car on aurait dit qu'on était dans un manège à sensation, et d'avoir les oreilles bouchées.

Ma mère au début ne voulait pas que je parte car elle imaginait le pire. Mais franchement, ce n'est pas parce qu'on a une maladie qu'il faut rester assis dans un fauteuil, pour regretter après d'avoir à peine vécu. Bien sûr, j'aurais pu tomber malade, mais en quoi est-ce différent d'une personne lambda ? Donc, il fallait prévoir du doliprane ou encore des glucopulses, mais surtout des gâteaux ou du pain car en Grèce il y a

un décalage de 1 heure avec la France, mais en fait, les grecs mangent généralement vers 13h ou 14h. Donc, notre organisme n'est pas spécialement chamboulé par ce décalage, car cela revient à manger en France à 12h ou 13h (bref rien de bien méchant). Pendant ce voyage nous n'avons pas visité que la Grèce ; on a visité les îles grecques comme l'île d'Oïa, Patmos, Santorin et surtout Mykonos cette île est idéale pour passer des vacances tranquilles et reposantes. Sur cette île on a même vu ceci :



Nous sommes aussi allés au Sud de la Turquie où les taxis et les voitures en général roulent trop vite et où les gens rigolent beaucoup. Je dois quand même vous parler du déroulement de ce voyage. Tout d'abord, les 2 premiers jours on été dans un hôtel, et on a passé ces 2 jours à visiter la Grèce

avec le Parthénon, les vestiges des temples de Dionysos et de Périclès. Même si le matin on avait buffet à volonté avec tous les types d'alimentations que peuvent manger le matin les américains, les anglais, les grecs ou les français, on dépensait toutes ces calories en marchant sous un soleil de plomb toute la journée (donc il est impératif de prévoir des bonnes chaussures et des vêtements d'été car même fin avril il faisait près de 38°C !). On a quand même dû parler en Anglais TOUTE la semaine surtout pour demander à avoir plus de féculents comme des pâtes ou autre aux chefs, et avec notre accent et le leur. Les vrais américains ou anglais devaient bien se moquer de nous... Les 4 jours suivants, on a pris un bateau immense « L'OLYMPIA ». Avec mon copain, qui a également des problèmes d'alimentation, on devait tous les soirs demander aux chefs des choses, et au final on est devenu quasi amis avec le chef « Osman ». A chaque fois qu'il nous voyait il venait « taper la causette », donc c'était vraiment sympa (il va nous manquer). Malgré le manque de féculents de temps en temps, tout était bon. Tous les soirs, il y avait une équipe artistique du bateau qui donnait des spectacles et on y est toujours allé. Le matin, on devait se lever tôt pour manger et partir directement à la découverte des îles grecques, plus magnifiques les unes que les autres (ne vous inquiétez pas je vais mettre des photos à la fin =)). Pour finir, la Grèce vaut le déplacement. A tous les parents qui liront ceci, ne vous inquiétez pas trop car l'inquiétude n'empêchera rien de ce qui doit arriver, et avec la maladie, on est débrouillard donc, il vaut mieux que vous nous encouragiez à partir, à faire des voyages et même si ça entraîne des petits écarts d'alimentation, il vaudra toujours mieux ça que d'être frustré car on n'aura jamais rien fait. Donc à tous ceux qui veulent partir en voyage, allez-y, vous aurez plein de souvenirs ! Mais juste, pensez à prendre vos cartes (vitale, européenne etc...) et tout le reste, avec quelques médicaments au cas où, et avec du glucopulse.



Athènes

A présent je vais vous montrer quelques photos pour vous faire rêver !!!



Mykonos

L'île de Santorin et ses fortifications



Et ma préférée, l'île d'Oïa



Le point de vue du papa de Céline, Claude Guiraud



La préparation du voyage en Grèce, comprenant une escale en Turquie, de Céline avec des amis a nécessité un certain nombre d'actions.

Il a fallu penser à l'obtention d'un **passport** pour la Turquie, ce Pays ne faisant pas partie de l'Union Européenne. Pour la Grèce, la carte nationale d'identité suffisait. Il a fallu également demander une **carte européenne de sécurité sociale** en cas d'hospitalisation ou de problème de santé en Grèce. Un pouvoir remis aux amis accompagnateurs de Céline lors de ce voyage a permis de compléter les assurances quant à la prise en charge de Céline. Ces formalités administratives étant réglées, il restait à gérer les contraintes de santé de ma fille. En fin d'adolescence, elle est désormais autonome pour **les horaires** et **les quantités** de féculents (maïzena comprise) à consommer quotidiennement.

Cette **autonomisation** a été mise en pratique dès le début de l'année scolaire 2014-2015. En effet, dès l'obtention du baccalauréat, il était prévu que Céline puisse aller étudier loin de notre domicile. Elle devait donc anticiper l'absence de ses parents (père ou mère) pour l'aider dans la gestion de sa vie quotidienne pour les traitements liés à la

glycogénose. **Il est toujours difficile pour des parents de lâcher prise et de faire confiance à ces enfants qui souvent ont été protégés, voire surprotégés**, notamment lorsqu'il y a nécessité de réveils nocturnes pour des prise de maïzena. Donc, durant toute l'année scolaire, Céline s'est prise en charge totalement, du petit déjeuner au réveil nocturne, y compris dans la préparation et les horaires de ses repas. Durant toute cette période, je n'ai effectué que quelques contrôles inopinés nocturnes afin de vérifier que la maïzena avait bien été prise.

Cependant, une problématique s'est posée quant au trajet en avion. Se promener avec une bouteille d'eau et un récipient contenant de la matière blanche (maïzena) risquait fort de ne pas convenir aux douaniers. Le **plan vigipirate** a renforcé les contrôles aux frontières et notamment dans les aéroports. La solution a été de présenter **la carte personnelle AFG** de Céline écrite en français et en anglais ainsi qu'un **certificat médical** (établi soit par le médecin traitant, soit par l'hôpital de référence, et si ce certificat peut être écrit dans les deux langues, c'est préférable, quel que soit le pays de destination). Pour la maïzena, l'explication orale a pu suffire lors du trajet de Céline. Pour l'eau, celle-ci doit être achetée après la douane dans l'aéroport, zone de transit ou tout aussi simplement la demander dans l'avion à une hôtesse. Ces explications m'ont été confirmées lors d'un appel téléphonique aux services de douane de l'aéroport que j'avais contactés.

Par la suite, il ne restait qu'à vérifier que le **forfait téléphonique** du portable de ma fille permettait à cette dernière de joindre sa mère ou moi en cas de problème.

Il a aussi fallu attendre le retour de Céline, en espérant que son séjour chez les hellènes lui aurait plu. Au final, oui, c'est beaucoup d'organisation au départ, mais cela est important pour ma chère Céline.

Claude Guiraud

Un voyage, ça se prépare, mais c'est que du bonheur !

Helen, habituée à voyager seule, avec la pompe à nutrition (NEDC) et de la Maïzena, depuis ses 15 ans, vous partage ses astuces pratiques pour partir ZEN



Comme Céline et ses parents, mes parents m'ont offert la chance de voyager tôt. J'ai vraiment apprécié cette indépendance.

Les voyages forment la jeunesse !

En commençant avec un voyage linguistique au Texas à 15 ans entourée de Français, j'ai ensuite voulu aller en internat au lycée.

Et pour mon baccalauréat, mes parents m'ont envoyé 5 semaines, fille au pair, en Californie. Grâce à ces expériences, j'ai appris à mettre en place pas mal de petits principes d'autonomisation.

Notez tout de même que nous avons choisi des destinations mondialisées, où je pouvais faire face à un cas d'urgence, et ce, même si le prix de la médecine peut s'avérer exorbitant comme aux USA.

C'est d'ailleurs pendant mon voyage Californien que le problème de la poudre blanche est arrivé et que les contrôles se sont renforcés.

Imaginez la petite Helen (oui oui, je fais très très jeune), parlant avec un anglais trop approximatif pour paraître américaine de naissance, montrant son passeport Américain (sinon je suis hors la loi), et détenant de la poudre blanche et une «pompe bizarre»... NORMAL.

Et puis là-bas, à la différence de la France, même

en arborant son plus joli sourire, on est mis au même diapason qu'un terroriste ! Pas d'humour, c'est la devise !

En toutes circonstances et valable partout : A la douane, il faut faire profil bas, rester poli et naturel, ne pas s'étonner d'avoir un contrôle, et avoir tous les papiers nécessaires sur soi.

Je vous dis cela, car je fais partie de ceux et celles qui sonnent tout le temps en passant les portiques de sécurité !

Et si vous avez besoin d'être un peu plus rassuré : dites-vous que quand vous voyagez avec un bébé, on accepte n'importe quel type de petites bouteilles d'eau, de nourriture, etc. Peu importe si les contenants sont ouverts ou non.

Alors, pour vous, avec un certificat médical bien détaillé, il n'y a pas de raison que l'on vous refuse.

Actuellement, j'effectue souvent des vols Toulouse-Paris, juste avec un bagage cabine. J'ai déjà oublié mon certificat, au risque de voir mes 2 ou 3 poches de liquide pour la pompe à la poubelle. En général, avec un grand sourire, ils acceptent de tester mes contenants, et ils me laissent passer. Cela reste tout de même un risque.

...



Le matériel :

- On est jamais à l'abri d'un bagage en soute qui n'arrive pas, ou qui sera en retard.
- Un coup de stress dans l'avion, avec les turbulences, une angoisse liée aux préparatifs, d'éventuelles contradictions avec les parents, tout cela peut générer **une hypoglycémie rapide**.
- A noter : **on peut passer la douane avec de la nourriture (hors liquides)** et on peut manger notre propre goûter/repas en avion, même si c'est un low-cost comme Easyjet, RyanAir ou Norwegian. La climatisation étant forte, n'hésitez pas à **demandeur un verre d'eau**, car ils sont tenus d'en fournir sur demande.
- **Le poids : le moins possible de superflu.**
Notre matériel est souvent lourd. Adoptez l'habitude «tout en miniature» : du gel douche jusqu'à la mini serviette de bain super absorbante en 30x30cm. Par exemple : un gel douche d'hôtel = 3 ou 4 douches. Et si vous restez plus de 4 jours, achetez vos savons sur place et laissez-les en partant. N'oubliez pas qu'une lessive à la main sur place, au gel douche, est possible, pour emmener moins d'habits !
- Pour les personnes très médicalisées, sachez que certaines compagnies comme Air France, proposent pour le même tarif, des **accompagnements personnalisés** pour vous aider en douane, à l'enregistrement, dans l'avion et à l'arrivée. **Il faut le préciser lors de l'achat du billet.**



Le bagage à main ou bagage cabine

- 24 à 30 heures d'autonomie de traitement et de collation.
- La pompe à nutrition + matériel.
- Le certificat médical du traitement et de détention du matériel.
- 100-150 euros de liquide, pour pallier une hypoglycémie, un épuisement qui nécessite un taxi, etc. Si monnaie différente, prévoyez Euros + monnaie locale.

Le bagage en soute

- Ne pas mettre de cadenas car contrôle probable.
- Maïzena ou traitement sous poche transparente pour éviter une explosion de produit dans la valise + un certificat médical dessus.
- Attention au poids !



L'administratif médical :

- **Le certificat comprenant le traitement et les doses prescrites** (oui, même si c'est de la maïzena de cuisine !). Mais également, dans le cas NEDC, celui-ci doit attester de la présence de l'appareil dans le sac. Ne lésinez pas sur les détails : nom, marque, numéro de série. Placez-en une copie dans votre bagage en soute, au-dessus de votre stock de «poudre».
- L'idéal, mais j'avoue ne l'avoir jamais fait : demander à son **fournisseur de pompe à nutrition NEDC une autorisation**. J'ai toujours peur qu'ils me la refusent ou qu'ils compliquent mon trajet en me proposant un prestataire partenaire sur place. Merci les vacances !
- **La carte Européenne d'assurance maladie**. Pensez à faire la demande 1 ou 2 mois avant, au cas où.
- **La carte vitale** pour votre retour en France
- **La carte Urgence Glycogénose** avec les numéros de téléphone de vos proches joignables.
- Si vous avez des traitements complexes, il est possible de mettre en place, avec votre CPAM, des prises en charge sur place. Dans le cas des USA, il faut bien souvent avancer des frais exorbitants. Mais pour les vacances, cela peut être accepté.
- **Appelez votre assureur** et voyez avec lui les **conditions d'une assurance voyage rapatriement**. Cela peut s'avérer utile et moins cher en cas d'ennuis.
- Il y a une multitude de blogs sur internet qui vous expliquent quoi amener et à quoi vous attendre pour d'éventuelles prises en charge. Prévoyez quelques heures de recherche web avant de partir !!!

Dernière astuce pour lâcher-prise une fois le jeune parti :

Parents : faites confiance à vos enfants. Ils ont déjà acquis une certaine maturité grâce à la glycogénose. Ils savent ce qui est important.

Jeunes : Ne culpabilisez pas pour vos parents, donnez leur des nouvelles régulièrement (nombre fixé avec eux avant le départ), et surtout, profitez-en bien !!!



Ressentis de Glycojeune

« Lors de mon premier week-end avec l'équipe des glycojeunes, je me sentais comme Christophe Colomb découvrant l'Amérique. En effet c'était la toute première fois que je rencontrais des gens ayant comme moi la glycogénose.

Ma première réaction a été la surprise. En effet, je n'étais plus la seule à porter un sac à dos pour pouvoir emmener partout ma maïzena et une bouteille d'eau ; ou à hésiter entre un Perrier et un jus de tomate à la terrasse d'un café.

Helen, Marie-Noëlle, François, Quentin,

Samantha, Antoine, Damian et Mickael m'ont accueillis à bras ouverts.

J'ai pu parler de ma maladie à d'autres personnes que mon médecin ou mes proches. Pouvoir échanger sur ce qui influence énormément ma vie avec des jeunes qui le vivaient également fut une grande découverte. Et la compréhension mutuelle fut immédiate.

Une connexion très forte s'est établie. En rentrant j'étais (PRESQUE) contente d'être « Glycogénosée » puisque cela m'avait permis de rencontrer des gens formidables et de repartir en exploratrice conquise. »

Marion

« J'avais entendu parler pour la première fois des Glycojeunes à l'hôpital Beclère. On me disait que c'était un groupe de jeunes adultes avec la glycogénose de différents types, qui partaient ensemble en vacances. Je me suis dit que ça pouvait être une bonne idée de voyager ensemble afin de coordonner les prises de maïzena.

J'ai rencontré quelques uns de ces Glycojeunes à l'assemblée de l'AFG en octobre dernier. J'ai tout de suite vu qu'ils étaient un groupe très uni et ouvert, où la tolérance est obligatoire tant les profils sont différents. C'est épanouissant de savoir qu'il n'y a pas qu'une seule façon de vivre lorsque l'on a la glycogénose. Il y a aussi bien sûr des ressemblances car nous nous devons d'avoir une vie équilibrée. Il y a un certain mode de vie et forcément il en résulte des similitudes de caractères parfois étonnantes. Et cette multitude de profils aide à comprendre la glycogénose, qui possède encore des aspects empiriques. En effet, on ne peut pas dire de manière exacte « si tu as tel

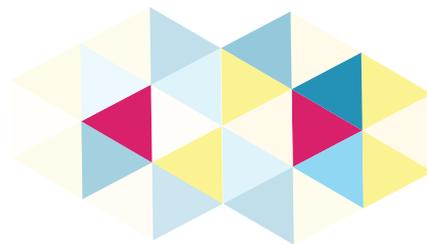
comportement, il t'arrivera cela » car il y a tellement de facteurs qui rentrent en compte. L'accumulation des expériences de chacun permet de rendre un peu moins floue la façon dont notre organisme fonctionne. Cela permet de répondre à certaines questions (Est ce que ce genre de fatigue, c'est à cause de la glycogénose ? A quel point les autres s'autorisent-ils des écarts alimentaires ?...)

Parler avec les Glycojeunes me permet d'en discuter sans avoir l'impression d'être un individu étrange, comme une chose normale qui fait partie de la vie quotidienne. Ça nous rapproche vraiment et je me suis vite sentie à l'aise dans le groupe, et le fait d'être en collectivité et de sortir du domaine hospitalier aide à dédramatiser le sujet.

En fait, être entre Glyco permet bien plus que simplement prendre sa maïzena en même temps. Je dirais presque qu'il y a une culture Glycojeune. »

Témoignage de Karen, maman d'Eva

Eva a une glycogénose de type III, et Karen, sa maman, nous partage son expérience des Rencontres des familles AFG.



« Je ne cache pas que c'est avec un peu d'anxiété que je me suis inscrite pour la première fois au week-end de rencontres de la glycogénose. Mon entourage, assez sceptique sur la démarche, n'a cessé de me questionner sur mes motivations. Ma fille a la chance d'être suivie à l'hôpital Bécclère à Clamart. Au-delà du suivi médical très performant, l'équipe se veut toujours disponible, très à l'écoute et très rassurante à chacune de mes interrogations (plus ou moins rationnelles).

Alors pourquoi aller chercher des réponses que je pouvais en obtenir très facilement auprès de l'hôpital ?

En dehors du bilan annuel, ma fille a une vie quasi-normale avec les préoccupations habituelles d'une enfant de 10 ans. Elle parle très peu de la maladie, elle évite même le sujet la plupart du temps. Je me suis dit que cela pouvait être bien pour elle de voir qu'elle n'était pas seule, et pour moi ça allait être l'occasion de discuter avec d'autres familles.

Je me demandais tout de même si ma fille risquait d'être déstabilisée par ce qu'elle pouvait voir ou entendre. J'ai pensé un moment y aller sans elle, et puis je me suis décidée à l'emmener.

A notre arrivée, j'ai mitraillé de questions chaque personne qui croisait notre chemin un peu à la manière d'un interrogatoire. J'ai vite constaté que chaque cas était différent et qu'il y avait des traitements différents

pour un même type de glycogénose en fonction de l'âge de la prise en charge de la maladie, ou de l'hôpital dans lequel on est suivi. J'ai compris qu'il ne fallait pas que je cherche à transposer tout ce que j'entendais au cas de ma fille, et je me suis détendue.

Ce fut un plaisir de partager sur la gestion du quotidien et le ressenti de la maladie. Chacun livrant ses anecdotes ou ses moments d'angoisses. Au fur et à mesure des discussions un lien particulier s'est tissé, j'imagine du fait d'un vécu similaire.

J'ai rencontré des personnes extraordinaires, des jeunes avec une énergie débordante, prêts à déplacer des montagnes pour faire avancer la maladie. Ça donne une belle leçon de vie.

Je suis repartie de ce week-end avec une vision différente de la maladie. J'ai pris du recul en me disant que la chose essentielle était de garder un moral à toute épreuve, et qu'avec les avancées encourageantes que les chercheurs et le professeur Laforet nous ont présentées, les choses n'allaient pouvoir que s'améliorer.

Ma fille, de son côté s'est fait des amies, a fait du poney, du mini-golf et ne voulait plus partir.

Au final, je ne regrette pas ma décision, ce weekend fut riche en émotion. »

Karen



Témoignage de Naïma, maman de Kim

Kim a une glycogénose de type III, et Naïma sa maman, nous partage elle aussi son expérience des Rencontres des familles AFG

« Nous avons participé aux dernières rencontres de l'AFG ces 29 et 30 août 2015.

Nous y sommes venus avec nos 2 enfants, notre fille de 9 ans et notre garçon de 5 ans. C'est notre garçon qui est atteint de la glycogénose de type III.

Nous avons pris contact avec la responsable du Type III, Anne Hugon, 4 ans et demi plus tôt, qui nous avait déjà apporté des réponses à nos questions.

Cette rencontre avec les familles et les glycojeunes n'a pas été moribonde, bien au contraire. Nous avons découvert que c'était un moment de retrouvailles, pour faire le point, qui permet de sortir de l'isolement, de la marginalité du quotidien.

Nous avons recueilli des informations sur l'état de la recherche avec Fabienne Rajas, de l'Inserm, sur la glycogénose de type I, avec le docteur Pascal Laforêt, de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière à Paris, sur les pathologies neuromusculaires, noué des contacts riches avec les familles et les glyco plus ou moins jeunes, attentifs et résolument optimistes.

Nos enfants ont noué des amitiés pendant que nous échangeons avec les familles, prenant du recul sur le diagnostic, sur le suivi médical qui ponctuent le quotidien de notre fils et le notre.

L'AFG est une force qui aide à ne pas laisser la maladie prendre malencontreusement le dessus. »

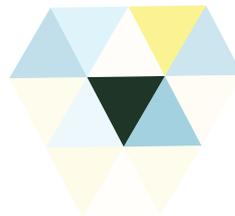
Kim - Alexandra - Naïma - Franck



Sans plus tarder, vous pouvez
vous aussi vous inscrire aux
Rencontres des Familles 2016



**en détachant le feuillet
(bulletin d'adhésion au dos)
N'hésitez pas à nous contacter
pour de plus amples informations.**



Réservation Rencontres Famille 2016

22 et 23 octobre 2016



Participation financière incluant tous les repas et nuitées :

- pour une famille jusqu'à 4 personnes : 60 €
- pour une personne seule (prix en baisse) : 30 €

NB : Pour une famille au delà de quatre personnes, une participation de 13€ par repas sera demandée.

A remplir et à renvoyer le plus rapidement possible à l'adresse suivante :

Véronique Mutelet, 1 sente des glaises,
78510 Triel sur Seine

ou par Mail : veroniquemutelet@gmail.com
(Chèque à l'ordre de l'AFG)

Informations pratiques :

Nom :

Adresse :

.....

Tel : Email :

Nombre d'adultes :

Nombre d'enfants : Ages :

Présence aux repas	Vendredi soir	Samedi midi	Samedi soir	Dimanche midi
Nombre adultes				
Nombre enfants				

Vos demandes particulières à nous transmettre :

.....

.....



Pouvoir pour l'Assemblée Générale 2016 en cas d'absence

Je soussigné(e), membre de l'AFG,
Demeurant à
donne pouvoir à
pour me représenter à l'assemblée générale ordinaire du 23 Octobre 2016.

Fait à le

Signature précédée de « bon pour pouvoir » :

A remplir et à renvoyer le plus rapidement possible à l'adresse suivante :

***Véronique Mutelet,
1 sente des glaises,
78510 Triel sur Seine***

ou par Mail : veroniquemutelet@gmail.com

Bulletin d'Adhésion ou Don AFG 2016

Nom : _____

Prénom : _____

Adresse : _____

Code Postal : _____ Ville : _____

Téléphone : _____

E-mail : _____

Type de Glycogénose : _____

Nom, prénom et date de naissance du patient : _____

• Je désire adhérer à l'AFG et recevoir les publications - Cotisation annuelle : 31€ =

• Je suis sympathisant et souhaite faire un don : =

(Pour tout don, un reçu fiscal vous sera retourné) TOTAL =

Signature :

Date :

Vous recevrez un reçu fiscal qui vous permettra de réduire vos impôts

>> Plus d'informations au dos <<



Bulletin d'Adhésion ou Don AFG 2016

Merci de renvoyer votre bulletin d'adhésion, avec votre cotisation ou votre don à :

AFG - Trésorerie Madame Fabienne BAYNAT
Pech Lagardelle - 46260 Saillac
Tél : 05 65 23 24 87
E-Mail : tresorerie@glycogenoses.org

Ou Virement sur le compte bancaire AFG :
Banque Populaire Centre Atlantique
Compte N°: 62021097349 AFG
IBAN : FR76 1090 7000 7562 0210 9734 941
BIC : CCBPFRPPBDX
(Veuillez préciser votre nom + prénom
sur le libellé du virement)

Faire un don: fiscalement déductible de 66% du don, en France:
Envoyer votre don par chèque au bénéfice de « A.F.G. » à Fabienne BAYNAT, adresse au-dessus.
Une attestation fiscale vous sera renvoyée dans les plus brefs délais.

Faire un don fiscalement déductible dans un pays hors de la France :
Partenaire de « Transgiving Europe », l'AFG est habilitée à recevoir des dons fiscalement déductibles dans la plupart des pays Européens.
Prendre contact avec le Président de l'A.F.G.

MERCI!
MERCII!
MERCII!
MERCII!



Le Conseil Scientifique

Président

Pr. Philippe LABRUNE, Hôpital Antoine Bécère (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 Biologie Pathologie Est (Lyon-Bron)

Dr. François PETIT, Hôpital Bécère (Clamart)

Dr. Frédéric MINGOZZI, Inserm Genethon (Paris)

Dr. Fabienne RAJAS, Inserm Univ. Lyon1 (Lyon)

Dr. Gilles MITHIEUX, Inserm Univ. Lyon1 (Lyon)

Diététiciennes

Mme Catherine VOILLOT, Hôpital Antoine Bécère (Clamart)

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

Le Conseil d'Administration

Président de l'AFG

Claude GUIRAUD

Tél. : 06 10 64 41 52

afg@glycogenoses.org

Trésorière

Fabienne BAYNAT

Tél. : 05 65 23 24 87

tresorerie@glycogenoses.org

Référente associative et scientifique

Anne HUGON

ahugon@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 : Florence BARRIÉ-VIDAL, Tél. : 06 86 92 35 38,
florencebarrievidal@gmail.com, ainsi que François VIDAL

Type 2 : Rosa BOMIN, Tél. : 06 50 55 18 65

Type 3 : Anne HUGON, ahugon@wanadoo.fr

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

Autres : Claude GUIRAUD, 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 national et international

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.



*« Parce que dans les maladies rares,
c'est tous ensemble que nous pourrons y arriver »*