GALACTOSÉMIE FRANCE

Guide de l'alimentation

des patients atteints de **galactosémie héréditaire**

De la naissance à l'âge adulte

SFEIM Société française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme

Nous remercions :

- Professeur Philippe Labrune
- Catherine Voillot et Joëlle Wenz, diététiciennes-nutritionnistes (Hôpitaux Paris Sud, Antoine Béclère et Bicêtre)
- l'ensemble du groupe des diététiciens de la Société Française de l'Étude des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM)
- la filière G2M

Introduction

Lorsqu'un diagnostic de galactosémie congénitale liée à un déficit en galactose-1-phosphate uridyl-transférase est fait chez un enfant, le plus souvent nouveau-né ou jeune nourrisson, le traitement urgent repose sur la mise en place d'un régime strictement dépourvu de galactose. Ce régime permet rapidement une amélioration spectaculaire de l'état clinique car l'insuffisance hépatique guérit ainsi que les signes cliniques associés. Ce régime permet également la prévention, voire la régression, si elle existe, d'une cataracte.

Sur le moyen et le long terme, malgré un régime strict bien suivi, il existe des risques de complications chez les malades atteints de galactosémie congénitale.

Chez les jeunes femmes, une insuffisance ovarienne prématurée se développe assez souvent, rendant compliqués les projets éventuels de maternité.

Des difficultés d'apprentissage, des troubles neuro-développementaux sont aussi régulièrement rencontrés chez les enfants atteints de cette maladie, malgré un régime strict bien suivi. Ces manifestations sont variables d'un individu à l'autre.[1, 2, 3]

La surveillance d'un malade atteint de galactosémie est clinique et biologique. Le marqueur utilisé à ce jour reste la mesure de la concentration de galactose-1-phosphate intra-érythrocytaire dont les valeurs doivent être maintenues en dessous du seuil de 5 mg/100 ml. Néanmoins, ce marqueur a des capacités limitées car il ne reflète l'équilibre diététique que des 48 à 72 heures précédant le prélèvement.

Il faut insister sur l'existence, à côté des apports exogènes de galactose, d'une production endogène obligatoire de ce sucre, relativement importante. Cette synthèse endogène de galactose n'est pas influencée par le régime, qu'il soit strict ou moins strict. Cette synthèse endogène est d'autant plus importante que l'enfant est plus jeune.[4]

C'est pourquoi, dans la mise en place, le suivi et l'adaptation d'un régime, il faut toujours rapporter les variations possibles des apports alimentaires aux quantités journalières de synthèse de galactose endogène fixes et non modifiables.[5, 6]

Professeur Philippe Labrune, coordinateur du centre de référence des maladies du métabolisme hépatique et pédiatre à l'hôpital Antoine Béclère, Clamart

Plan du guide

Le régime de la galactosémie héréditaire **5**
L'évolution du régime à partir de 3 ans et pour toute la vie d'adulte **8**
Le cas particulier des fromages **17**
Les étiquettes **24**
Les médicaments **30**
Les aides à la vie sociale et à la vie scolaire **32**
Conclusion **39**
Références bibliographiques **40**

Fiches pratiques

Fiche 1 L'alimentation des enfants atteints de galactosémie de la naissance à 3 ans : les formules lactées

Fiche 2 L'alimentation des enfants atteints de galactosémie de la naissance à 3 ans : la diversification (4 à 5 mois révolus)

Fiche 3 L'alimentation des enfants atteints de galactosémie de la naissance à 3 ans : la liste des aliments autorisés et exclus

Fiche 4 La fabrication de son propre beurre clarifié

Fiche 5 La prévention des carences potentielles en calcium, protéines et énergie

Fiche 6 Les options de substitution au lait, au yaourt et à la crème en cuisine à partir de 3 ans

Pourquoi un guide de l'alimentation ?

La galactosémie congénitale est une maladie rare du métabolisme du galactose. Elle fait partie des maladies héréditaires du métabolisme dont la base du traitement fait appel à un régime bien spécifique. Le diagnostic est habituellement posé dans un contexte de stress extrême : révélation dans les premiers jours ou semaines de vie, chez un nouveau-né « qui va mal » et avec souvent une errance diagnostique avant que le diagnostic de certitude ne tombe. La rareté de la maladie, peu connue du grand public et des médecins traitants, est souvent vécue comme un facteur de stress et d'inquiétude supplémentaire. Ce guide du régime de la galactosémie congénitale a pour but de vous rassurer et de vous accompagner ainsi que votre entourage dans le parcours de la maladie. Il se veut être une aide pour mieux comprendre la maladie et son régime, et montrer que ce dernier peut varier d'un patient à l'autre. Le régime évolue avec l'âge (quelques élargissements du régime sont possibles en vieillissant), mais aussi avec une meilleure connaissance de la maladie. La nouvelle version de ce livret fait suite à un travail européen visant à uniformiser le régime quel que soit le pays et à le faire évoluer en l'adaptant aux connaissances scientifiques les plus récentes. Ce travail a abouti à un consensus européen dont le livret actuel est largement inspiré. Ce guide vous est destiné ainsi qu'à votre famille, mais peut aussi servir de support pour expliquer la maladie à votre entourage social (nourrice, crèche, garderie, école, camp de vacances, etc.). Il faut remercier les médecins et diététiciens européens qui ont participé à ce travail de mise à jour et d'uniformisation du régime, ainsi que le groupe des diététiciens de la Société Française pour l'étude des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM) pour leur implication dans la traduction des recommandations européennes et de leur mise en forme dans ce livret.[7]

Professeur François Labarthe, Président de la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM) et pédiatre métabolicien à l'hôpital Gatien de Clocheville, Tours.

Rédaction :
Catherine Voillot et **Joëlle Wenz**, toutes deux diététiciennes pédiatriques spécialistes des centres de référence et compétence des maladies du métabolisme hépatique, avec le soutien des diététiciens des centres des maladies métaboliques de la SFEIM.

9 Le régime de la galactosémie héréditaire

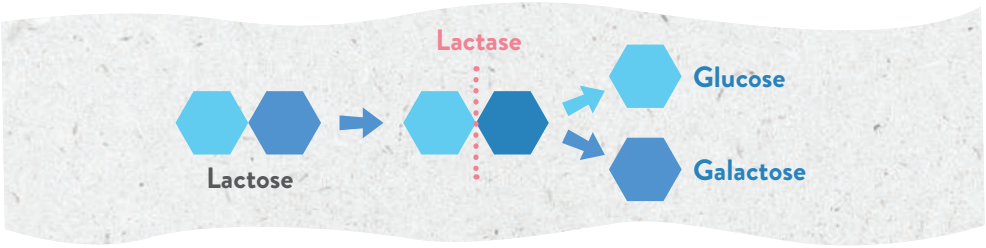
Quels sont les grands principes de ce régime ?

Le traitement pour les personnes atteintes de galactosémie congénitale est un **régime d'exclusion stricte** des aliments riches en lactose.[7]

Où trouve-t-on le lactose ?
Le lactose est le sucre de tous les laits. Qu'ils s'agissent de lait maternel ou de lait d'origine animale, tous les laits ainsi que les produits laitiers (yaourt, fromage, etc.) en contiennent.

Mais **pourquoi supprimer le lactose** alors qu'on parle d'une intolérance héréditaire au galactose ? L'explication est simple, le lactose est un sucre qui, lorsqu'il est assimilé par l'organisme, se sépare en **glucose + galactose** dans l'intestin (figure 1). Le lactose est donc la principale source de galactose.

Figure 1 : Digestion du lactose dans l'intestin



Même si le galactose peut être retrouvé dans certains légumes, fruits, abats, légumes secs ou encore dans le soja et ses dérivés, les œufs et le cacao, il est présent en quantités négligeables. Les dernières recommandations internationales permettent désormais la consommation de tous ces aliments courants, et maintiennent un régime sans lactose strict.[1, 5, 7]

Quelle est la différence entre l'intolérance héréditaire au galactose et l'intolérance digestive au lactose ?

Même si elles ont en commun le lactose, il s'agit de deux types d'intolérance :

➡ le régime suivi n'est pas le même !

Les intolérants digestifs au lactose ont un régime qui n'exclut pas toutes les sources de galactose liées aux laits. Ainsi, si les « **laits allégés en lactose** » peuvent être consommés par les intolérants digestifs au lactose, ils restent totalement interdits aux personnes atteintes de galactosémie congénitale.

Quel est le suivi médical des personnes atteintes de galactosémie ?

Ce régime peut induire à long terme un déséquilibre alimentaire et notamment, un apport en calcium insuffisant qui nécessite un **suivi régulier** par des spécialistes.[8]

Lors des consultations pluridisciplinaires régulières (semestrielles ou annuelles), **le/la diététicien(ne) évalue les apports nutritionnels** et notamment celui du calcium, et le médecin métabolicien référent prescrit, entre autres, un bilan biologique. L'objectif étant de doser la vitamine D, le calcium et le Galactose 1 Phosphate : le seul paramètre lié à la consommation de galactose.[7]

9

L'évolution du régime à partir de 3 ans et pour toute La vie d'adulte

Après l'âge de 3 ans, l'alimentation reste sans lactose/galactose, c'est-à-dire :

- sans lait de vache, de chèvre, de brebis, etc.
- sans laitages riches en lactose

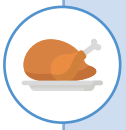
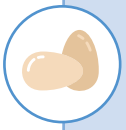
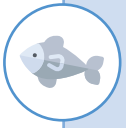
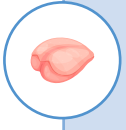
Cependant, des écarts occasionnels peuvent être tolérés afin que les patients puissent profiter d'une vie sociale et familiale lors de repas festifs par exemple (voir pages 37-38).[5]

Pendant la grossesse d'une femme atteinte de galactosémie, le régime sans lactose/galactose est poursuivi, et **seule la quantité de calcium est adaptée au besoin de la future maman**.[8]

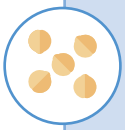
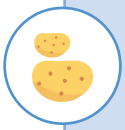
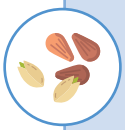
Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
Laits	• **Laits SANS lactose/galactose spécifiques, référencés**	• **Tous les laits de mammifères :** laits de vache, chèvre, brebis, bufflonne, ânesse, chamelle, etc. • Laits partiellement délactosés type Matin Léger®
Produits laitiers	• **Fromages spécifiques**[9, 10] **:** fromages à pâte pressée, cuite ou non, affinés de plus de 12 mois - Français : Comté, Beaufort et autres tommes affinées - Suisses : Gruyère Réserve, Appenzeller extra, Emmentaler des grottes, Etivaz AOC, Sbrinz AOC, AlpenTilsiter - Anglais : Cheddar - Hollandais : Gouda, Mimolette - Italiens : Parmesan	• **Tous les autres fromages** de vache, de chèvre, de brebis, plus ou moins frais type Vache qui rit®, Kiri® et autres fromages « fondus »[11, 12] • Yaourts, fromages frais, suisses, laits fermentés, desserts lactés, entremets, flans, etc.
Soja et produits dérivés	• Jus de soja, farine de soja, crèmes dessert au soja, laitages au soja type yaourt, crèmes de cuisine au soja, etc. • Produits à base de soja non fermenté : tofu non fermenté, protéines de soja texturées, protéines de soja concentrées, etc.	• En grande quantité : sauce soja • En quantité limitée : produits dérivés du soja fermenté (miso, tempeh, sufu et natto)
Autres produits à base de végétaux	• Desserts et boissons à base de « laits végétaux » (coco et amande) et de jus végétaux (avoine, noisette, riz, châtaigne, épeautre, noix de cajou, aloé, sarrasin, etc.)	

Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
 **Viandes**	• Viandes fraîches ou surgelées natures : bœuf, veau, mouton, agneau, porc, etc. • Volailles : poulet, lapin, gibier, etc. • Viandes exotiques : bison, autruche, etc. • Viandes séchées et fumées : viande des Grisons, magret de canard, etc. • Cuisses de grenouille et escargots cuisinés sans beurre	• Viandes et poissons cuisinés sous vide, surgelés, en conserve, ou chez le traiteur, en sauce ou farcis • Nuggets et cordon bleu • Escargots farcis au beurre
 **Œufs**	• Œufs	• Omelette surgelée industrielle
 **Poissons**	• Poissons frais, surgelés, fumés ou en conserve nature • Coquillages, crustacés, mollusques et œufs de poissons	• Poisson pané, quenelles, mousses de poissons et surimis
Charcuteries	• Charcuterie « Cacher » • Jambons cuits nature, à l'os ou crus • Charcuteries artisanales « garanties sans lait » : rillettes d'oie de canard, jambon de Bayonne, foie gras, boudin noir, saucissons secs, etc.	• Jambons agglomérés • Charcuteries industrielles et artisanales contenant du lait : pâtées, terrines, la plupart des saucissons secs, boudin blanc et autres
 **Abats**	• Abats en fréquence limitée : foie, langue, cervelle, tripes, rognons, etc.	

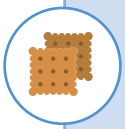
Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
Légumes verts	• Tous les légumes frais, surgelés, en conserve, nature ou en jus variés	• Légumes cuisinés avec du lait, du beurre, de la crème, du fromage, en sauce, en gratin, en purée, en tarte, etc.
 **Légumes secs**	• Tous les légumes secs en vrac, surgelés ou en conserve	• Légumes secs cuisinés avec du lait, du beurre, de la crème ou du fromage
 **Féculents**	• Pommes de terre, purée en flocons sans lait, frites, chips, etc. petits pois et maïs	• Gratin dauphinois, pommes dauphines, pommes noisettes et autres galettes de pommes de terre avec du lait ou de la crème
Fruits	• Tous les fruits frais, surgelés, en conserve, en compote, en jus, en sorbet ou en granité de fruits • Noix de coco	• Fruits cuisinés avec du lait, du beurre ou de la crème : glaces et crèmes glacées avec fruits, pâtisseries aux fruits (tartes, bavarois), etc.
 **Fruits oléagineux**	• Fruits oléagineux : olives, pistaches, cacahuètes, amandes, etc.	
Fruits secs	• Fruits secs : raisins, pruneaux, dattes, etc. • Fruits confits	

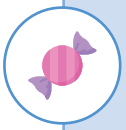
Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
Matières grasses dérivées du lait	• **AUCUNE, excepté le beurre clarifié ou Ghee butter**	• Beurres, beurres allégés et crèmes fraîches
Matières grasses animales	• Saindoux, graisse d'oie ou de canard	• Toutes les sauces cuisinées avec du lait, du beurre ou de la crème
Matières grasses végétales	• Toutes les huiles végétales : colza, tournesol, olive, arachide, noix, pépin de raisin, noisette, soja, sésame, etc. • Graisse de coco : crème et huile • Margarines sans graisses animales 100 % végétale : St Hubert® végétale, Végétaline®, etc. • Margarines diététiques sans lait : Vitaquell, Bonneterre, etc. • Mayonnaise « maison » ou du commerce sans lait • Pâte ou beurre d'arachide	• Toutes les margarines y compris celles allégées type Astra
Pains	• Pains « classiques » : baguette, campagne, tradition, complet, seigle, etc. • Pains de mie sans lait : Harry's semi-complet, Jacquet nature sans sucres ajoutés, etc.	• Pain de mie, pain au lait, pain brioché, pain au beurre, etc.
	• Brioche sans lait et sans beurre : brioche tranchée réduit en sucre Harry's, La Boulangère Bio, etc.	• Brioche

Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
Farines et dérivées	• Céréales et farines dérivées : blé, seigle, orge, avoine, épeautre, kamut, sarrasin, maïs, Maïzena® classique, fécule de maïs, millet, sésame, tapioca, tapiocaline, quinoa, farine de quinoa, etc. • Pâtes à tarte « maison » (avec de la matière grasse végétale ou du beurre clarifié) ou pâtes brisée, feuilletée, sablée sans lait type tarte en or Herta® • Pâtes ordinaires, pâtes aux œufs et pâtes aux légumes • Toutes les semoules de blé • Fécule de pommes de terre et perles du Japon • Tous les riz, rizine, farine de riz et semoule de riz	• Farines lactées, Maïzena® pour crêpes, Maïzena Sauceline® et autres farines enrichies avec du lait • Mélanges de céréales cuisinées, préparations rapides de riz, de semoules et de blé cuisinés • Pâtes à tartes brisées, feuilletées et sablées au beurre • Chapelure
 **Biscuits**	Pour les biscottes, craquottes, biscuits, pâtisseries du commerce, veillez à bien lire la liste des ingrédients : **pas de lait, pas de beurre, pas de crème !** • Exemples : biscuits et pâtisseries cacher « Parve », palmiers Palmito de LU®, cookies Granola (amandes caramélisés) de LU®, etc.	• Biscuits et pâtisseries industriels contenant du lait, du beurre ou de la crème • Viennoiseries • Biscottes et pains grillés industriels
Céréales	• Céréales sans lait : mueslis, pétales de maïs type Corn Flakes, flocons d'avoine, etc.	• Céréales pour petit-déjeuner contenant du lait

Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
 **Sucre et sucreries/ confiseries**	• Sucre et caramel « pur sucre » • Miel, gelées et confitures • Bonbons acidulés • Bonbons gélifiés (voir étiquette) • Pâtes d'amande et calisson • Dragées aux amandes • Marrons glacés et crème de marrons • Réglisse • Barres chocolatées noir sans lait	• Bonbons au caramel, au beurre et à la crème • Barres chocolatées au lait
Cacao et chocolats	• Tablettes au chocolat noir, avec amandes, noix, noisettes, raisins secs, etc. • Poudres de cacao type Van houten® • Poudres chocolatées sans lait : Nesquick®, Poulain, etc. • Pâtes à tartiner au chocolat sans lait : Nocciolatta bio sans lait, Jean Hervé chocolade, etc. • Pâte à tartiner Spéculoos Lotus®	• Tous les chocolats au lait • Pâtes à tartiner au chocolat avec lait : Nutella®, Nocciolatta bio avec lait et autres (ex : caramel beurre salé)
Glaces	• Sorbets à base de fruits	• Glaces et crèmes glacées, esquimaux, etc.

Pour tous les produits industriels, vérifiez bien les étiquettes à chaque achat

Groupes d'aliments	Autorisés	Exclus
Boissons	• Toutes les eaux plates et gazeuses • Jus de fruits et boissons aux fruits • Sodas, colas et Bubble tea sans lait • Sirop • Café, thé, chicorée et infusions • Lait (amande et coco) et jus végétaux (soja, avoine etc.)	• Boissons lactées type Cacolac, milkshake, smoothies avec du yaourt ou du lait • Jus enrichi avec du lait type Danao® • Café et autres boissons déshydratées contenant du lait type cappuccino (en sachet ou distributeurs)
Vins et alcools	• Vins, cidres, bières et divers alcools	**Attention** certains cocktails alcoolisés peuvent contenir du lait ou de la crème : liqueur de Whisky, Bikini cocktail, White Russian, Alexandra, Bailey's®, etc.
Divers	• Sel, poivre, toutes les épices et fines herbes • Moutarde ordinaire ou à l'ancienne • Arômes : vanille liquide et gousse, vanille de synthèse, fleur d'oranger, etc. • Levure de boulanger ou chimique • Feuilles de gélatine Agar-Agar (E406) • Poudre pour flan sans lait • Caroube (E410) • Gomme de Guar et Arabique • Carraghenates (E407) • Édulcorants de synthèse et tous les additifs alimentaires • Caseïnate de sodium • Caseïnate de calcium	• Moutardes au bleu et autres fromages

Le saviez-vous ?

Bien que les jus ou « laits » végétaux soient sans lactose et issus de matières premières diverses : soja, amande, noisette, avoine, châtaigne, riz, épeautre, quinoa, etc., ces aliments n'en restent pas moins des dérivés de végétaux. Ils ne peuvent donc pas remplacer, sur le plan nutritionnel, le lait de vache et encore moins les formules spécifiques sans lactose adaptées aux petits patients galactosémiques. En effet, ces boissons 100% végétales ont :

- une insuffisance en vitamines (B12, D, etc.), en minéraux (calcium) et en oligoéléments (fer)
- des teneurs en nutriments excessives (glucides) pour la plupart ou insuffisantes (protéines)

Elles peuvent, en revanche, être très utiles en cuisine pour réaliser des recettes, des boissons ou des desserts (crèmes, flans, pseudo yaourts, etc.) afin de varier l'alimentation du grand enfant, à partir de 3 ans, et de l'adulte (voir fiche 6).

***En savoir plus** : les laits des animaux sont les seuls à posséder l'appellation lait car les protéines sont d'origine animale.*

9

Le cas particulier des fromages

Que devient le lactose lors de la fabrication du fromage ?

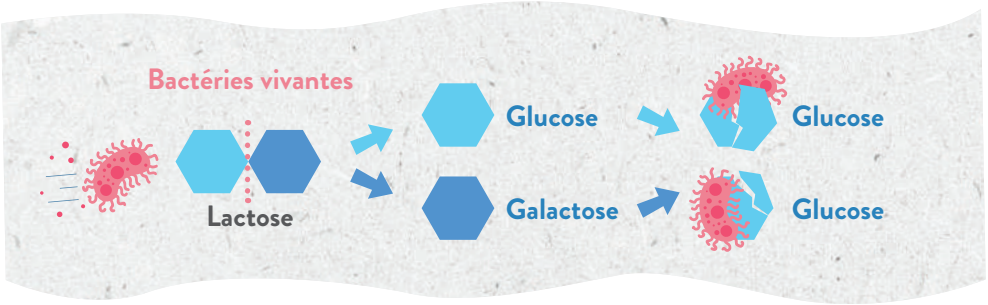
Découvrez pourquoi et comment les **teneurs** en lactose et galactose **décroissent** progressivement tout au long des étapes de fabrication du fromage, et surtout lorsque **l'affinage est long !**[12]

Figure 2 : Les étapes de fabrication du fromage*

*DU de spécialisation en diététique de l'enfant et l'adolescent (promotion 2015-2017) Céline Richonnet, diététicienne nutritionniste

Dès les premières étapes de fabrication du fromage, les bactéries transforment le lactose du lait en galactose et en glucose, ce dernier étant leur source d'énergie. Ensuite, le galactose est lui aussi transformé en glucose comme le montre la figure ci-dessous.

Figure 3 : Transformation du lactose et du galactose par les bactéries



Les étapes d'**égouttage** et de **moulage** (figure 2) excluent le lactosérum de la préparation, ce qui permet d'éliminer la majorité du lactose non utilisé par les bactéries.

En savoir plus : *Dans les fromages très égouttés comme l'Emmental, le lactose a presque disparu de la préparation après 5h de pressage, et le galactose après 24 heures d'attente.*

L'affinage (ou la fermentation) est la dernière étape de fabrication. Plus cette étape est longue, et plus le galactose résiduel diminue, voire disparaît presque totalement du fromage. En effet, les bactéries continuent de **transformer le galactose en glucose pour se nourrir**.

Les teneurs en lactose et galactose résiduel dans une même variété de fromage dépendent :

- des équipements utilisés par les fabricants
- du profil nutritionnel du lait utilisé
- de la méthode d'égouttage
- des souches bactériennes utilisées

En savoir plus : *la quantité de galactose résiduel tolérée dans les fromages spécifiques est inférieure à 25 mg de galactose/100 g de fromage.*[9, 10, 12]

Peut-on proposer certains fromages aux jeunes enfants atteints de galactosémie ?

Ainsi, les techniques de fabrication des fromages à **pâtes pressées cuites ou non et affinés de plus de 12 mois** réduisent considérablement la **teneur en galactose** par rapport à celles des fromages frais.

L'introduction de ces **fromages spécifiques est possible et recommandée** dès que votre enfant est en capacité de mâcher les aliments.

Ils ont l'avantage d'être une source naturelle de **protéines et de lipides laitiers**, mais **surtout** de calcium (**800 à 1000 mg/100 g de ces fromages)**. Leur consommation permet ainsi de diversifier l'alimentation et de limiter la complémentation médicamenteuse en calcium.[8]

En savoir plus : *le calcium est indispensable à la formation et la solidité des os.*

Parmi les fromages spécifiques répondant aux critères définis et retenus, on peut citer les fromages :

- **Français** : Comté, Beaufort
- **Suisses** : Gruyère Réserve, Appenzeller extra, Emmentaler des grottes, Etivaz AOC, Sbrinz AOC, AlpenTilsiter
- **Anglais** : Cheddar
- **Hollandais** : Gouda, Mimolette
- **Italiens** : Parmesan

Ainsi que les fromages avec un **temps d'affinage supérieur à 12 mois**, comme les **vieilles tommes de vache, de brebis, de chèvre, etc.**[9, 10, 12]

Tableau 1 : Récapitulatif des teneurs en galactose de certains fromages matures[9,10]

Fromage	Nombre d'analyses reportées dans la/les publication(s)	Teneur en galactose (mg/100 g)
Jarlsberg	6	< 2,8
Emmentaler/fromage Suisse	24	3,5 ± 1,2
Gruyère	7	4,1 ± 1,2
Cheddar > 9 mois d'affinage	50	9,5 ± 1,7,9
Parmesan râpé	4	9,7 ± 12,0
Parmesan en bloc 10 mois d'affinage	23	18,3 ± 33,3

L'association Galactosémie France a réalisé des dosages de lactose/galactose dans de nombreux fromages AOP matures, en mars et juin 2021[12], qui corroborent tous les dosages réalisés antérieurement en Europe. [9,10]

Qu'en est-il des autres fromages ?

Les fromages fondus de type « **La Vache qui rit®** » sont généralement préparés à partir de fromages affinés (Edam, Gouda, Gruyère, Emmental, Comté, etc.) fondus ensemble, et auxquels on ajoute de la **poudre de lait**.
Quant aux fromages de type « **Kiri®** », on y trouve du **fromage blanc** non affiné, de **la crème et d'autres ingrédients laitiers.**

Il s'agit des fromages les plus riches en lactose du marché, avec des teneurs **> 10 g/100 g.**

Tous les autres fromages, sans garantie d'une teneur en galactose < 25 mg/100 g de fromage, pourront être consommés occasionnellement et en petite quantité, à l'âge adulte.

Et le beurre alors ?

Le beurre classique, **très riche en lactose**, ne pourra être toléré qu'à l'âge adulte, occasionnellement, en petites quantités et dans des préparations culinaires.
En revanche, le **beurre clarifié** (ou **Ghee butter***), est totalement dépourvu de lactose et peut être utilisé dès l'enfance.

Tableau 2 : Les options de substitution au beurre

Options de substitution	Utilisation
Beurre clarifié/Ghee Butter	Même utilisation que le beurre
La margarine végétale non hydrogénée	Tartine et pâtisserie
L'huile de coco	Tous types de cuissons et pâtisseries
Huiles végétales	Cuissons, gâteaux, biscuits et pâtes à tartes
Purée d'oléagineux : purée d'amande, purée de noix de cajou, purée de noisette, purée de sésame, etc.	Apporte de l'onctuosité et permet d'obtenir un résultat crémeux : - Purées, veloutés, pâtisseries et sauce. - Tartine/biscotte en mélangeant avec un autre ingrédient (miel ou confiture) pour les épaissir. Elle remplace le beurre à quantité égale dans les desserts
Beurre de cacahuètes	Tartine et pâtisserie
Compote de pommes	Remplace le beurre dans les recettes sucrées

*disponible chez Carrefour sous la marque Carlsbourg

Tableau 3 : Classification des fromages

Catégorie	Sous-catégorie	Variété	Spécificités technologiques
Fromages frais n'ayant pas subi d'affinage	Fromage blanc de campagne ou lisse		Caillage lactique et présure
	Petits-suisses		Fromages frais battus additionnés de crème
	Faisselles		
	Fromage frais salé	Chèvres frais, à tartiner, demi-sels	
Pâtes molles	À croûte moisie ou fleurie	Brie - Camembert, Coulommiers - Chaource Carré de l'Est - Saint-Marcellin - Saint-Félicien	Pâte ni pressée, ni cuite - Caillage mixte - Égouttage spontané - Ensemencement de *Pénicillium* pour former la Fleur
	À croûte lavée	Maroilles - Munster - Vacherin - Livarot - Mont d'Or - Abondance	Caillage mixte - Égouttage spontané - Affinage lent nécessitant un lavage à l'eau salée de la croûte pour qu'elle reste souple ce qui développe des bactéries protéolytiques rendant la croûte jaune-orangée
	À croûte mixte	Pont L'Évèque - Rouy - Vieux Pané	Croûte lavée et ré-ensemencement pour former une croûte
	Sans croûte	Fêta	
Pâtes persillées		Bleus (ex : de Bresses) - Fourmes (ex : d'Ambert) - Roquefort -Gorgonzola	Caillage mixte - Égouttage spontané - Ensemencement de moisissures qui persillent la pâte - Perçage par des aiguilles pour passage d'air et répartition des marbrures
Pâtes pressées non cuites (PPNC) ou pâtes dures	À croûte moisie	Saint-nectaire -Tomme	Égouttage accéléré - Pâte sans trous
	À croûte fleurie	Tomme blanche - Chamois d'Or®	
	À croûte lavée et séchée	Raclette	
	À croûte mixte (lavée et ré-ensemencée)	Morbier - Cousteron	
	À croûte cironnée	**Mimolette**	
	À croûte sèche	Cantal	
	Sans croûte	**Gouda - Cheddar**	
Pâtes pressées cuites (PPC) ou pâtes dures		**Emmental - Gruyère - Comté - Beaufort - Parmesan**	Caillé empresuré chauffé à 50°C pendant 30 min, permet la sélection de bactéries thermorésistantes - Moulage et égouttage très poussés - Affinage long (plusieurs mois à plusieurs années) - Fermentations pour certains, pour former des trous
Fromages fondus		Crème de gruyère - La Vache qui rit®	PPNC et PPC fondus ensembles

9 Les étiquettes

Comprendre et utiliser les informations nutritionnelles inscrites sur les étiquettes est indispensable, elles :

- vous permettent d'identifier la présence ou non de lactose
- vous informent de façon loyale, claire et accessible
- garantissent la sécurité sanitaire et nutritionnelle du produit

Une obligation légale

Apposer cette étiquette est une obligation légale pour tous les industriels. L'étiquette d'un produit alimentaire doit mentionner :

- la **nature** des aliments et la **dénomination** du produit
- la **quantité** nette du produit
- la Date Limite de Consommation (**DLC**)
- le **numéro du lot** de fabrication et les **coordonnées** du fabricant
- **la recette ou la liste des ingrédients**, qui sont énumérés par ordre de quantités décroissantes
- la **composition nutritionnelle**, et notamment la teneur en énergie (Kcal ou KJoules) et en nutriments (protéines, matières grasses, glucides) exprimée en grammes pour **100 g de l'aliment**, ou pour une **portion de l'aliment**

- la présence de l'un ou plusieurs des **14 allergènes : lait et dérivés (lactose)**, œufs, blé, poissons, crustacés, arachides et fruits à coque, soja, céleri, moutarde, graines de sésame, lupin et sulfites

Des **mentions particulières sont obligatoires**, comme la mise en garde en cas de présence de polyols ou d'aspartame.

D'autres mentions facultatives peuvent être signalées comme un label, un risque d'allergies croisées ou encore une allégation de santé.

La présence de lait et/ou de lactose

Connaître les principaux termes suggérant la présence de lait et/ou de lactose est un indispensable lorsque l'on est atteint de galactosémie

- **Lait** (entier, demi écrémé, écrémé), poudre de lait, petit lait et lait caillé
- **Lactose**, lactosérum, lactoprotéines, β-lactoglobulines et α-lactalbumine
- Caséines et hydrolysats de protéines de lait (caséines et lactalbumines)
- **Protéines du lait** ou protéines animales non précisées
- **Matières grasses animales** : beurre, beurre concentré, crème ou matières grasses non précisées

- **Fromages, excepté ceux autorisés**
- **Soja fermenté** (*miso, natto, tempeh et tofu*)

Cas pratique

Les 1er boudoirs sans lait

Ne contenant pas de lactose

Ingrédients : farine de blé (30%), sucre, œufs (28,5%), amidon de blé, huile de colza, poudre à lever (carbonates d'ammonium, tartrates de potassium), arôme naturel de vanille, vitamine B1. Contient du gluten, des œufs.

Biscuits aux céréales et aux pépites de chocolats

Contenant du lactose

Ingrédients : céréales 53,8% (farine de blé 35%, flocons d'avoine 10%, son de blé 3,9%, farine de seigle 3,9%, farine d'orge) sucre, pépites de chocolat 13% (sucre, pâte de cacao, beurre de cacao, émulsifiant : lécithines (soja), arôme), graisse et huile végétales (palme, tournesol), cacao en poudre 3%, **poudre de lait écrémé**, poudre à lever : carbonates de sodium, diphosphates, carbonates d'ammonium, émulsifiants : lécithines (colza), esters mono acéthyltartrique et diacétyltartrique des mono- et diglycérides d'acides gras, sel, arôme.

Dans l'exemple des boudoirs, les premiers ingrédients cités sont riches en glucides : la farine de blé, le sucre (saccharose), etc.
Le lait, le lactose et les autres ingrédients interdits sont absents de la liste. Ces biscuits sont donc consommables par les patients galactosémiques. À l'inverse, ceux qui contiennent du lactose (lait) sont interdits !

Au cours de la fabrication, une contamination avec des ingrédients type allergènes (soja et graines de sésame) peut exister. Mais, cette information concerne seulement les personnes ayant des allergies.

Attention aux faux amis !

Les termes et images vantant les boissons végétales et autres dérivés sont des messages publicitaires, ils ne répondent ni aux allégations nutritionnelles, ni aux mentions réglementaires permettant de les recommander dans le traitement nutritionnel de la galactosémie.

Les jus de riz, de châtaigne, d'avoine, « lait » de coco ou d'amande, etc. bien que totalement dépourvus de lactose, sont **non conformes pour l'enfant de moins de 3 ans** car ils ne répondent pas à la législation sur l'alimentation infantile !

Exemple de **boissons végétales**

➡ Quelques définitions

- **Sans sucre** = sans saccharose (disaccharide = glucose + fructose).
- **Sans sucres ajoutés** = pas d'ajout de glucides en plus de ceux présents naturellement dans les aliments composant le produit.
- **Sucres** = sucres simples comme le saccharose, fructose, lactose (galactose), maltose.
- **Amidons** = glucides complexes.
- **Polyols ou sucres modifiés** = édulcorants de masse comme le sorbitol, mannitol, lactitol, polydextrose (édulcorants = substances chimiques au goût sucré).
- **Matières grasses animales =** beurre, beurre concentré, graisses de bœuf, de porc, de volaille.
- **Matières grasses végétales** = huile de palme, de palmiste et de coprah.
- **Matières grasses hydrogénées** = présence d'acides gras trans.

Connaître les allégations de santé (exemples avec les glucides et lipides)

- **« Allégé en », « À teneur réduite en », ou « Light »** = la quantité de sucre ou de matière grasse du produit est au moins 25 % inférieure au produit de référence.
- **« Exempt de sucres »** = moins de 0,5 g de sucres pour 100 g ou 100 ml de produit.

Si vous en exprimez le besoin, n'hésitez pas à contacter le service consommateur du fabricant ou demander conseil au diététicien(ne) de votre centre de référence, et dans ce cas, conservez bien l'emballage.

Le label bio

Le marché des **produits dits « bio »** ou portant des **mentions « santé »** est en nette **expansion**. On peut le constater à l'augmentation des surfaces des rayons bio au sein de nos supermarchés. Le label Agriculture Biologique AB assure un **mode de production respectueux de l'environnement** et des règles de **bien-être des animaux d'élevage**. Les aliments produits et transformés dans cette filière sont ainsi dépourvus de pesticides chimiques de synthèse, d'OGM et l'emploi des engrais est réglementé.

La labellisation bio d'un produit ne change en rien son étiquetage nutritionnel, et **ne vous garantit pas la non présence de lactose/galactose**. Vérifiez donc bien la liste des ingrédients.

9

Les médicaments

Les médicaments contiennent-ils du lactose ?

Tout patient galactosémique peut, comme tout autre individu, avoir besoin d'un traitement (antibiotiques, anti-inflammatoires, sirops, etc.) à l'occasion d'une maladie intercurrente. Certains de ces médicaments peuvent contenir du lactose/galactose. Ainsi, comme pour les aliments, il est important de **bien lire les étiquettes**. La liste des ingrédients étant sujette à modification, il convient de vérifier avec le **médecin et le pharmacien** l'absence de lactose/galactose à chaque prescription.

En savoir plus : *les recommandations du Vidal® déconseillent parfois la prescription de médicaments contenant indifféremment du lactose/galactose ou du saccharose/fructose dans toutes les pathologies du métabolisme des glucides. C'est pourquoi, il vaut mieux faire vérifier la composition du médicament par votre médecin et pharmacien.*

Quels peuvent être les médicaments prescrits dans le cadre de la galactosémie ?

Bien que la consommation de **fromages** « spécifiques » soit une **source non négligeable de calcium** chez le grand enfant, une **supplémentation en calcium** peut être nécessaire. Cet apport sera assuré par des médicaments qui, comme tous ceux prescrits, ne contiennent pas de galactose.

Tableau 4 : Teneur en calcium des principaux médicaments destinés à la supplémentation calcique

Médicament	Teneur en calcium
Carbonate de chaux	1 g = 400 mg
Calcium Sandoz® effervescent	1 comprimé = 500 mg
Calcium Sandoz® poudre pour solution buvable	1 sachet dose = 500 mg
Calcidose 500® poudre pour suspension buvable	1 sachet dose = 500 mg
Calciforte® poudre pour suspension buvable	1 sachet dose = 500 mg
Caltrate® comprimé enrobé sécable	1 comprimé = 600 mg de calcium (attention la forme 500 mg contient du lactose)
Eucalcic®	Sachet de 15 ml = 1200 mg
Orocal® comprimé (produit édulcoré)	1 comprimé = 500 mg
Calperos® comprimé (produit édulcoré)	1 comprimé = 500 mg
Calcidia® calcium, granulés pour suspension buvable	1 sachet = 1540 mg

Une **supplémentation en vitamine D**, en dehors du traitement de la galactosémie, est souvent nécessaire, en suivant les mêmes recommandations que pour tous les enfants et adultes.

Il existe un mélange de vitamines et de calcium sans lactose ➡ Vitascorbol multi junior qui apporte 150 mg de calcium par comprimé.

9 Les aides à la vie sociale et à la vie scolaire

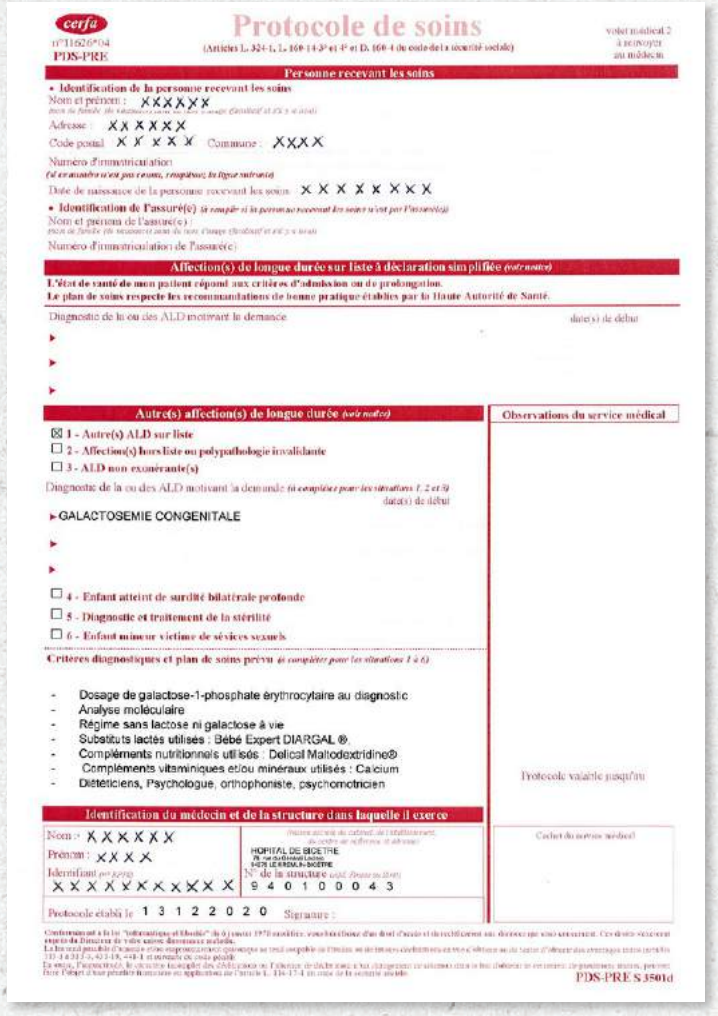
Quel est le circuit de prise en charge pour l'enfant ?

Lors du diagnostic de galactosémie héréditaire, le médecin spécialiste, avec l'aide de l'assistante sociale du service, met en place une **demande de prise en charge à 100 %** (maladie métabolique dans la liste ALD 17) (figure 4, ci-contre).

La demande est adressée à la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM), qui la fait suivre au secrétariat national pour la prise en charge des maladies métaboliques héréditaires, dont les experts sont en mesure de valider le diagnostic et les traitements. Après validation, le dossier est retourné à la CPAM qui vous notifie votre prise en charge concernant les formules délactosées et médicaments, mais aussi les différents suivis (psychomotricité, orthophonie, autres rééducations) nécessaires à l'accompagnement de votre enfant tout au long de sa scolarité et sa vie. **Le temps de retour peut être long, veillez ainsi à demander une copie du document.**

Les médicaments nécessaires en complément du régime (calcium, vitamine D, etc.) sont remboursables à 100 %, même s'ils ne le sont pas habituellement pour d'autres pathologies.

Figure 4 : Exemplaire de protocole de soins



cerfa
n°11626*04
PDS-PRE

Protocole de soins

(Articles L. 324-1, L. 160-14-3° et 4° et D. 160-4 du code de la sécurité sociale)

volet médical 2
à renvoyer
au médecin

Personne recevant les soins

- **Identification de la personne recevant les soins**

Nom et prénom : XXXXXX
(nom de famille, (le vocabulaire) nom de leur usage (facultatif et s'il y a lieu))

Adresse : XXXXXX

Code postal : XXXXX Commune : XXXX

Numéro d'immatriculation
(si ce numéro n'est pas connu, remplissez la ligne suivante)

Date de naissance de la personne recevant les soins : XXXXXXXX

- **Identification de l'assuré(e)** *(à remplir si la personne recevant les soins n'est pas l'assuré(e))*

Nom et prénom de l'assuré(e) :
(nom de famille, (le vocabulaire) nom de leur usage (facultatif et s'il y a lieu))

Numéro d'immatriculation de l'assuré(e)

Affection(s) de longue durée sur liste à déclaration simplifiée *(voir notice)*

L'état de santé de mon patient répond aux critères d'admission ou de prolongation.
Le plan de soins respecte les recommandations de bonne pratique établies par la Haute Autorité de Santé.

Diagnostic de la ou des ALD motivant la demande — date(s) de début

▸
▸
▸

Autre(s) affection(s) de longue durée *(voir notice)*

☒ **1 - Autre(s) ALD sur liste**
☐ **2 - Affection(s) hors liste ou polypathologie invalidante**
☐ **3 - ALD non exonérante(s)**

Diagnostic de la ou des ALD motivant la demande *(à compléter pour les situations 1, 2 et 3)* — date(s) de début

▸ GALACTOSEMIE CONGENITALE
▸
▸

☐ **4 - Enfant atteint de surdité bilatérale profonde**
☐ **5 - Diagnostic et traitement de la stérilité**
☐ **6 - Enfant mineur victime de sévices sexuels**

Critères diagnostiques et plan de soins prévu *(à compléter pour les situations 1 à 6)*

- Dosage de galactose-1-phosphate érythrocytaire au diagnostic
- Analyse moléculaire
- Régime sans lactose ni galactose à vie
- Substituts lactés utilisés : Bébé Expert DIARGAL ®
- Compléments nutritionnels utilisés : Delical Maltodextridine®
- Compléments vitaminiques et/ou minéraux utilisés : Calcium
- Diététiciens, Psychologue, orthophoniste, psychomotricien

Observations du service médical

Protocole valable jusqu'au

Identification du médecin et de la structure dans laquelle il exerce

Nom : XXXXXX
Prénom : XXXX
Identifiant *(en pièce)* XXXXXXXXXXX

(Nom et prénom du médecin, de l'établissement, du centre de référence et adresse)
HOPITAL DE BICETRE
78, rue du Général Leclerc
94275 LE KREMLIN-BICETRE
N° de la structure *(cadre réservé au Service)* 9 4 0 1 0 0 0 4 3

Cachet du service médical

Protocole établi le 1 3 1 2 2 0 2 0 Signature :

Conformément à la loi "informatique et libertés" du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux données que vous concernent. Ces droits s'exercent auprès du Directeur de votre caisse d'assurance maladie.
La loi vous permet d'exercer votre expression/revenir quiconque se rend coupable de l'usage ou de la mise en circulation en vue d'obtenir ou de tenter d'obtenir des avantages indus (articles 313-1 à 313-3, 433-19, 441-1 et suivants du code pénal).
En outre, l'inexactitude, le caractère incomplet des déclarations ou l'absence de déclaration sont autant de fois de nature à ne pas dégager les conditions dans le but d'obtenir ou de tenter d'obtenir des avantages indus, peuvent faire l'objet d'une pénalité financière en application de l'article L. 114-17-1 du code de la sécurité sociale.

PDS-PRE S 3501d

Comment se procurer les formules délactosées pour enfant et adulte ?

Les substituts de lait sans lactose/galactose, référencés au titre de l'ALD 17, sont disponibles à l'Agence Générale des Equipements et Produits de Santé (AGEPS) et pris en charge à 100% par l'assurance maladie. Ils sont dispensés sur ordonnance hospitalière, dans le cadre des maladies métaboliques*, par le service de la dispensation aux particuliers des pharmacies hospitalières, ou bien envoyés au domicile ou en officine par le service de la rétrocession de l'AGEPS de Nanterre.

➡ Procédure pour obtenir une livraison de la formule référencée

Tout d'abord, il vous faut constituer un dossier avec :

- l'original de l'ordonnance spécifiant la pathologie (galactosémie congénitale)
- la copie du protocole de soins à 100% au titre de l'ALD 17
- la copie de la carte vitale et de l'attestation notifiant l'ouverture des droits et la date de clôture
- l'adresse de livraison pour les produits (domicile ou pharmacie) et le numéro de téléphone du patient ou de sa famille

*Circulaire n°DSS-1C/DGS/DH/96-403 du 18 juin 1996, relative à la prise en charge des médicaments et des aliments destinés au traitement des maladies métaboliques héréditaires (ALD 17).

Ensuite, il vous faut envoyer le tout par courrier à l'AGEPS** (Agence Générale des Équipements et Produits de Santé) ou bien, demander au centre de référence/compétence, d'envoyer l'ordonnance scannée par mail à : **ordonnance.eps@aphp.fr**

Comment gérer la vie en collectivité ?

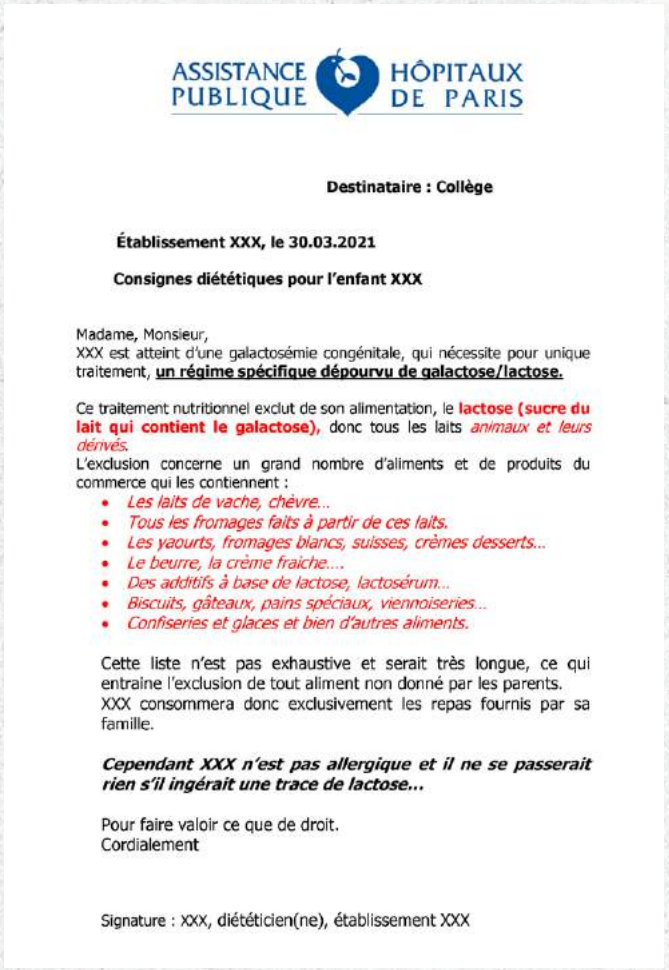
➡ Le Projet d'Accueil Individualisé pour les enfants (PAI)

Le PAI est une démarche d'accueil permettant d'établir un partenariat entre la collectivité (crèche, école et centre de loisirs), les parents et le médecin traitant référent. Il permet à vos enfants de manger le repas que vous leur avez préparé, de bien prendre leurs médicaments, et de bénéficier d'aménagements spécifiques et de soins d'urgence.

Pour accompagner le PAI, le diététicien peut fournir une recommandation (figure 5, p. 36).

**Unité fonctionnelle de rétrocession, Pharmacie centrale des Hôpitaux de Paris :
Ouverture du lundi au vendredi de 8h30 à 17h00 – 13, rue Lavoisier 92 023 Nanterre cedex
Tél. : 01 46 69 14 00 ou sur numéro vert (appel gratuit) : 0800 11 07 89 – Fax : 01 46 69 12 10
Adresse mail : eps-retrocession-sad@aphp

Figure 5 : Exemple de recommandation fournie par le diététicien



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Destinataire : Collège

Établissement XXX, le 30.03.2021

Consignes diététiques pour l'enfant XXX

Madame, Monsieur,
XXX est atteint d'une galactosémie congénitale, qui nécessite pour unique traitement, **un régime spécifique dépourvu de galactose/lactose.**

Ce traitement nutritionnel exclut de son alimentation, le **lactose (sucre du lait qui contient le galactose),** donc tous les laits *animaux et leurs dérivés.*
L'exclusion concerne un grand nombre d'aliments et de produits du commerce qui les contiennent :

- *Les laits de vache, chèvre…*
- *Tous les fromages faits à partir de ces laits.*
- *Les yaourts, fromages blancs, suisses, crèmes desserts…*
- *Le beurre, la crème fraiche….*
- *Des additifs à base de lactose, lactosérum…*
- *Biscuits, gâteaux, pains spéciaux, viennoiseries…*
- *Confiseries et glaces et bien d'autres aliments.*

Cette liste n'est pas exhaustive et serait très longue, ce qui entraine l'exclusion de tout aliment non donné par les parents.
XXX consommera donc exclusivement les repas fournis par sa famille.

Cependant XXX n'est pas allergique et il ne se passerait rien s'il ingérait une trace de lactose…

Pour faire valoir ce que de droit.
Cordialement

Signature : XXX, diététicien(ne), établissement XXX

Le sport

Il n'y a aucune recommandation particulière pour le sport, **tous peuvent être pratiqués et sont fortement recommandés**, pour les enfants, comme pour les adultes !

Les plats complets adaptés

Il existe des plats adaptés aux régimes d'éviction pour les personnes souffrant d'allergies au lait, au soja, aux œufs, etc. Ils ont une composition **« garantie sans allergènes cités »** et peuvent convenir aux patients atteints de galactosémie, quand ils sont **sans lait et sans lactose**.
Il existe des produits diététiques « sans lait » de plusieurs marques : Natama, Nutrisens, Gayelord Hauser.
Ils sont désormais disponibles en restauration collective et dans le commerce, ce qui facilite le quotidien des patients lorsqu'ils sont à l'école, en colonie ou encore à l'hôpital

Pour aller plus loin : *les « produits diététiques » sont souvent perçus comme des aliments favorisant la perte de poids or, leur véritable fonction est d'être capable de répondre à un objectif nutritionnel particulier, du fait de leur composition.*

Les repas festifs

Lors des **goûters d'anniversaire**, pensez à apporter un **gâteau fait « maison »** adapté au régime de votre enfant, afin qu'il puisse le partager avec tous les autres !

Tout au long de la vie, il est possible de prendre ses repas en collectivité, avec régularité, soit en apportant son panier repas, soit en consommant les plats du commerce qui respectent le régime sans lactose.
Aussi, et **dès la fin de l'adolescence, certains aliments peuvent être tolérés** en petites quantités, **au cas par cas** et ponctuellement (fêtes religieuses, évènements particuliers, etc.)[13] :

- beurre, crème fraîche, fromages à faible teneur en lactose/galactose : Camembert AOP, Brie AOP, Roquefort AOP, Reblochon AOP, Saint-Nectaire AOP, etc. En savoir plus sur le site de l'association Galactosémie France www.galactosemie.fr. [12]
- aliments contenant de faibles quantités de lait comme un gâteau d'anniversaire, de mariage ou autres, une viennoiserie, des biscuits ou autre « plat plaisir »

Ceci permet aux patients, qui maîtrisent bien leur régime et ses évictions, de pouvoir partager leur repas au restaurant ou au self, et d'avoir une **vie sociale et familiale avec le moins de contraintes et d'isolement possible.**

9

Conclusion

La **galactosémie**, qui nécessite une **alimentation sans lactose stricte**, aussi sérieuse soit-elle, ne doit pas être un facteur d'angoisse ni d'exclusion. Moyennant quelques règles basiques qu'il faut connaître, le patient atteint de galactosémie héréditaire, doit pouvoir bien vivre sa vie familiale, sa scolarité, et son **intégration dans la vie professionnelle et sociale**.[1, 5, 13]

En 2021, le régime sans galactose est l'unique traitement de la galactosémie. Jusqu'en 2017, les consignes alimentaires pouvaient être hétérogènes entre les pays, et au sein d'un même pays. L'application du régime sans galactose pouvait donc être source d'anxiété, d'incertitude, et d'incompréhension.

Ce livret résume, en français et dans un langage profane, les recommandations internationales uniformisées pour le régime sans galactose, formulées par le réseau médical Galactosemia Network en 2017. Ce livret permettra ainsi à toutes les personnes francophones d'envisager le régime avec sérénité et certitude.

Ce guide vous accompagne dans la mise en pratique des recommandations : savoir lire les étiquettes, comprendre la fabrication des fromages, quelques recettes et menus etc. On se rend compte à sa lecture qu'il n'est pas nécessaire d'être un expert en nutrition pour comprendre le régime. Une fois que l'on a acquis les quelques règles basiques, les personnes atteintes de galactosémie peuvent vivre une vie familiale, scolaire, professionnelle et sociale comme les autres.

Le réseau GalNet a émis, en parallèle du régime, des recommandations pour la prise en charge des difficultés cognitives et langagières, des troubles de la fertilité et de la santé osseuse. La disponibilité mentale recouvrée grâce à ce livret permettra désormais aux équipes médicales comme aux familles et aux patients de se consacrer à pallier les complications de la galactosémie. Le régime ne doit plus être un problème.

Nous avons beaucoup de gratitude et de reconnaissance envers toutes les personnes qui ont rendu ce livret possible, directement et indirectement, et avons conscience de la quantité de travail qu'il a fallu. Alors au nom de toutes les personnes concernées par la galactosémie, un énorme merci !

Clémentine Bry,
présidente de l'association Galactosémie France

Références bibliographiques

1. High tolerance for oral galactose in classical galactosaemia: dietary implications AM Bosch, HD Bakker, LJM de B Wenniger – Prick, RJA Wanders, FA Wijburg Arch Dis Child 2004; 89 : 1034-1036.
2. From mind to mouth: event related potentials of sentence production in classic galactosemia. Timmers I, Jansma BM, Rubio-Gozalbo ME. PLoS One. 2012;7(12):e52826.
3. Affected functional networks associated with sentence production in classic galactosemia. Timmers I, van den Hurk J, Hofman PA, Zimmermann LJ, Uludağ K, Jansma BM, Rubio-Gozalbo ME. Brain Res. 2015 Aug 7; 1616:166-76.
4. Age dependence of endogenous galactose formation in Q188R homozygous galactosemic patients. P. Schadewalt, Loganathan Kamalanathan, Hans-Werner Hammen, Udo Wendel Molecular Genetics and Metabolism 81 (2004) 31 – 44.
5. How strict is galactose restriction in adults with galactosaemia ? International practice. Adam S, Akroyd R, Bernabei S, *et al.* (2015) Mol Genet Metab 115:23–6. doi: 10.1016/j.ymgme.2015.03.008.
6. Endogenous synthesis of galactose in normal men and patients with hereditary galactosaemia. Berry GT, Nissim I, Lin Z et al (1995) Lancet 346 : 1073-4.
7. **International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment and follow up. 17 novembre 2016. Lindsey Welling, Philippe Labrune, *et al*. Version Française abrégée "International clinical guideline for the management of classical galactosemia", 40 recommandations (réseau GalNet). 05.2018.**
8. Dietary calcium in galactosaemia. Rutherford PJ, Davidson DC, Matthai SM (2002). J Hum Nutr Diet 15:39–42.
9. Determination of the lactose and galactose content of cheese for use in the galactosaemia diet. Portnoi PA, MacDonald A (2009) J Hum Nutr Diet 22:400–408.
10. The Lactose and Galactose Content of Cheese Suitable for Galactosaemia: New Analysis Portnoi PA, MacDonald A (2015). JIMD Rep. doi: 10.1007/8904_2015_520.
11. Puberty and fertility in classic galactosemia : Flechtner I, Viaud M, Kariyawasam D, Perrisin-Fabert M, Bidet M, Bachelot A, Touraine P, Labrune P, De lonlay P, Polak M. Endocrine connection RESEARCH (2021) 10, 240-247. doi.org/10.1530/EC-21-0013.
12. L'association des familles « Galactosémie France » a fait réaliser des dosages de lactose/galactose par Eurofins analytics France (Nantes) en mars et juin 2021.
13. A re-evaluation of life-long severe galactose restriction for the nutrition management of classic galactosemia. Van Calcar SC, Bernstein LE, Rohr FJ, *et al.* (2014) Mol Genet Metab 112:191–197. doi: 10.1016/j.ymgme.2014.04.004.

Références des tables de compositions des aliments :

- Food Composition and nutrition Tables: Souci Fachmann Kraut, (7ème Edition Medpharm Scientific Publishers, 2009)
- The composition of foods: Mac-Cance et Widdowson's, (7ème Edition Royal Society of Chemistry, 2014)
- En France la table de composition des aliments de référence : CIQUAL : Pas de notification du lactose, encore moins du galactose, juste le taux de glucides

Retrouvez les informations pratiques et les mises à jour essentielles du régime sur le site de l'association Galactosémie France **www.galactosemie.fr** et sur le site de la SFEIM **www.sfeim.org**.

Conception-réalisation K'noë Groupe Get : www.k-noe.fr – 01 56 20 28 28

AP-HP. Université Paris-Saclay

filière de santé maladies rares

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé