

Le syndrome de déficit en Glut 1 : une maladie rare, un quotidien exigeant

MARCHE-EN-FAMENNE

Le syndrome de déficit en Glut 1, ou maladie de De Vivo, est une maladie métabolique très rare. Le traitement de 1^{er} choix face à ce déficit est le régime cétoène, riche en graisses et pauvre en glucides. Le quotidien est exigeant pour les familles, notamment celle de Justin, 10 ans, qui vient de lancer une ASBL pour mieux faire connaître cette maladie et soutenir les familles.

Céline Cambron, avec votre époux Pascal Goderniaux, vous êtes les parents de Justin (10 ans), porteur du syndrome de De Vivo. Pouvez-vous expliquer en quoi consiste cette maladie très rare ?

La maladie de De Vivo, aussi appelé syndrome de déficit en Glut 1, est une maladie métabolique et héréditaire, de type encéphalopathie, incurable à ce jour. Il s'agit de l'une des maladies les plus rares du monde, touchant une personne sur 50 000. Sa prévalence est certainement sous-estimée. Notre neuropédiatre nous a mentionné que seuls 10 à 15 enfants sont actuellement recensés en Belgique. Il est fort probable que des patients et patientes passent sous les radars et que leurs symptômes soient encore associés à une forme d'épilepsie par exemple.

Comment se matérialise-t-elle ?

En fait, la protéine responsable de l'acheminement du glucose vers le cerveau est dé-

ficiente, ne fonctionne pas de manière optimale. Le cerveau manque alors du carburant nécessaire à son développement et à sa croissance. En raison de ce manque d'énergie, les porteurs de cette maladie peuvent présenter divers symptômes.

Quels sont ces symptômes ?

Les symptômes peuvent débuter entre un et six mois, et varient fortement d'un enfant à un autre. Les symptômes semblent ensuite évoluer au cours de la croissance de l'enfant, et jusqu'à l'âge adulte, sans permettre d'en dresser de tableau précis. Ils sont assez difficiles à diagnostiquer. Cela peut être des difficultés d'élocution, des crises d'épilepsie, des troubles moteurs, un retard du développement psychomoteur, des problèmes cognitifs... Chez Justin, ce déficit en Glut 1, n'a été diagnostiqué que vers deux ans et demi lors d'un rendez-vous chez un neuropédiatre. Chez Alice et Marc Sacré, les pa-



Pascal Goderniaux et Céline Cambron, avec leur fils Justin.

rents de Mathias porteur de la même maladie, un couple du Brabant wallon rencontré dans le cadre d'un atelier lié à cette maladie et avec qui nous lançons l'ASBL, le diagnostic est arrivé plus vite car les symptômes ont été plus visibles et plus tôt.

Existe-t-il un traitement ?

Le traitement de premier choix face à ce déficit en Glut 1 est le régime cétoène, très riche en graisses et très pauvres en glucides et qui contient relativement peu de protéines. Grâce à ces graisses, le corps crée des agents cétoniques, qui vont servir de carburant au cerveau et lui fournir l'énergie nécessaire. Un régime dans lequel il est important de privilégier les bon-

nes graisses de qualité, voire bio : huile d'olive, de colza, de coco ; avocats et poissons gras. Les oléagineux sont beaucoup utilisés tels que noix de coco, amandes, noix de pécan, de macadamia... Le régime cétoène est un régime qui coûte relativement cher et qui doit être prescrit par un médecin qui le connaît et supervisé par un diététicien expérimenté.

Une fois ce régime mis en place, le quotidien s'améliore-t-il pour le patient ?

Sous régime cétoène, les crises d'épilepsie diminuent considérablement, voire disparaissent complètement. Chez Justin, les résultats ont été assez fulgurants. En trois jours, son quotidien s'est considéra-

blement amélioré. Cela dit, si le quotidien du patient évolue positivement, celui des parents s'en trouve, lui, considérablement chamboulé. Il s'agit d'un vrai défi à relever pour les familles. Il faut apprendre une nouvelle façon de cuisiner, acheter des ingrédients spécifiques, adapter les recettes et les tester, planifier rigoureusement les repas, peser les ingrédients... Sans compter l'information à fournir au sein de la famille, de l'école, des stages...

Tout cela doit être terriblement énergivore...

Tout cela demande en effet du temps, de l'énergie et de la disponibilité. À un point tel que concilier le suivi de la maladie, vie familiale et vie professionnelle peut s'avérer relativement compliqué. Pour ma part, la première année, je passais de 12 à 15 heures par semaine à cuisiner pour Justin et j'ai dû réduire mon temps de travail. Cela peut être vraiment difficile pour certaines familles au quotidien. D'où la volonté de nos deux familles, celles de Justin et de Mathias, de créer aujourd'hui une ASBL pour mieux faire connaître cette maladie et soutenir les parents confrontés à la même situation.

INTERVIEW : JULIEN BIL

L'ASBL « Glut 1 Belgium » pour informer et soutenir les familles

Aux origines du projet de l'ASBL « Glut 1 Belgium », on retrouve les familles de Mathias (Glimes, Brabant-wallon) et de Justin (Marche-en-Famenne), tous deux atteints du syndrome de déficit en Glut 1. « Nos deux familles se sont rencontrées en 2023 dans le cadre d'un atelier sur le régime cétoène organisé à Bruxelles. Nous avons, parents comme enfants, de suite sympathisé. Nous avons aujourd'hui la volonté de partager notre expérience à d'autres familles confrontées à la même situation, confie Céline Cambron. Notre association a pour objectif principal le soutien des patients et de leurs familles, tant lors du diagnostic et des démarches administratives que dans leur quotidien « cétoène ». Nous



Quelques ingrédients utilisés dans le cadre du régime cétoène et qui feront partie des starter pack alimentaires pour les familles.

souhaitons également informer les professionnels de la santé et les familles impactées au sujet des avancées médicales, ainsi que du régime cétoène. Mais

aussi œuvrer à une meilleure reconnaissance auprès des autorités des implications quotidiennes et notamment financières de ce régime. »

Un site et des projets

Depuis son lancement l'an dernier, l'ASBL a déjà créé un site web www.glut1belgium.be pour mieux faire connaître la maladie, grâce au soutien de la Table Ronde de Marche-en-Famenne. « Un site qui contiendra un espace recettes ainsi que des outils et conseils précieux pour les familles. Un site déjà traduit en néerlandais, et bientôt en anglais et idéalement en allemand. Par ailleurs, une journée Familles, sera organisée le 6 avril prochain à Gembloux. Journée pour la-

quelle nous sommes soutenus par la Province de Luxembourg, qui nous aide également pour la communication. »

Autre projet qui tient au cœur de l'ASBL, celui de lancer des « Starter Pack Céto » : « Il s'agirait d'offrir aux familles avec un diagnostic récent d'une part un ensemble d'ustensiles de cuisine nécessaires à la mise en place du régime cétoène. Une deuxième version alimentaire de ce pack, contenant divers ingrédients utiles au régime cétoènes pourrait être distribuée aux familles deux fois par an par exemple. Pour tous ces projets, nous sommes soutenus par la Table Ronde Marche mais aussi le Lions Club Barrière de Champlon. »

» www.glut1belgium.be ; 0497/68 68 95 ou 0478/42 50 44