



Qu'est ce que l'Acidurie Glutarique de type 1 ?

L'acidurie glutarique de type 1 est une maladie génétique très rare.

Sur le plan médical, l'A.G.1 est à l'origine d'un tableau clinique extrêmement variable d'un enfant à un autre, au sein d'une même famille, et également dans le temps.

Lors de la dégradation des protéines, il existe un stade où le produit obtenu se nomme acide glutarique. Chez les personnes non malades, cet acide glutarique est dégradé pour se transformer en nutriments nécessaires au corps humain.

Chez les AG.1, une grande partie de l'acide glutarique n'est pas dégradée et se stocke alors dans les muscles du malade. C'est ce produit qui, libéré dans le corps provoque la destruction cérébrale et le handicap.

Les difficultés motrices et les troubles de parole sont le principal symptôme de la maladie. La gravité va d'un polyhandicap sévère avec une autonomie réduite, à des enfants ou adultes présentant une dystonie très modérée, parfois localisée sur une zone et/ou des myoclonies (petites contractions musculaires brèves et localisées).

Dans les pays où la maladie est détectée à la naissance, les patients sont généralement asymptomatiques.

L'association « AG 1 2 3 Soleil » est née en mai 2009.

Elle a été créée par un groupe de parents ayant un ou des enfants atteints d'acidurie glutarique de type 1 et qui comme vous, se sont sentis perdus et se sont posés beaucoup de questions à l'annonce du diagnostic.

Aujourd'hui, nous espérons pouvoir vous aider, vous conseiller et vous informer, si vous en avez besoin.



Si vous souhaitez soutenir notre association, vous pouvez devenir adhérent et/ou nous faire parvenir un don à l'aide du bon ci-dessous.

BULLETIN D'ADHESION ET DE DON

A L'ASSOCIATION « AG1 2 3 SOLEIL »

Nom :

Prénom :

Adresse :

.....

.....

Tél :

Mail :

* Je souhaite adhérer à l'association ci-dessus nommée et verse au titre de la cotisation 20.....la somme de 10 €. et/ou

* Je souhaite effectuer un don à l'association ci-dessus nommée et verse le montant de..... €.

(*cocher la ou les cases souhaitées)

Souhaitez-vous qu'une attestation fiscale vous soit envoyée :

Fait le :

A :

Signature :

Règlement à l'ordre de: AG1 2 3 Soleil
à envoyer à Ariane GIACHETTO
13 impasse de Panarea 34300 AGDE

Numéro SIRET 81997394200017



N'hésitez pas à nous contacter

AG1 2 3 soleil
17 rue des Frênes
44310

St Philbert de Grand Lieu
Tel: 02.40.78.00.79

Mail: ag1.23soleil@gmail.com
www.facebook.com/ag123soleil



Depuis 2009, la création de notre association a permis entre autre , grâce à son site Internet, de réunir un maximum d'informations, médicales ou non, à destination des familles.

Nous avons aussi pu réunir un comité médical pour harmoniser la prise en charge des patients AG1.

Un dossier d'aide financière pour aider les familles a été créé.

Nos projets restent de continuer notre combat afin que l'AG1 soit intégrée dans le dépistage systématique à la naissance ainsi que de mettre en place une carte d'urgence.

Nos associations partenaires
auxquelles nous sommes
adhérents:

Ma.M.E.A -
Centre de référence maladies
métaboliques
<http://portail-web.aphp.fr/mamea/>

Alliance des maladie rares
<http://www.alliance-maladies-rares.org/>

Pages Orphanet
<http://www.orphanet-france.fr>

N° Création de l'Association:
W442002171

Association
AG1 2 3 SOLEIL
Acidurie Glutarique
de Type 1

