

**Association française de la déficience congénitale en
saccharase et isomaltase (AF DCSI)**

contact.afdcsi@gmail.com

Déficience Congénitale en Saccharase et Isomaltase

L'Association Française de la Déficience Congénitale en Saccharase et Isomaltase (AF DCSI) regroupe des enfants et des adultes atteints d'une maladie génétique rare du métabolisme, qui conduit à la non-assimilation de la plupart des sucres : le saccharose et les amidons. L'assimilation de ces sucres nécessite l'action d'enzymes, localisées dans l'intestin grêle en sortie d'estomac. Ces enzymes, (saccharase et isomaltase), découpent le sucre et les amidons en glucose, qui est le carburant de notre organisme. Chez un malade avec un déficit de ces enzymes, l'absorption de sucre et d'amidons résulte en des manifestations digestives violentes, et en la non-transformation du sucre en glucose. La tolérance usuelle, pour un malade, est de 1 g de saccharose par repas (soit 20% d'un morceau de sucre standard), et de 10 g d'amidons par jour. La survie passe par un régime alimentaire très strict, sans fruit, avec un choix de légumes réduit, une limitation des féculents et, bien sûr, la suppression de tous les produits élaborés avec du sucre. L'apport énergétique minimum se fait par les protéines, les lipides, et l'ajout de glucose. Au-delà des troubles digestifs, les conséquences de cette pathologie sont multiples : dénutrition, carences en vitamines et minéraux, développement d'autres intolérances alimentaires (telle qu'aux sulfites), hypoglycémies, réactions inflammatoires qui se manifestent par des infections chroniques des voies respiratoires. Les produits issus de l'industrie agroalimentaire sont très problématiques pour ces malades, de par l'ajout de substances ou de sucre qui n'est pas toujours mentionné sur les étiquettes. **Par ailleurs, la vie sociale construite autour de repas, goûters et buffets, est source d'exclusion sociale pour tous ces malades.**

« Depuis la naissance nous nous demandions ce que Louen avait des hurlements des crises des reflux des douleurs , est ce un enfant difficile ? Mais non au fond de moi je savais que Louen souffrait mais de quoi !? Les médecins nous ont toujours écouté une chance !!! Jusqu'au jour où nous sommes envoyé à Lyon, le professeur de l'hôpital Mere enfant en quelques minutes pose des mots sur la maladie en plus de ses allergies retardées il est persuadé que Louen souffre d'autres choses il a l'anus rouge vif il nous explique tel des sucres non digérés qui brûlent le système digestif comme de l'acide que nous passons sur des muqueuses.. notre fils peut souffrir !! Son système digestif est brûlé, inflammé. Pendant presque 2 mois il a fallu empêcher Louen de manger retour en arrière un lait spécial d'acides aminés, ces 2 mois ont été terrible lui qui aimait manger ne plus venir à table a été difficile mais fallait mettre son système digestif au repos.

Par contre pour poser et être sûre du diagnostic une seule façon il nous annonce une biopsie du duodenum.

Le 20 juin 2017 Louen passe la biopsie, comme tout parent nous sommes très inquiets de cette analyse qui n'est pas sans risque ! On nous annonce que les résultats seraient 1 mois plus tard . Pour se changer les idées nous décidons de partir en vacances et là une semaine plus tard l'hôpital nous téléphone il faut revoir le Professeur semaine prochaine pour faire les papiers nécessaires votre fils a bien le déficit en saccharase Isomaltase cette maladie rare.

Nous n'y croyons pas !!! Un choc ! Mais comment va-t-on faire.. et grâce à l'association Afdcsi nous arrivons à échanger , se donner des conseils être compris entre parents car peut de gens comprennent la difficulté de cette maladie . C'est un réel combat au quotidien car nous devons tout peser, lire toutes les étiquettes aujourd'hui la bataille des aliments modifiés ! Nous apprenons à décrypter des termes que

nous ne connaissons pas, et nous nous battons pour que notre fils ne soit pas trop frustré qu'il vive une vie de petit garçon au mieux en partageant et en cuisinant avec lui. Qu'il partage aussi des plaisirs de la vie qui tournent beaucoup autour de l'alimentation. Nous nous investissons dans l'association afin de faire connaître la maladie, que les professionnels médecins, industriels ... s'y intéressent et surtout la recherche afin de trouver des solutions, car ces enfants, adultes sont frustrés et souvent malades un simple rhume, virus chez eux sont amplifiés faute de défenses immunitaires et des médicaments avec du sucre de l'amidon...une maladie invisible très handicapante qui a changé notre quotidien, tout gérer du matin au soir ses repas, les faire, organiser, peser, se promener avec une glacière et un traitement réfrigéré pour assimiler de petites quantités de sucres rapides que l'on trouve dans les fruits et légumes notamment .

Pour les amidons aucun traitement n'est disponible pour le moment en France.

D'où l'importance de l'Association La Vie Sans Sucre, nous batte pour trouver des solutions et gérer au mieux toutes sorties qui ne sont plus à l'improviste gérer au mieux la frustration dans les réunions de famille, sorties, fêtes de Noël,

Toutes sorties est souvent synonyme de tentations. »