



*** PROGRAMME NATIONAL DE FORMATION ET D'ACCOMPAGNEMENT POUR LES PERSONNES CONCERNÉES PAR UNE**

MALADIE LYSOSOMALE

Dispensé en distanciel de façon multicentrique par plusieurs centres maladies rares G2m.

Anne-Sophie GUEMANN, pédiatre métabolicienne, Centre de référence Maladies héréditaires métaboliques, CHU Lille, FRANCE
 Samia PICHARD, pédiatre métabolicienne, Centre de référence Maladies héréditaires métaboliques, AP-HP Necker, Paris, FRANCE
 Nadia BELMATOUG, médecin adultes, Centre de référence Maladies héréditaires métaboliques, AP-HP Necker, Paris, FRANCE
 Sandy COURAPIED, chargée de mission communication Filière G2m, CHU Lille, FRANCE
 Azza KHEMIRI, Cheffe projet Filière G2m, CHU Necker-Enfants-Malades AP-HP, Paris, FRANCE
 Pascale de LONLAY, Filière G2m/Centre de référence Maladies héréditaires du métabolisme AP-HP Necker-Enfants-Malades, Univ. Paris Cité et MetabERN, Paris, FRANCE

Les maladies de surcharge lysosomale sont des maladies rares, génétiques, dues à un déficit enzymatique. Cela entraîne un défaut de dégradation de certaines macromolécules puis

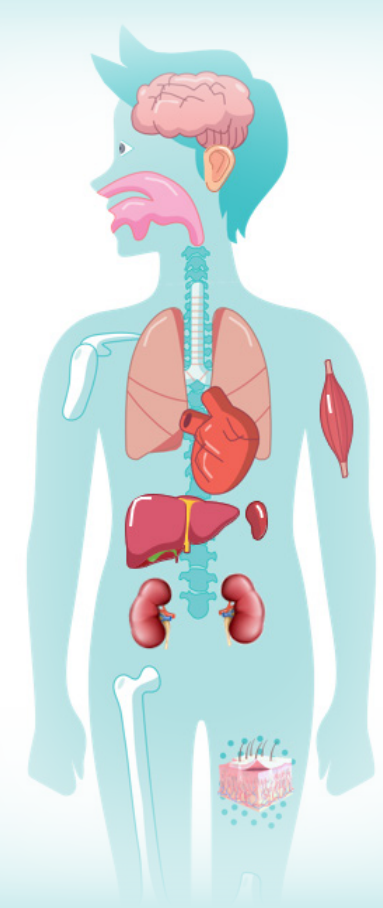
une accumulation de produits intracellulaires non dégradés dans le lysosome. Pour une douzaine de ces maladies, il existe un traitement spécifique appelé Enzymothérapie Substitutive

; il consiste à apporter l'enzyme déficiente par voie sanguine. Les séances de perfusion sont hebdomadaires ou bimensuelles et durent entre 1 à 5 heures.

ATELIER N° 1

Expliquer pour les maladies lysosomales :

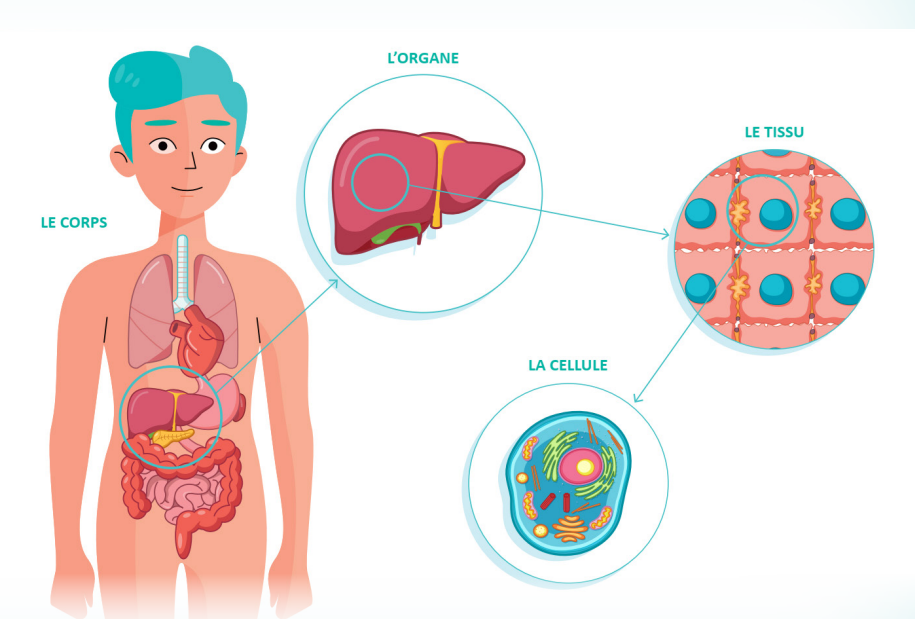
- les causes
- les mécanismes
- les conséquences



ATELIER N° 2

Se familiariser avec son enzymothérapie substitutive :

- son mode d'action
- son efficacité
- ses effets indésirables
- sa fabrication



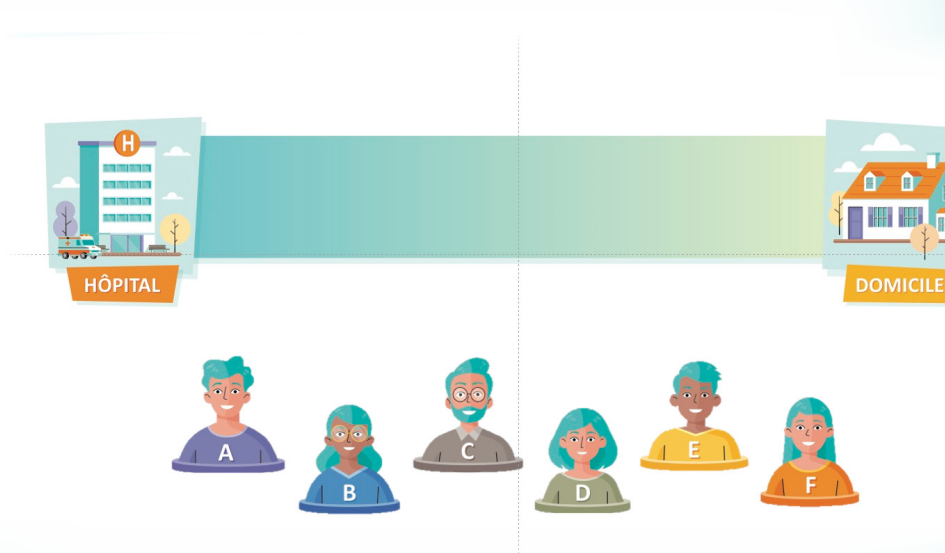
ATELIER N° 3

- Identifier les acteurs du suivi
- Connaître le parcours hospitalier et extra-hospitalier
- Gagner en autonomie dans la gestion de la maladie



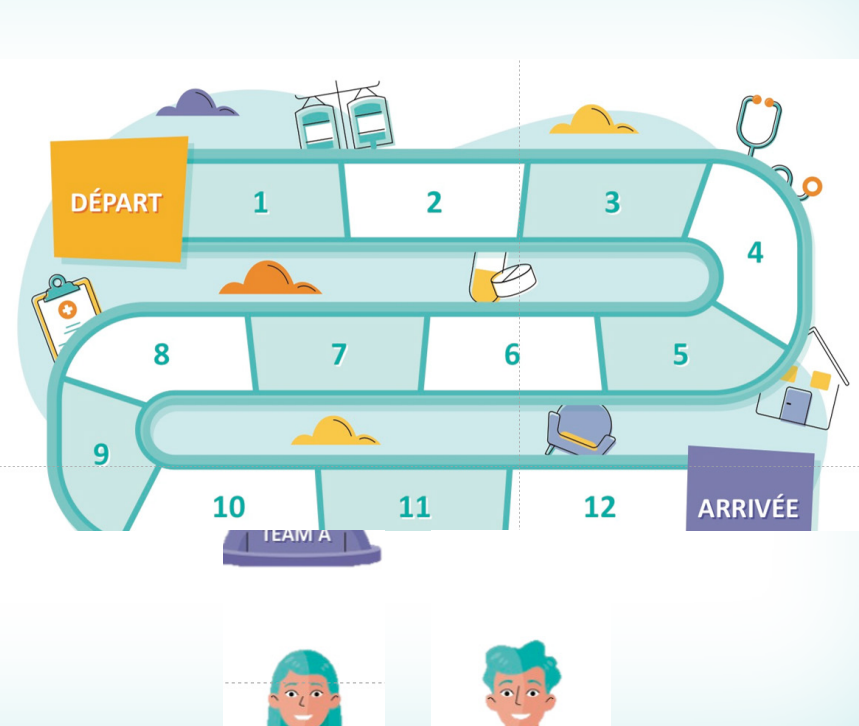
ATELIER N° 4

- Participer au choix de l'administration de son enzymothérapie substitutive



ATELIER N° 5

- Prendre conscience de l'organisation nécessaire du traitement à l'hôpital ou à domicile et des responsabilités qu'il implique
- Prévoir et organiser son traitement



ATELIER N° 6

- Trouver des solutions aux difficultés professionnelles ou scolaires
- Savoir à qui s'adresser.



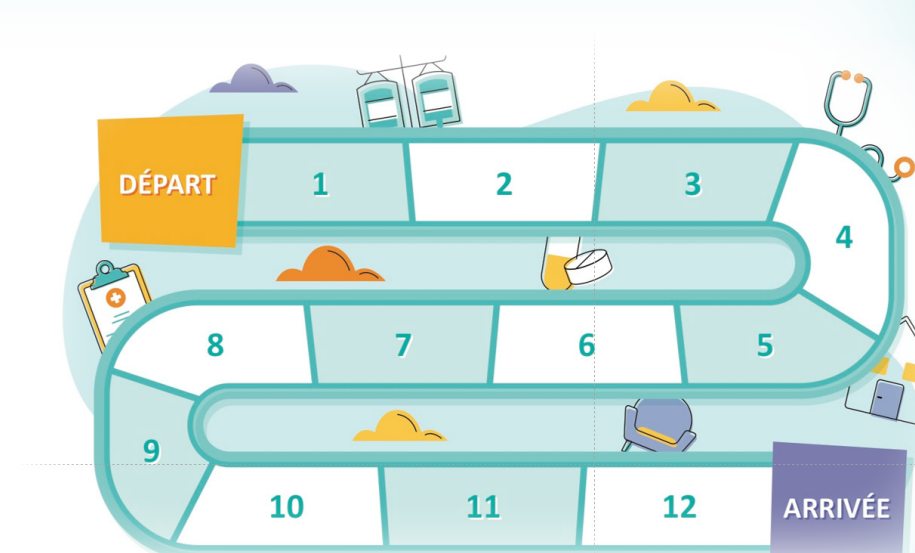
ATELIER N° 7

- Trouver des solutions aux difficultés familiales
- Savoir à qui s'adresser



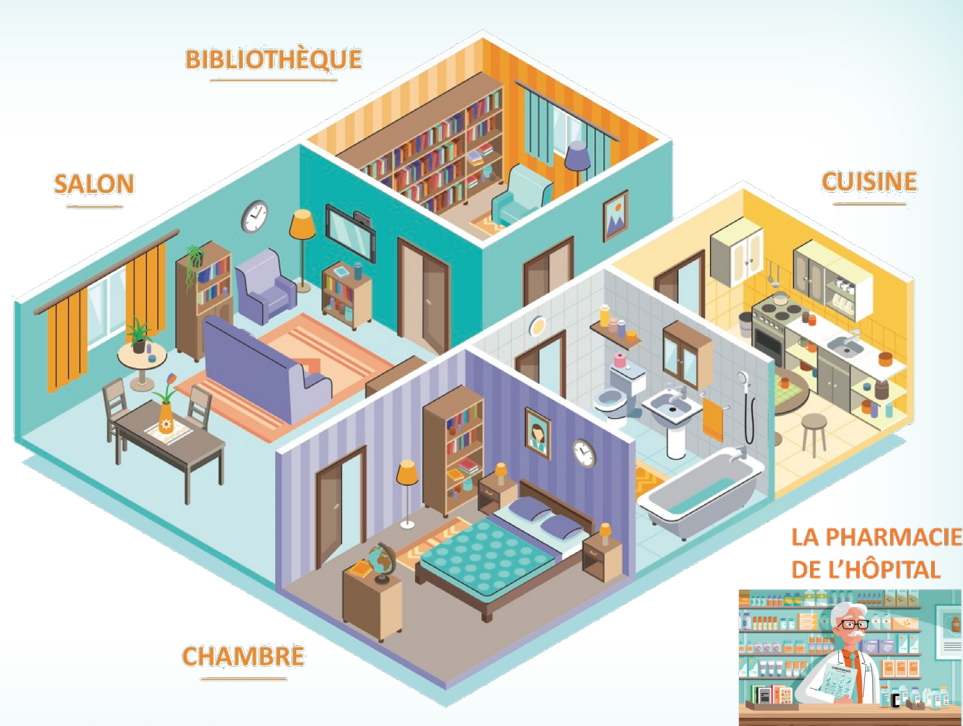
ATELIER N° 8

- Surveiller son traitement
- Connaître les modalités d'administration
- Surveiller les constantes
- Savoir réagir en cas d'effet indésirable



ATELIER N° 9

- Connaître les situations les plus fréquentes pouvant poser problème au quotidien lors des traitements par enzymothérapies
- Appréhender les solutions pour permettre la mise en place de l'enzymothérapie en sécurité et en confiance



ATELIER N° 10

- Anticiper et organiser la continuité de ses perfusions par enzymothérapie substitutive, lors d'un déplacement en France ou à l'étranger

