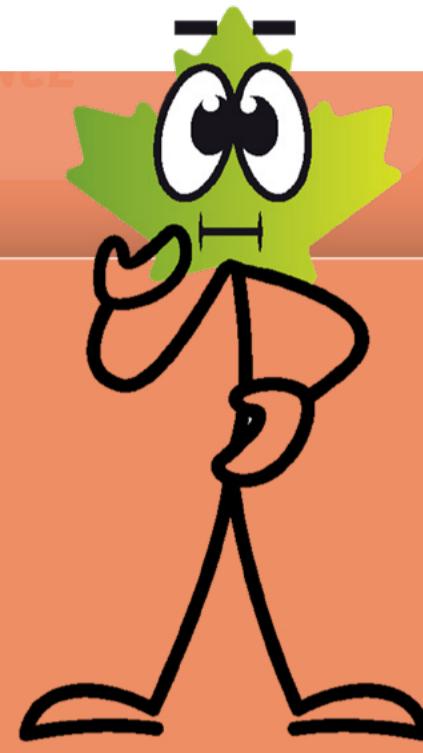




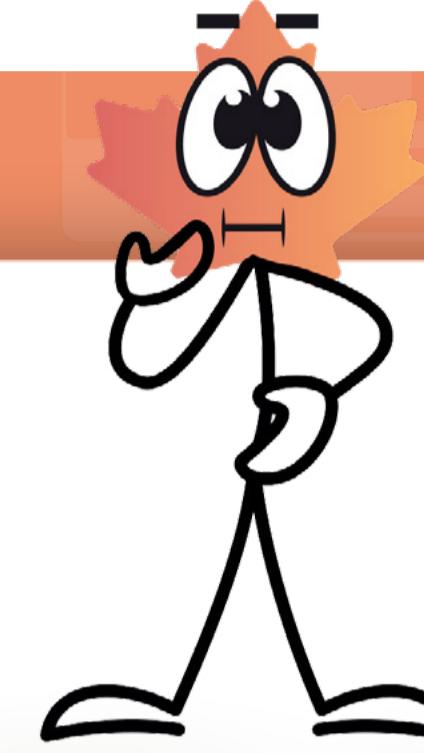
PROGRAMME NATIONAL DE FORMATION ET D'ACCOMPAGNEMENT DES PERSONNES VIVANT AVEC UNE

LEUCINOSE

Juliette BOUCHEREAU, clinicienne métabolicienne, Centre de référence Maladies héréditaires du métabolisme, AP-HP Necker-Enfants-Malades, Paris, FRANCE
 Équipe médicale et paramédicale, Centre de référence Maladies héréditaires métaboliques Ma.M.E.A., AP-HP Necker-Enfants-Malades, Paris, FRANCE
 Francis MARRE, ancien président de l'Association de patients «Les Enfants Du Jardin», La Noë-Blanche, FRANCE
 Philippine MARRE, membre actif de l'Association de patients «Les Enfants Du Jardin», La Noë-Blanche, FRANCE
 Azza KHEMIRI, Cheffe projet Filière G2m, CHU Necker-Enfants-Malades, AP-HP Necker-Enfants-Malades, 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



La leucinose est une maladie chronique, génétique et rare. Elle est dépistée en France depuis 2023, dès la naissance. Sans un diagnostic et une prise en charge en urgence par une équipe spécialisée, le bébé décède.



Cette maladie empêche la dégradation de la leucine, un acide aminé présent dans les protéines alimentaires. La leucine et d'autres composés s'accumulent dans le sang et deviennent toxiques.



Le traitement est à vie et consiste à limiter très strictement les apports de protéines alimentaires. Un mélange d'acides aminés spécifique à cette maladie apporte les acides aminés et autres éléments indispensables pour assurer la croissance de l'enfant.



Leuquilibre permet la formation initiale des parents et un renforcement éducatif des adolescents et adultes porteurs de la maladie.



Une dispensation en **distanciel** est proposée par les chargés de mission ETP de la filière. La dispensation en **présentiel** est assurée par certains centres maladies rares. La duplication des outils physiques est financée par la filière.



- Définir la leucinose
- Décrire les principes du traitement
- Comprendre la cause et les mécanismes
- Expliquer le mode de transmission
- Expliquer les modalités de surveillance
- Comprendre les risques
- Identifier les situations à risque d'intoxication à la leucine.



- Identifier les symptômes
- Repérer les situations d'urgence et les signes de décompensations chez son enfant
- Évaluer le degré de sévérité
- Maîtriser la conduite à tenir face aux situations d'urgence.



- Classer les aliments selon les catégories (interdits, à peser, libres)
- Comprendre le rôle et l'intérêt du mélange d'acides aminés et du régime
- Comprendre l'importance des apports énergétiques
- Comprendre le système de contrôle des apports alimentaires de leucine et la tolérance.



- Transmettre les informations adaptées à divers interlocuteurs : aux frères et soeurs, aux grands-parents, au personnel des services d'urgence, à son médecin traitant.

