

Education thérapeutique des patients porteurs d'une maladie héréditaire du métabolisme avec ou sans un régime diététique strict

Le programme en quelques mots...

Proposé par :



Public

Enfants, Adolescents, Adultes dont personnes âgées, Parents

Pathologie / troubles / Syndromes

Maladies héréditaires métaboliques : maladies avec régime alimentaire contrôlé en protéines (phénylcétonurie, déficit du cycle de l'urée, aciduries organiques, leucinose), maladies d'intoxication glucidique (galactosémie, fructosémie), maladies énergétiques (déficit de la beta oxydation des acides gras), glyco-génoses...

Les objectifs

L'amélioration de la qualité de vie des enfants, des adultes porteurs d'une maladie métabolique et de leur famille, avec ou sans la gestion d'un régime alimentaire particulier, strict, contrôlé à vie.

Mode de réalisation du programme

Hospitalisation Ambulatoire en établissement Exercice de ville

Lieu(x) où se déroule(nt) les entretiens et ateliers

Service de génétique, Hôpital Sud, CHU de Rennes, 16 Bd de Bulgarie, 35200 Rennes, Cercle culinaire de Rennes, 8 Rue Jules Maillard de la Gournerie, 35000 Rennes

Comment accéder au programme ?

L'accès à ce programme se fait uniquement en interne sur proposition de l'équipe soignante après mise en place du suivi au CHU pour tout patient porteur d'une maladie héréditaire du métabolisme au moment du diagnostic initial (dépistage néonatal, décompensation ayant conduit à une hospitalisation) ou en suivi.

Coordonnées de contact

Infirmière : Sonia.DE.MINIAC@chu-rennes.fr

Mise à jour : 17/11/2025

Informations recueillies par



@: utepchurennes@chu-rennes.fr



Le déroulement du programme

Coordinateur

Mme Sonia de MINIAC

Composition de l'équipe intervenante

Médecins, Puéricultrices, Diététiciennes, Assistant social, Patients et aidants partenaires

Liens avec le cercle de soin (médecin traitant...)

Un courrier est envoyé après chaque consultation médicale au médecin traitant, la synthèse des séances réalisées et des compétences renforcées du patient y sont notifiées.

Le lien téléphonique avec les professionnels du parcours de soins du patient est aussi utilisé lorsque ce dernier habite à distance du CHU : avec le médecin traitant, l'infirmière.

Bilan éducatif partagé initial

Pour la phénylcétonurie, c'est la même équipe, le trinôme médecin-diététicienne-puéricultrice du service des consultations génétiques, qui va effectuer l'annonce du diagnostic et dans un deuxième temps la proposition d'entrée dans le programme et donc le bilan éducatif partagé au cours des visites suivantes.

Pour les autres maladies métaboliques, l'entrée dans le programme se fait au moment de l'annonce, souvent en hospitalisation, ou au décours des consultations suivantes après la prise en charge ETP initiale à Paris, au centre de référence.

Thèmes / organisation des ateliers éducatifs

Des séances individuelles sont proposées lors des venues pour le suivi médical (en hospitalisation de jour notamment).

Les thèmes abordés sont les suivants :

- Ma maladie (savoir l'expliquer, la transmission, vie au quotidien, vie avec les autres...)
- Mon taux
- Mon régime
- Mes situations à risque

Bilan de suivi/fin de parcours et modalités de suivi

L'évaluation des compétences du patient est faite régulièrement, en continu, en prenant en compte l'âge du patient ses capacités de compréhension.

Elle peut s'adresser aux aidants (parents) selon leurs besoins.

Avec le suivi médical annuel, le patient bénéficie à ce moment-là, d'une évaluation de ses besoins et d'un réajustement de l'offre éducative.

Une attention particulière est portée aux moments clés (entrée à l'école, adolescence, passage adulte...).

