ASSOCIATION MONDIALE DES AMIS DE L'ENFANCE

**SANTÉ**

Lutte contre les maladies négligées

**CHILI**

SANTIAGO

**DURÉE**

2013-2016

**PARTENAIRES**

- AMADE Chili
- Ministère Chilien de la Santé
- Laboratoire de Génétique et Maladies Métaboliques (LabGEM)
- Association des familles des enfants (AFANTI) et Association Famille PKU.

**BÉNÉFICIAIRES**

46 enfants âgés de 6 mois à 18 ans

**FINANCEMENTS**

2013..... 11 250 €

2014 ..... 3 750 €

2015 ..... 6 750 €

TOTAL ..... 21 750 €

FICHE BILAN

# Appui aux enfants souffrant de maladies métaboliques héréditaires



## CONTEXTE

La prévalence globale des maladies rares du métabolisme, ou troubles innés du métabolisme, est estimée à une naissance sur 4 000. Plus de 600 maladies différentes du métabolisme sont répertoriées à ce jour. Ces maladies d'origine génétiques, empêchent le corps d'assimiler les acides aminés contenus dans l'alimentation. Lorsque ces maladies ne sont pas traitées, elles peuvent causer des vomissements, des crises convulsives sévères, de graves dégâts neurologiques et même le décès du patient.

Bien que la protection des enfants souffrant de ces maladies ait fait l'objet de progrès indéniables au Chili au cours des deux dernières décennies, de nombreux enfants demeurent dans l'impossibilité d'avoir accès à leur traitement alimentaire et médical requis en raison du coût du traitement. Bien que le coût unitaire soit relativement abordable, les familles à faibles revenus ne peuvent faire face au coût du traitement en raison des dosages importants requis.

Depuis 2005, l'AMADE Chili s'est engagée auprès de 46 enfants atteints de maladies métaboliques, dont les familles ont de faibles ressources, en termes d'accès aux traitements et de sensibilisation des familles et du personnel de médical.

Les maladies prises en charge sont : acidurie propionique, acidurie méthylmalonique, acidurie glutarique, leucinose, citrullinémie, tyrosinémie, phénylcétonurie et déficit tétrahydrobioptérine.

## OBJECTIF GÉNÉRAL

Contribuer à l'amélioration de l'état de santé d'enfants souffrant de maladies du métabolisme au Chili

## OBJECTIFS SPÉCIFIQUES

- Assurer l'accès aux traitements pour les enfants souffrant de maladies du métabolisme héréditaires et issus de milieux défavorisés.
- Assurer l'accès à une alimentation adaptée.

- Améliorer la qualité de vie et favoriser l'intégration sociale d'enfants souffrant d'aciduria glutarique de type 1.

- Accompagner leurs familles.

## RÉSULTATS OBTENUS

Depuis 2005, l'AMADE Chili est engagé dans les domaines de l'accès aux traitements pour les enfants atteints de maladies du métabolisme, de l'accès à l'information à l'attention des familles et des professionnels de la santé.

Entre 2013 et 2016, le partenariat noué avec le Laboratoire de Génétique et Maladies Métaboliques (LabGEM) de l'Institut des Technologies Nutritionnelles (INTA) de l'Université de Santiago du Chili a permis de référer au niveau de l'AMADE Chili, 46 cas d'enfants souffrants de maladies du métabolisme issus de milieux défavorisés dont les familles rencontraient d'importantes difficultés pour assurer de manière satisfaisante le prise en charge nutritionnelle et médicale de leurs enfants.

Chacun de ces enfants ont ainsi pu bénéficier d'une alimentation adaptée et accéder aux médicaments qui bien que non remboursés par le Ministère de la santé demeurent essentiels en vue de stopper ou limiter l'évolution de la maladie.

Un protocole de soin et un suivi médical spécifique ont été mis en place pour chaque type de pathologies (Tyrosinémie type 1, Acide glutarique, Citrullinémie, Phénylcétonurie, Leucinose…), et ce en collaboration avec les médecins, nutritionnistes, neurologues et psychologues du LabGEN.

Parmi les enfants suivis, 7 ont dû être équipés d'un bouton gastronomique.

Les parents ont d'autre part bénéficié d'un accompagnement de proximité en vue de :

- Promouvoir l'acceptation de la maladie au sein de la famille et développer leurs connaissances sur la maladie ;

- S'assurer de leur adhésion à la prise en charge de leurs enfants suivant le protocole établi en vue de s'assurer notamment de la prise régulière des médicaments, du suivi strict du protocole nutritionnel ;

-Organiser des ateliers de cuisine, en vue de promouvoir les bonnes pratiques alimentaires ;

- Renforcer les réseaux de parents, à travers notamment la structuration de deux associations de parents : l'Association des familles des enfants (AFANTI) et l'Association Famille PKU.

Une expérience pilote a été conduite avec succès via l'introduction d'une dizaine de tablettes numériques en vue de favoriser le développement psychomoteur et intellectuel de certains enfants accusant des retards de développement mentaux dus à la maladie.

Grâce à l'expérience acquise et les résultats capitalisés par ce projet pilote, les autorités Chiliennes ont été amenées à prendre en compte les besoins spécifiques rencontrés par les familles dans le cadre de la prise en charge de ces maladies.

Ainsi le Ministère de la Santé Chilien a mis en place le dépistage néonatale de certaines maladies du métabolisme (phénylcétonurie et hypothyroïdisme) et prend à présent en charge le traitement médical des enfants atteints de tyrosinémie de type 1, sans lequel l'évolution de la maladie conduit au décès. Les enfants diagnostiqués peuvent à présent espérer survivre jusqu'à l'âge adulte.





## BUDGET

en euros

| | |
|---|---|
| 2013-2014 : | |
| Accès au traitement pour 10 enfants | 15 000 |
| 2015-2016 : | |
| Accès au traitement pour 20 enfants | 6 750 |

## TOTAL

en euros

**21 750**

**AMADE Mondiale**
Villa Beausite, 4 rue des Iris - MC 98 000 Monaco
Tél. +377 97 70 52 60 - Fax : +377 97 70 52 71
Email : info@amade-mondiale.org

www.amade-mondiale.org