# L'acidémie glutarique de type 1

AG1

Renseignements pour les familles avec un nouveau-né ayant reçu un résultat positif au dépistage



Adapté par le groupe de diététistes BIMDG

#### BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLE ORIGINAUX RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

Revu et adapté pour l'Amérique du Nord par : A. Hube

Cette version du guide TEMPLE, ce dernier ayant d'abord été adapté par le groupe de diététistes du BIMDG pour le Royaume-Uni et l'Irlande, a été adaptée à nouveau par Nutricia North America pour le États-Unis et le Canada.





© 2019 Nutricia North America

Pour plus d'outils éducatifs, visitez le **MedicalFood.com** 



## Qu'est-ce que l'AG1?

AG1 signifie acidémie glutarique de type 1.

On prononce a-ci-dé-mie-glut-a-ri-que

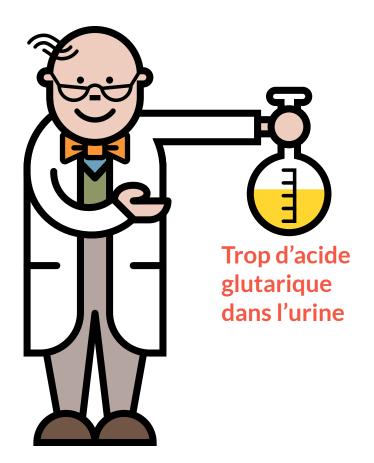
© 2019 Nutricia North America

C'est une maladie métabolique héréditaire.



La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

# Qu'est-ce que l'AG1?





# Quels sont les effets de l'AG1 sur le corps?

L'AG1 affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

On trouve des protéines dans notre corps et dans plusieurs aliments. L'organisme a besoin de protéines pour croître et se réparer.









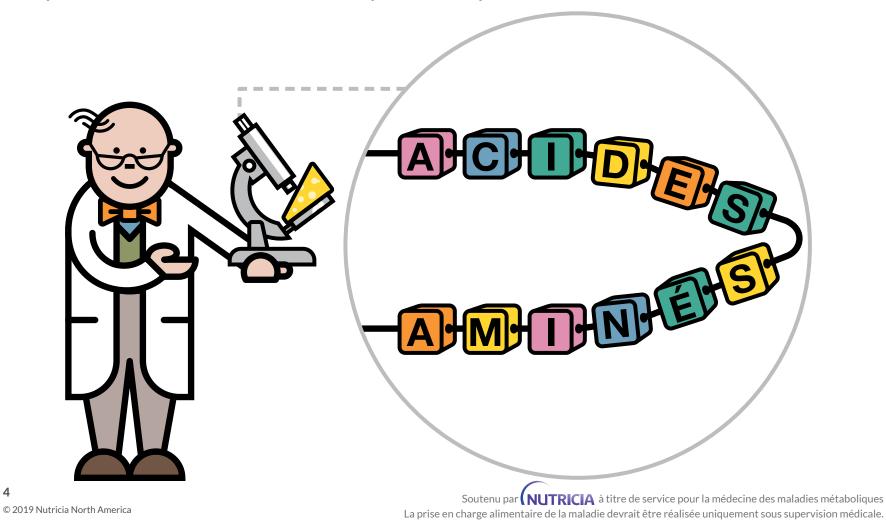




Soutenu par (NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

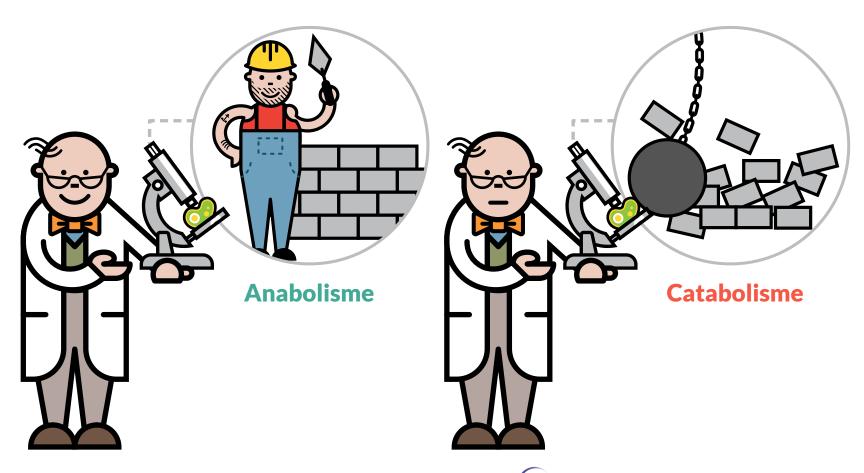
## Qu'est-ce qu'une protéine?

Les protéines sont des chaînes composées de petites unités nommées acides aminés.



## Le métabolisme des protéines

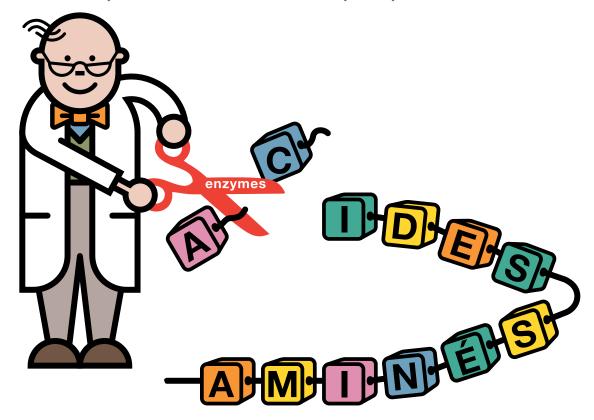
Le **métabolisme** désigne les processus qui ont lieu dans les cellules de l'organisme.



5 © 2019 Nutricia North America Soutenu par **(NUTRICIA** à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

## Quel est le rôle des enzymes?

Les enzymes fonctionnent comme des ciseaux et contribuent au métabolisme. Elles décomposent les protéines en éléments plus petits, comme les acides aminés.



## Que se passe-t-il en cas d'AG1?

L'AG1 est provoquée par une carence en l'enzyme nommée glutaryl-CoA déhydrogénase (GCDH).

Cette enzyme est utilisée dans le corps pour métaboliser deux acides aminés, la lysine (LYS) et le tryptophane (TRP).

La carence en GCDH empêche le métabolisme de la lysine et du tryptophane et provoque une accumulation nocive d'acide glutarique et d'autres substances.

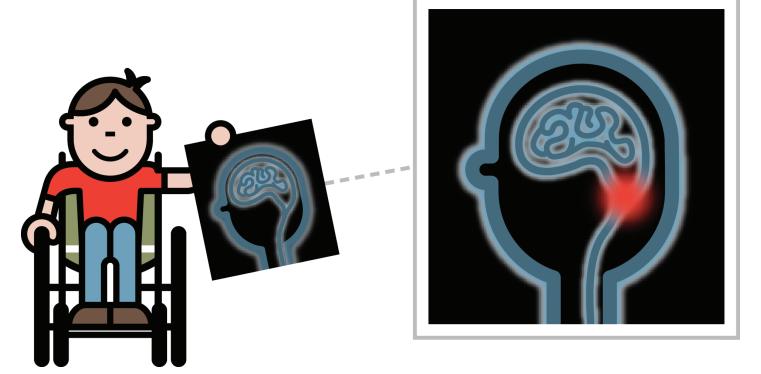


# Quels sont les dangers de l'AG1?

Les noyaux gris centraux dans le cerveau contrôlent les mouvements.

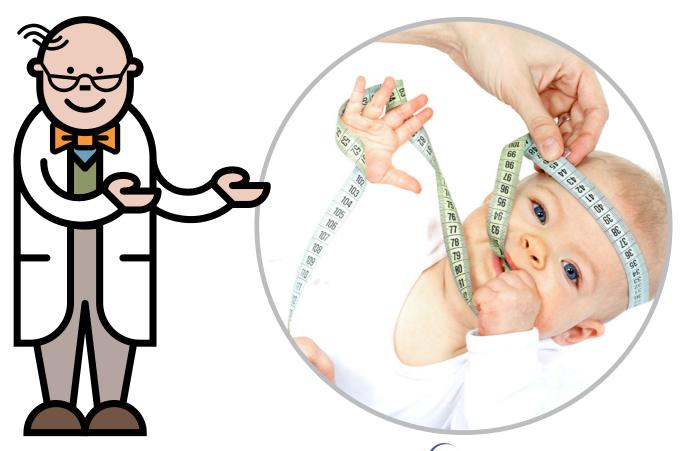
L'accumulation d'acide glutarique et d'autres substances endommage les noyaux gris centraux et provoque des problèmes de mouvement. Des handicaps intellectuels

peuvent aussi apparaître.



## Quels sont les autres symptômes?

Les bébés atteints d'AG1 naissent habituellement en santé, même s'ils naissent souvent avec une tête plus grosse que la moyenne.



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par **(NUTRICIA** à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

## Comment diagnostique-t-on l'AG1?

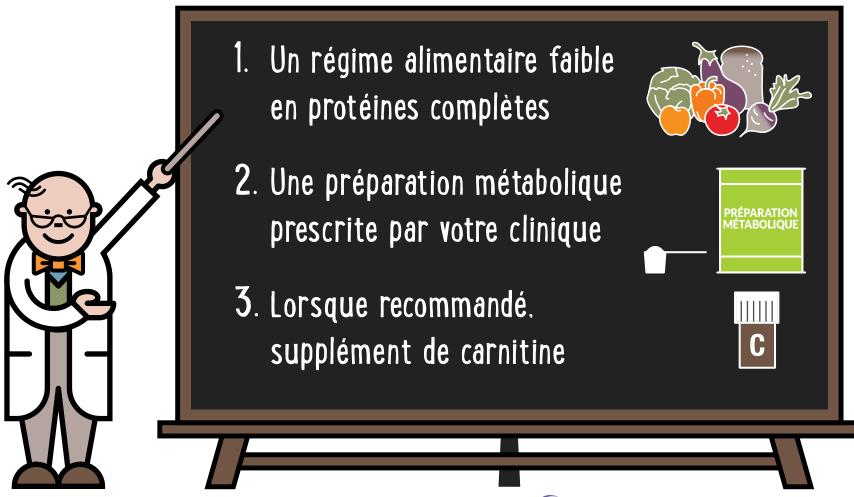
Lors du dépistage chez le nouveau-né, on prélève quelques gouttes de sang.

L'échantillon de sang est ensuite analysé.

Des résultats anormaux peuvent signifier que votre enfant est atteint d'AG1 et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.



# Comment l'AG1 est-elle prise en charge au quotidien?



# Évitez les aliments riches en protéines

Il faut éviter les aliments riches en protéines, et donc en lysine et en tryptophane. On parle ici entre autres de la viande, du poisson, des œufs, du fromage, du lait, du pain, des pâtes, des noix, du soya et du tofu.



Soutenu par **(NUTRICIA** à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

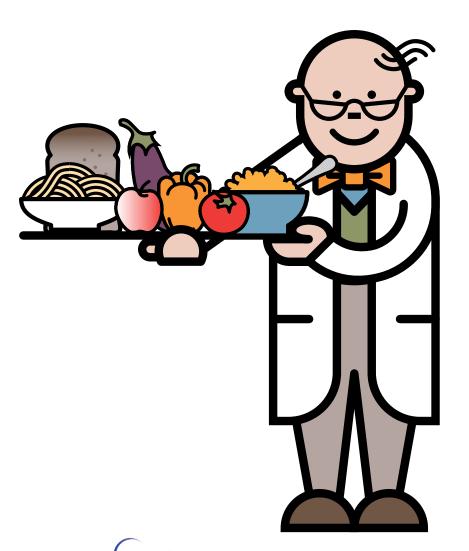
## Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité de lysine et de tryptophane et qui peuvent être utilisés en quantités normales.

Ils comprennent plusieurs fruits et légumes ainsi que des aliments spéciaux faibles en protéines.

#### Ils offrent:

- Une source importante d'énergie
- Un régime alimentaire varié



# La cuisine faible en protéines

Vous pouvez préparer pour votre enfant des repas faibles en protéines qui seront alléchants et bons au goût.

Il existe plusieurs livres de cuisine avec des recettes faibles en protéines. Votre diététiste pourrait être en mesure de vous recommander quelques-uns de ses livres favoris.





# Nourrir votre bébé avec de la préparation métabolique

La lysine et le tryptophane sont essentiels au développement normal. Une quantité limitée et contrôlée doit donc être prise tous les jours.

Le lait maternel ou la préparation standard pour nourrissons fourniront à votre bébé la lysine et le tryptophane nécessaires avant l'introduction des aliments solides, qui a lieu en général autour de 4 à 6 mois.

Votre bébé aura aussi besoin d'une préparation métabolique spéciale qui fournit des protéines sans lysine et qui contient très peu de tryptophane.

Votre diététiste déterminera la quantité de lait maternel ou de préparation standard pour nourrissons et de protéines complètes à donner.





# Préparation métabolique sans lysine et faible en tryptophane

La préparation métabolique sans lysine et faible en tryptophane est essentielle pour combler les besoins nutritionnels de votre bébé.

Tout comme le lait maternel et la préparation standard pour nourrissons, la préparation métabolique contient des glucides, des lipides, des vitamines et des minéraux, tandis que les protéines sont fournies sous forme d'acides aminés sans lysine et avec une petite quantité de tryptophane.

La préparation métabolique ainsi que les quantités prescrites de lysine et de tryptophane permettent à votre bébé d'obtenir tous les nutriments dont il ou elle a besoin pour grandir.



Le suivi de la quantité de lysine et de tryptophane

Quand votre bébé commencera à manger des aliments solides, la clinique travaillera avec vous pour vérifier la consommation de lysine et de tryptophane.

Il faut peser les aliments ou les mesurer à l'aide de mesures de cuisine (1 tasse, 1 cuillère à table, etc.) pour connaître la quantité de lysine et de tryptophane qu'ils contiennent.

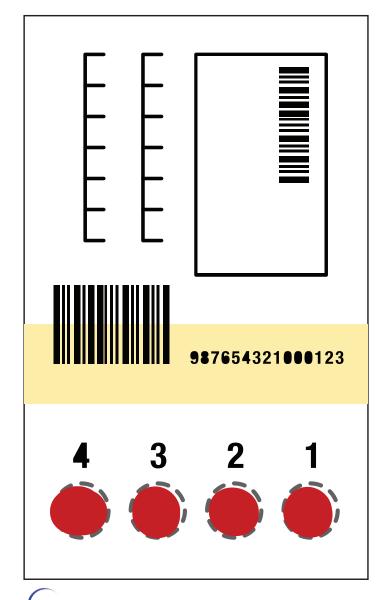
Votre clinique peut vous aider à trouver les meilleurs outils pour mesurer la teneur en lysine et en tryptophane des aliments.



#### Comment surveille-t-on l'AG1?

Des analyses sanguines et d'urine régulières sont examinées par la clinique.

Votre diététiste de santé métabolique vous communiquera les résultats et vous indiquera tout changement requis.



# Que se passe-t-il pendant un examen médical à la clinique?

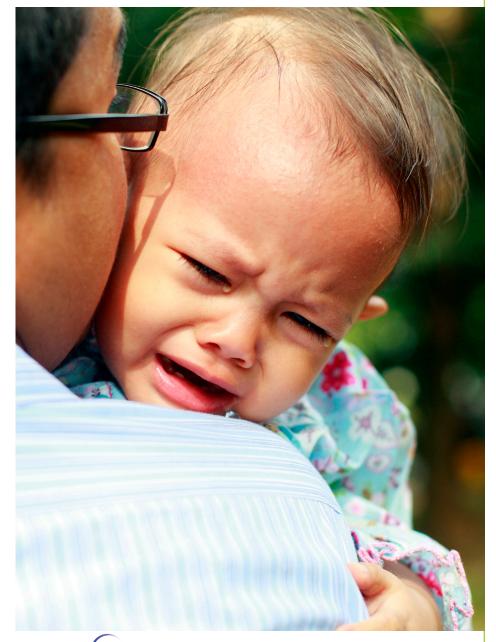


## Crise métabolique

Une « **crise métabolique** » déclenche les « problèmes de mouvement ». Cela est provoqué par l'accumulation d'acide glutarique et d'autres composés toxiques.

Elle est généralement déclenchée par des infections ou des virus contractés pendant l'enfance et qui causent de la fièvre, des vomissements et une diarrhée.

Il est important de prendre en charge les crises métaboliques rapidement et correctement.



# Comment l'AG1 est-elle prise en charge durant une maladie?

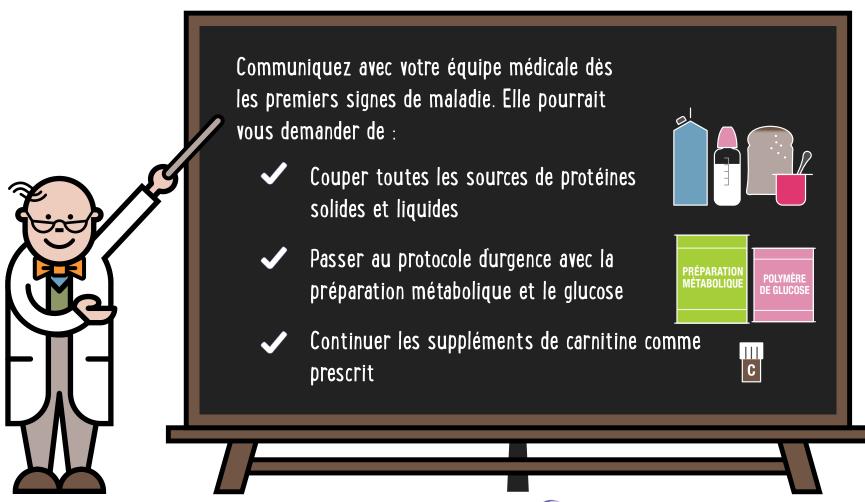
Lorsque nous sommes malades, notre corps a besoin de plus d'énergie. Il commencera à métaboliser les protéines des cellules, un phénomène appelé le catabolisme. Cela entraînera une accumulation d'acide glutarique et d'autres substances et provoquera une crise métabolique.

Il est extrêmement important de commencer le protocole d'urgence que votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques a créé pour vous et communiquez avec votre clinique immédiatement.



# Comment l'AG1 est-elle prise en charge durant une maladie?

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



# Comment l'AG1 est-elle prise en charge durant une maladie?

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.

 Consommez toujours les quantités totales de la préparation durgence comme prescrit



✓ Si les symptômes persistent ou si vous vous inquiétez, allez immédiatement à l'hôpital

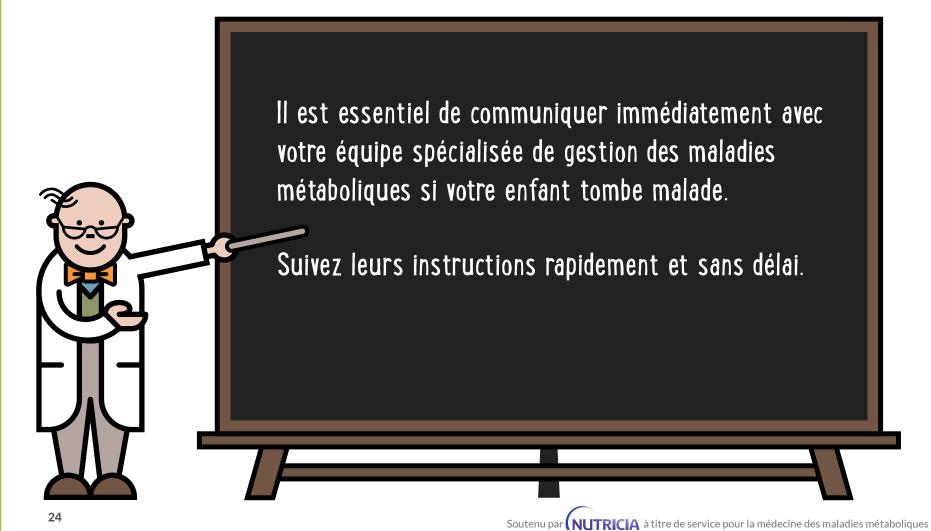


Mettez régulièrement votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques au courant des derniers développements



#### Surtout

© 2019 Nutricia North America



La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

## Que se passe-t-il dans les gènes humains?



Les humains possèdent des chromosomes composés d'ADN.



Les gènes sont des morceaux d'ADN qui contiennent les instructions génétiques. Chaque chromosome peut contenir plusieurs milliers de gènes.



Le mot mutation signifie qu'il s'est produit une modification ou une erreur dans les instructions génétiques.



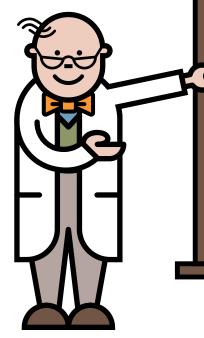
Nous héritons de chromosomes particuliers de lovule de notre mère et du spermatozoïde de notre père.



Les gènes de ces chromosomes contiennent les instructions qui déterminent nos caractéristiques. Ces dernières sont une combinaison de celles de nos parents.

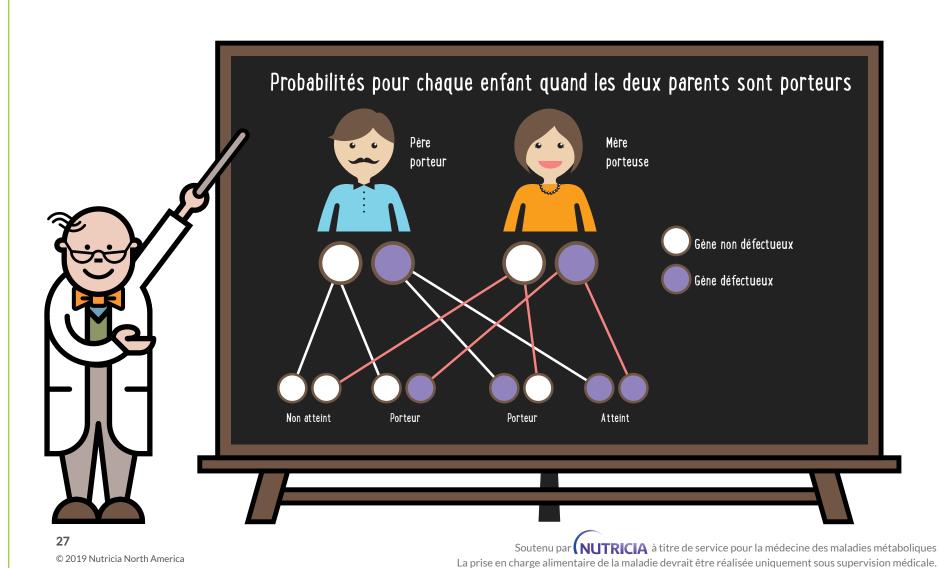
#### Comment hérite-t-on de l'AG1?

- ✓ L'AG1 est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de l'AG1 à l'enfant.
- Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme glutaryl-CoA déhydrogénase. Chez les enfants atteints d'AG1, ces deux gènes sont défectueux. Ces enfants ont hérité d'un gène d'AG1 défectueux de chaque parent.
- Les parents denfants atteints d'AG1 sont porteurs de la maladie.
- Les porteurs ne sont pas atteints d'AG1, car l'autre gène de cette paire fonctionne correctement.

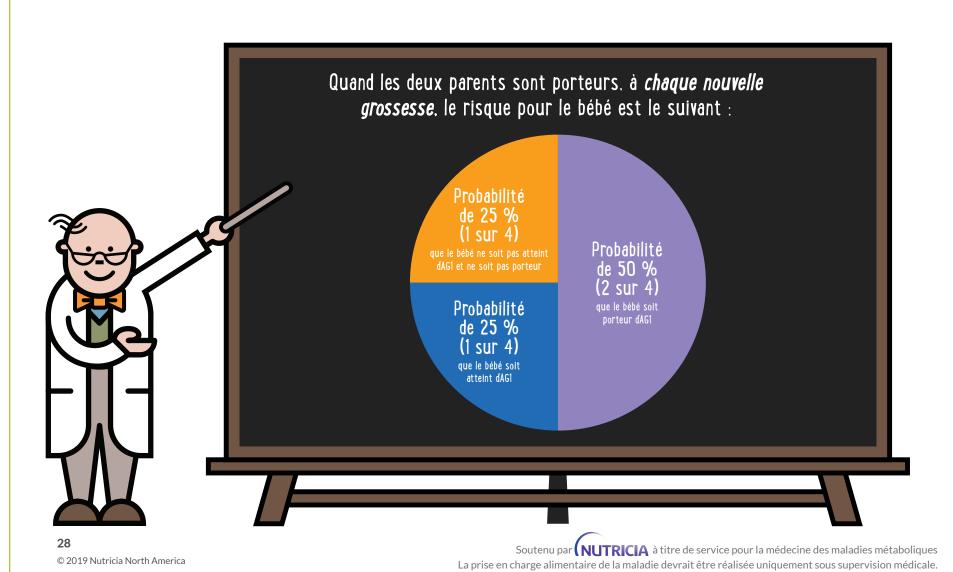


#### Transmission héréditaire

Autosomique récessive – combinaisons possibles

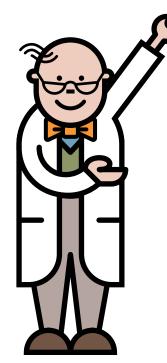


### Futures grossesses



## Les messages clés à retenir

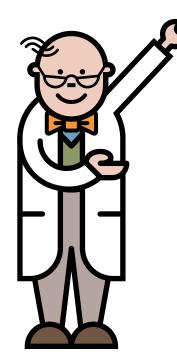
- ✓ L'AG1 est une maladie métabolique héréditaire grave qui peut entraîner des problèmes de mouvement graves et des handicaps intellectuels.
- ✓ Une alimentation faible en protéines, une préparation métabolique spécialisée et de la carnitine peuvent prévenir les dommages.
- Souvenez-vous : en cas de maladie, il est extrêmement important que vous communiquiez immédiatement avec votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques. Elle déterminera alors les meilleures mesures à prendre.



#### Conseils utiles

- Ayez toujours suffisamment daliments faibles en protéines et de préparation métabolique non périmés.
- Vos produits alimentaires spécialisés et votre préparation métabolique sont prescrits par votre clinique de santé métabolique.
- Ayez toujours vos produits alimentaires durgence et un plan durgence écrit.
- Si votre enfant est malade ou se comporte différemment.

  contactez immédiatement votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques pour prévenir une crise métabolique.

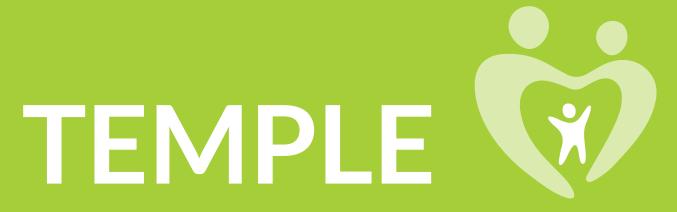


# Intervenants (coordonnées)

Mon ou ma diété	atiste
Mon infirmier(iè	•
Nom:	
# de téléphone :	
Courriel:	
Mon médecin	
Nom :	
# de téléphone :	
Courriel:	

# **Notes** ...... .......

# Notes ...... .......



Guides d'apprentissage pour les parents d'enfants atteints de maladies métaboliques







Pour en apprendre plus, visitez le **MedicalFood.com** 

BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLE ORIGINAUX RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

Revu et adapté pour l'Amérique du Nord par : A. Hubei

Cette version du guide TEMPLE, ce dernier ayant d'abord été adapté par le groupe de diététistes du BIMDG pour le Royaume-Uni et l'Irlande, a été adaptée à nouveau par Nutricia North America pour les États-Unis et le Canada

GA1TBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America



à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques