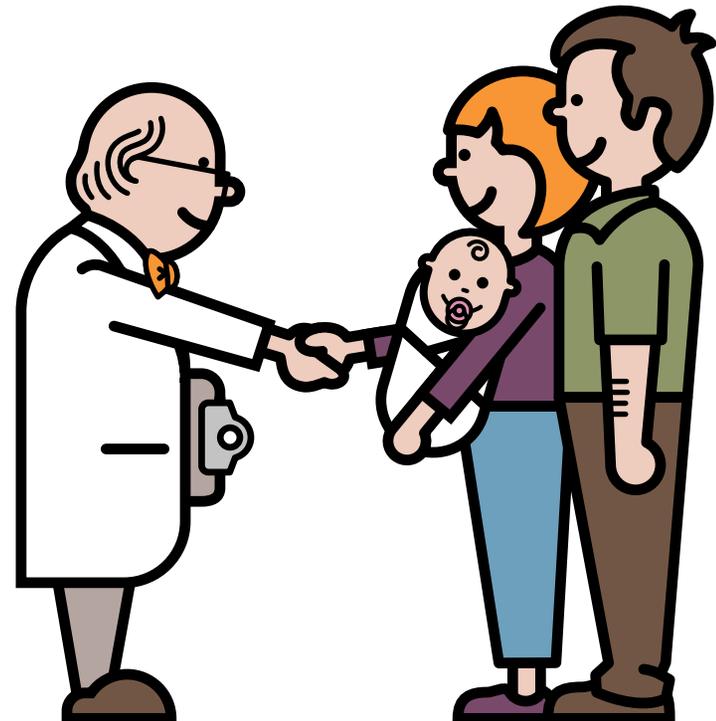


L'homocystinurie

HCU

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. Huber

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.

TEMPLE



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

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par **NUTRICIA**
à titre de service pour la médecine
des maladies métaboliques

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



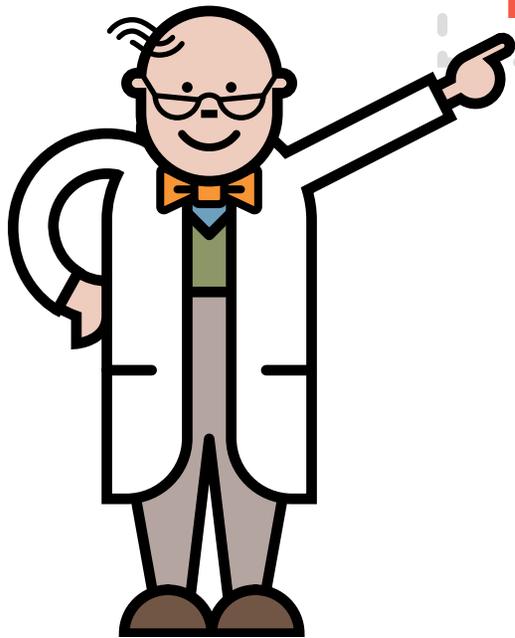
NUTRICIA

Qu'est-ce que l'HCU?

HCU signifie homocystinurie.

On prononce ho-mo-sis-ti-nu-rie.

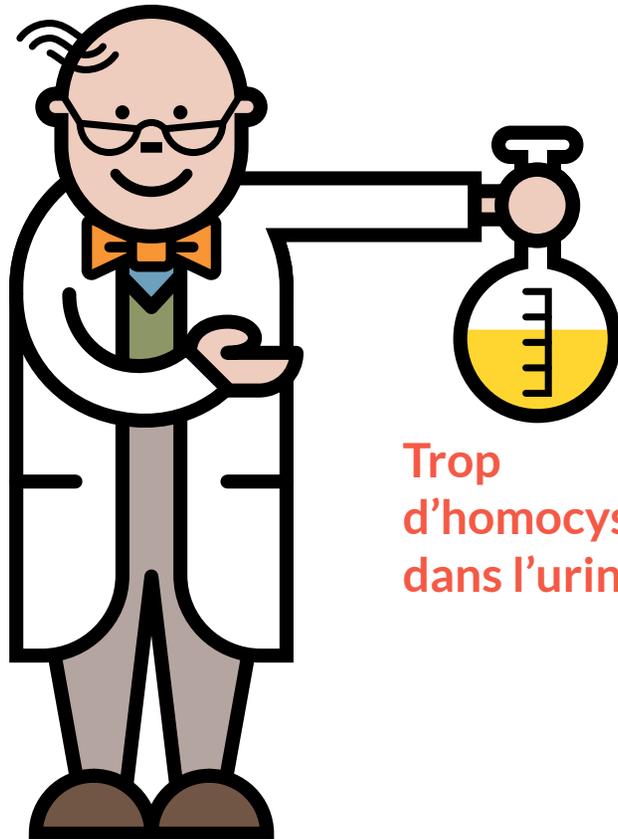
C'est une maladie métabolique héréditaire.



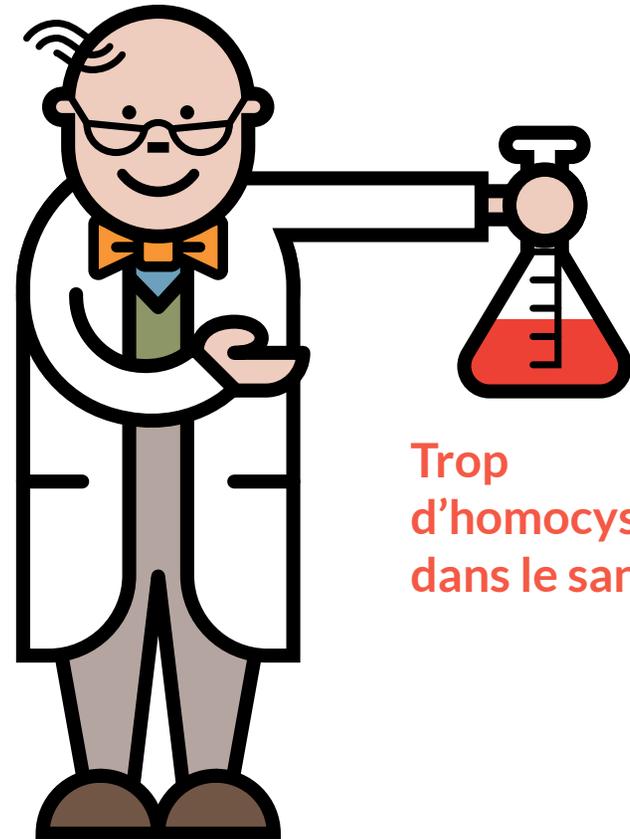
Homo cystin urie

HCU

Qu'est-ce que l'HCU?



Trop
d'homocystéine
dans l'urine

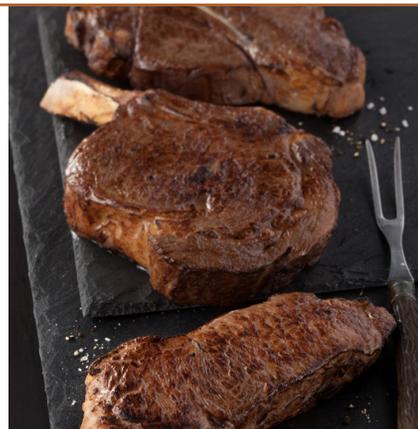


Trop
d'homocystéine
dans le sang

Quels sont les effets de l'HCU sur le corps?

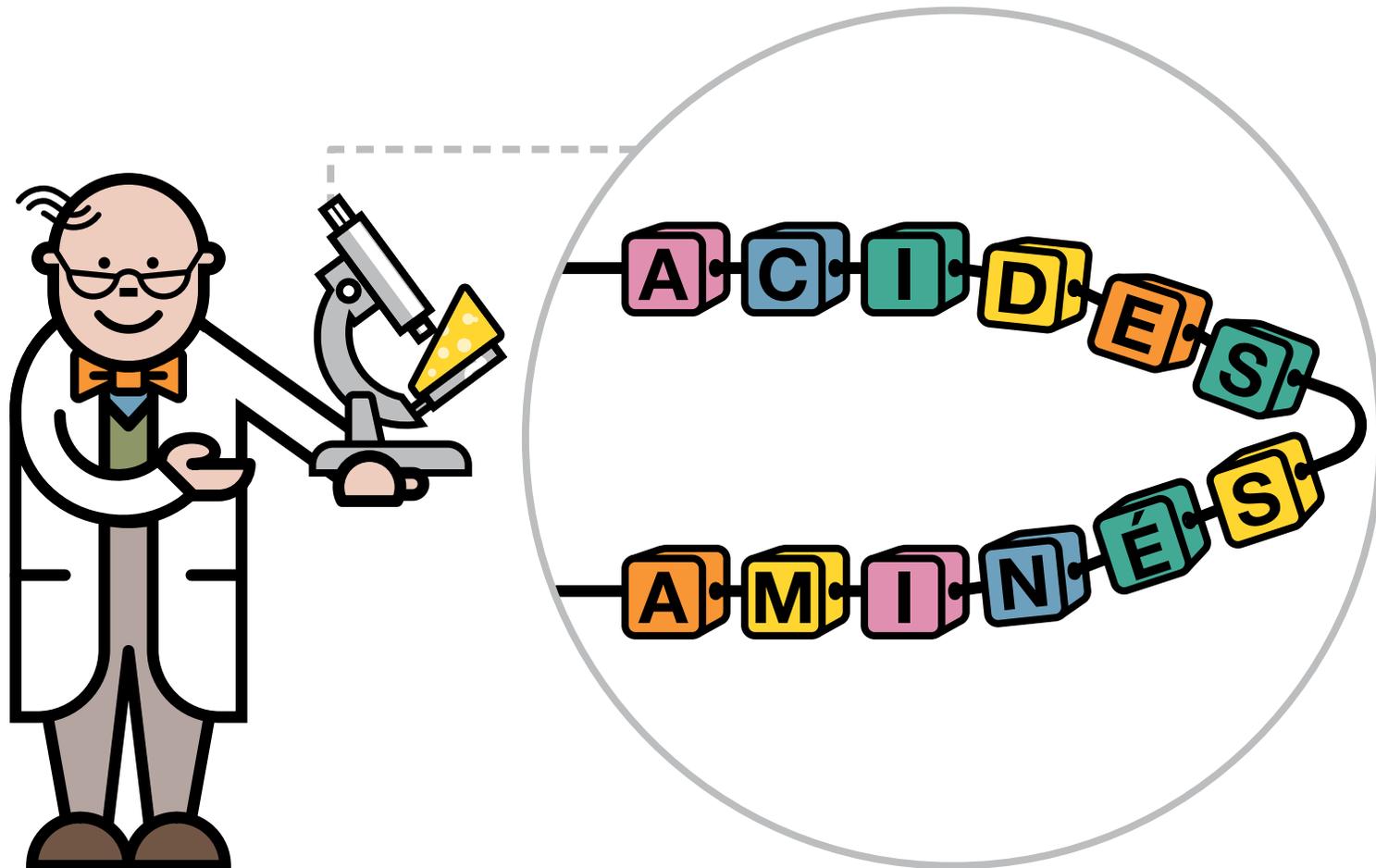
L'HCU affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

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



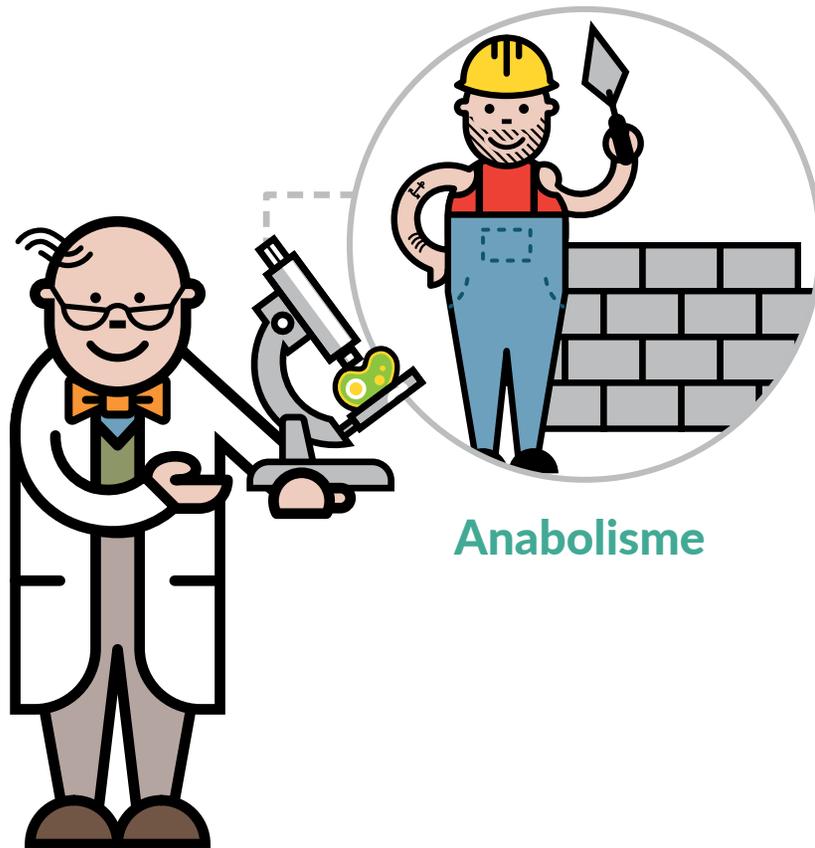
Qu'est-ce qu'une protéine?

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

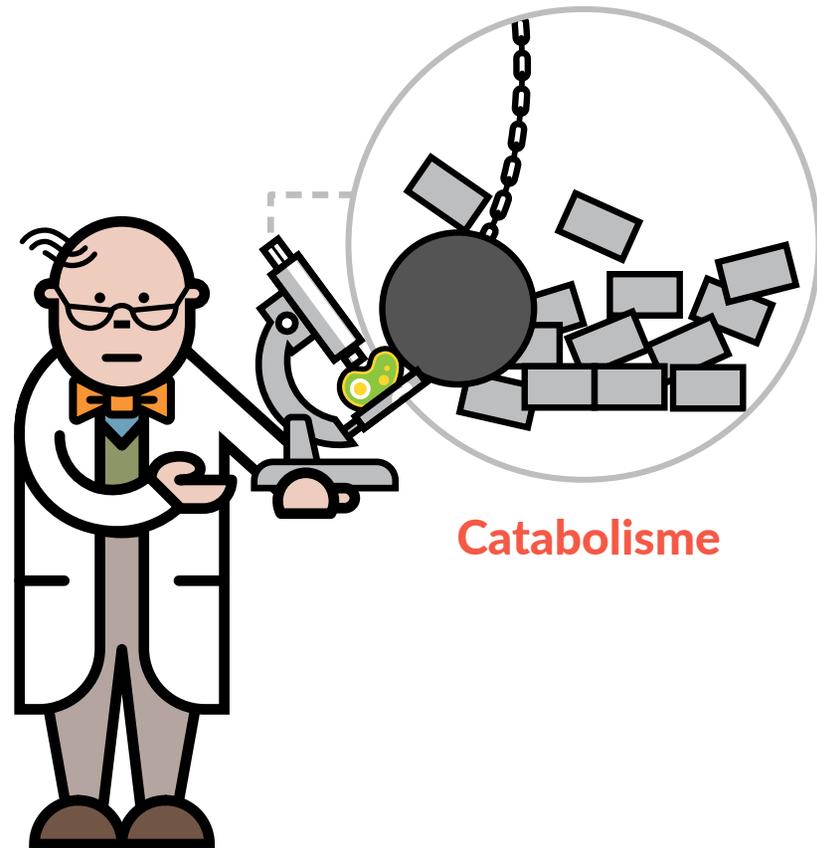


Le métabolisme des protéines

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



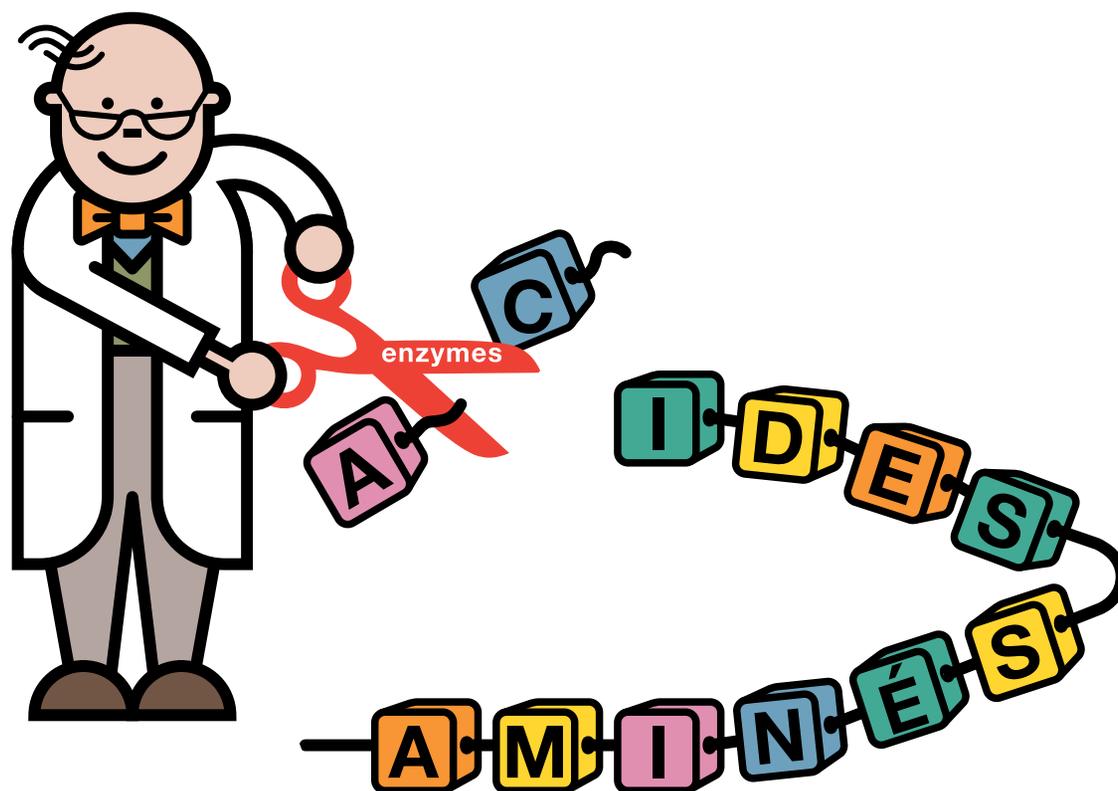
Anabolisme



Catabolisme

Quel est le rôle des enzymes?

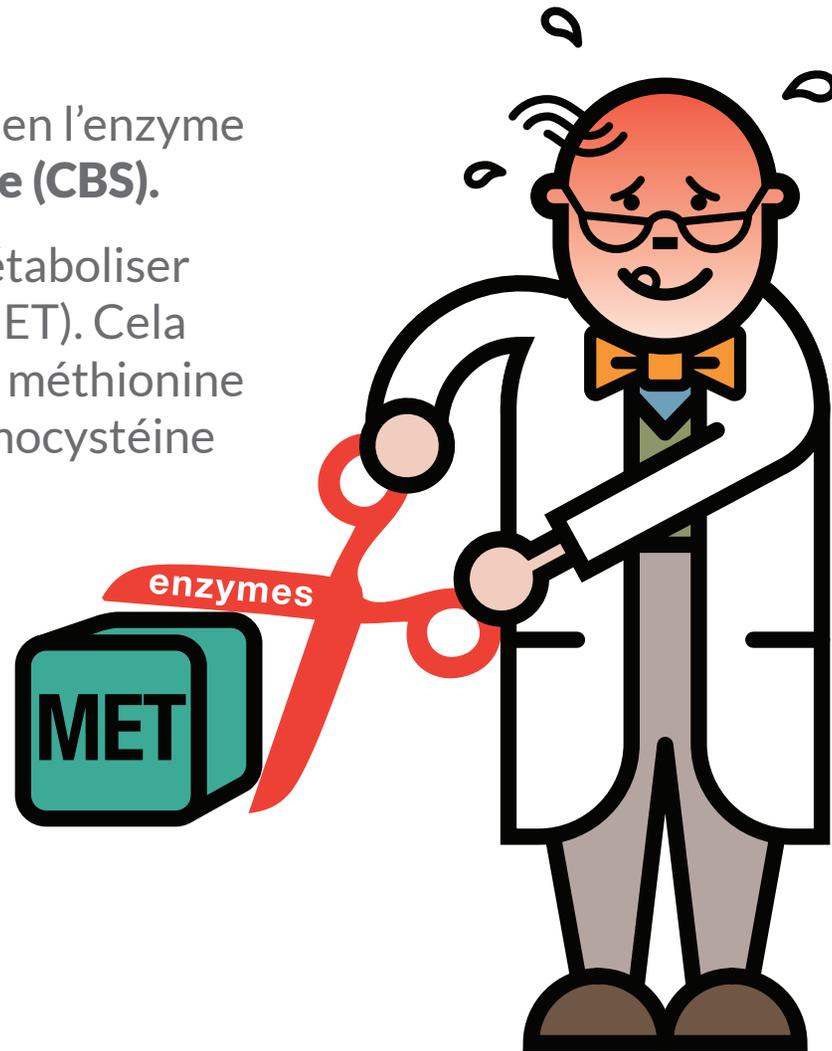
Les enzymes fonctionnent comme des ciseaux et contribuent au métabolisme. Elles décomposent les protéines en éléments plus petits, comme les acides aminés.



Que se passe-t-il en cas d'HCU?

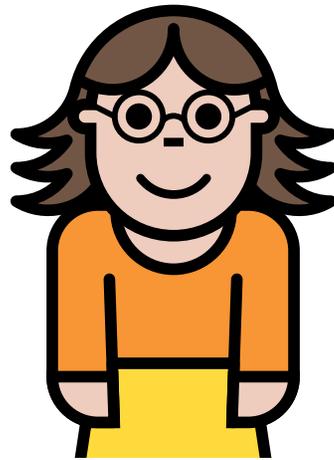
L'HCU est provoquée par une carence en l'enzyme nommée **cystathionine bêta-synthase (CBS)**.

Cela rend l'organisme incapable de métaboliser un acide aminé nommé méthionine (MET). Cela provoque une accumulation nocive de méthionine et d'une autre substance nommée homocystéine (HCY) dans le sang.



Quels sont les dangers de l'HCU?

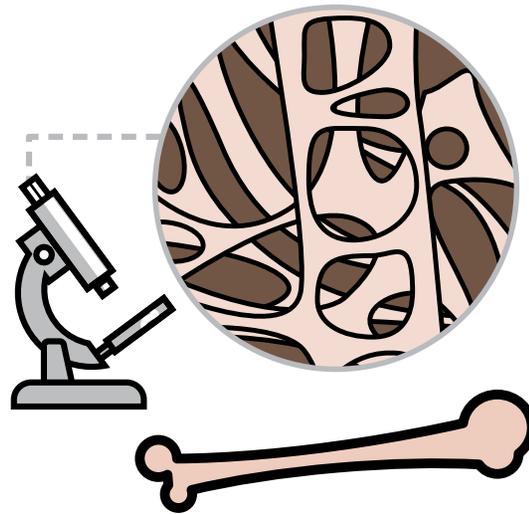
Myopie et
dislocation du
cristallin



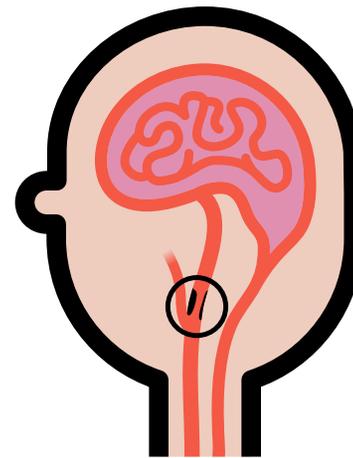
Troubles
d'apprentissage et
de comportement



Étirement et
amincissement
des os



Caillots de
sang et crises
cardiaques



Comment diagnostique-t-on l'HCU?

Lors du dépistage chez le nouveau-né, on prélève quelques gouttes de sang. L'échantillon de sang est ensuite analysé.

Un taux élevé de méthionine lors du dépistage chez le nouveau-né peut signifier que votre enfant est atteint d'HCU et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.

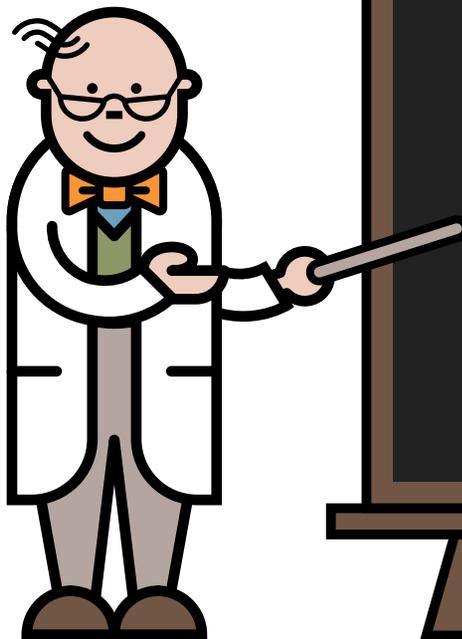
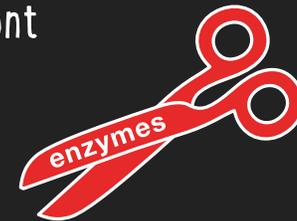


Comment l'HCU est-elle prise en charge au quotidien?

Chez certaines personnes atteintes d'HCU, l'enzyme a besoin d'acide folique et de vitamine B₆, aussi nommée pyridoxine, pour fonctionner correctement.



La vitamine B₆ aide l'enzyme à mieux fonctionner et, si tout se passe bien, des suppléments constitueront la seule prise en charge nécessaire. Près de 50 % des personnes atteintes d'HCU sont réceptives ou partiellement réceptives aux suppléments.



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

Si les suppléments de vitamine B₆ ne suffisent pas, l'HCU est prise en charge comme suit :

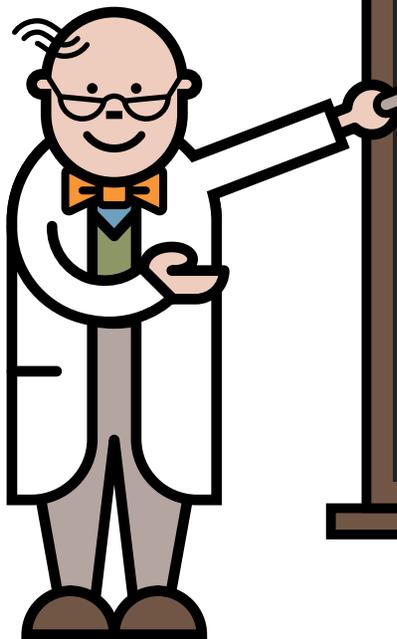
1. Un régime alimentaire faible en méthionine
 - ✓ Évitez les aliments riches en protéines
 - ✓ Intégrez des aliments faibles en protéines



2. Une préparation métabolique prescrite par votre clinique



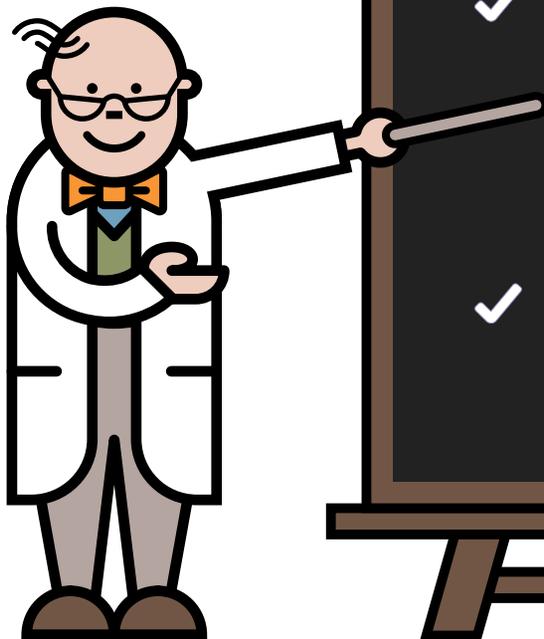
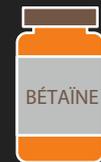
3. Lorsque recommandé, des suppléments de cystine (un acide aminé) peuvent être nécessaires



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

D'autres formes de prise en charge qui peuvent être utilisées sont :

- ✓ Un médicament nommé bétaine. La bétaine peut réduire la quantité d'homocystéine dans le sang
- ✓ Suppléments d'acide folique, de vitamine C et de vitamine B₁₂



Évitez les aliments riches en protéines

Les aliments riches en protéines sont aussi riches en méthionine et il faut donc les éviter. 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.



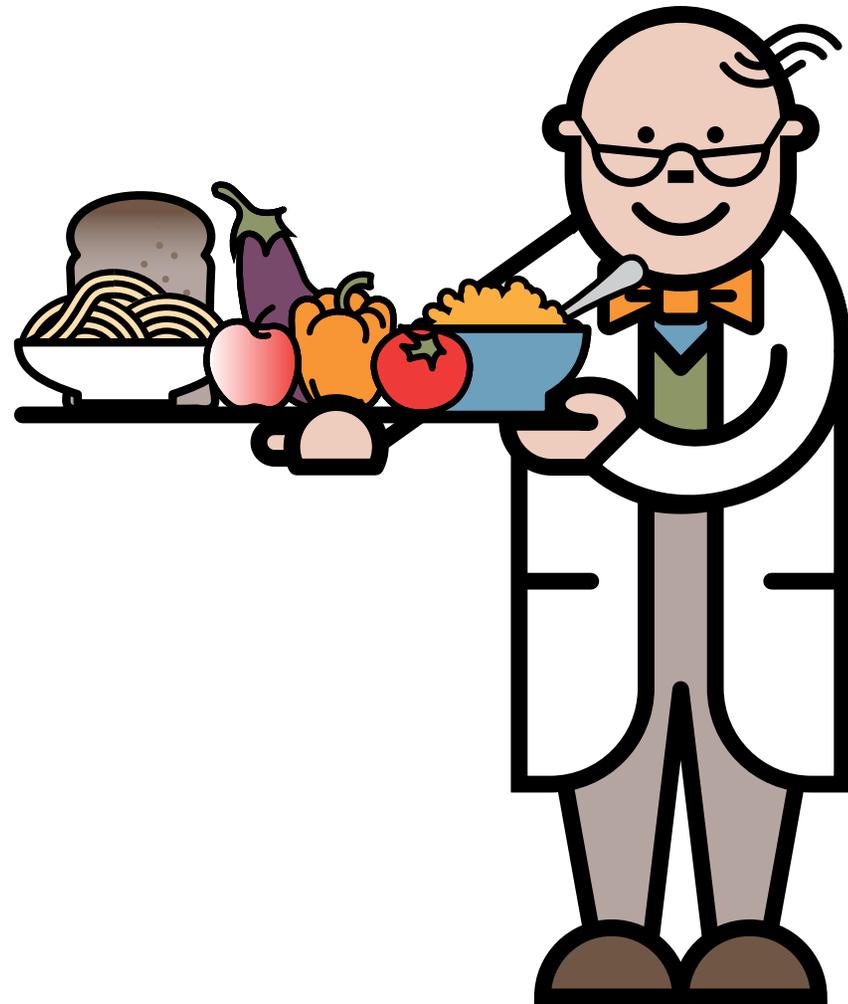
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité de méthionine 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 méthionine est essentielle 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 méthionine nécessaire 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 méthionine.

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

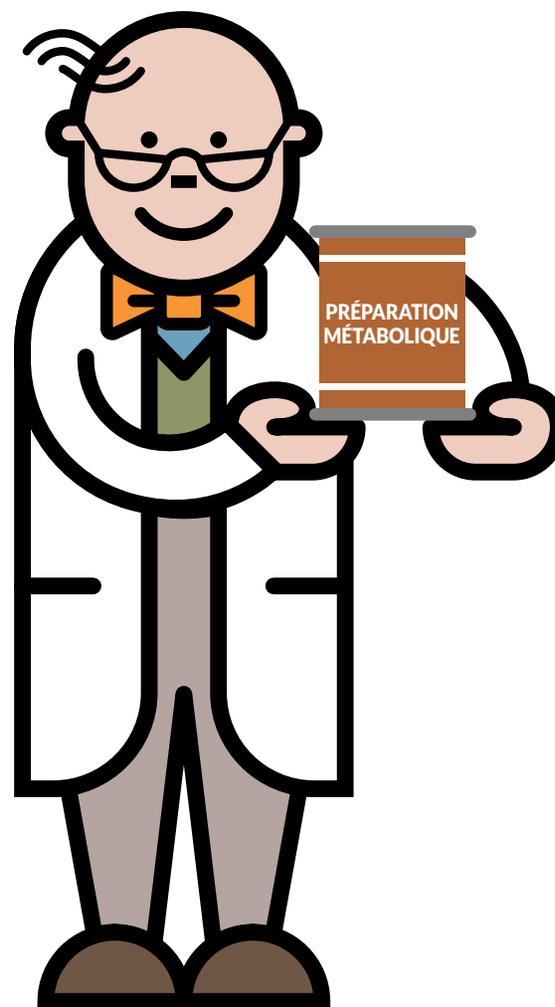


Préparation métabolique sans méthionine

La préparation métabolique sans méthionine 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, des minéraux et des protéines sous forme d'acides aminés sans méthionine.

La préparation métabolique ainsi que la quantité prescrite de méthionine permettent à votre bébé d'obtenir tous les nutriments dont il ou elle a besoin pour grandir.



Le suivi de la quantité de méthionine

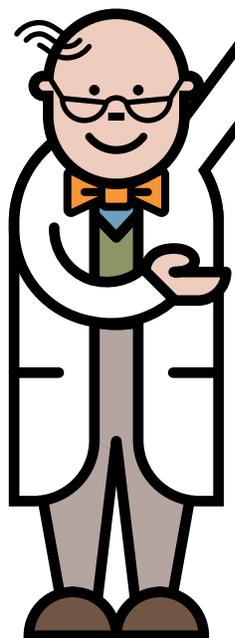
Quand votre bébé commencera à manger des aliments solides, la clinique travaillera avec vous pour vérifier la consommation de méthionine.

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 méthionine qu'ils contiennent.

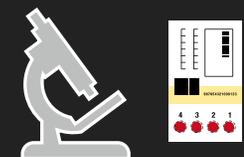
Votre clinique peut vous aider à trouver les meilleurs outils pour mesurer la teneur en méthionine des aliments.



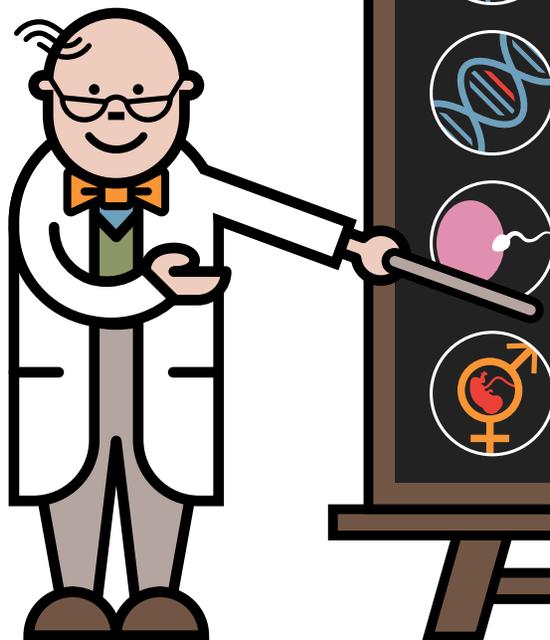
Que se passe-t-il pendant un examen médical à la clinique?



- ✓ Analyses sanguines pour les taux de méthionine, d'homocystéine et de cystine
- ✓ La taille et le poids sont mesurés
- ✓ Le régime alimentaire sera adapté selon la croissance et les analyses de sang
- ✓ Examen du développement



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.

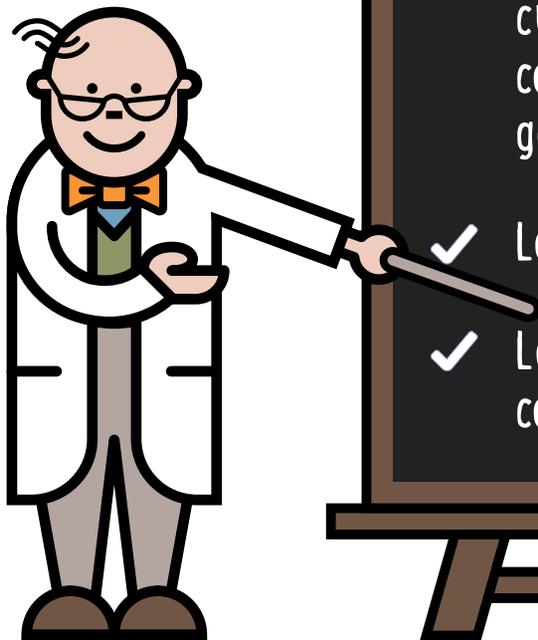


Nous héritons de chromosomes particuliers de l'ovule de notre mère et du spermatozoïde de notre père.



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

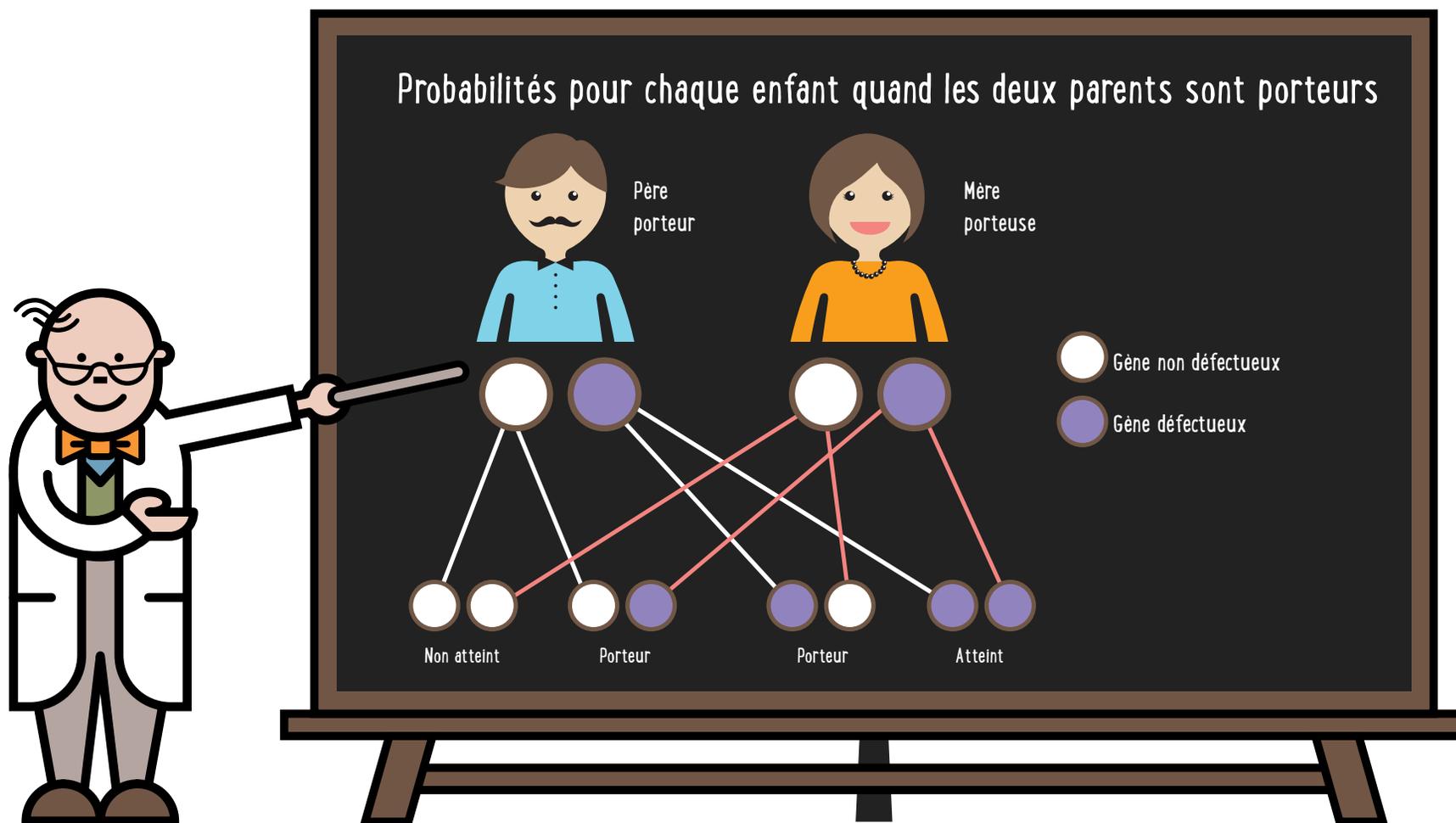
Comment hérite-t-on de l'HCU?



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

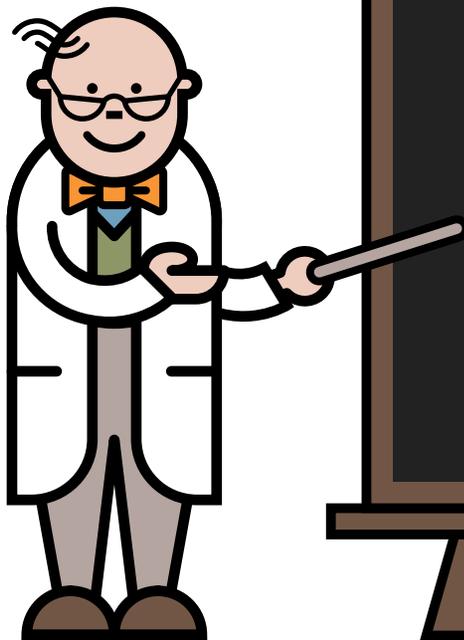
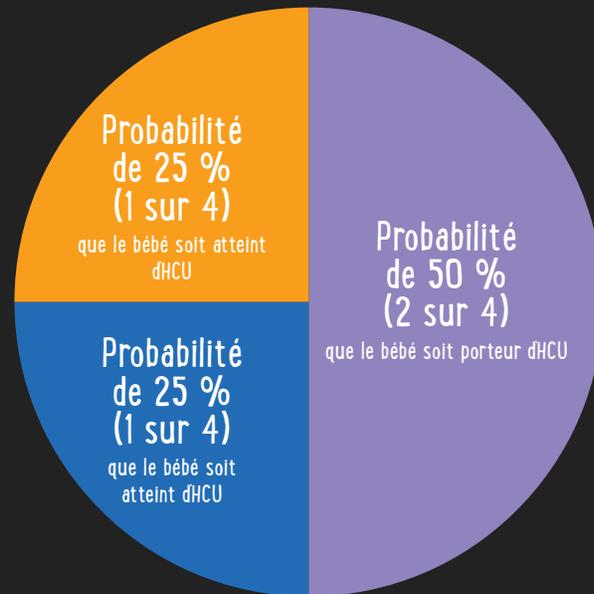
Transmission héréditaire

Autosomique récessive – combinaisons possibles

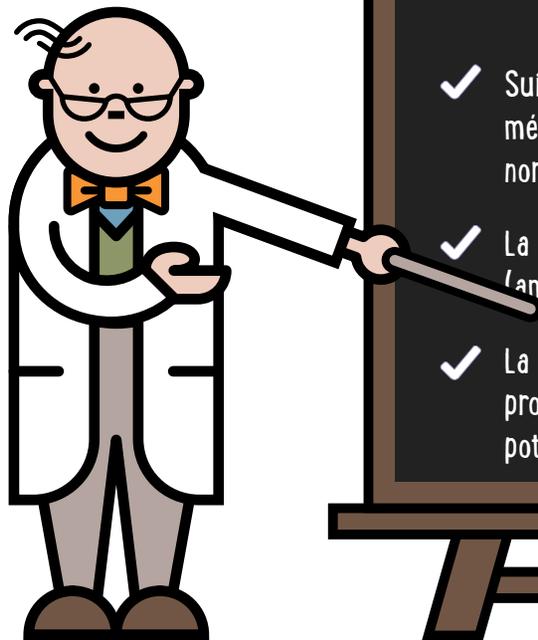


Futures grossesses

Quand les deux parents sont porteurs, à *chaque nouvelle grossesse*, le risque pour le bébé est le suivant :

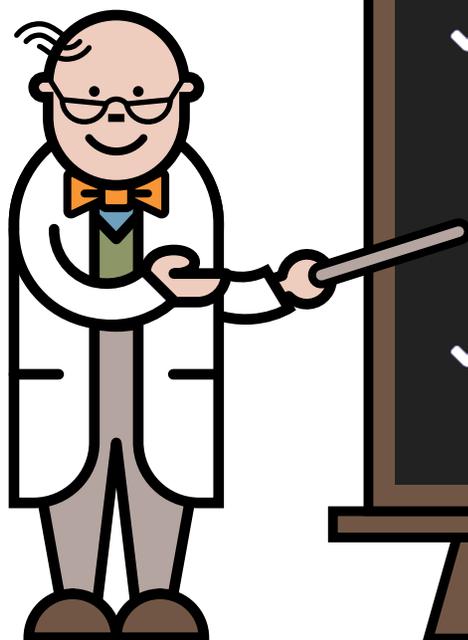


Les messages clés à retenir



- ✓ L'HCU est une maladie métabolique héréditaire grave qui peut entraîner plusieurs problèmes quand elle n'est pas prise en charge.
- ✓ On peut empêcher l'apparition de dommages avec soit :
 - De la vitamine B₆ (près de 50 % des enfants)
 - Un régime alimentaire faible en protéines avec une préparation métabolique spécialisée
- ✓ Suivez toujours les recommandations de votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques pour donner à votre enfant les meilleures chances de se développer et de grandir normalement.
- ✓ La prise en charge devrait aussi prévenir les complications à long terme comme l'ostéoporose (amaigrissement des os), les caillots sanguins et les accidents vasculaires cérébraux.
- ✓ La prise en charge commencée vers la fin de l'enfance ne peut pas faire disparaître les problèmes qui existent déjà, mais elle peut permettre d'éviter des caillots sanguins et des AVC potentiellement mortels.

Conseils utiles



- ✓ Ayez toujours suffisamment de produits alimentaires spécialisés et de médicaments non périmés.
- ✓ Vos produits alimentaires spécialisés et votre préparation métabolique sans méthionine sont prescrits par votre clinique de santé métabolique.
- ✓ Il est important de rester hydraté(e), surtout en cas de maladie, et d'éviter un mode de vie sédentaire.

Intervenants (coordonnées)

Mon ou ma diététiste

Nom :

de téléphone :

Courriel :

Mon infirmier(ière)

Nom :

de téléphone :

Courriel :

Mon médecin

Nom :

de téléphone :

Courriel :

Notes

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Notes

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Notes

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



Pour en apprendre plus, visitez le [MedicalFood.com](https://www.MedicalFood.com)

BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLE ORIGINAUX
RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

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

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.

ZHCUTBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par  **NUTRICIA**

à titre de service pour la médecine des
maladies métaboliques