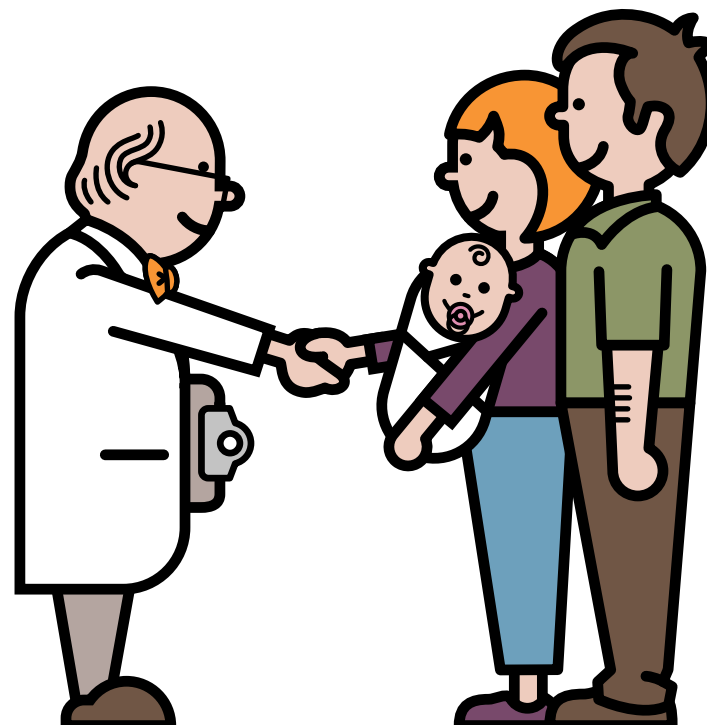


L'académie isovalérique

IVA

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**

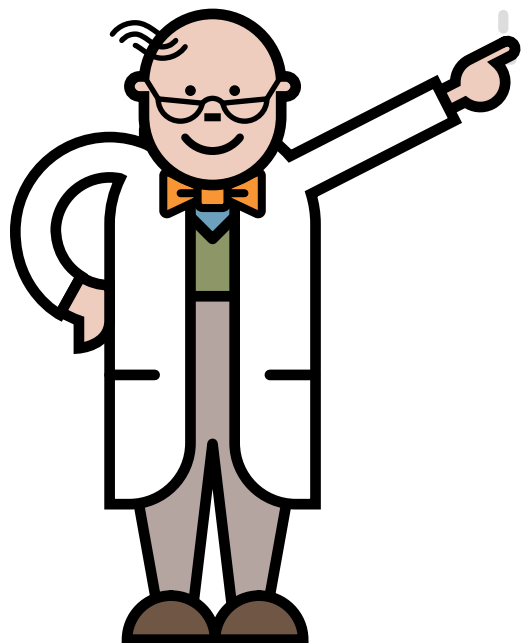


Qu'est-ce que l'IVA?

IVA signifie acidémie isovalérique.

On prononce a-ci-dé-mie-i-so-va-lé-ri-que.

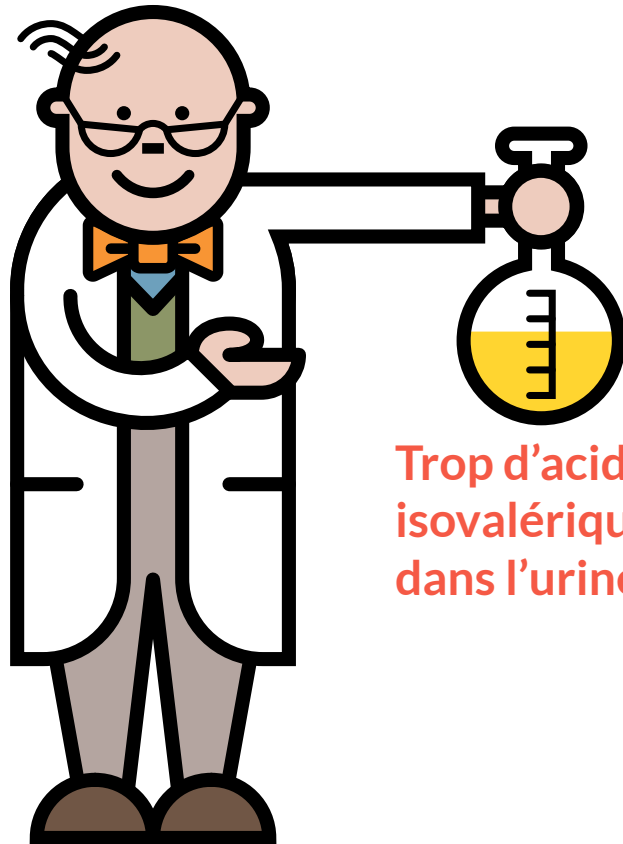
C'est une maladie métabolique héréditaire.



Acidémie Isovalérique

IVA

Qu'est-ce que l'IVA?



Trop d'acide
isovalérique
dans l'urine

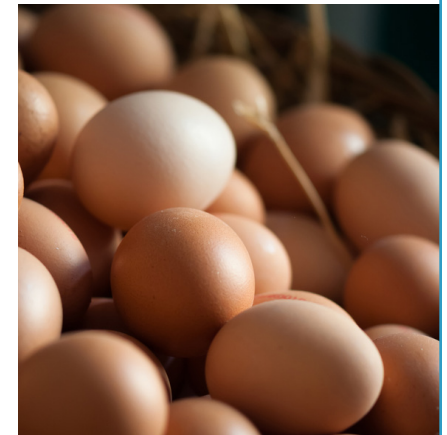


Trop d'acide
isovalérique
dans le sang

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

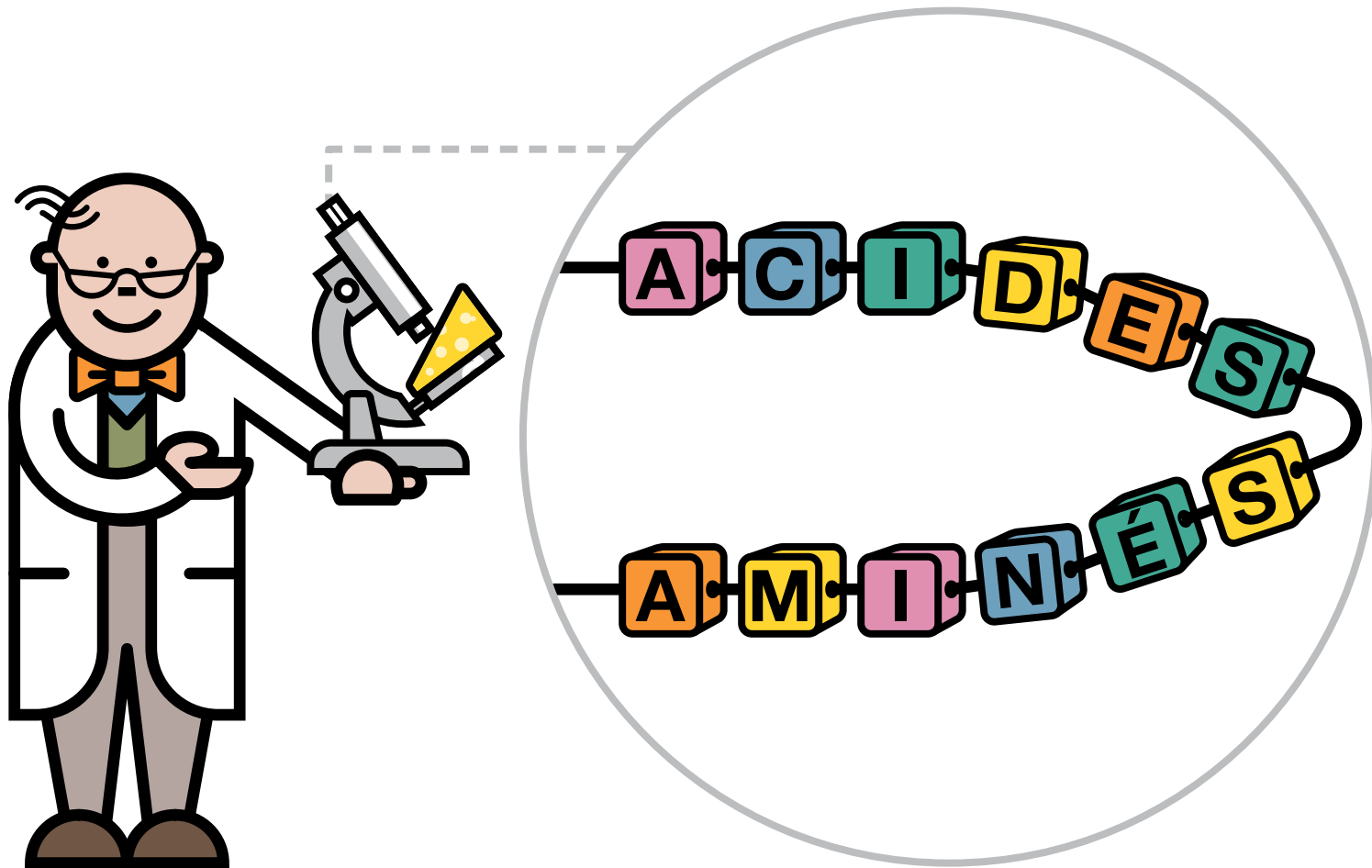
L'IVA affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

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



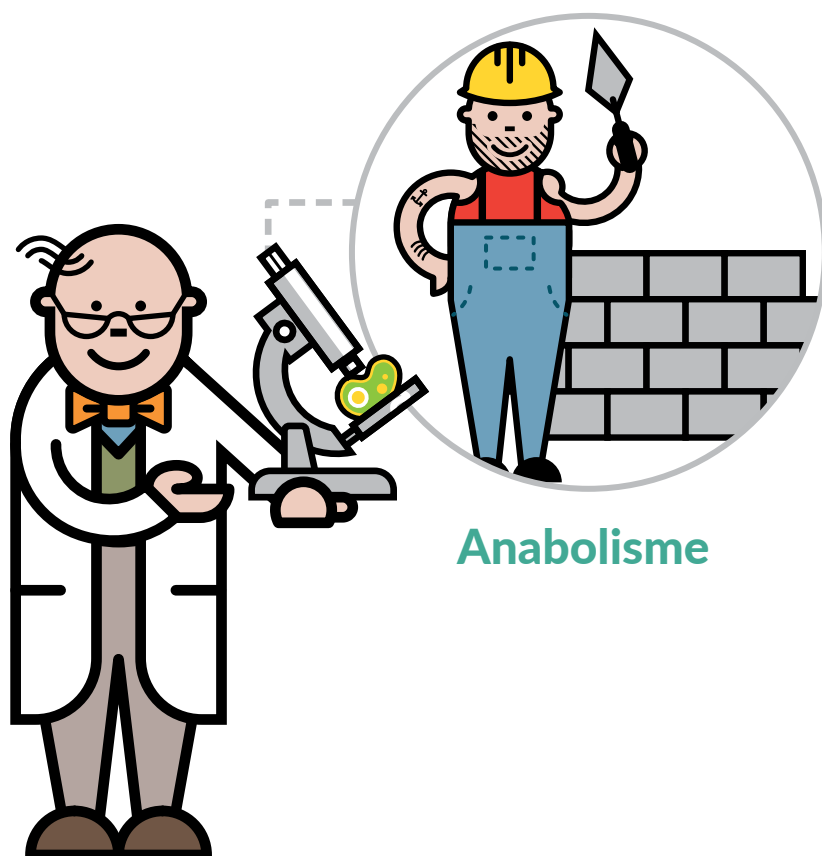
Qu'est-ce qu'une protéine?

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

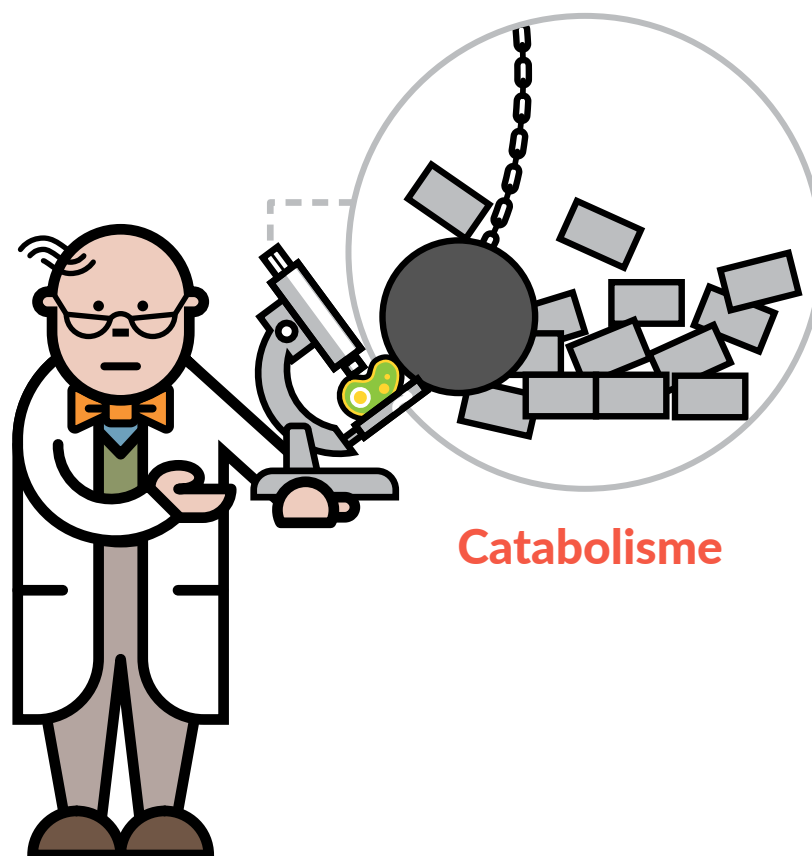


Le métabolisme des protéines

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



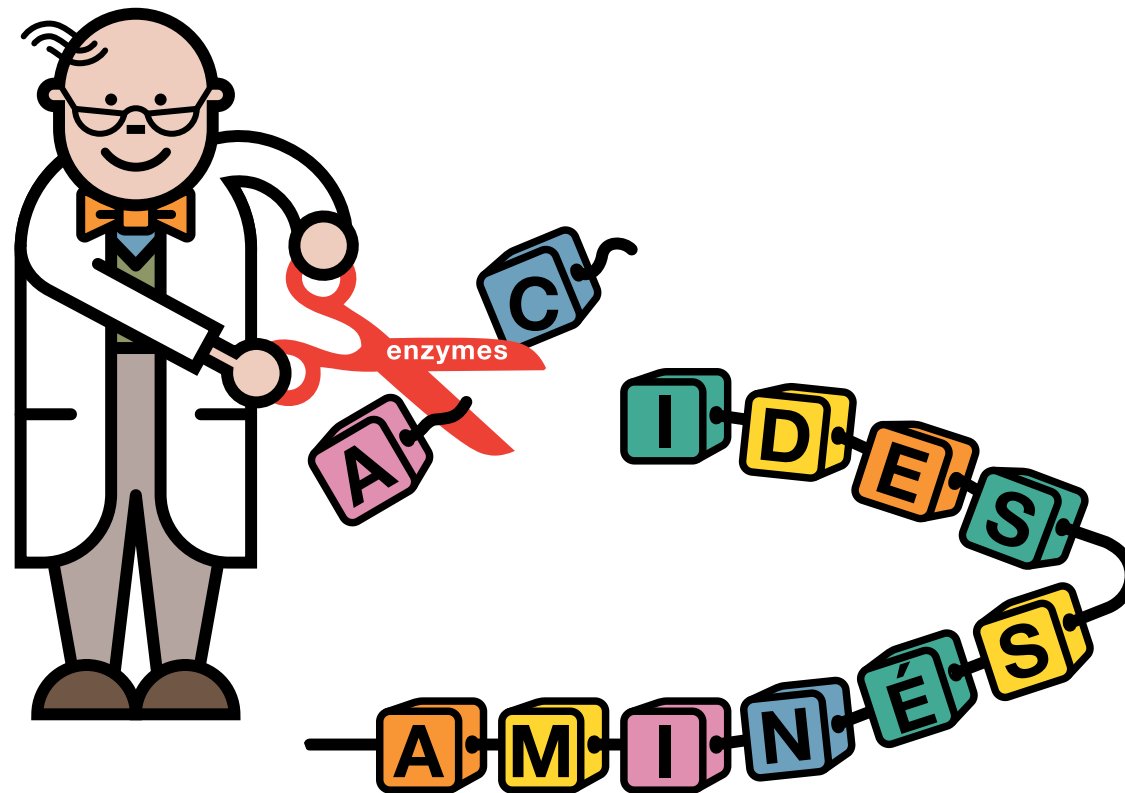
Anabolisme



Catabolisme

Quel est le rôle des enzymes?

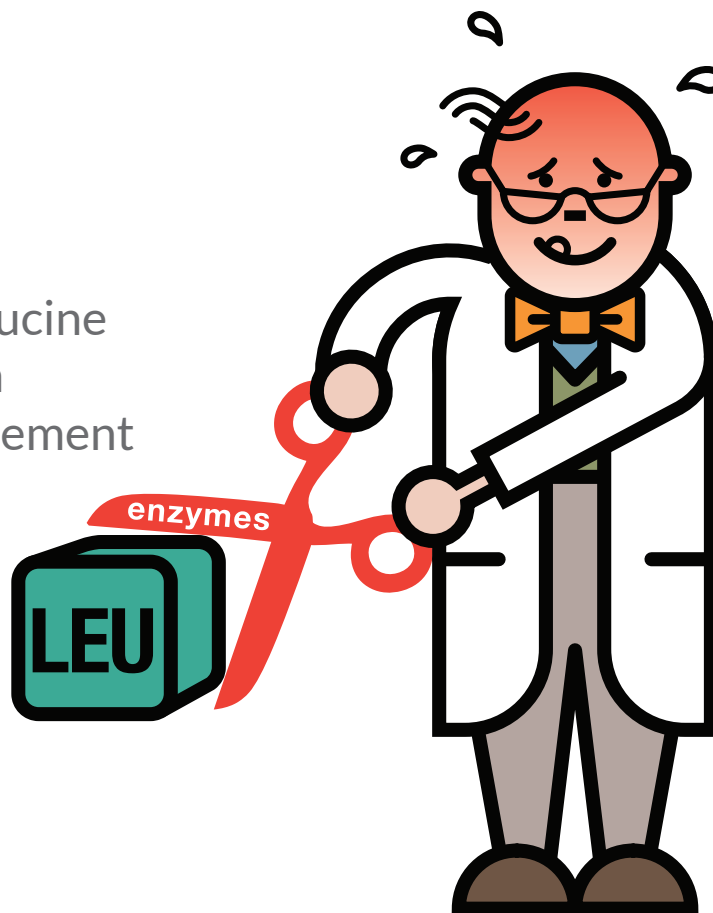
Les enzymes fonctionnent comme des ciseaux et contribuent au métabolisme. Elles décomposent les protéines en éléments plus petits, comme les acides aminés.



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

L'IVA est provoquée par une carence en l'enzyme nommée **isovaléryl-CoA-déshydrogénase (IVD)**.

Cela rend l'organisme incapable de métaboliser un acide aminé nommé leucine (LEU). Ceci entraîne une accumulation nocive de métabolites, plus particulièrement d'acide isovalérique.



Quels sont les dangers de l'IVA?

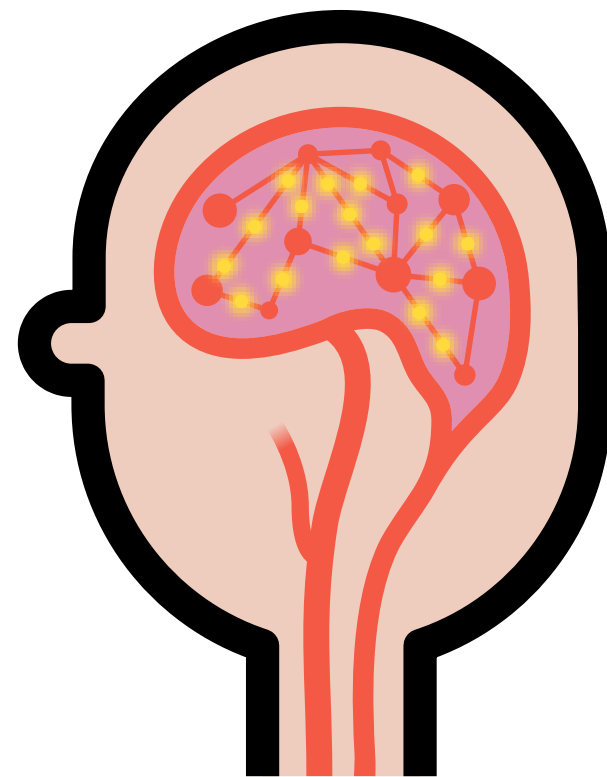
L'accumulation d'acide isovalérique est nocive, surtout pour le cerveau.

Avant la prise en charge, les premiers symptômes incluent une alimentation insuffisante, l'irritabilité, la somnolence, des vomissements, une respiration saccadée et une sensation de froid.

Sans prise en charge, certains bébés peuvent entrer en crise métabolique, avoir des crises ou tomber sans connaissance.

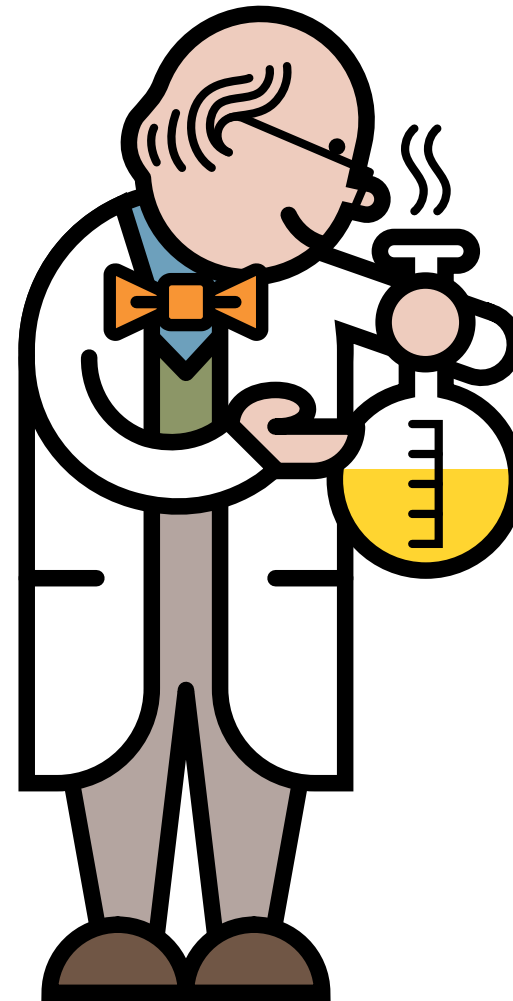
Certains enfants peuvent ne pas développer de symptômes au début, mais avoir des difficultés d'apprentissage un peu plus tard.

Une prise en charge rapide peut prévenir les lésions au cerveau et les troubles d'apprentissage.



Quels sont les autres symptômes?

L'acide isovalérique a une odeur de pieds moites. C'est pourquoi les personnes atteintes d'IVA peuvent avoir une odeur de pieds moites avant le début de la prise en charge.



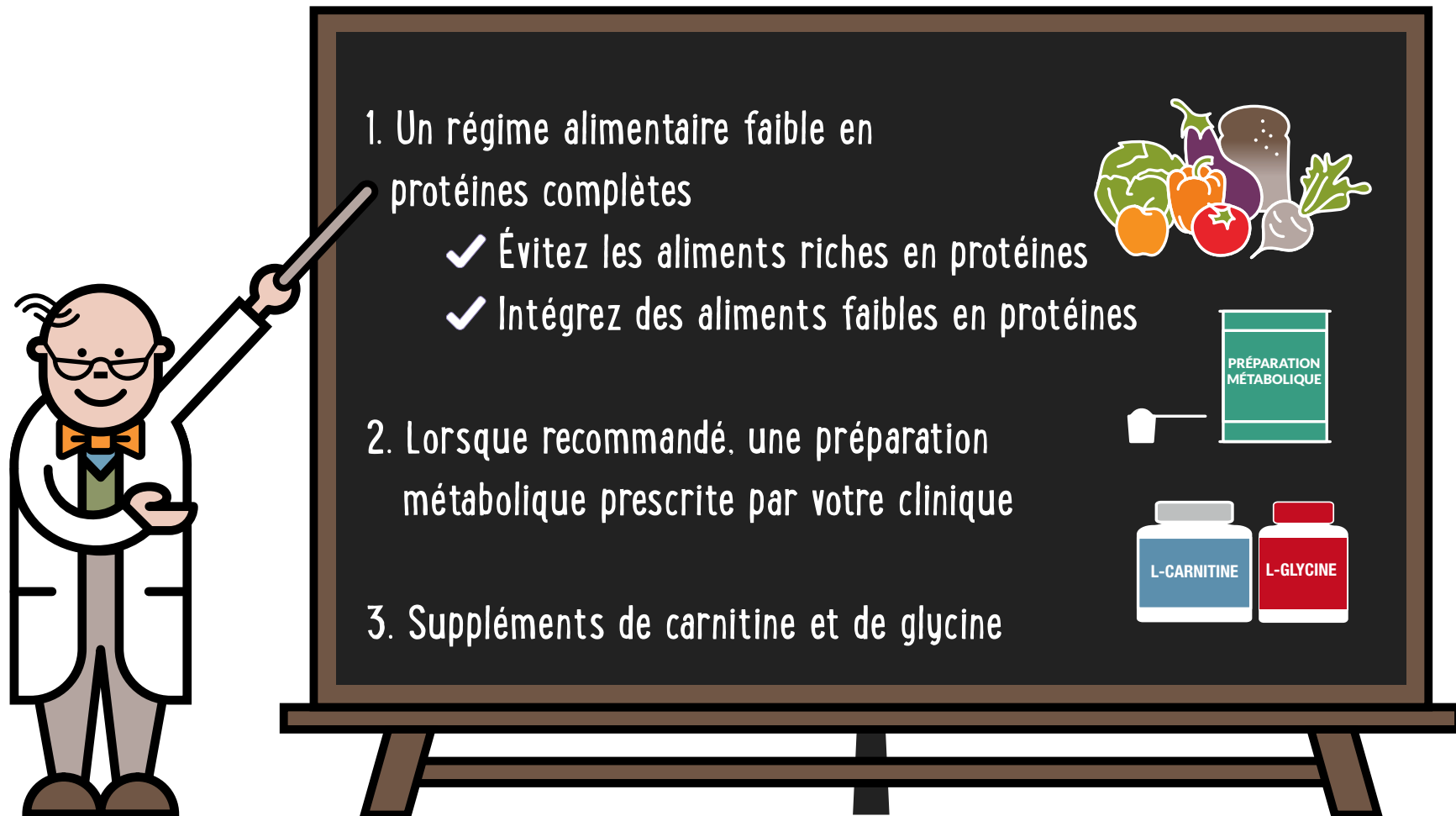
Comment diagnostique-t-on l'IVA?

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

Des taux élevés d'isovalérylglycine, d'acide 3-hydroxyisovalérique et d'isovalérylcarnitine peuvent signifier que votre enfant est atteint d'IVA et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.



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

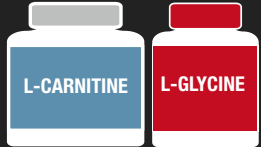


1. Un régime alimentaire faible en protéines complètes

- ✓ Évitez les aliments riches en protéines
- ✓ Intégrez des aliments faibles en protéines

2. Lorsque recommandé, une préparation métabolique prescrite par votre clinique

3. Suppléments de carnitine et de glycine



Évitez les aliments riches en protéines

Les aliments riches en protéines sont aussi riches en leucine 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.



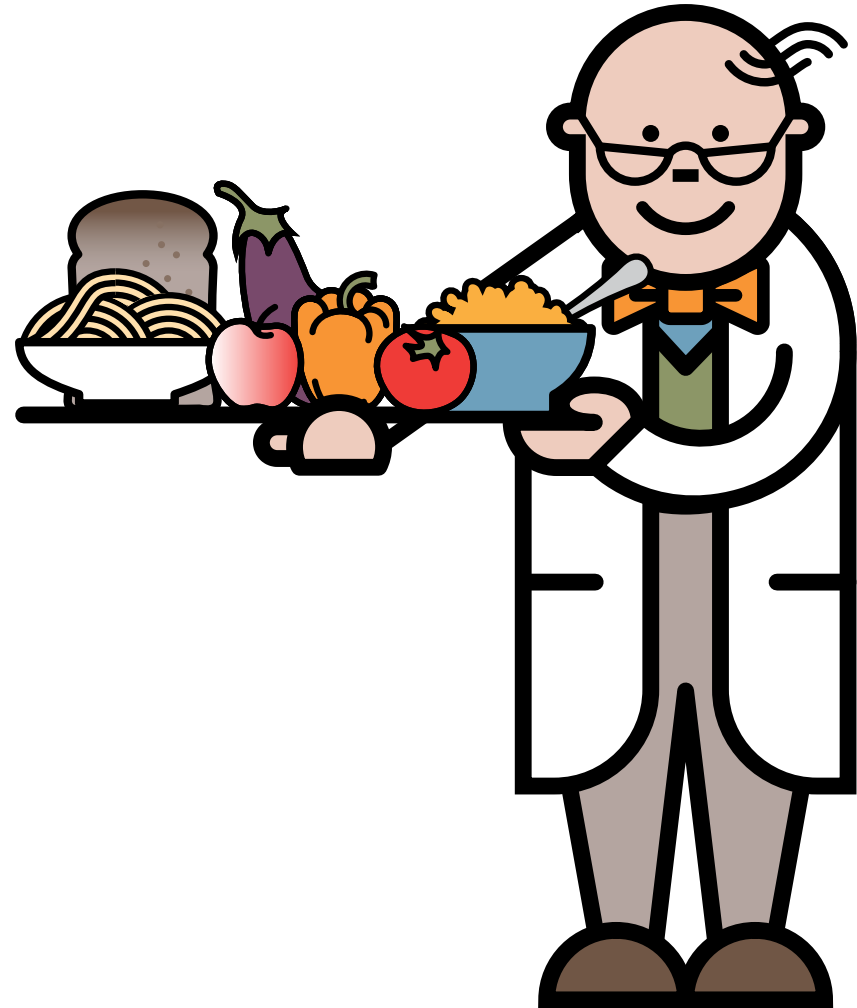
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité de leucine 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 leucine 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 leucine 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 leucine.

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

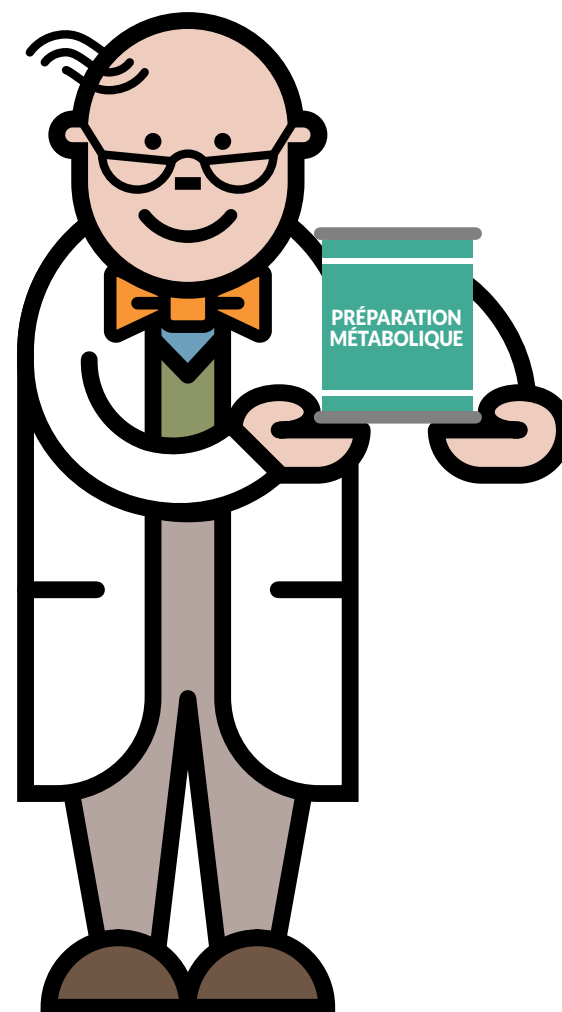


Préparation métabolique sans leucine

La préparation métabolique sans leucine 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 leucine.

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



Le suivi de la quantité de leucine

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

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 leucine qu'ils contiennent.

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



Crise métabolique

Une « **crise métabolique** » entraîne une accumulation d'acide isovalérique, d'isovalérylglycine, d'acide 3-hydroxyisovalérique et de isovalérylcarnitine dans l'urine et dans le sang.

Elles sont souvent dues aux infections ou virus infantiles provoquant de la fièvre, une diarrhée et des vomissements.

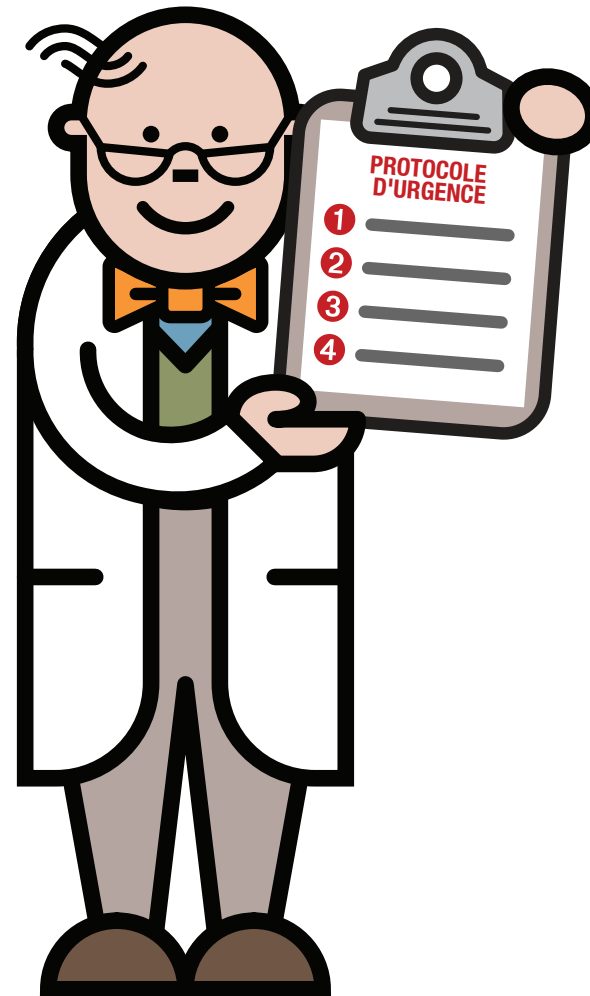
Il est important de prendre en charge les crises métaboliques rapidement et correctement.



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

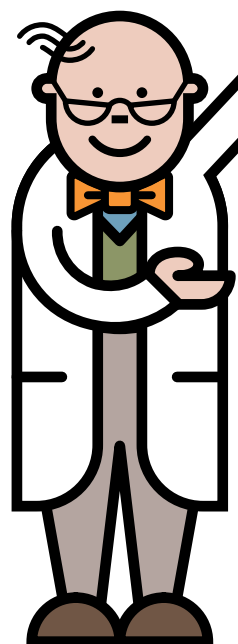
Lorsque nous sommes malades, notre corps a besoin de plus d'énergie. Il commencera à métaboliser les protéines des cellules, entraînant la hausse du taux de leucine dans le sang. On appelle aussi ce phénomène le catabolisme. Cela entraîne une accumulation rapide de l'acide isovalérique, un métabolite nocif, provoquant ainsi 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.



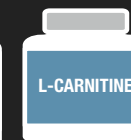
Comment l'IVA est-elle prise en charge durant une maladie?

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



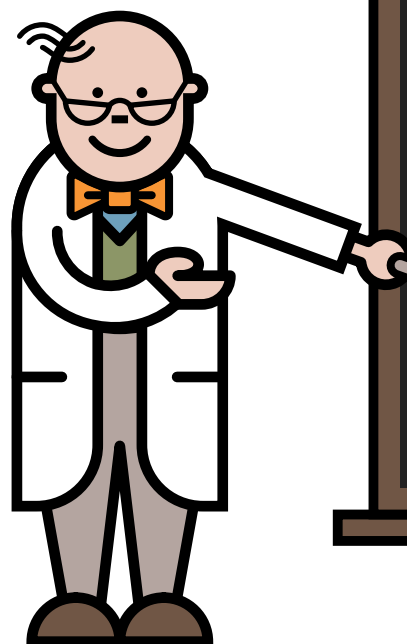
Communiquez avec votre équipe médicale dès les premiers signes de maladie. Elle pourrait vous dire de commencer le protocole d'urgence, qui peut comprendre les mesures suivantes :

- ✓ Couper toutes les sources de protéines solides et liquides
- ✓ Continuer la préparation métabolique et le glucose comme prescrit
- ✓ Continuer les suppléments de glycine et de carnitine comme prescrit



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

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



✓ Consommez toujours les quantités totales de la préparation d'urgence comme prescrit



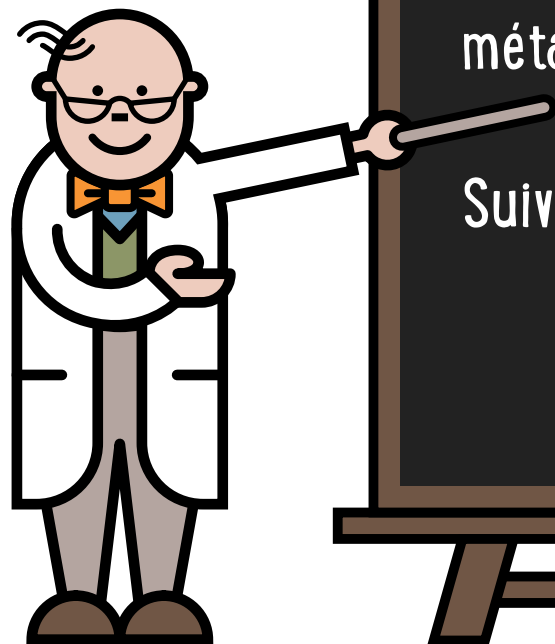
✓ Si les symptômes persistent ou si vous vous inquiétez, allez immédiatement à l'hôpital



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



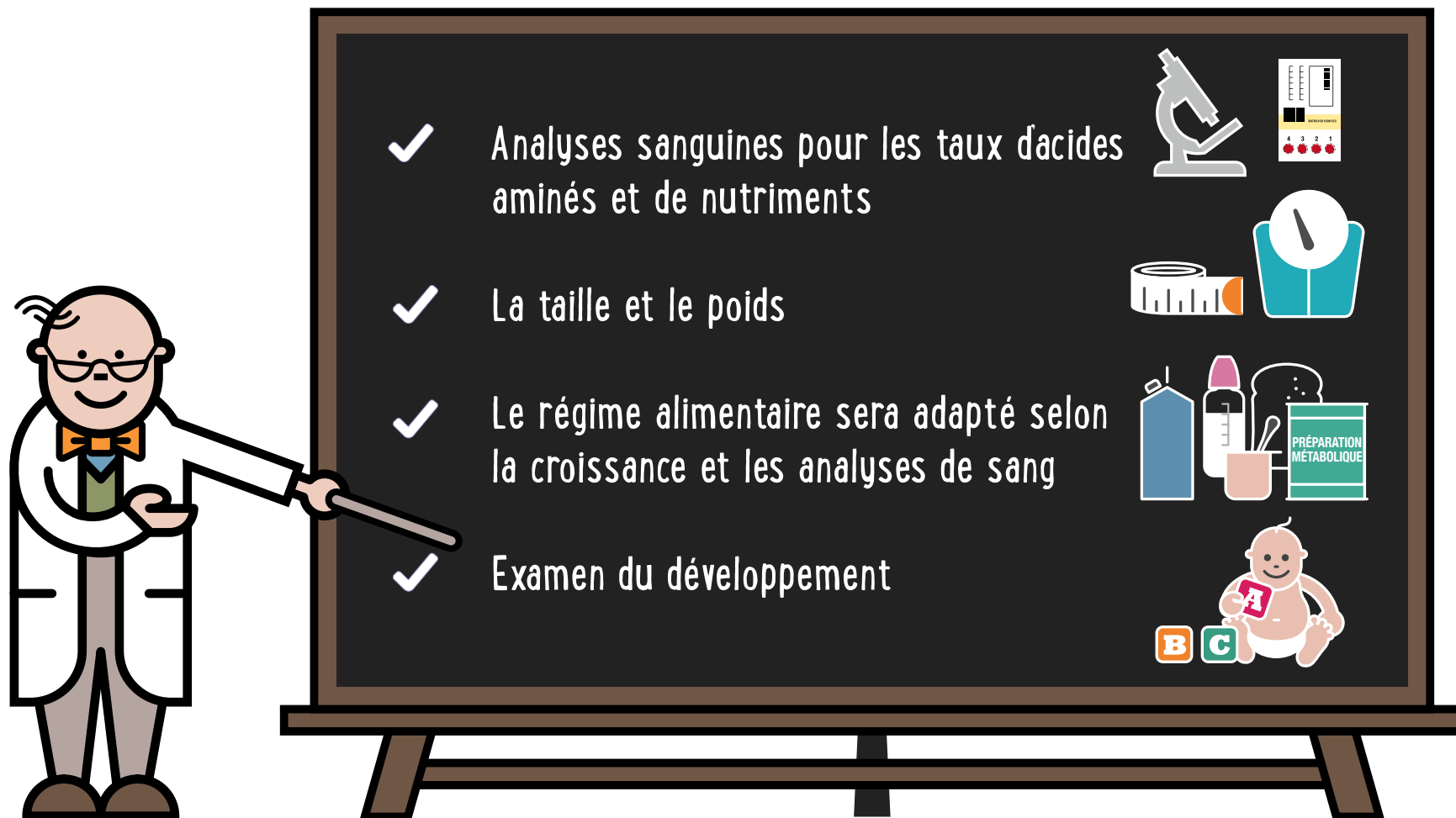
Surtout



Il est essentiel de communiquer immédiatement avec votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques si votre enfant tombe malade.

Suivez leurs instructions rapidement et sans délai.

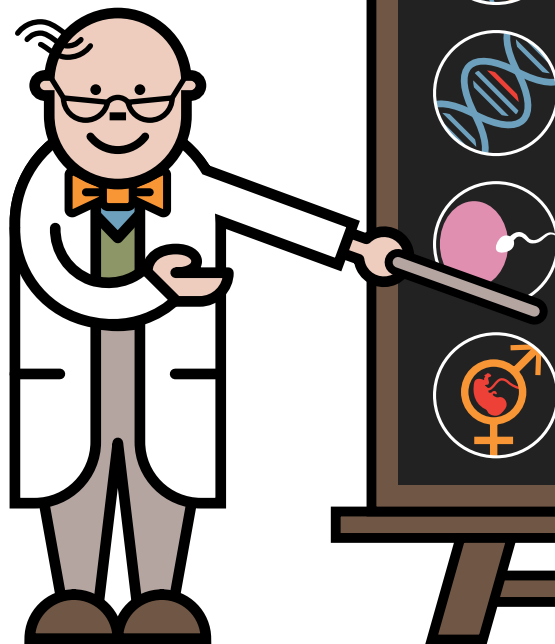
Que surveille-t-on d'autre en cas d'IVA?



A cartoon doctor with glasses and a bow tie stands to the left of a large chalkboard, pointing at it with a stick. The chalkboard has a dark background with white text and icons. The text lists four items to monitor in IVA cases, each preceded by a checkmark. To the right of the text are various medical and nutritional icons: a microscope, a blood test strip, a measuring tape, a scale, a milk carton, a baby bottle, a bowl of food, a box of 'PRÉPARATION MÉTABOLIQUE', and a baby playing with alphabet blocks.

- ✓ Analyses sanguines pour les taux d'acides aminés et de nutriments
- ✓ La taille et le poids
- ✓ 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.

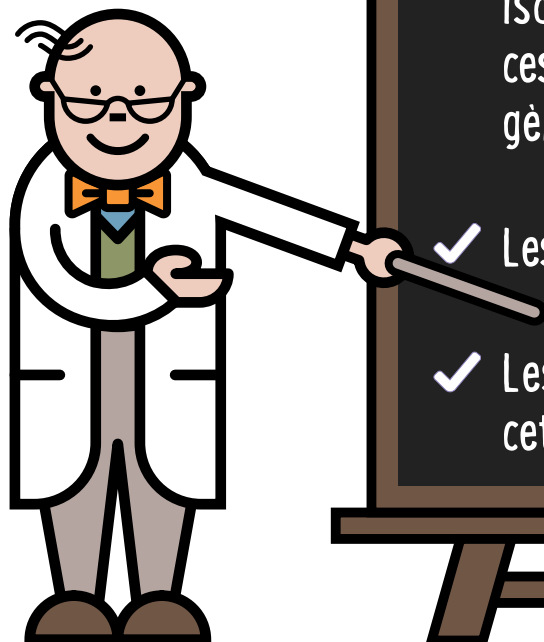


Nous héritons de chromosomes particuliers de l'ovule de notre mère et du spermatozoïde de notre père.



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

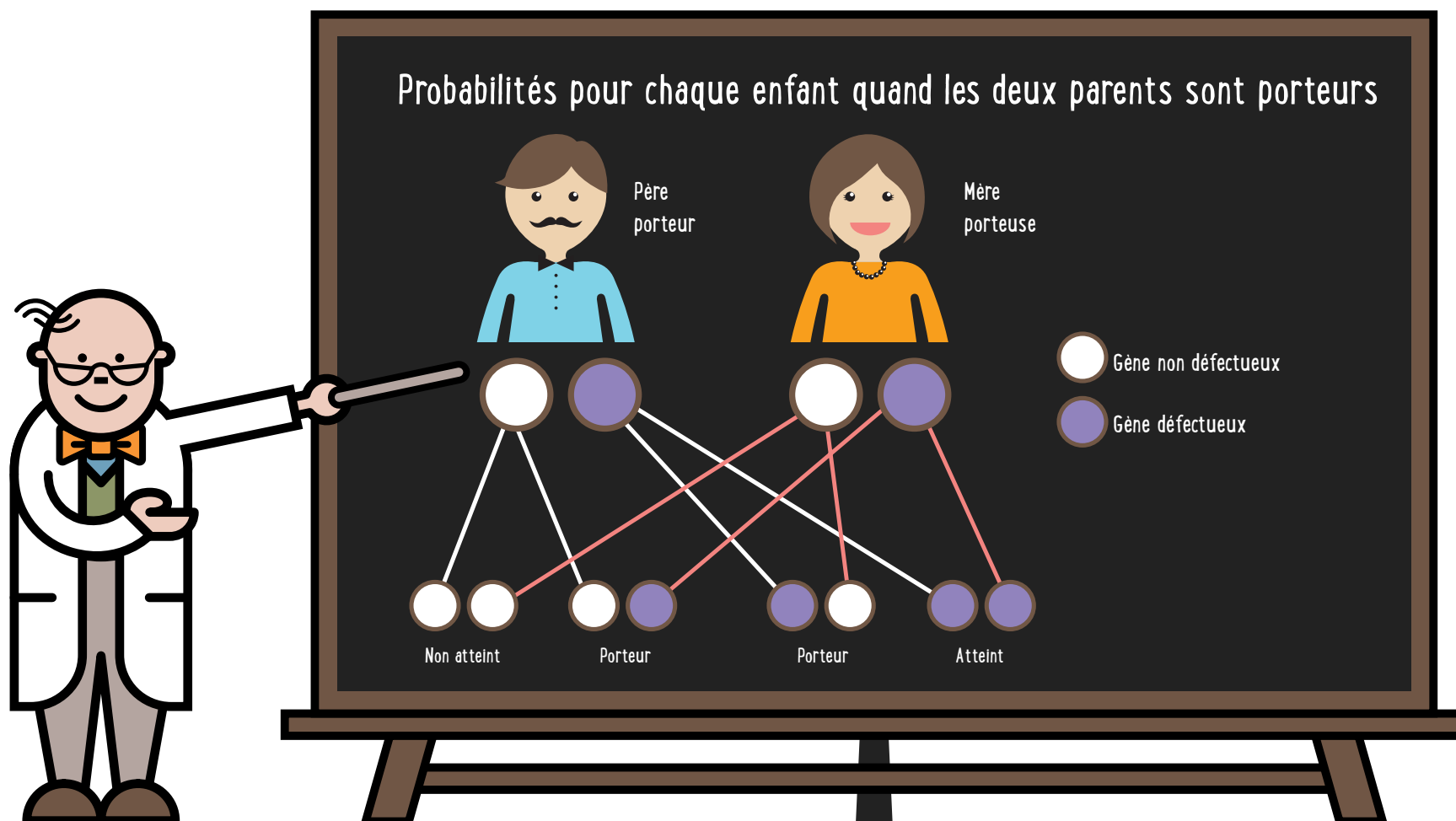
Comment hérite-t-on de l'IVA?



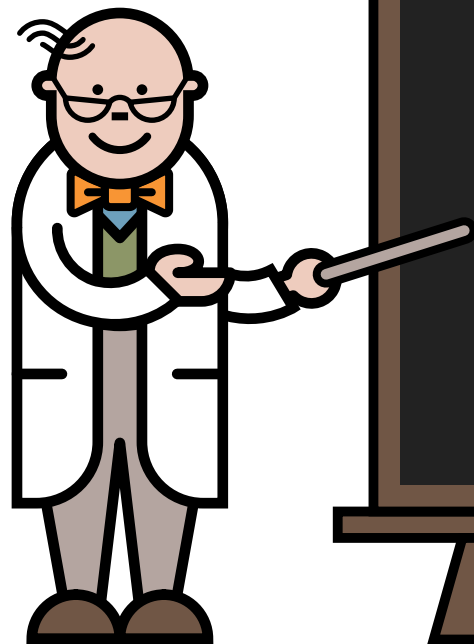
- ✓ L'IVA est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de l'IVA à l'enfant.
- ✓ Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme isovaléryl-CoA-déshydrogénase. Chez les enfants atteints d'IVA, ces deux gènes sont défectueux. Ces enfants ont hérité d'un gène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

Transmission héréditaire

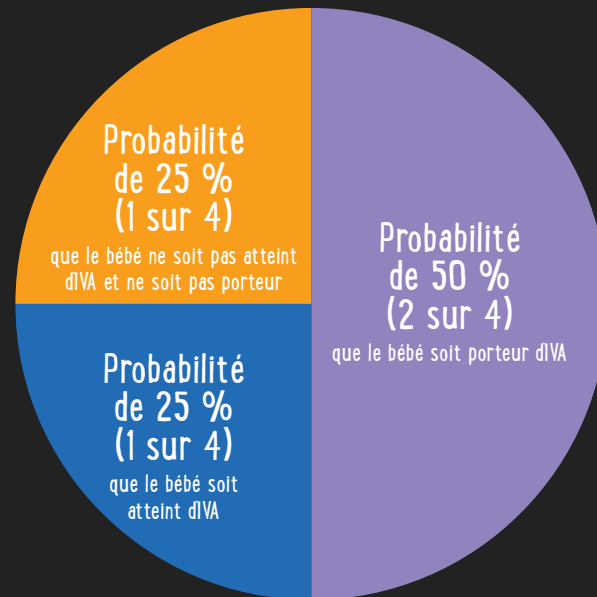
Autosomique récessive – combinaisons possibles



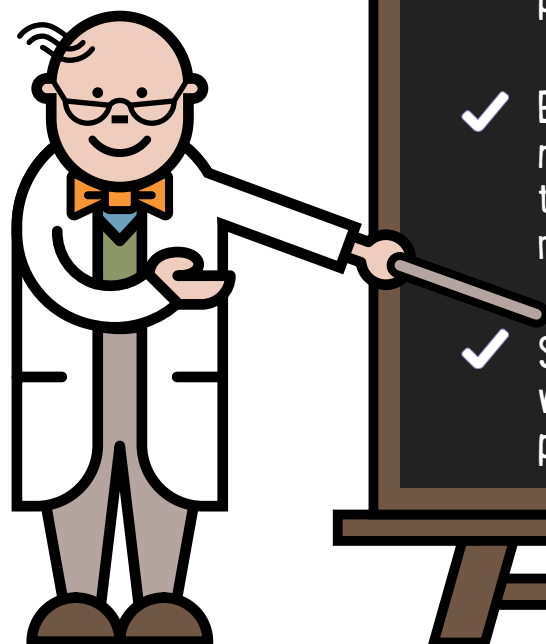
Futures grossesses



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

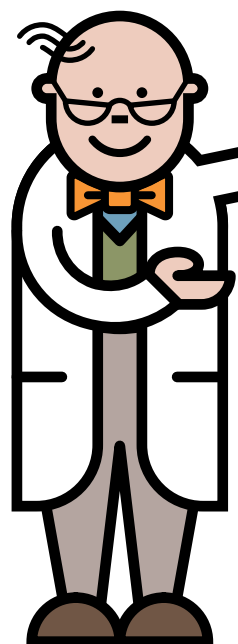


Les messages clés à retenir



- ✓ L'IVA est une maladie métabolique héréditaire grave qui peut causer d'importantes lésions au cerveau.
- ✓ Une alimentation faible en protéines complètes, une préparation métabolique, de la glycine, de la carnitine et la bonne prise en charge de la maladie peuvent prévenir les dommages.
- ✓ En cas de maladie, il est crucial de commencer rapidement les apports nutritifs d'urgence selon les directives, sans retarder la prise en charge. Des tests en laboratoire réguliers sont essentiels pour surveiller le besoin d'une modification de la prise en charge.
- ✓ Si votre enfant est malade ou se comporte différemment, communiquez avec votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques régulièrement pour prévenir une crise métabolique.

Conseils utiles



- ✓ Ayez toujours suffisamment de produits alimentaires spécialisés et de préparation métabolique sans leucine non périmés.
- ✓ Vos produits alimentaires spécialisés et votre préparation métabolique sans leucine sont prescrits par votre clinique de santé métabolique.
- ✓ Assurez-vous de toujours donner la bonne quantité de préparation sans leucine selon les directives de votre clinique de santé métabolique et ayez en main votre protocole d'urgence.
- ✓ Et n'oubliez pas de toujours suivre 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.

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



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.

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

Soutenu par **NUTRICIA**

à titre de service pour la médecine des
maladies métaboliques

ZIVATBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America