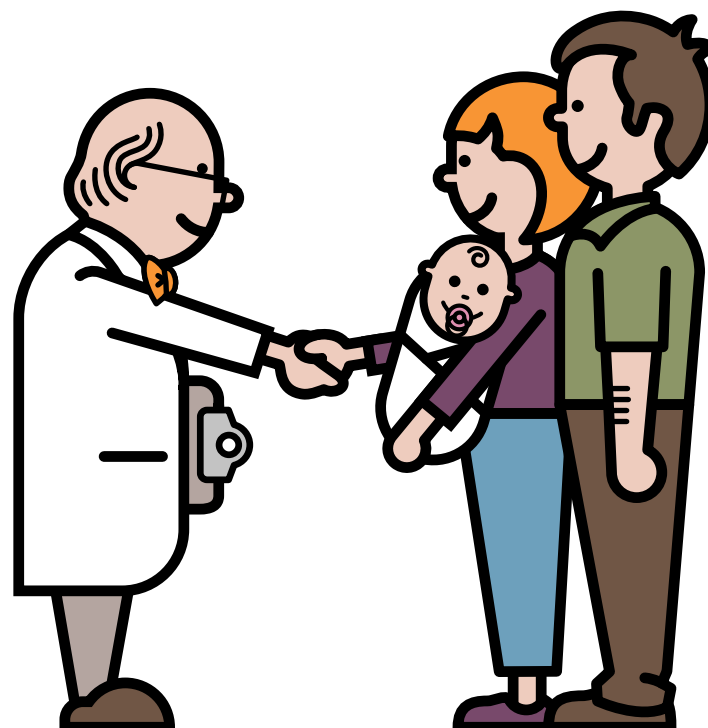


L'acidémie méthylmalonique & l'acidémie propionique AMM/AP

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



Adapté par le groupe de diététistes du BIMDG

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLES ORIGINAUX
RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

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

©2020 Nutricia North America. Tous droits réservés.

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

Pour plus d'outils éducatifs, visitez le
MedicalFood.com (site web en anglais seulement)

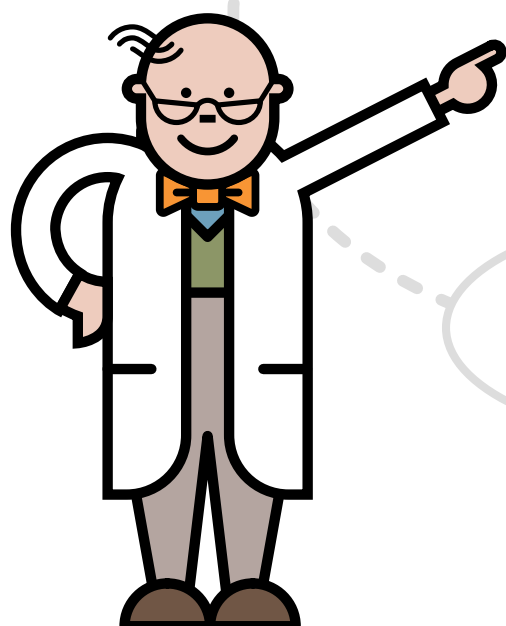
Qu'est-ce que l'AMM?

AMM signifie acidémie méthylmalonique.

On prononce a-si-dé-mi mé-til-ma-lo-nik.

C'est une maladie métabolique héréditaire.

Acidémie Méthyl Malonique



AMM

L'AMM et l'AP sont des maladies différentes, mais semblables. C'est pourquoi on parle souvent d'elles ensemble : AMM/AP.

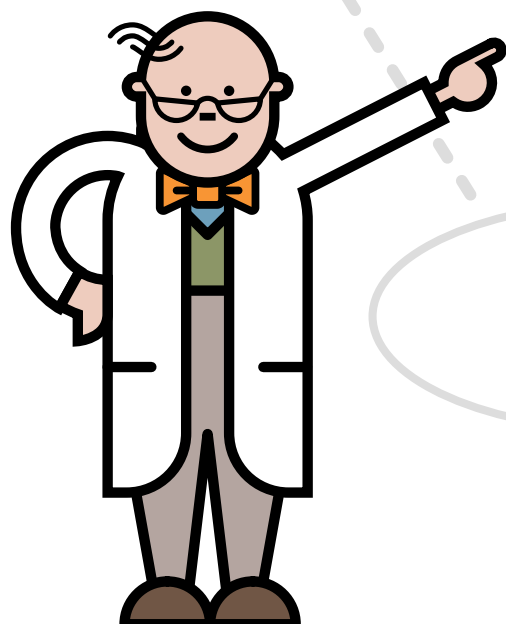
Qu'est-ce que l'AP?

AP signifie acidémie propionique.

On prononce a-si-dé-mi pro-pi-o-nik.

C'est une maladie métabolique héréditaire.

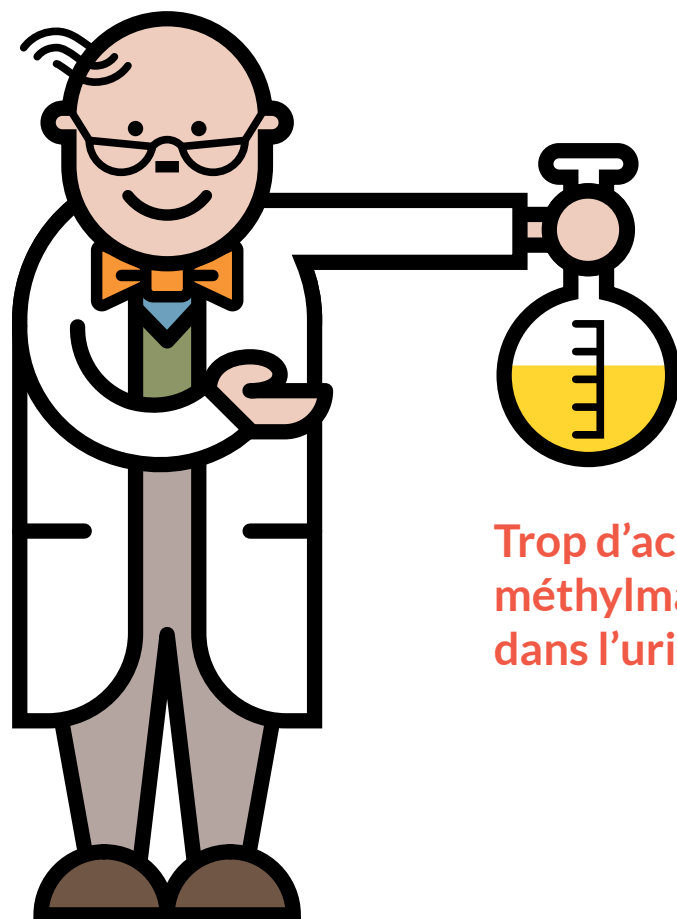
Acidémie Propionique



AP

L'AMM et l'AP sont des maladies différentes, mais semblables. C'est pourquoi on parle souvent d'elles ensemble : AMM/AP.

Qu'est-ce que l'AMM?

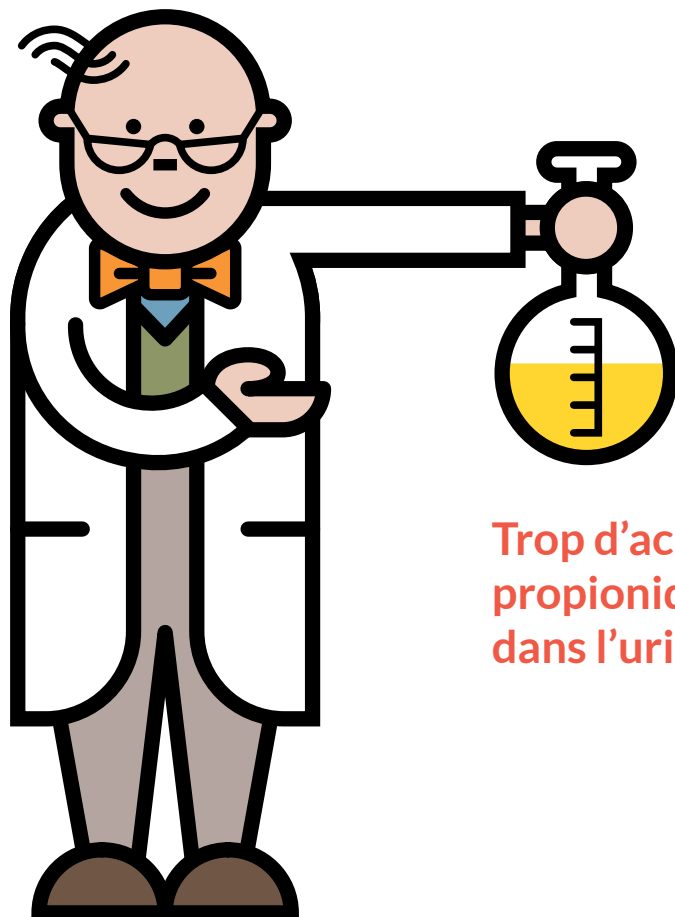


Trop d'acide
méthylmalonique
dans l'urine



Trop d'acide
méthylmalonique
dans le sang

Qu'est-ce que l'AP?



Trop d'acide
propionique
dans l'urine

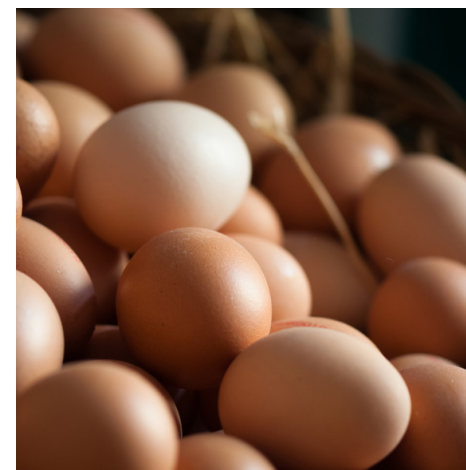


Trop d'acide
propionique
dans le sang

Quels sont les effets de l'AMM/AP sur le corps?

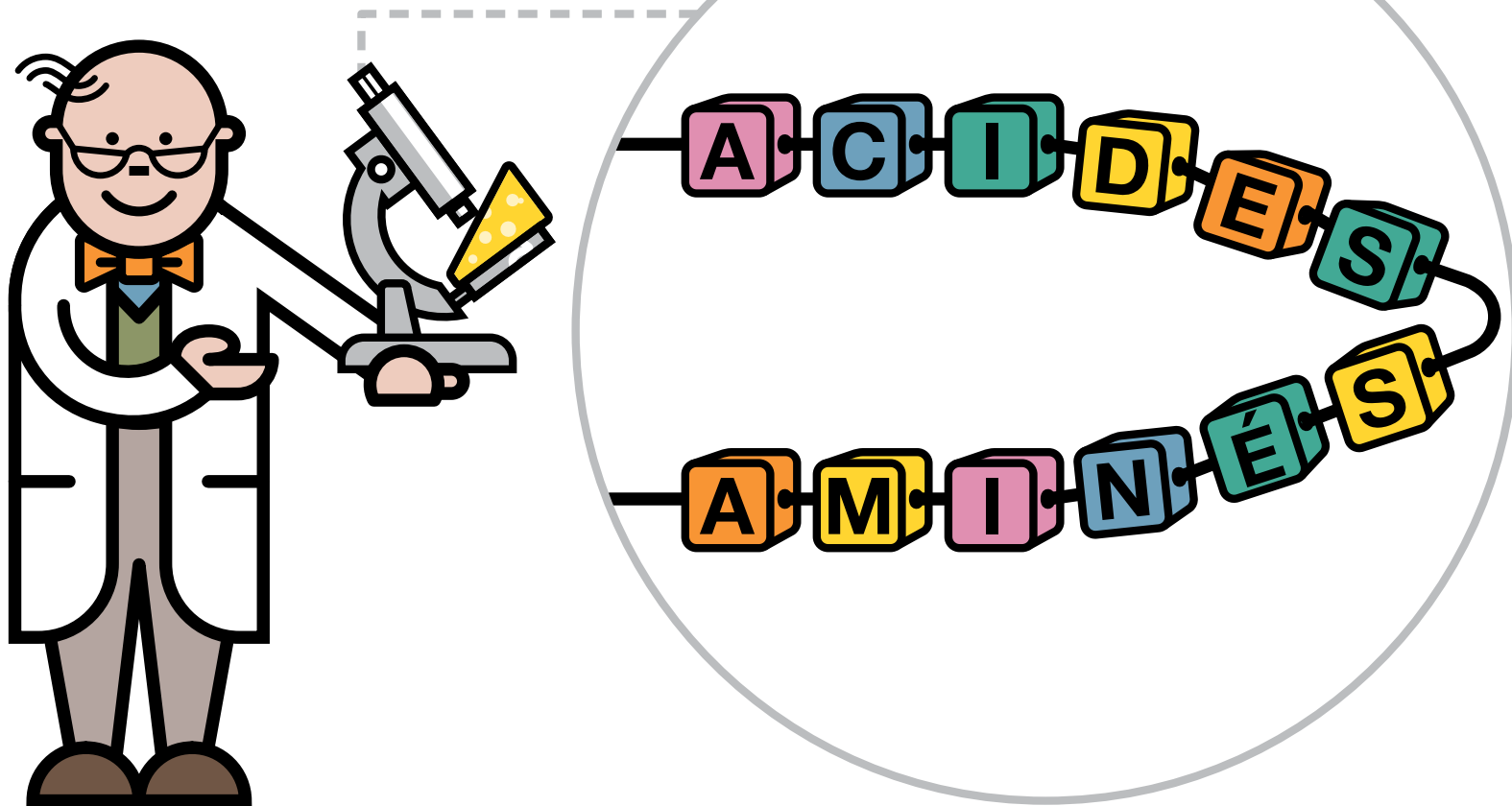
L'AMM/AP affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

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



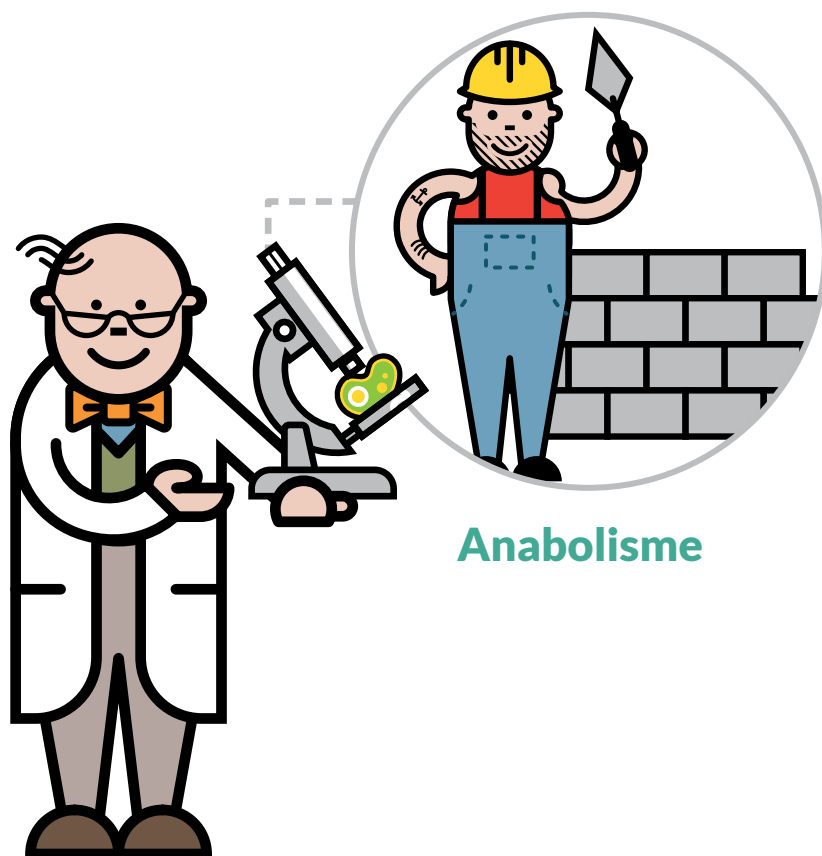
Qu'est-ce qu'une protéine?

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

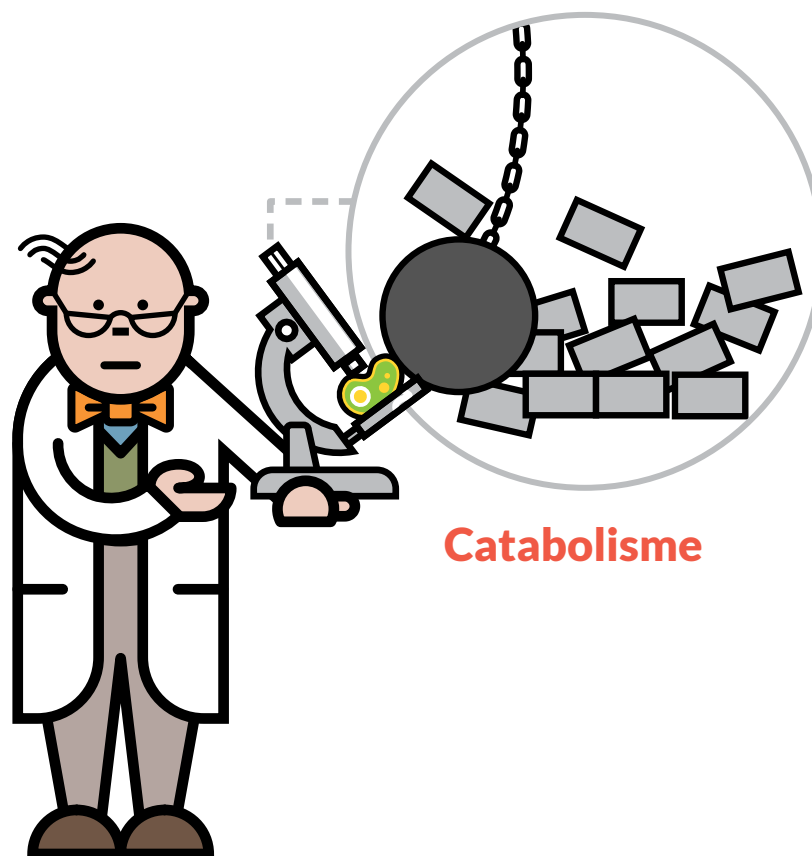


Le métabolisme des protéines

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



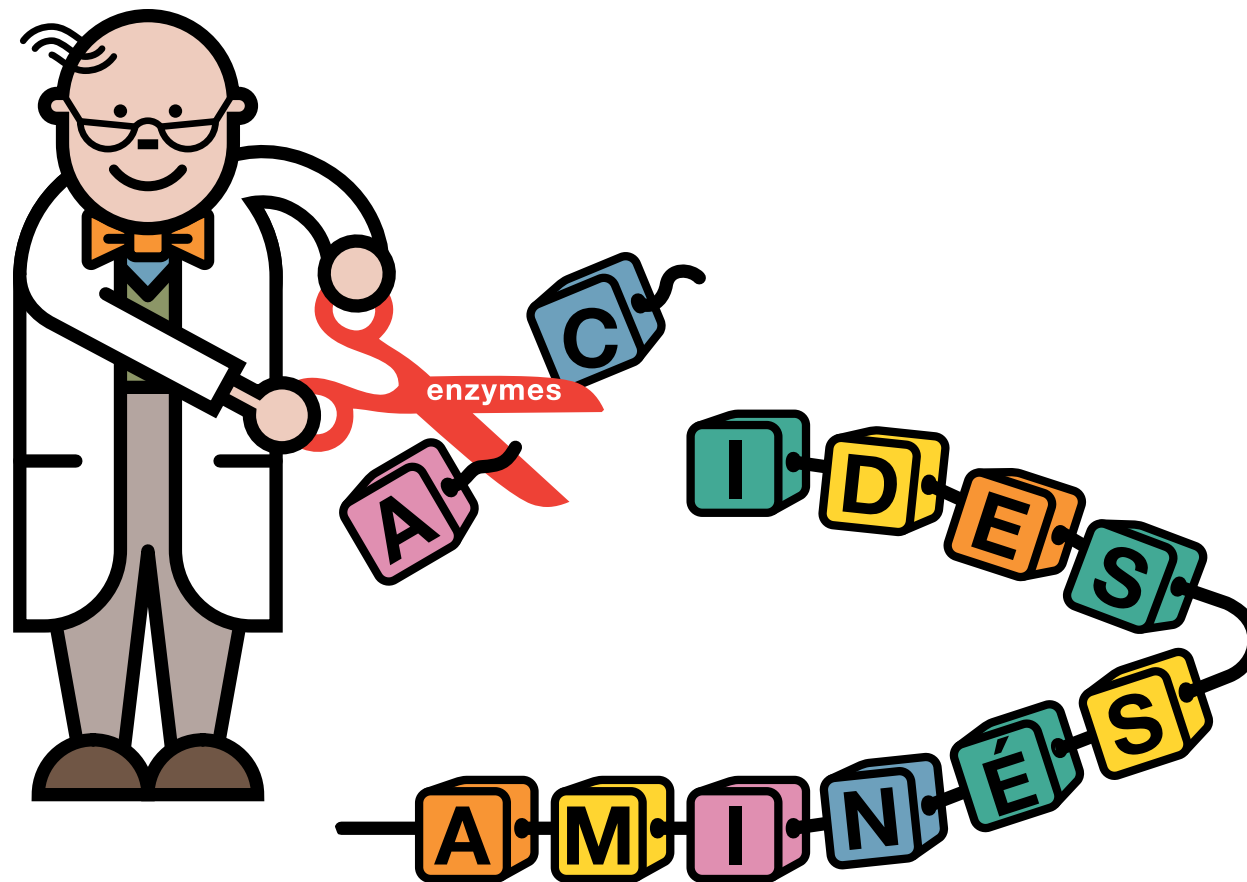
Anabolisme



Catabolisme

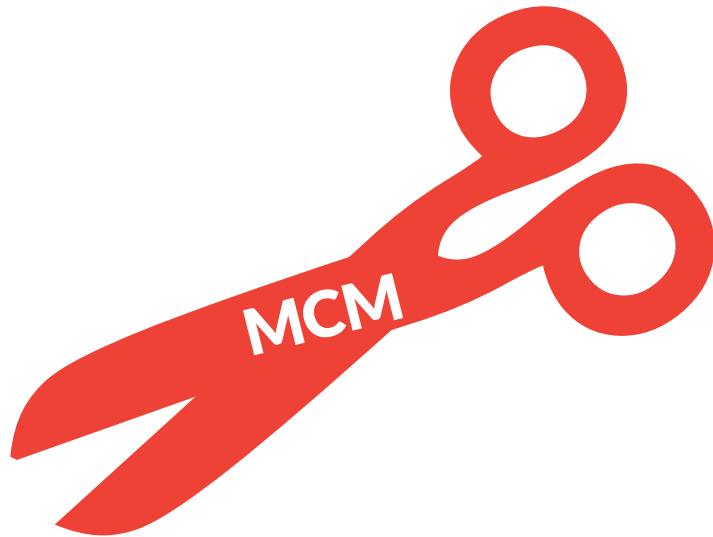
Quel est le rôle des enzymes?

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

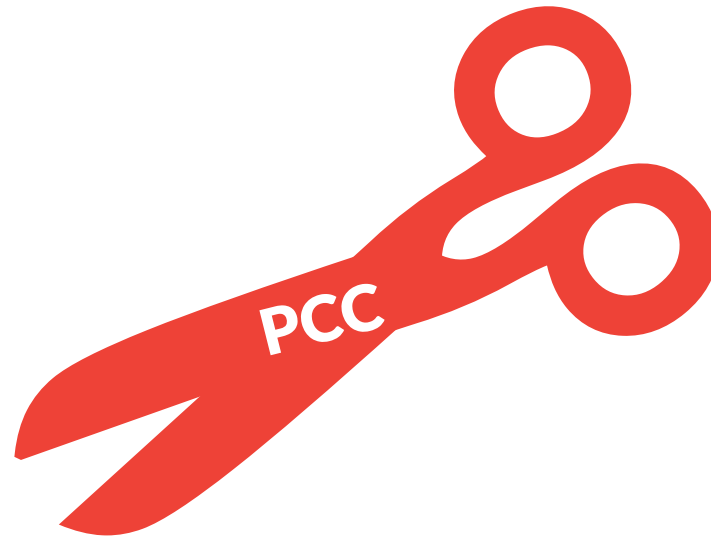


Quels enzymes sont affectés en cas d'AMM/AP?

L'AMM est provoquée par une carence en l'enzyme nommée **métylmalonyl-CoA mutase (MCM)**.



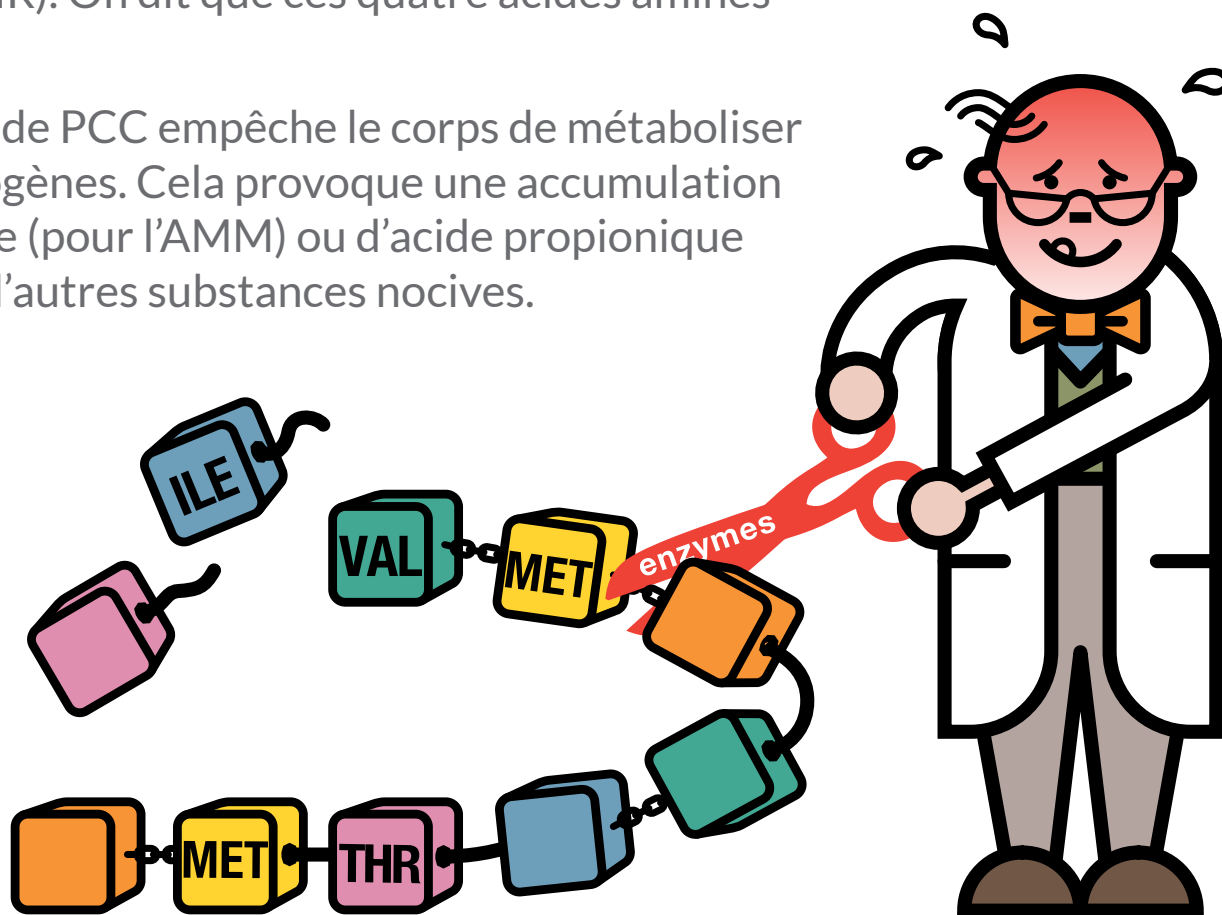
L'AP est provoquée par une carence en l'enzyme nommée **propionyl-CoA carboxylase (PCC)**.



Que se passe-t-il en cas d'AMM/AP?

Notre organisme utilise les enzymes MCM et PCC pour métaboliser la valine (VAL), la méthionine (MET), l'isoleucine (ILE), et la thréonine (THR). On dit que ces quatre acides aminés sont **propiogènes**.

Un manque de MCM ou de PCC empêche le corps de métaboliser les acides aminés propiogènes. Cela provoque une accumulation d'acide méthylmalonique (pour l'AMM) ou d'acide propionique (pour l'AMM et l'AP) et d'autres substances nocives.

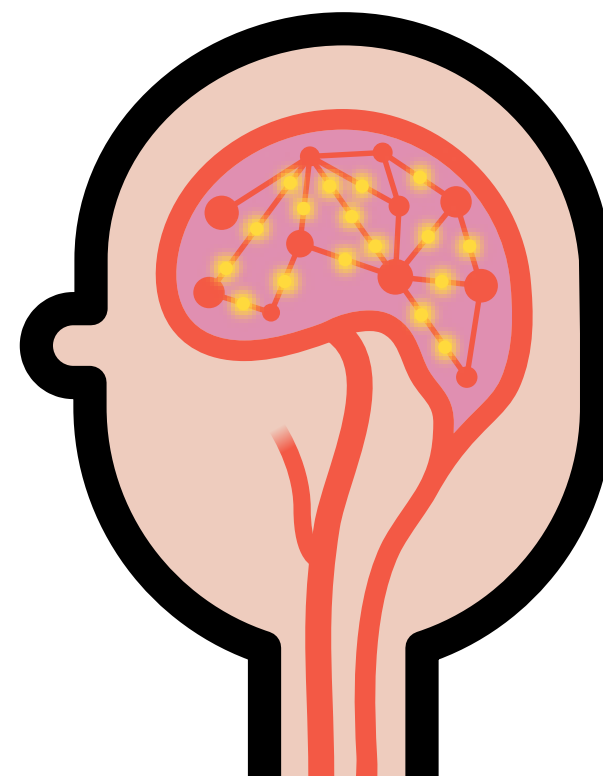


Quels sont les dangers de l'AMM/AP?

L'acide méthylmalonique, l'acide propionique et d'autres substances peuvent s'accumuler à un niveau toxique. Cela peut alors entraîner des dommages au cerveau et éventuellement à d'autres organes comme les reins, le foie et le cœur. Les bébés et les enfants peuvent être affectés de différentes façons.

Avant la prise en charge, les premiers symptômes peuvent inclure une alimentation insuffisante, des vomissements, de la somnolence et une respiration saccadée. Sans prise en charge, certains bébés peuvent entrer en crise métabolique et même tomber dans un coma, ce qui peut entraîner des lésions au cerveau.

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



Comment diagnostique-t-on l'AMM/AP?

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

L'échantillon de sang est ensuite analysé pour certains marqueurs.

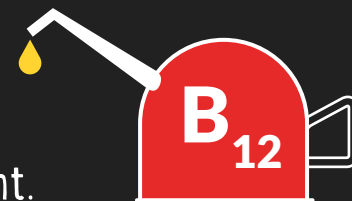
Des résultats anormaux peuvent signifier que votre enfant est atteint d'AMM/AP et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.



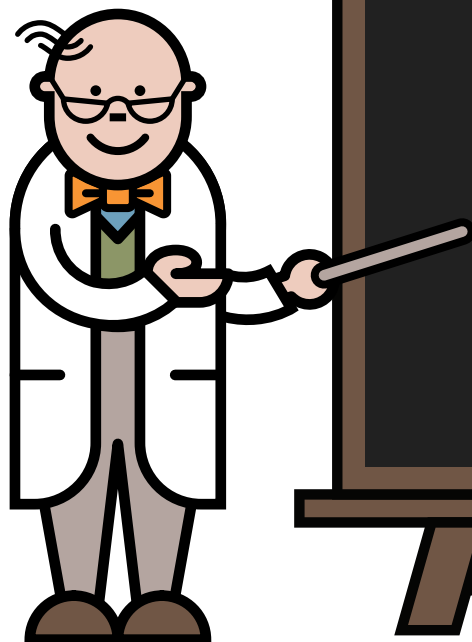
Comment l'AMM est-elle prise en charge au quotidien?

Pour
l'AMM
seulement

Chez certaines personnes atteintes d'AMM, l'enzyme a besoin de vitamine B₁₂, aussi nommée hydroxocobalamine, pour fonctionner correctement.



La vitamine B₁₂ n'est pas efficace chez tous les enfants atteints d'AMM. Si la vitamine B₁₂ aide, on l'administre en grandes doses par injection. Pour ces enfants, la vitamine B₁₂ peut être le seul traitement nécessaire.

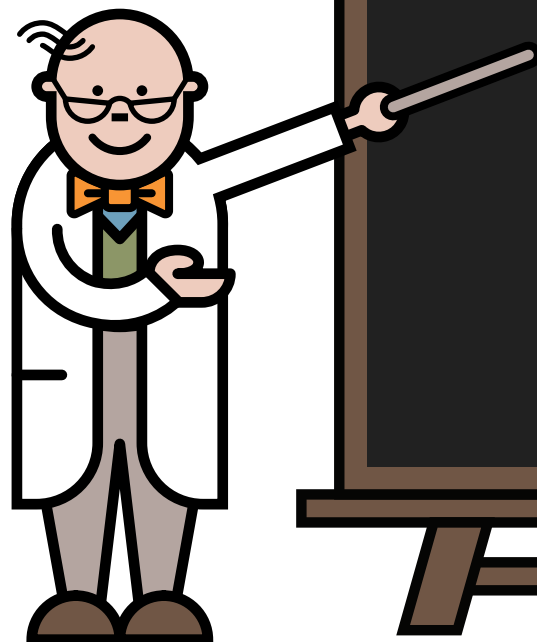


Comment l'AMM/AP est-elle prise en charge au quotidien?

Voici comment la maladie est prise en charge chez beaucoup de patients atteints d'AMM qui ne répondent pas suffisamment à la vitamine B₁₂ et chez les patients atteints d'AP :

Pour
l'AMM
et l'AP

1. Un régime alimentaire faible en protéines complètes
 - ✓ Évitez les aliments riches en protéines
 - ✓ Intégrez des aliments faibles en protéines
2. Une préparation métabolique prescrite par votre clinique
3. Suppléments de carnitine



Évitez les aliments riches en protéines

Les aliments riches en protéines sont aussi riches en acides aminés propiogènes* et il faut donc les éviter. Cela peut inclure de la **viande**, du **poisson**, des **oeufs**, du **fromage**, du **lait**, du **pain**, des **pâtes**, des **noix**, du **soya** et du **tofu**.

* Rappelez-vous que les acides aminés propiogènes sont la valine (VAL), la méthionine (MET), l'isoleucine (ILE) et la thréonine (THR).

16

©2020 Nutricia North America. Tous droits réservés.



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.

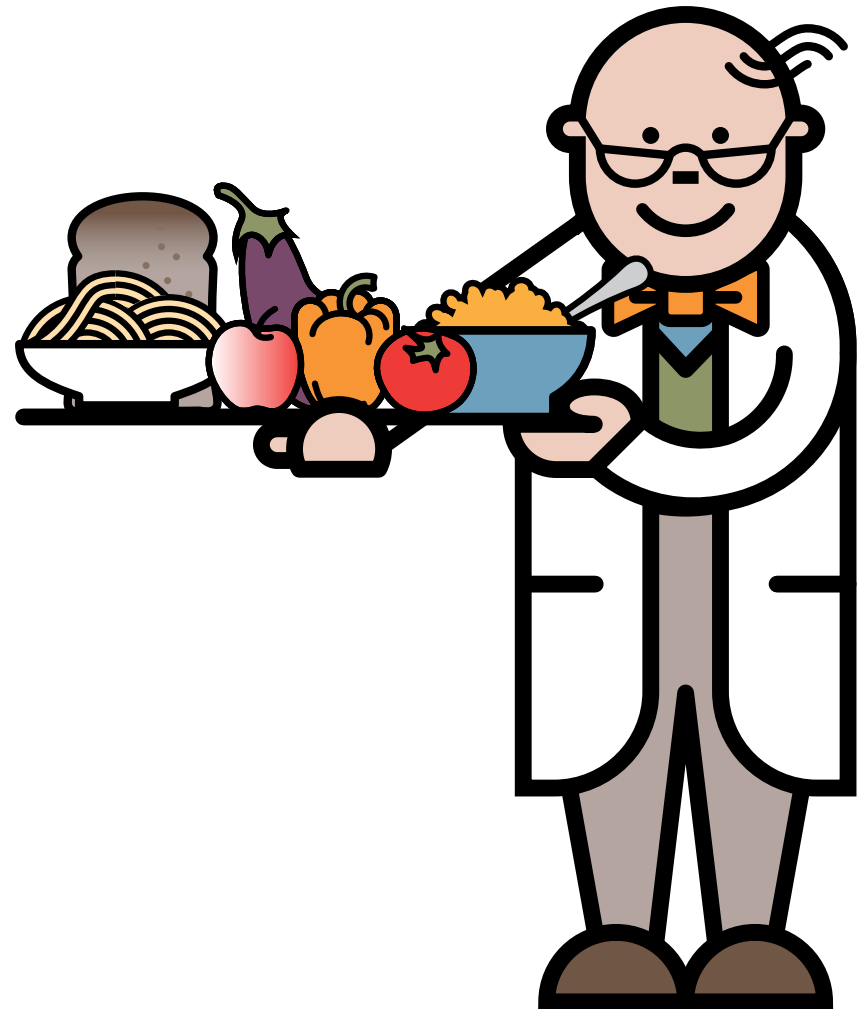
Intégrez des aliments faibles en protéines

Les aliments qui contiennent naturellement peu de protéines contiennent de petites quantités d'acides aminés propiogènes* pouvant 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



* Rappelez-vous que les acides aminés propiogènes sont la valine (VAL), la méthionine (MET), l'isoleucine (ILE) et la thréonine (THR).

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

Les acides aminés propiogènes* sont essentiels au développement normal. Une quantité limitée et contrôlée doit être consommée tous les jours.

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

Votre bébé peut aussi avoir besoin d'une préparation métabolique spéciale qui fournit des protéines sans les acides aminés propiogènes.

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

* Rappelez-vous que les acides aminés propiogènes sont la valine (VAL), la méthionine (MET), l'isoleucine (ILE) et la thréonine (THR).

19

©2020 Nutricia North America. Tous droits réservés.



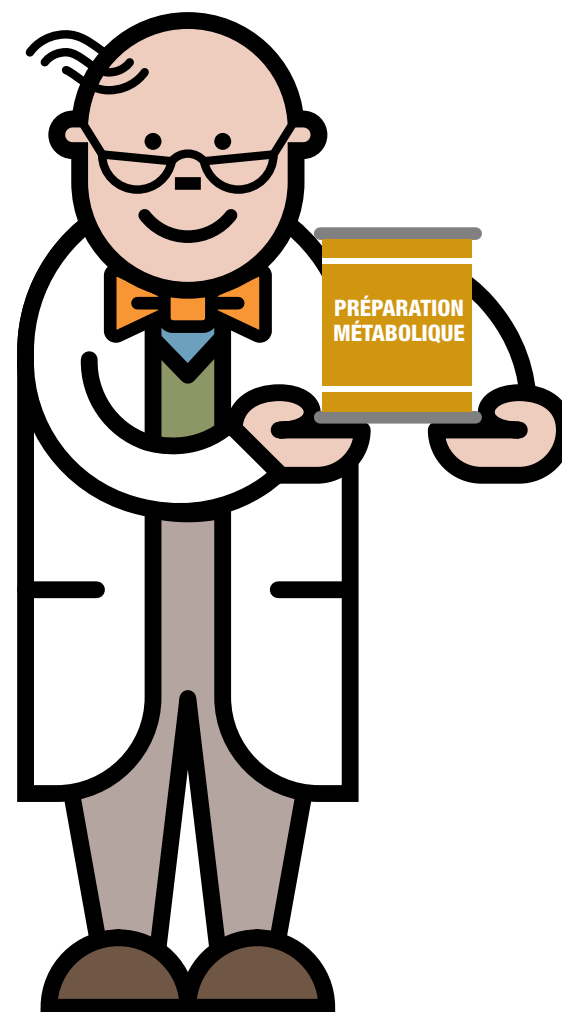
Soutenu par **NUTRICIA** à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques.
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Préparation métabolique sans acides aminés propiogènes*

La préparation métabolique est essentielle pour combler les besoins nutritionnels de plusieurs bébés atteints d'AMM/AP.

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 acides aminés propiogènes.

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



* Rappelez-vous que les acides aminés propiogènes sont la valine (VAL), la méthionine (MET), l'isoleucine (ILE) et la thréonine (THR).

Le suivi de la quantité de protéines

Quand votre bébé commencera à manger des aliments solides, votre clinique travaillera avec vous pour faire le suivi des protéines complètes provenant des aliments afin de limiter son apport en acides aminés propiogènes*.

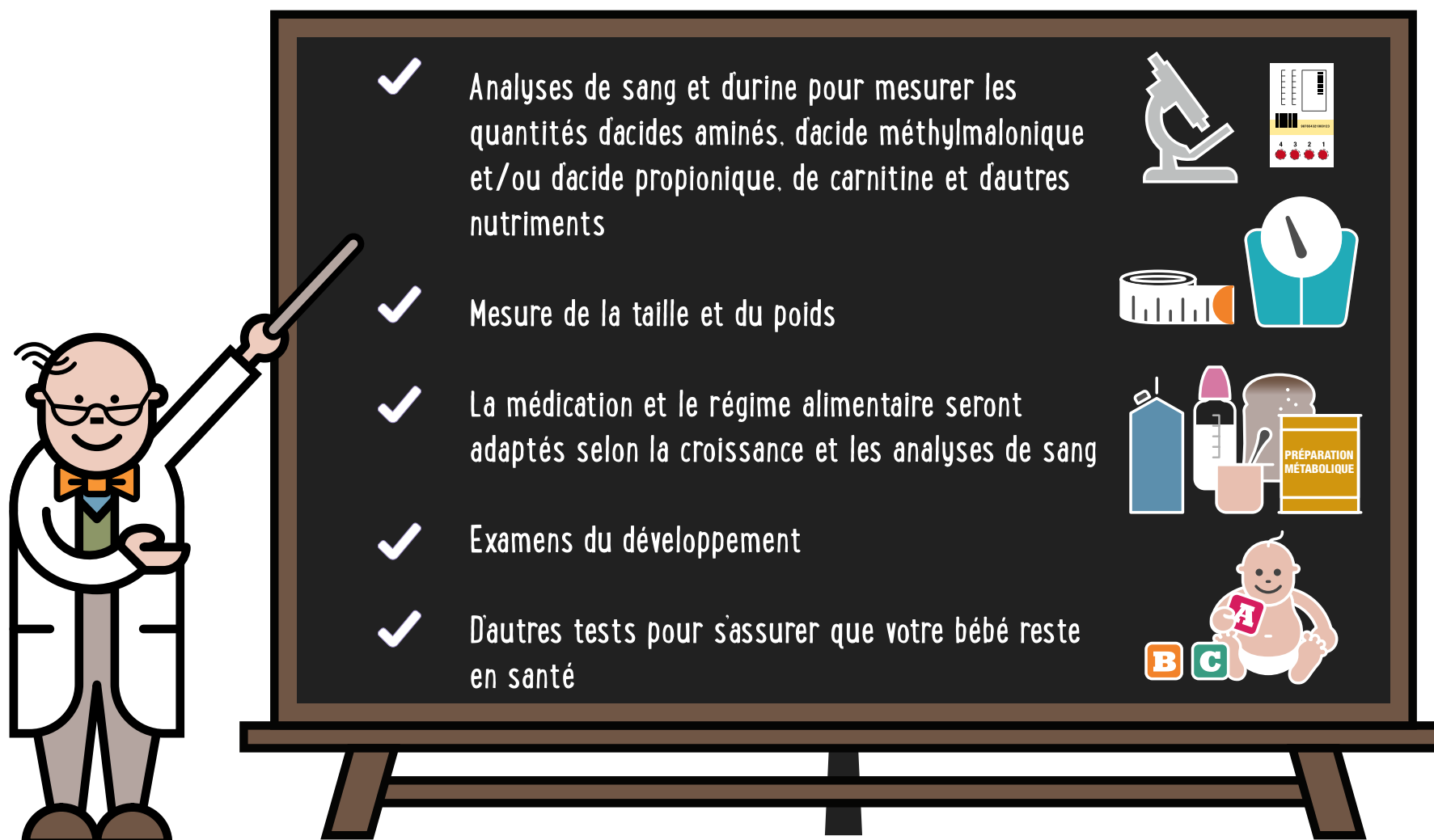
Les aliments sont généralement pesés ou mesurés à l'aide de mesures de cuisine (1 tasse, 1 cuillère à table, etc.) pour connaître la quantité de protéines qu'ils contiennent.

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

* Rappelez-vous que les acides aminés propiogènes sont la valine (VAL), la méthionine (MET), l'isoleucine (ILE) et la thréonine (THR).



Comment surveille-t-on l'AMM/AP?



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 contains a list of five monitoring tasks, each preceded by a checkmark. To the right of the text are various medical and baby-related icons: a microscope, a blood test strip, a measuring tape, a baby scale, a baby bottle, a metabolic preparation container, and a baby playing with alphabet blocks.

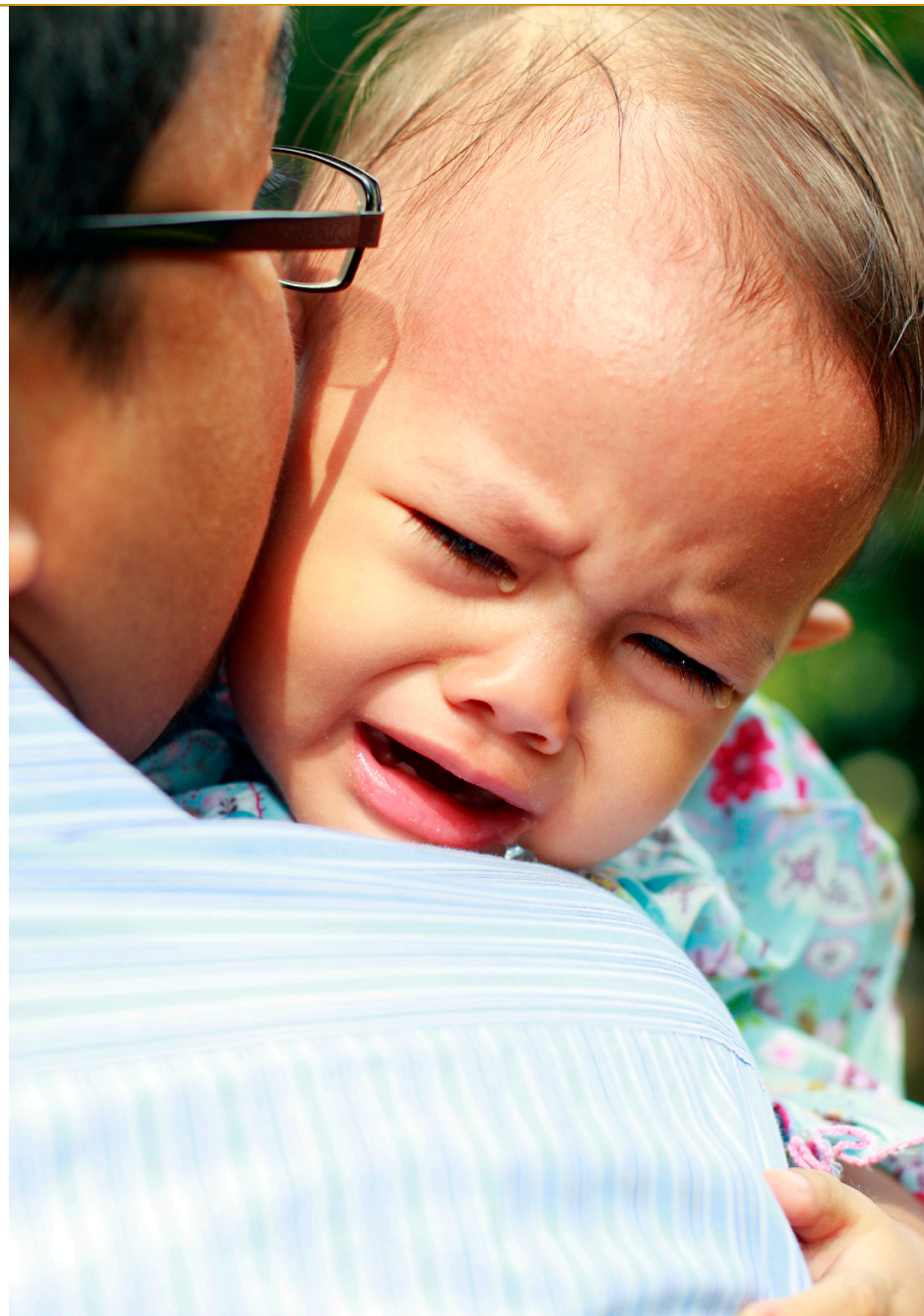
- ✓ Analyses de sang et d'urine pour mesurer les quantités d'acides aminés, d'acide méthylmalonique et/ou d'acide propionique, de carnitine et d'autres nutriments
- ✓ Mesure de la taille et du poids
- ✓ La médication et le régime alimentaire seront adaptés selon la croissance et les analyses de sang
- ✓ Examens du développement
- ✓ D'autres tests pour s'assurer que votre bébé reste en santé

Crise métabolique

Une « **crise métabolique** » peut survenir en cas d'accumulation d'acide méthylmalonique et/ou propionique et d'autres substances toxiques.

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

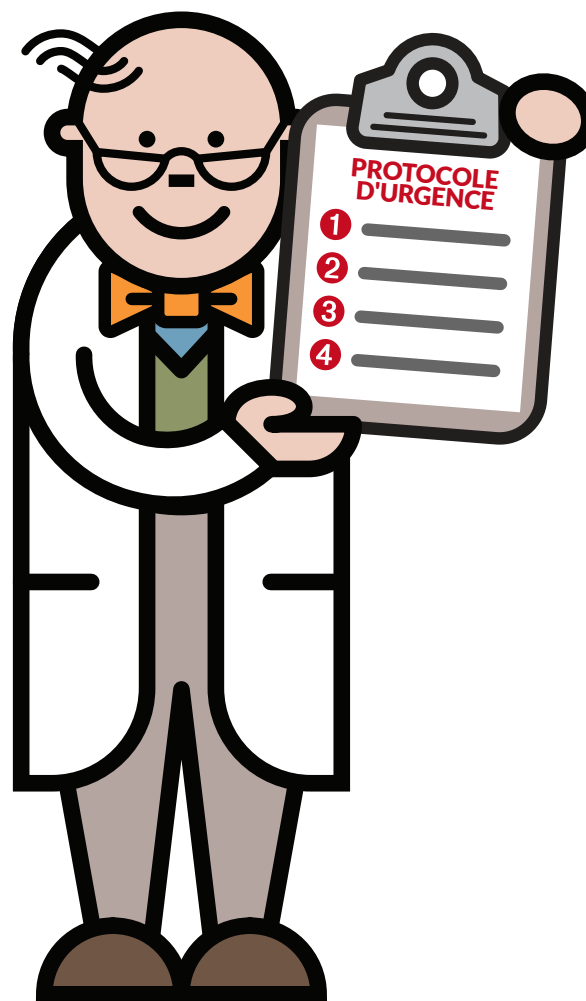
Il est important de prendre en charge les crises métaboliques rapidement et correctement.



Comment l'AMM/AP 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 rapide d'acide méthylmalonique et/ou d'acide propionique et d'autres substances nocives 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.

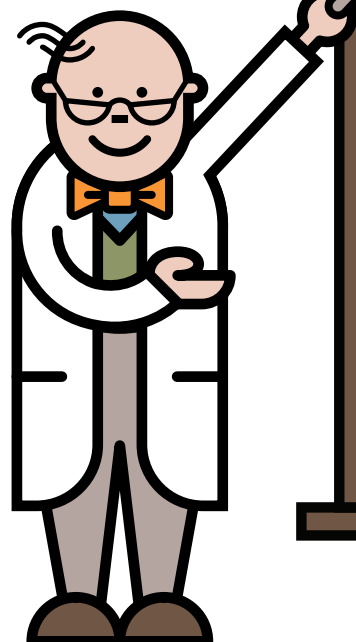
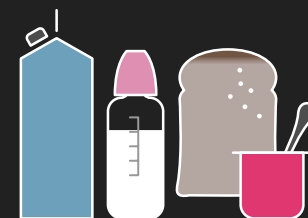


Comment l'AMM/AP est-elle prise en charge durant une maladie?

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.

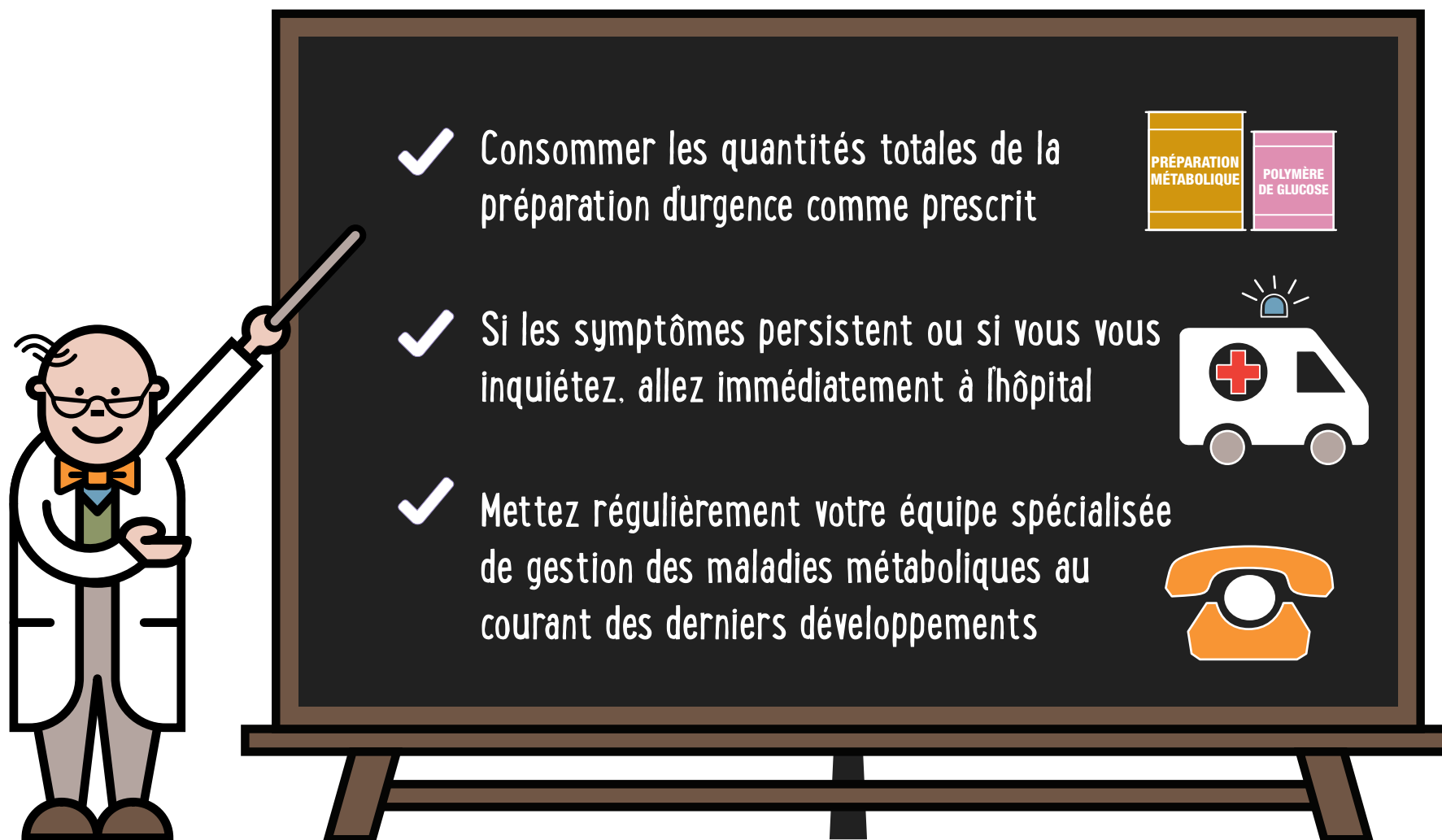
Communiquez avec votre équipe médicale dès les premiers signes de maladie. Elle pourrait vous demander de :

- ✓ Couper (ou réduire de façon significative) toutes les sources de protéines solides et liquides
- ✓ Passer au protocole d'urgence : ceci peut inclure la préparation métabolique et le glucose
- ✓ Continuer les suppléments de carnitine comme prescrit



Comment l'AMM/AP est-elle prise en charge durant une maladie?

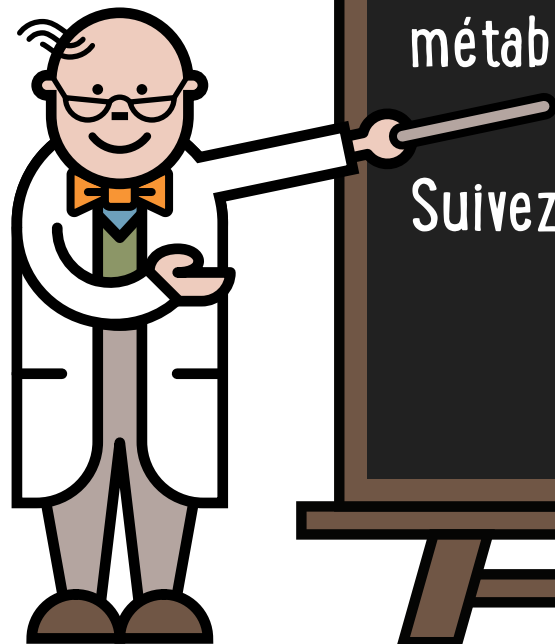
Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



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 contains three instructions, each preceded by a checkmark. To the right of each instruction is a corresponding icon: a box of metabolic preparation, an ambulance, and a telephone.

- ✓ Consommer 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 

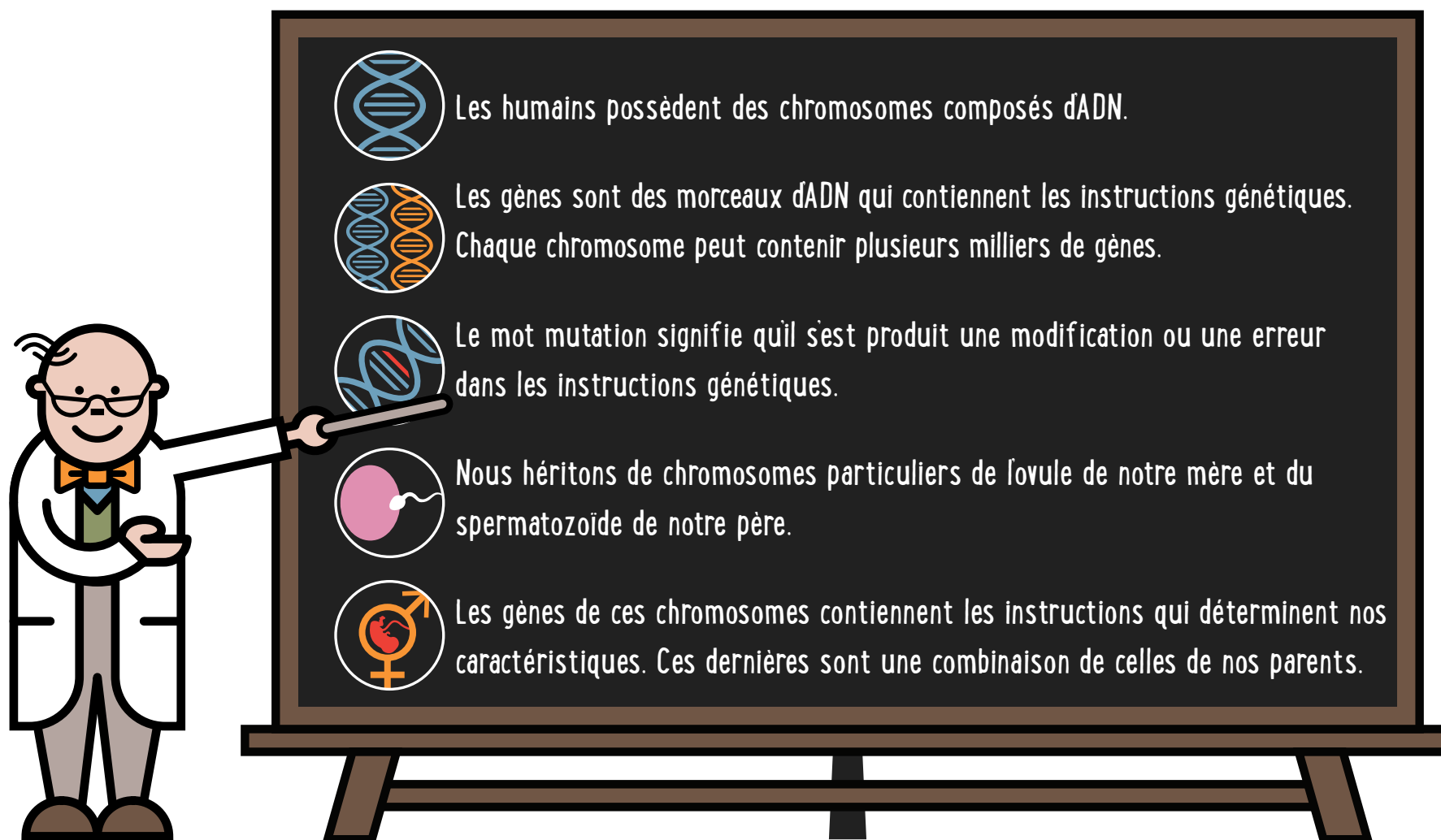
Surtout



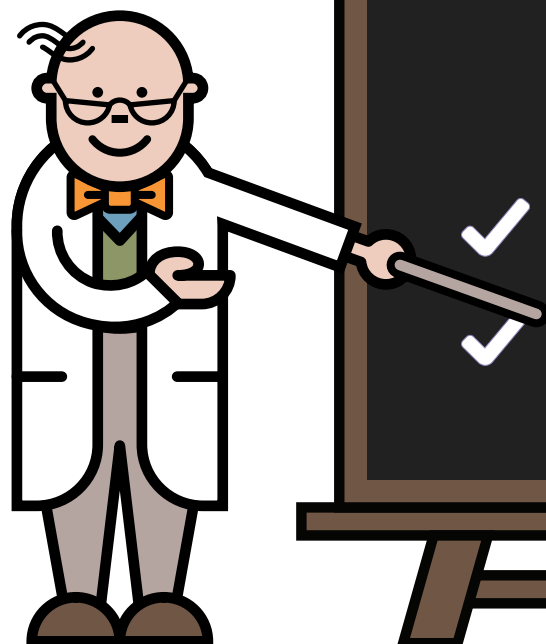
Il est essentiel de communiquer immédiatement avec votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques si votre enfant tombe malade.

Suivez leurs instructions rapidement et sans délai.

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



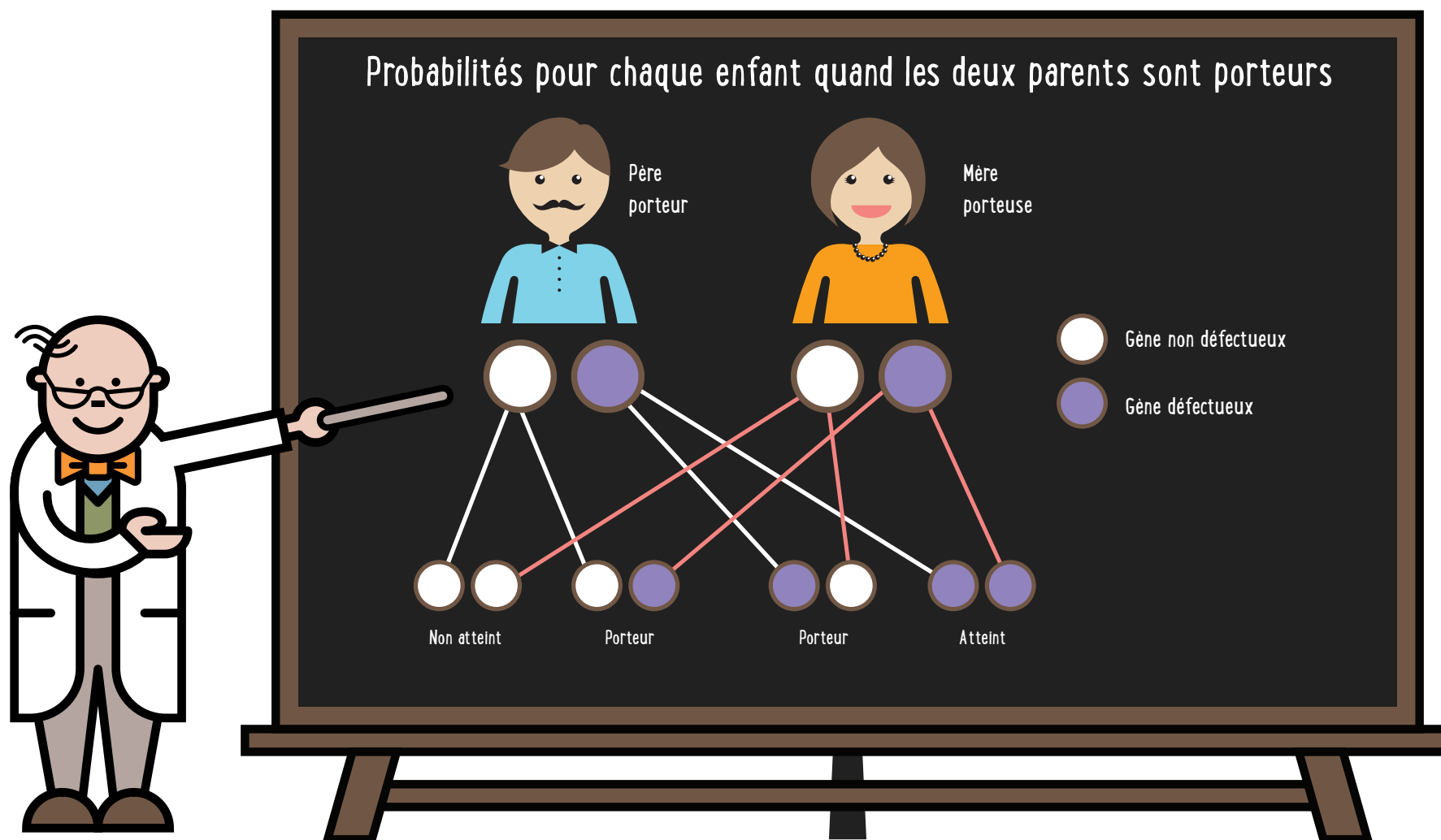
Comment hérite-t-on de l'AMM/AP?



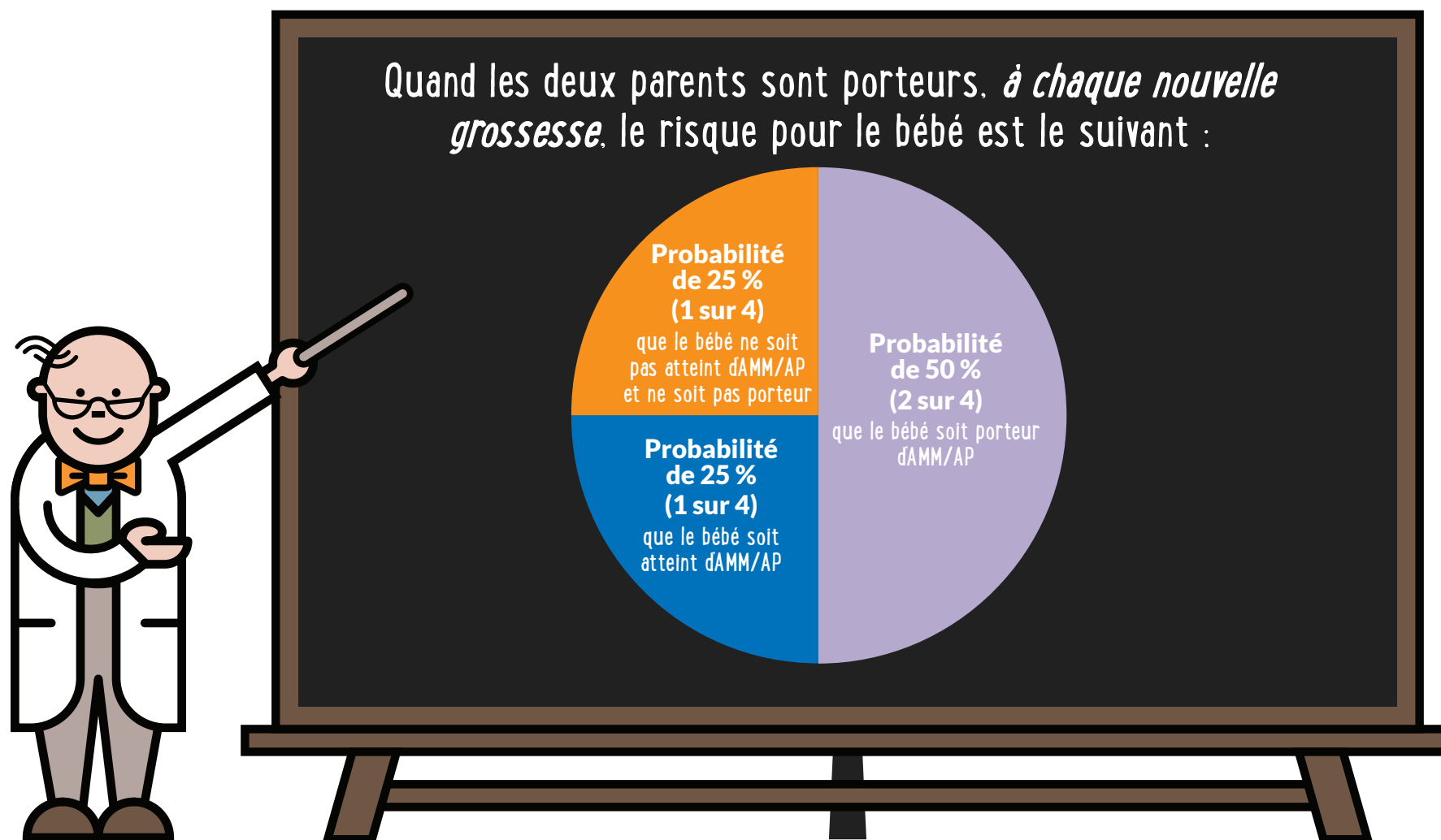
- ✓ L'AMM/AP est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de l'AMM/AP à l'enfant.
- ✓ Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme MCM (pour l'AMM) et l'enzyme PCC (pour l'AP). Chez les enfants atteints d'AMM ou d'AP, ces gènes sont défectueux. Ces enfants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

Transmission héréditaire

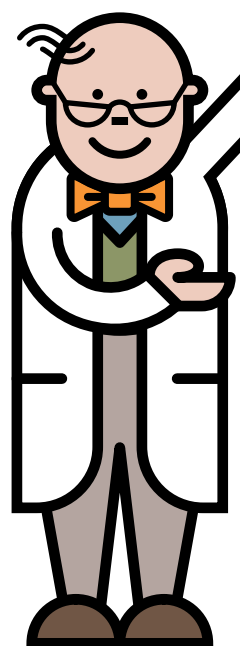
Autosomique récessive – combinaisons possibles



Futures grossesses



Les messages clés à retenir



L'AMM et l'AP sont des maladies métaboliques héréditaires qui peuvent entraîner de graves problèmes médicaux.



L'AMM/AP est prise en charge sous supervision médicale avec :

- Des injections de vitamine B₁₂ pour certains enfants atteints d'AMM
- Une alimentation faible en protéines, une préparation métabolique, de la carnitine et une bonne prise en charge de la maladie (pour les enfants atteints d'AP et plusieurs enfants atteints d'AMM)

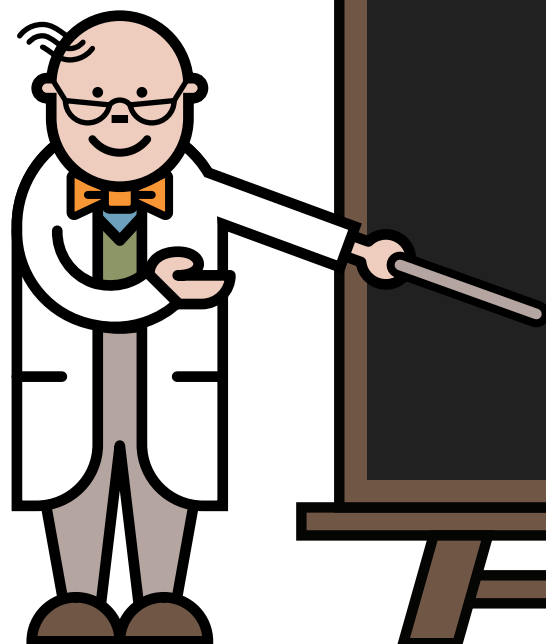


Des tests en laboratoire réguliers sont essentiels pour évaluer le besoin d'une modification de la prise en charge.



En cas de maladie, il est extrêmement important de commencer rapidement les apports nutritifs d'urgence selon les directives, sans retarder la prise en charge. Il est important de communiquer 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 non périmés.
- ✓ Assurez-vous de toujours donner la bonne quantité de préparation métabolique selon les directives de votre clinique de santé métabolique et ayez en main vos produits alimentaires d'urgence et votre protocole d'urgence écrit.

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

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLES ORIGINAUX
RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

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 plus d'outils éducatifs, visitez le [MedicalFood.com](https://www.MedicalFood.com)
(site web en anglais seulement)

ZMMAPATBFR 4/20

©2020 Nutricia North America. Tous droits réservés.

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