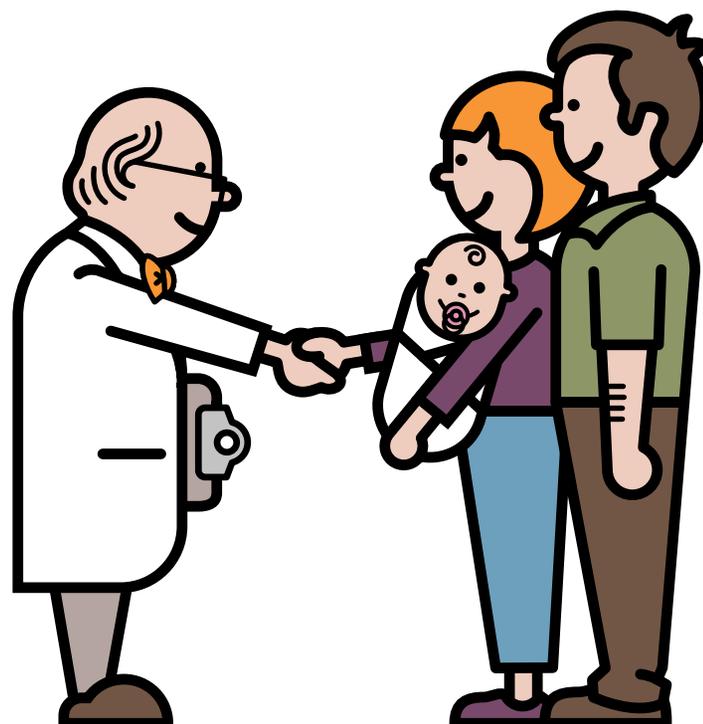


La leucinosose

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](https://www.MedicalFood.com)

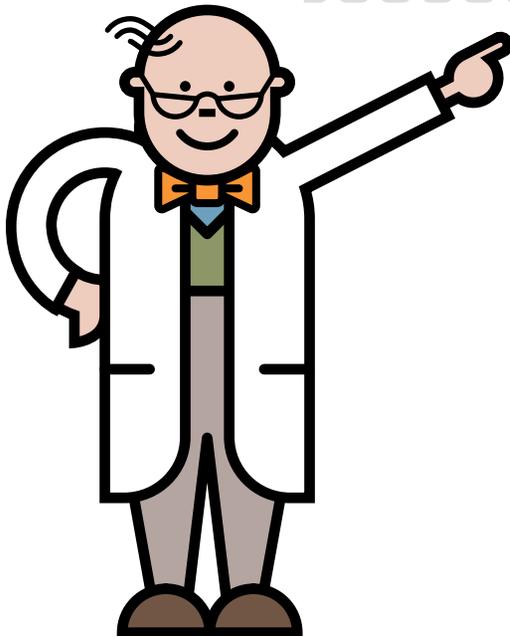


NUTRICIA

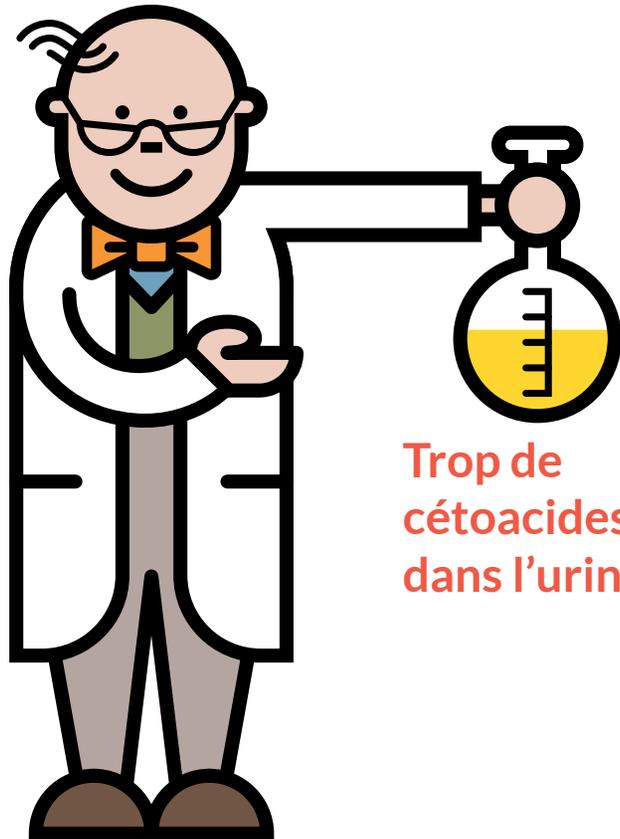
Qu'est-ce que la leucinose?

C'est une maladie métabolique héréditaire.

La leucinose



Qu'est-ce que la leucinose?



Trop de
cétoacides
dans l'urine

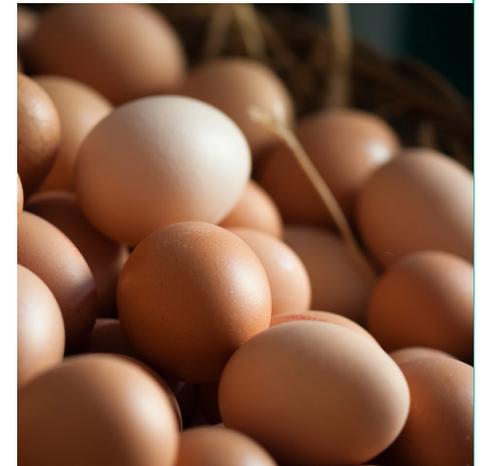


Trop de
leucine dans
le sang

Quels sont les effets de la leucine sur le corps?

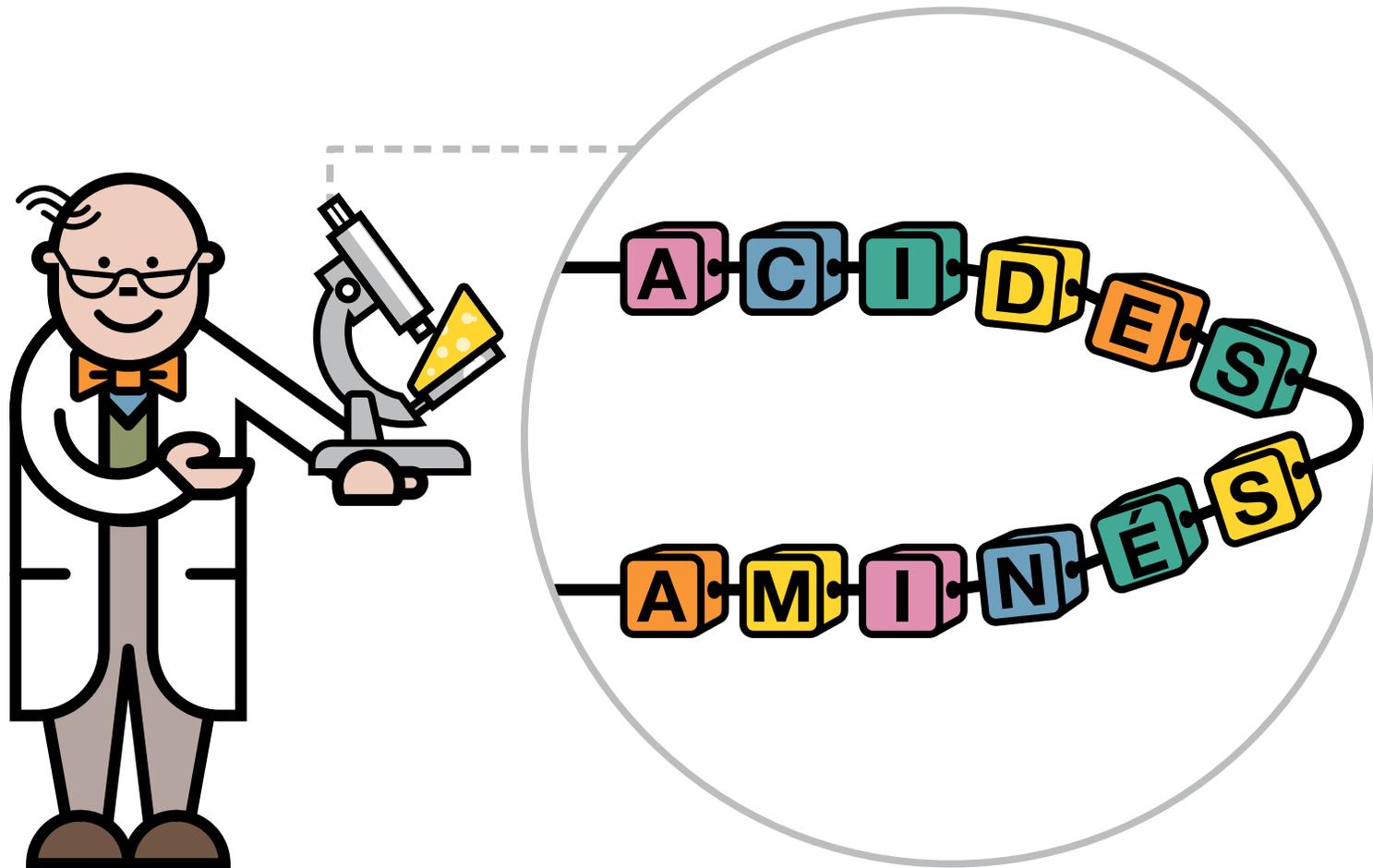
La leucine affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

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



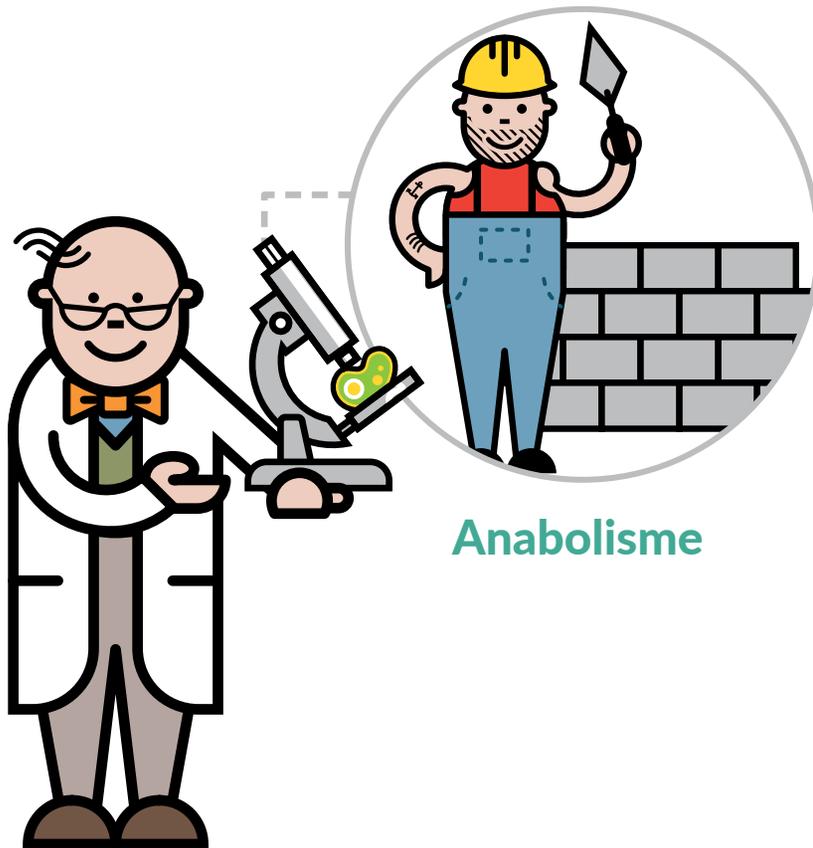
Qu'est-ce qu'une protéine?

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

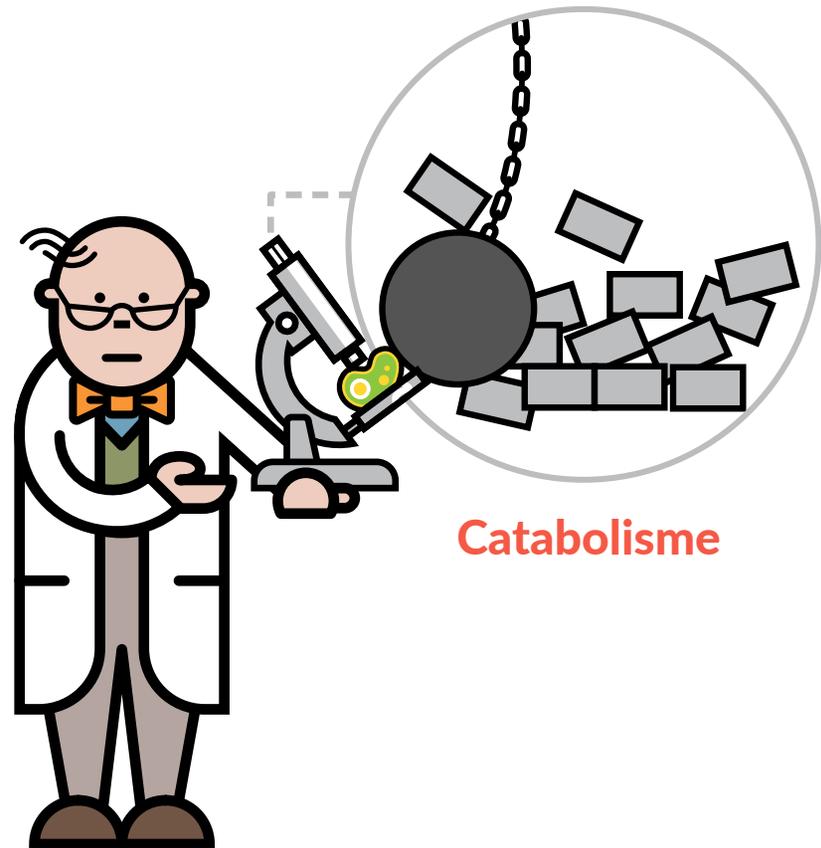


Le métabolisme des protéines

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



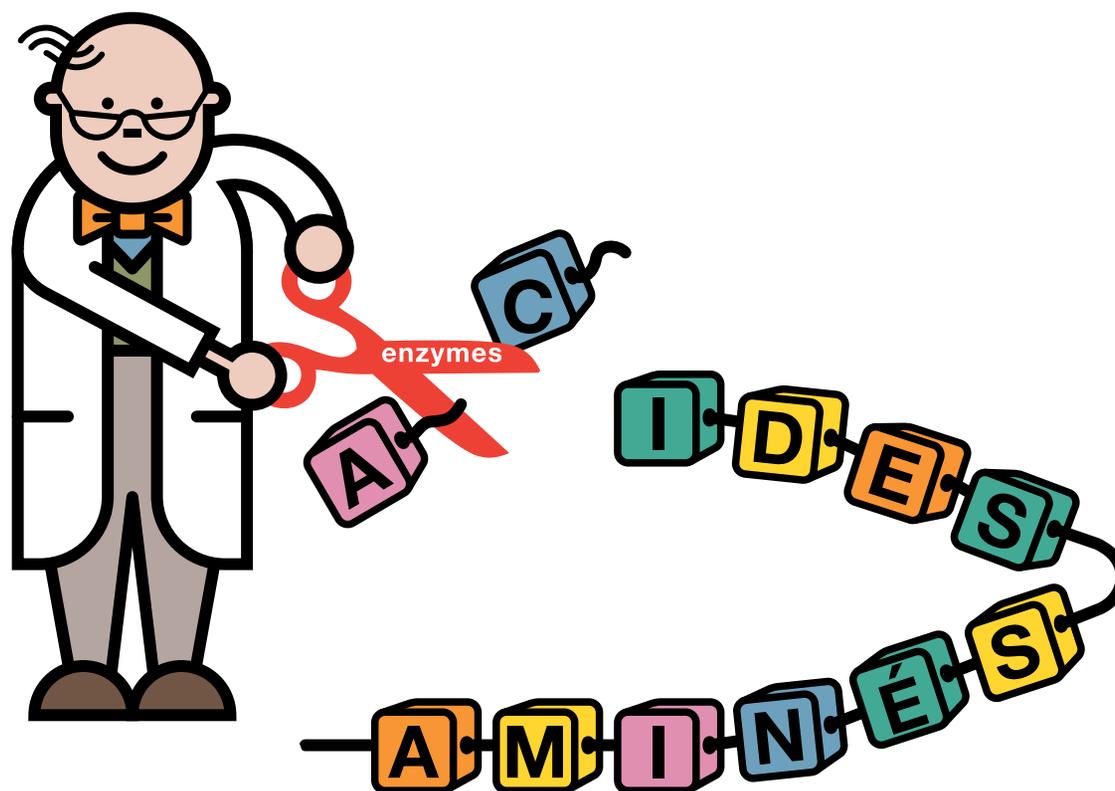
Anabolisme



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.

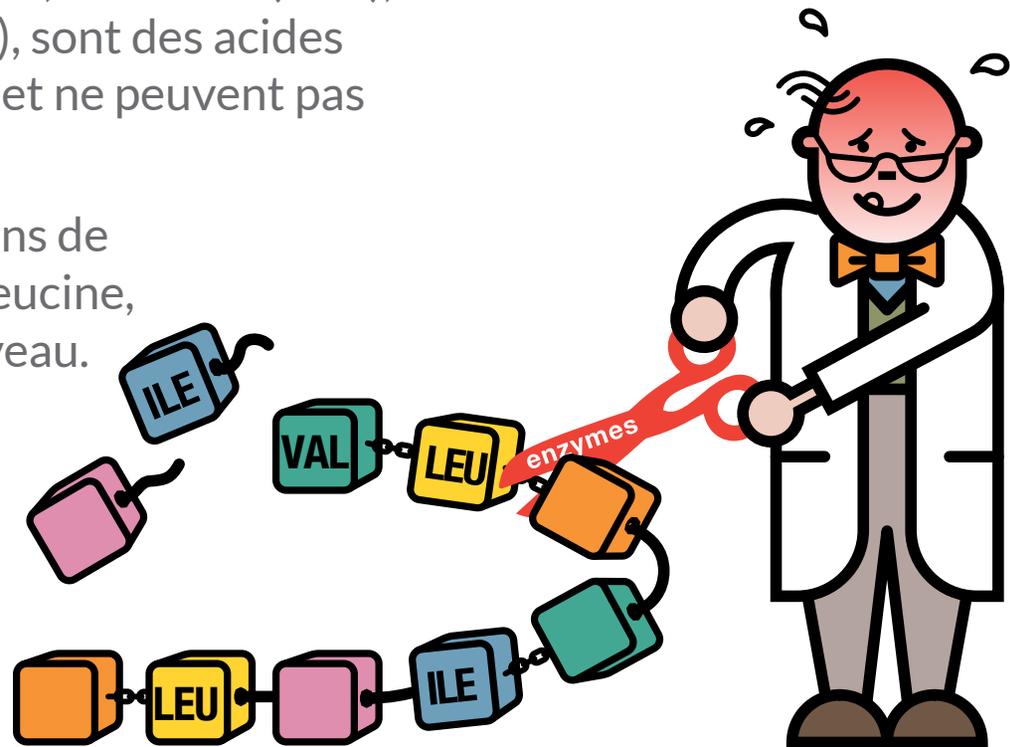


Que se passe-t-il en cas de leucinose?

La leucinose est due à une carence d'un complexe d'enzymes nommé **alpha-céto-acide déshydrogénase à chaîne ramifiée (BCKAD)**.

Les trois acides aminés en question, la leucine (LEU), l'isoleucine (ILE) et la valine (VAL), sont des acides aminés à chaîne ramifiée (AACR) et ne peuvent pas être métabolisés.

Cela signifie que les concentrations de ces acides aminés, surtout de la leucine, s'accumule dans le sang et le cerveau.



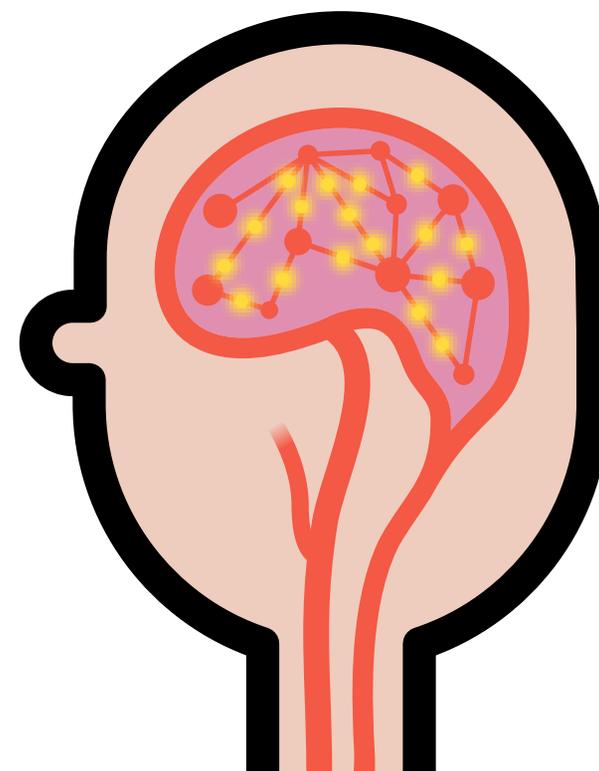
Quels sont les dangers de la leucinoase?

La leucine et d'autres substances peuvent s'accumuler à un niveau toxique dans le sang et le cerveau, ce qui peut affecter les bébés et les enfants de différentes façons.

Sans prise en charge, certains bébés développent des symptômes comme la somnolence ou l'irritabilité durant les premiers jours. Ils peuvent dépérir et même tomber dans un coma, ce qui peut entraîner des lésions au cerveau.

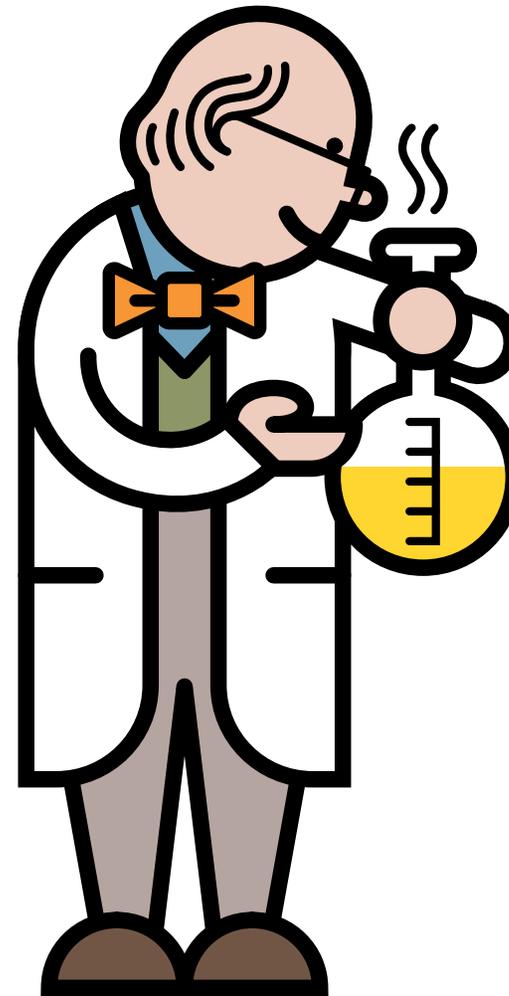
D'autres enfants peuvent développer des symptômes plus tard, parfois causés par une infection comme la grippe, ou des vomissements.

La prise en charge précoce peut prévenir les lésions au cerveau et les troubles d'apprentissage.



Quels sont les autres symptômes?

On sent parfois une odeur sucrée (ressemblant au sirop d'érable) dans l'urine ou la transpiration avant le diagnostic ou en présence de symptômes.



Comment diagnostique-t-on la leucinose?

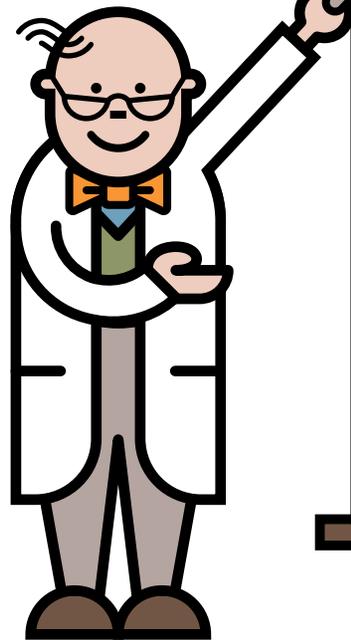
Lors du dépistage chez le nouveau-né, on prélève quelques gouttes de sang.

L'échantillon de sang est ensuite analysé et les taux de leucine, d'isoleucine et de valine sont mesurés.

Un taux élevé de ces acides aminés peut signifier que votre enfant est atteint de leucinose et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.



Comment la leucinoase est-elle prise en charge au quotidien?



1. Un régime alimentaire faible en protéines complètes

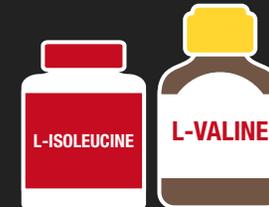
- ✓ Évitez les aliments riches en protéines
- ✓ Intégrez des aliments faibles en protéines



2. Une préparation métabolique prescrite par votre clinique



3. Lorsque recommandé, suppléments d'isoleucine et de valine



Évitez les aliments riches en protéines

Il faut éviter les aliments riches en protéines, et donc en AACR*. 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.



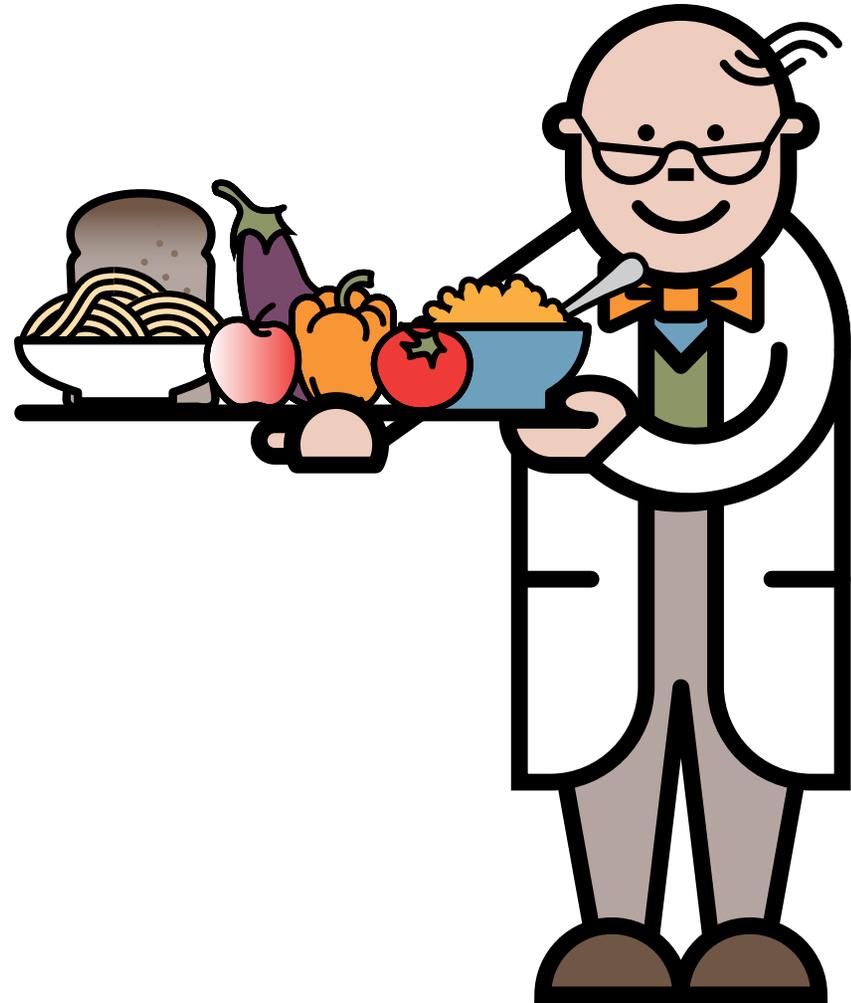
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité d'AACR* 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

Les AACR* sont essentiels au développement normal. Une quantité limitée et contrôlée doit être prise tous les jours.

Le lait maternel ou la préparation standard pour nourrissons fourniront à votre bébé les AACR 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 les AACR.

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



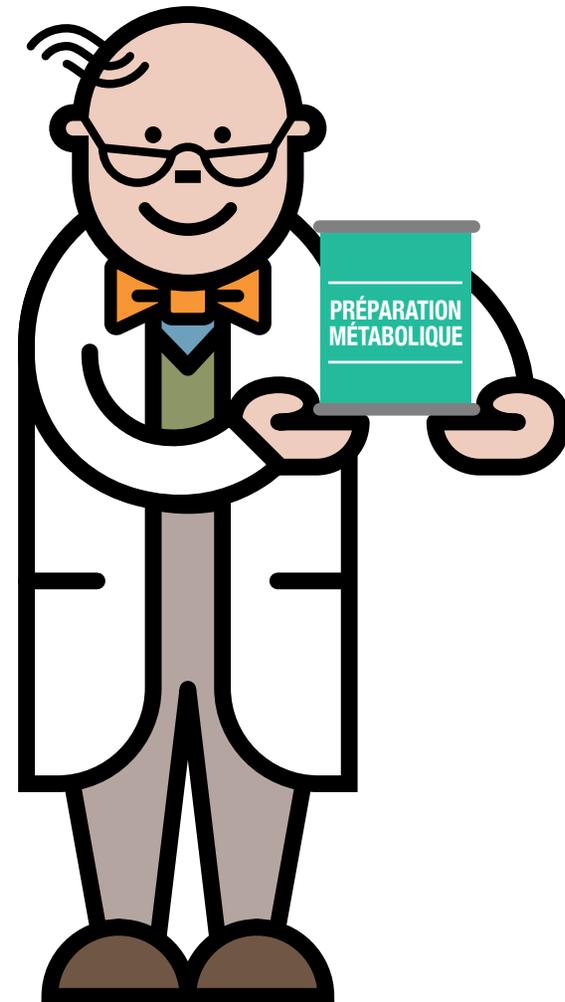
15 * Rappelez-vous que les AACR sont les acides aminés leucine (LEU), isoleucine (ILE) et valine (VAL).

Préparation métabolique sans AACR*

La préparation métabolique sans leucine, isoleucine et valine 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 AACR.

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



Le suivi de la quantité d'AACR*

Quand votre bébé commencera à manger des aliments solides, la clinique vous apprendra comment vérifier la consommation d'AACR.

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 d'AACR qu'ils contiennent.

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



17 * Rappelez-vous que les AACR sont les acides aminés leucine (LEU), isoleucine (ILE) et valine (VAL).

Comment surveille-t-on la leucinoze?

Des analyses sanguines régulières effectuées à la maison ou à la clinique sont examinées par un diététiste.

La quantité d'AACR* dans l'échantillon est mesurée.

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



Crise métabolique

Une « **crise métabolique** » entraîne une accumulation de leucine et d'autres substances toxiques.

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

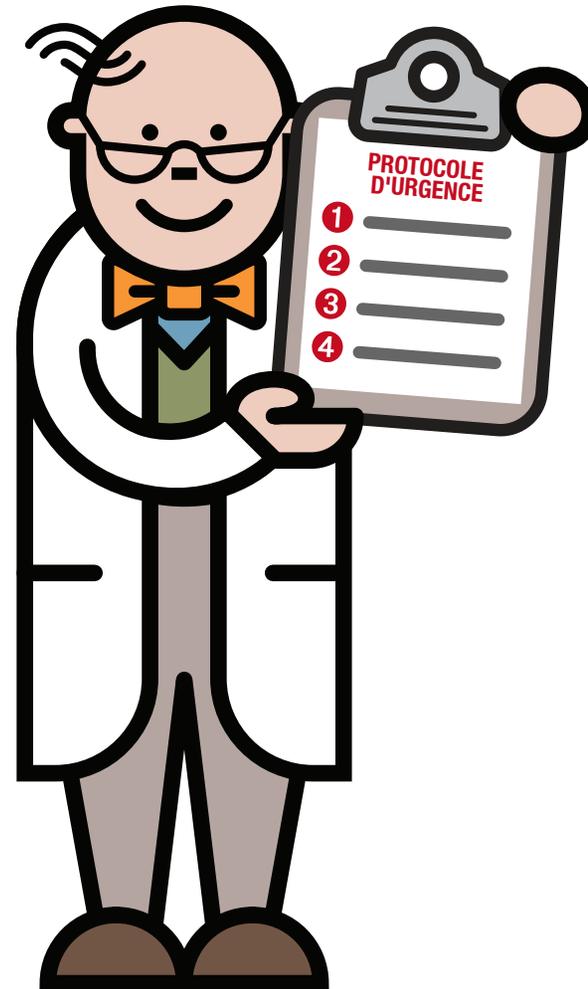
Il est important de prendre en charge les crises métaboliques rapidement et correctement.



Comment la leucinose est-elle prise en charge durant une maladie?

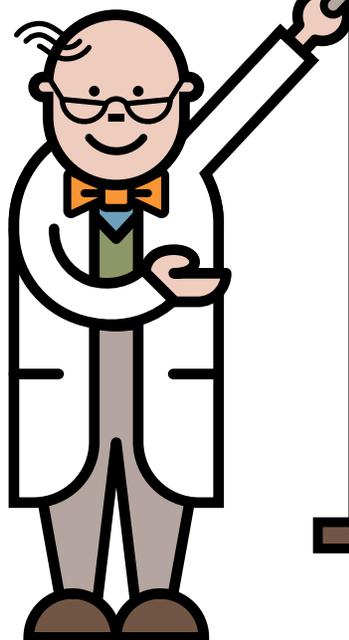
Lorsque nous sommes malades, notre corps a besoin de plus d'énergie. Il commencera à métaboliser les protéines des cellules, entraînant la hausse du taux de leucine dans le sang. On appelle aussi ce phénomène le catabolisme.

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.



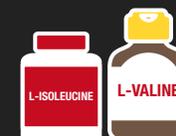
Comment la leucinoase est-elle prise en charge durant une maladie?

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



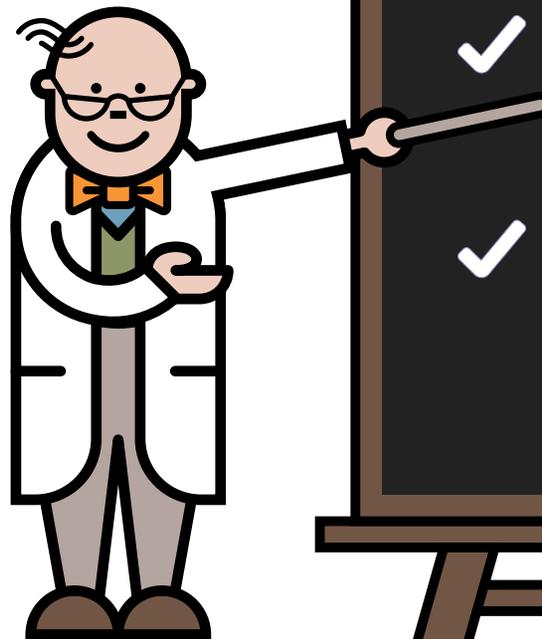
Communiquez avec votre équipe médicale dès les premiers signes de maladie. Elle pourrait vous demander de :

- ✓ Couper toutes les sources de protéines solides et liquides
- ✓ Passer au protocole d'urgence avec la préparation métabolique et le glucose
- ✓ Continuer les suppléments d'isoleucine et de valine comme prescrit



Comment la leucinoase 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



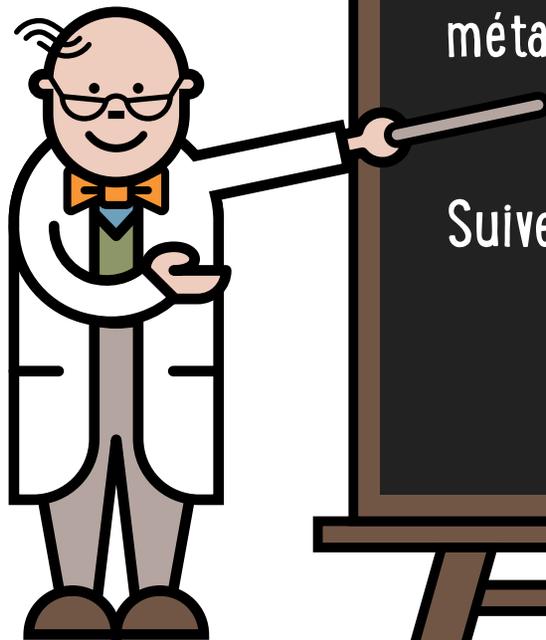
✓ Si les symptômes persistent ou si vous vous inquiétez, allez immédiatement à l'hôpital



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



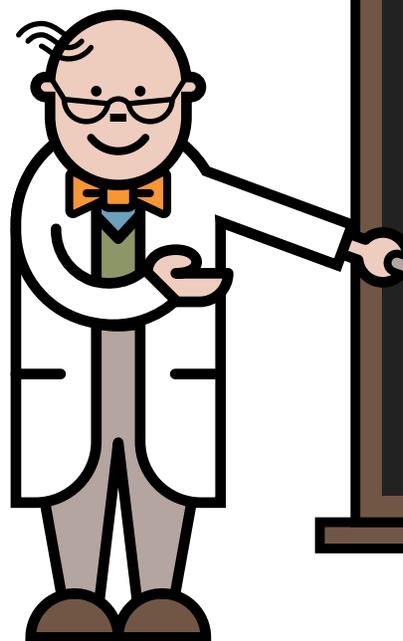
Surtout



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.

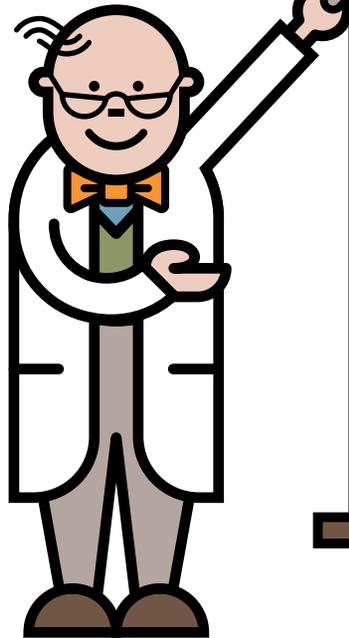
Que surveille-t-on d'autre en cas de leucinose?



- ✓ 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.

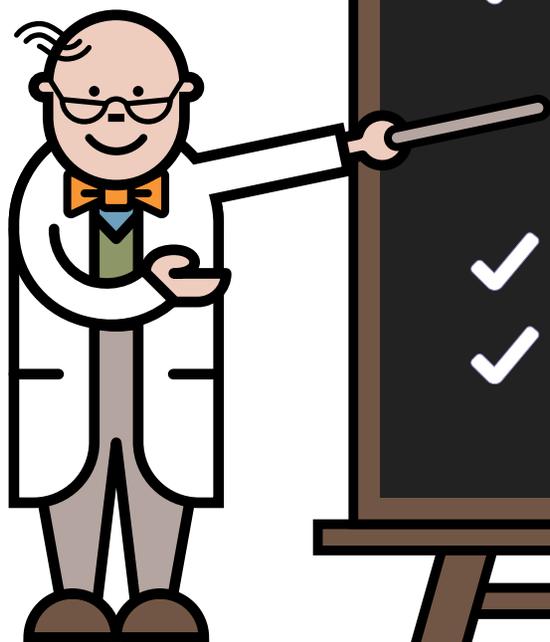


Nous héritons de chromosomes particuliers de l'ovule de notre mère et du spermatozoïde de notre père.



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

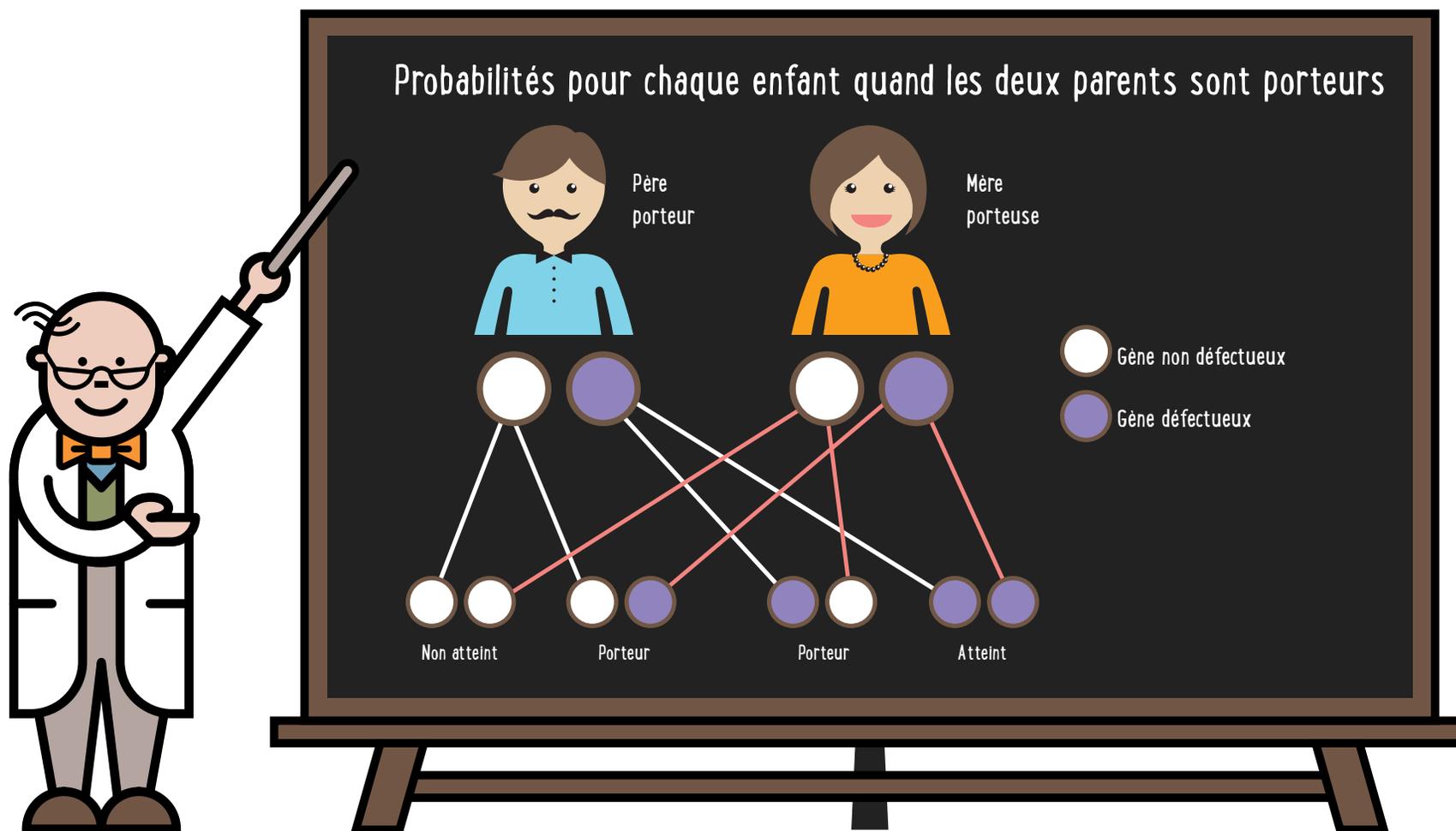
Comment hérite-t-on de la leucinose?



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

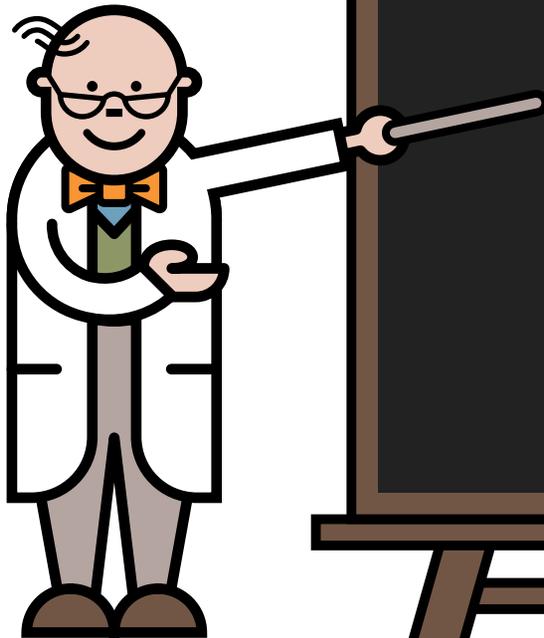
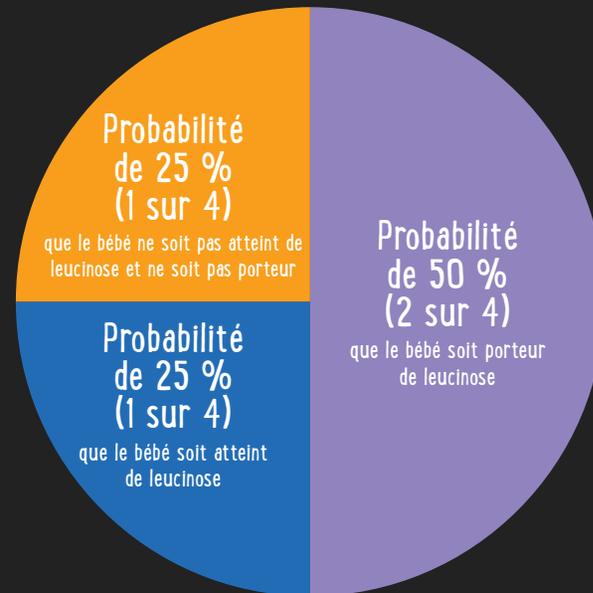
Transmission héréditaire

Autosomique récessive – combinaisons possibles

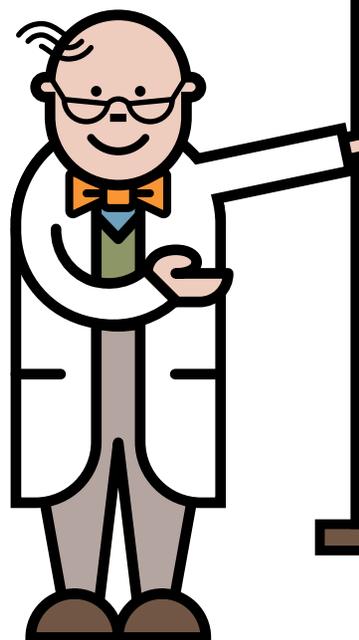


Futures grossesses

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

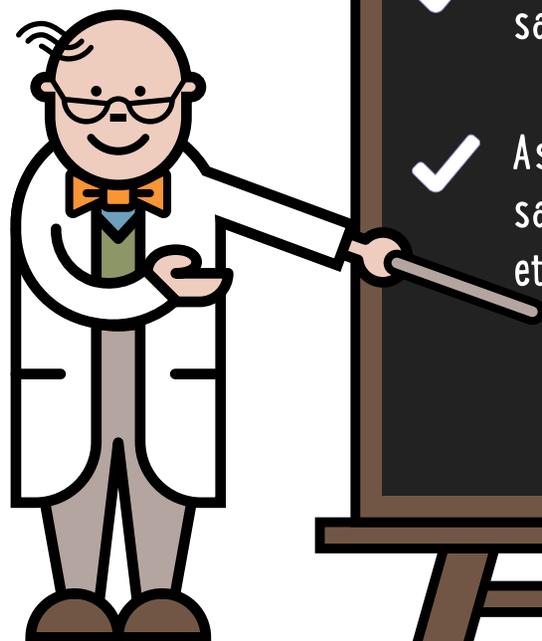


Les messages clés à retenir



- ✓ La leucine est une maladie métabolique héréditaire grave qui peut causer d'importantes lésions au cerveau.
- ✓ Une alimentation faible en protéines complètes, une préparation métabolique 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. Les analyses sanguines régulières sont essentielles à la surveillance des taux sanguins d'AACR*.
- ✓ 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 d'aliments faibles en protéines et de préparation métabolique sans AACR*.
- ✓ Vos produits alimentaires spécialisés et votre préparation métabolique sans AACR sont prescrits par votre clinique de santé métabolique.
- ✓ Assurez-vous de toujours donner la bonne quantité de préparation sans AACR selon les directives de votre clinique de santé métabolique et ayez en main votre protocole d'urgence.

Noubliez pas, grâce à une bonne prise en charge, votre enfant peut grandir et se développer 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

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

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.

ZMSUDTBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par  **NUTRICIA**

à titre de service pour la médecine des
maladies métaboliques