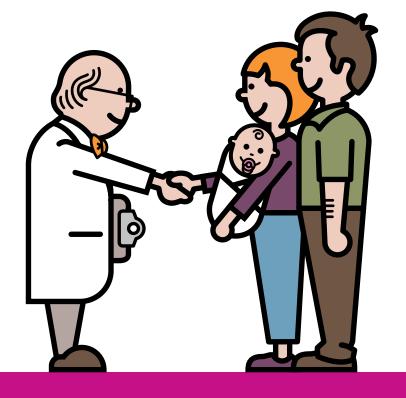
La tyrosinémie de type 1

HT-1

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 TEMPLE

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



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.

© 2019 Nutricia North America

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

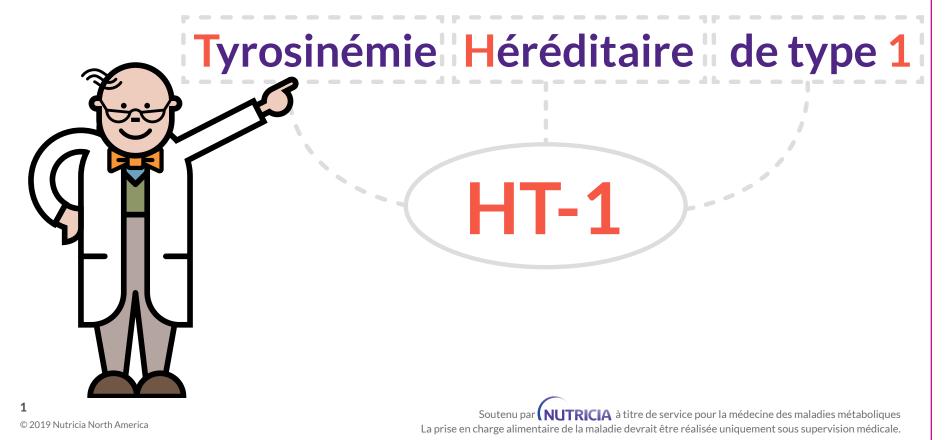


Qu'est-ce que l'HT-1?

HT-1 signifie tyrosinémie de type 1.

On prononce ty-ro-sy-né-mie.

C'est une maladie métabolique héréditaire



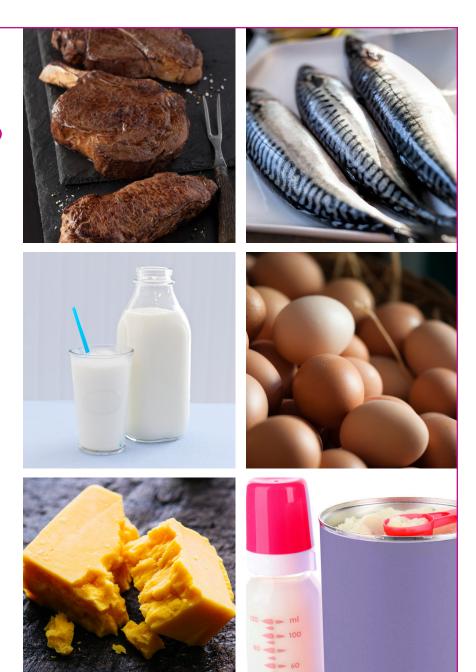
Qu'est-ce que l'HT-1?



Quels sont les effets de l'HT-1 sur le corps?

L'HT-1 affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

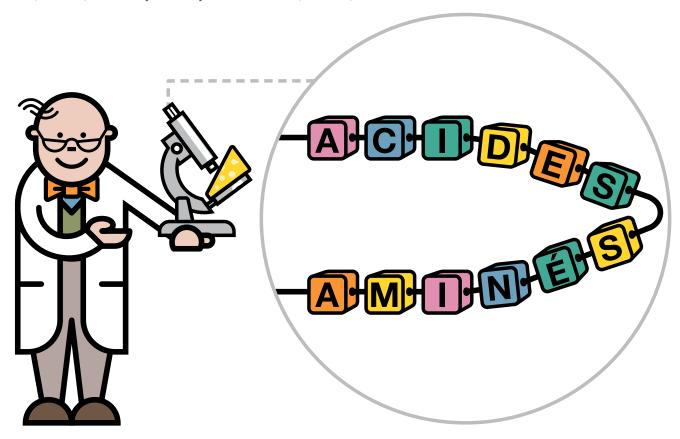
On trouve des protéines dans notre corps et dans plusieurs aliments. L'organisme a besoin de protéines pour croître et se réparer.





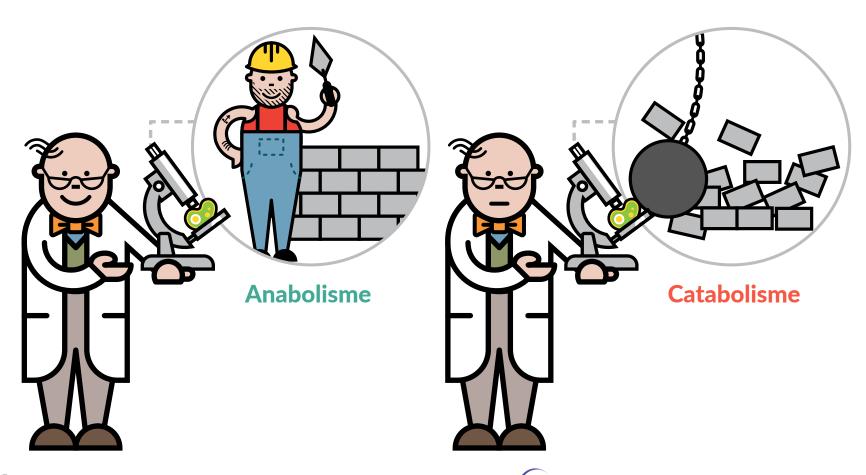
Qu'est-ce qu'une protéine?

Les protéines sont des chaînes composées de petites unités nommées acides aminés. La tyrosine (TYR) et la phénylalanine (PHE) sont deux acides aminés.



Le métabolisme des protéines

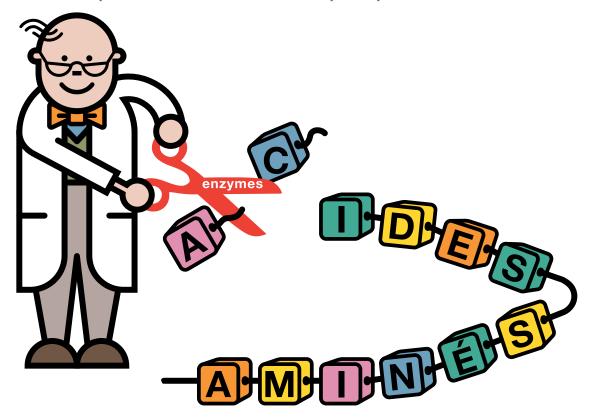
Le **métabolisme** désigne les processus qui ont lieu dans les cellules de l'organisme.



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?

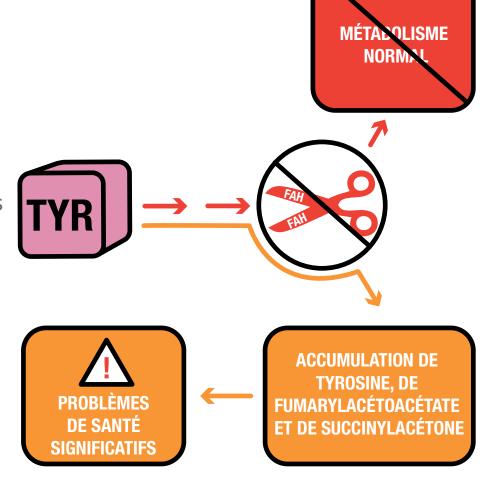
Les enzymes fonctionnent comme des ciseaux et contribuent au métabolisme. Elles décomposent les protéines en éléments plus petits, comme les acides aminés.



Que se passe-t-il en cas d'HT-1?

L'HT-1 est provoquée par une carence en l'enzyme nommée **fumarylacétoacétate-hydrolase** ou **FAH**.

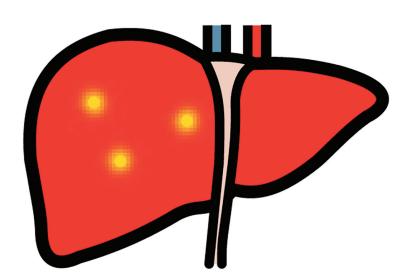
L'acide aminé tyrosine ne peut pas être décomposé normalement et des substances toxiques sont formées à la place. Ces substances toxiques sont appelées fumarylacétoacétate et succinylacétone.

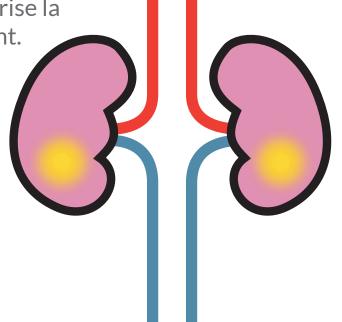


Quels problèmes sont susceptibles de survenir si l'HT-1 n'est pas traitée?

L'accumulation de ces toxines au fil du temps peut provoquer une insuffisance hépatique et entraîner un cancer du foie et des problèmes rénaux.

Une bonne prise en charge médicale et nutritionnelle permet de contrôler l'accumulation de toxines et favorise la croissance et le développement normal de votre enfant.

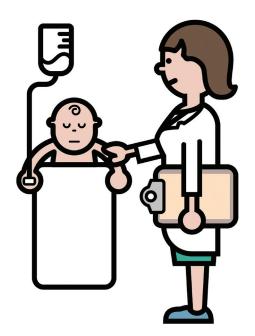




Quels sont les symptômes de l'HT-1?

La plupart des symptômes apparaissent chez les bébés au cours des premiers mois après la naissance. Ces symptômes sont entre autres :

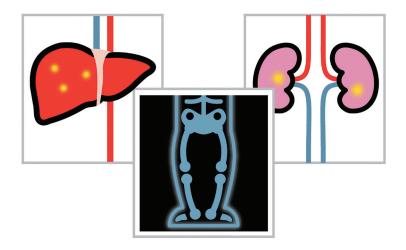
- Une faible prise de poids
- Une insuffisance hépatique



Chez d'autres enfants, les symptômes apparaissent graduellement. Ces symptômes sont entre autres :

- Un foie de grande taille
- Rachitisme
- Problèmes rénaux

Certains enfants peuvent développer un cancer du foie.



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'HT-1?

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

L'échantillon de sang est ensuite analysé pour mesurer les taux de succinylacétone et/ou de tyrosine.

Des résultats anormaux peuvent signifier que votre enfant est atteint d'HT-1 et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.

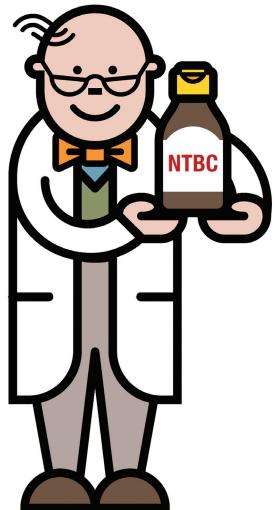


Comment l'HT-1 est-elle prise en charge au quotidien?



Pourquoi est-il important de prendre la NTBC?

La NTBC aide à empêcher l'accumulation de toxines. Elle aide aussi à prévenir les dommages au foie et aux reins et aide à diminuer le risque de cancer du foie. Votre enfant commencera à prendre de la NTBC aussitôt que possible.



Évitez les aliments riches en protéines

Même s'il est important de prendre la NTBC, elle provoque des effets métaboliques comme l'accumulation de tyrosine.

C'est pourquoi l'autre aspect important de la prise en charge de l'HT-1 est un régime alimentaire spécialisé faible en protéines complètes servant à limiter l'apport en tyrosine et en phénylalanine. Les aliments riches en protéines sont entre autres la viande, le poisson, les œufs, le fromage, le lait, le pain, les pâtes, les noix, le soya et le 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.

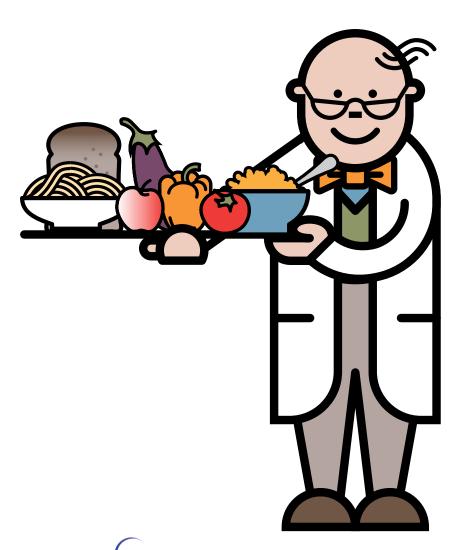
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité de phénylalanine et de tyrosine 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 tyrosine et la phénylalanine sont essentielles 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 tyrosine et la phénylalanine 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 tyrosine et sans phénylalanine.

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





Préparation métabolique sans tyrosine et phénylalanine

La préparation métabolique sans tyrosine et phénylalanine 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 tyrosine et sans phénylalanine.

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



Le suivi de la quantité de tyrosine et de phénylalanine

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

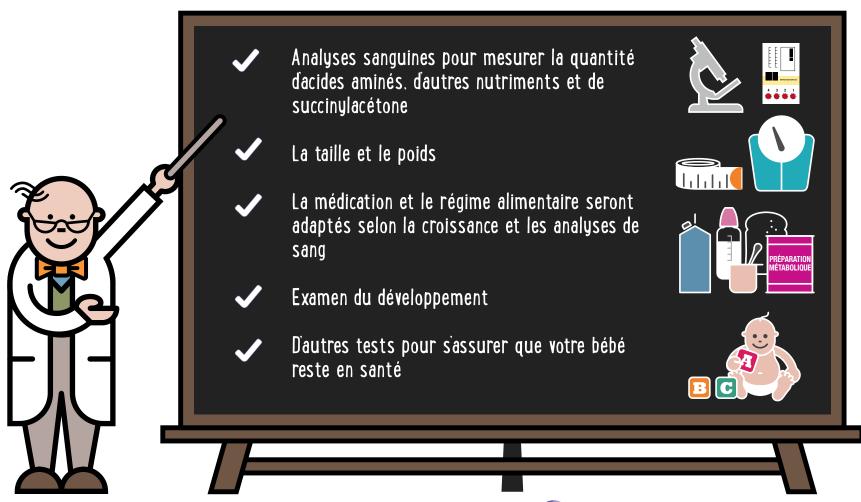
Il faut peser les aliments ou les mesurer à l'aide de mesures de cuisine (1 tasse, 1 cuillère à table, etc.) pour connaître la quantité de tyrosine et de phénylalanine qu'ils contiennent.

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





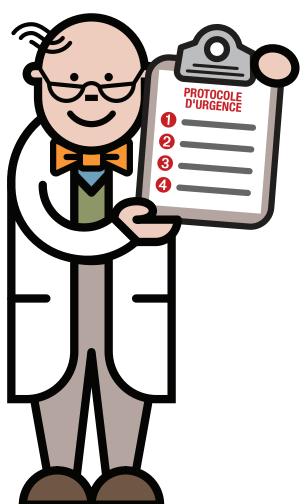
Qu'est-ce qui est surveillé en cas d'HT-1?



Comment l'HT-1 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, ce qui entraînera l'accumulation de tyrosine, de succinylacétone et d'autres substances toxiques.

Il est important de commencer le protocole pour les journées de maladie que votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques a créé pour vous et de communiquer avec elle.



Comment l'HT-1 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 :





 Consommer le plus possible des aliments ordinaires





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.



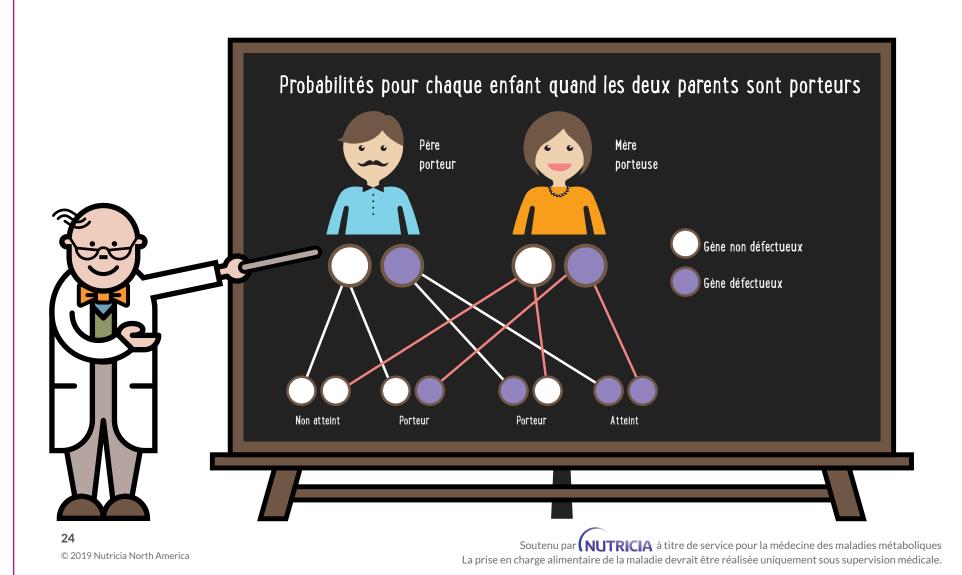
Les gènes de ces chromosomes contiennent les instructions qui déterminent nos caractéristiques. Ces dernières sont une combinaison de celles de nos parents.

Comment hérite-t-on de l'HT-1?

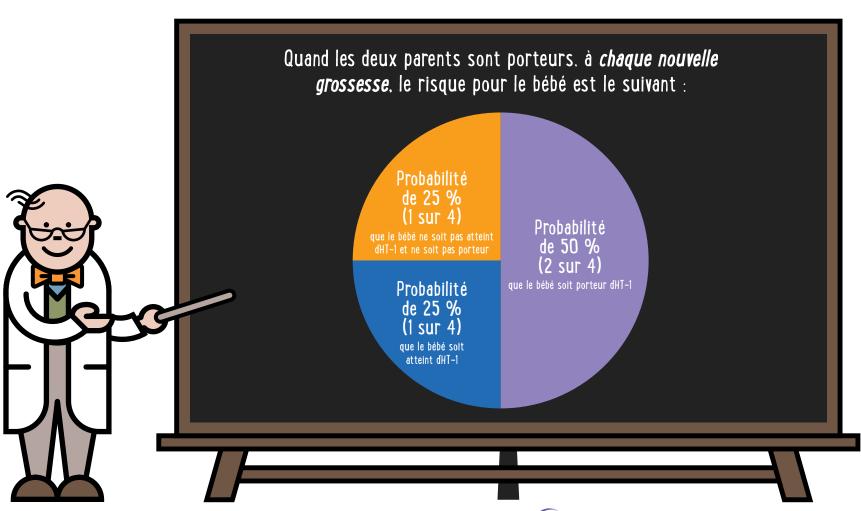
- ✓ L'HT-1 est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de l'HT-1 à l'enfant.
- Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme fumarylacétoacétate-hydrolase. Chez les enfants atteints d'HT-1, ces deux gènes sont défectueux. Ces enfants ont hérité d'un gène d'HT-1 défectueux de chaque parent.
- ✓ Les parents denfants atteints dHT-1 sont porteurs de la maladie.
- Les porteurs ne sont pas atteints d'HT-1, car l'autre gène de cette paire fonctionne correctement.

Transmission héréditaire

Autosomique récessive – combinaisons possibles



Futures grossesses



Les messages clés à retenir

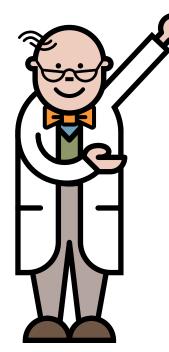
- L'HT-1 est une maladie métabolique héréditaire grave qui peut entraîner des problèmes hépatiques et rénaux graves.
- ✓ Un médicament nommé NTBC, une alimentation faible en tyrosine et en phénylalanine et une préparation métabolique spécialisée peuvent prévenir les dommages.
- Les tests réguliers sont essentiels à la surveillance des taux sanguins de succinylacétone et de tyrosine.

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

Conseils utiles



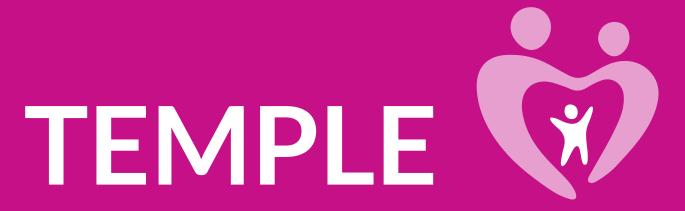
- ✓ Vos produits alimentaires spécialisés et votre préparation métabolique sont prescrits par votre clinique de santé métabolique.
- ✓ Ne ratez pas les rendez-vous médicaux avec votre équipe spécialisée de gestion des maladies métaboliques.
- ✓ En cas de maladie, suivez le protocole pour les journées de maladie.



Intervenants (coordonnées)

Mon ou ma diété	tiste
Nom:	
# de téléphone :	
Courriel:	
Mon infirmier(ièr	re)
Nom:	
# de téléphone :	
Courriel:	
Mon médecin	
Nom:	
# de téléphone :	
Courriel:	

Notes



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



BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLE ORIGINAUX RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL Pour en apprendre plus, visitez le MedicalFood.com



à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques