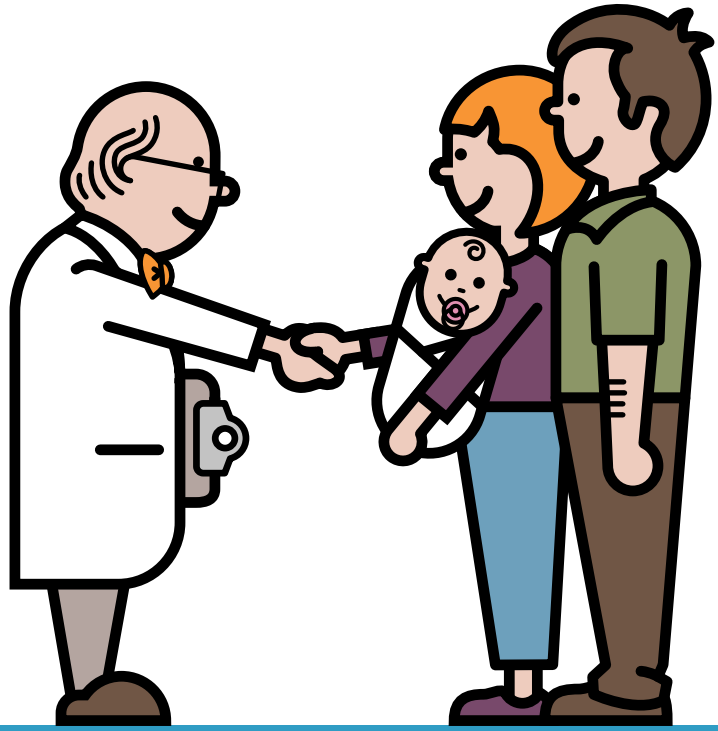
L'acidémie isovalérique

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**

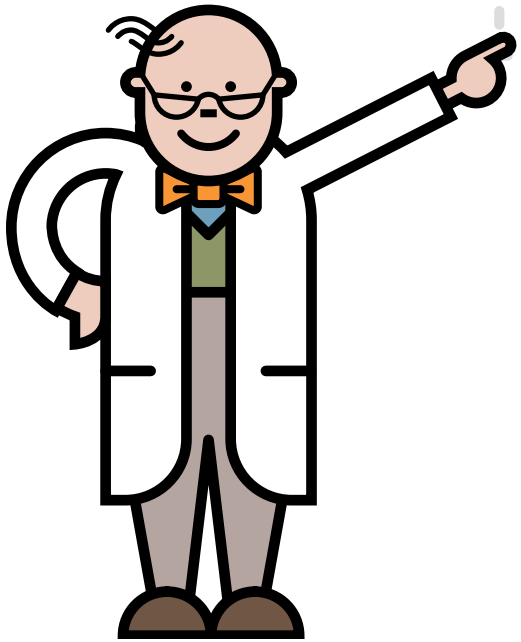
NUTRICIA

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.



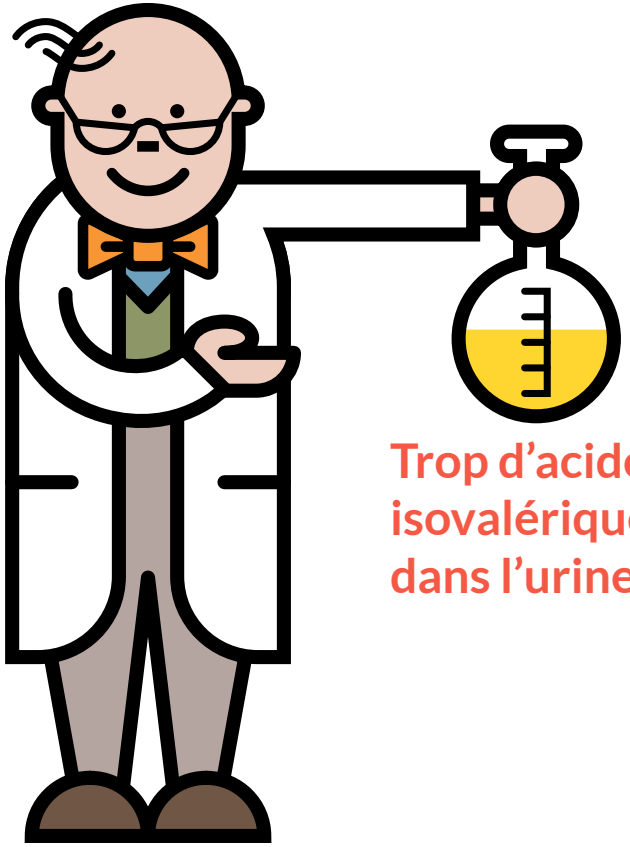
Acidémie Isovalérique

IVA

© 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.

Qu’est-ce que l’IVA?



Trop d’acide isovalérique dans l’urine

Trop d’acide isovalérique dans le sang

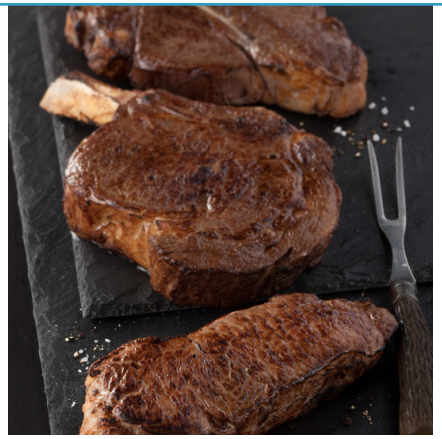
© 2019 Nutricia North America

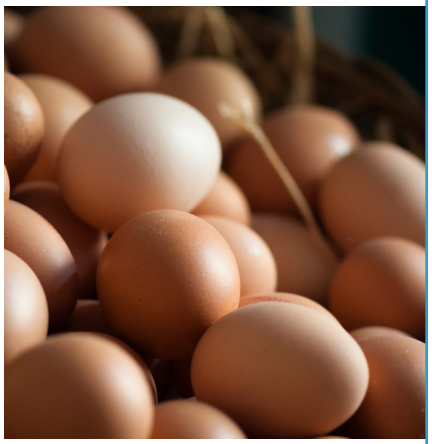
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

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.



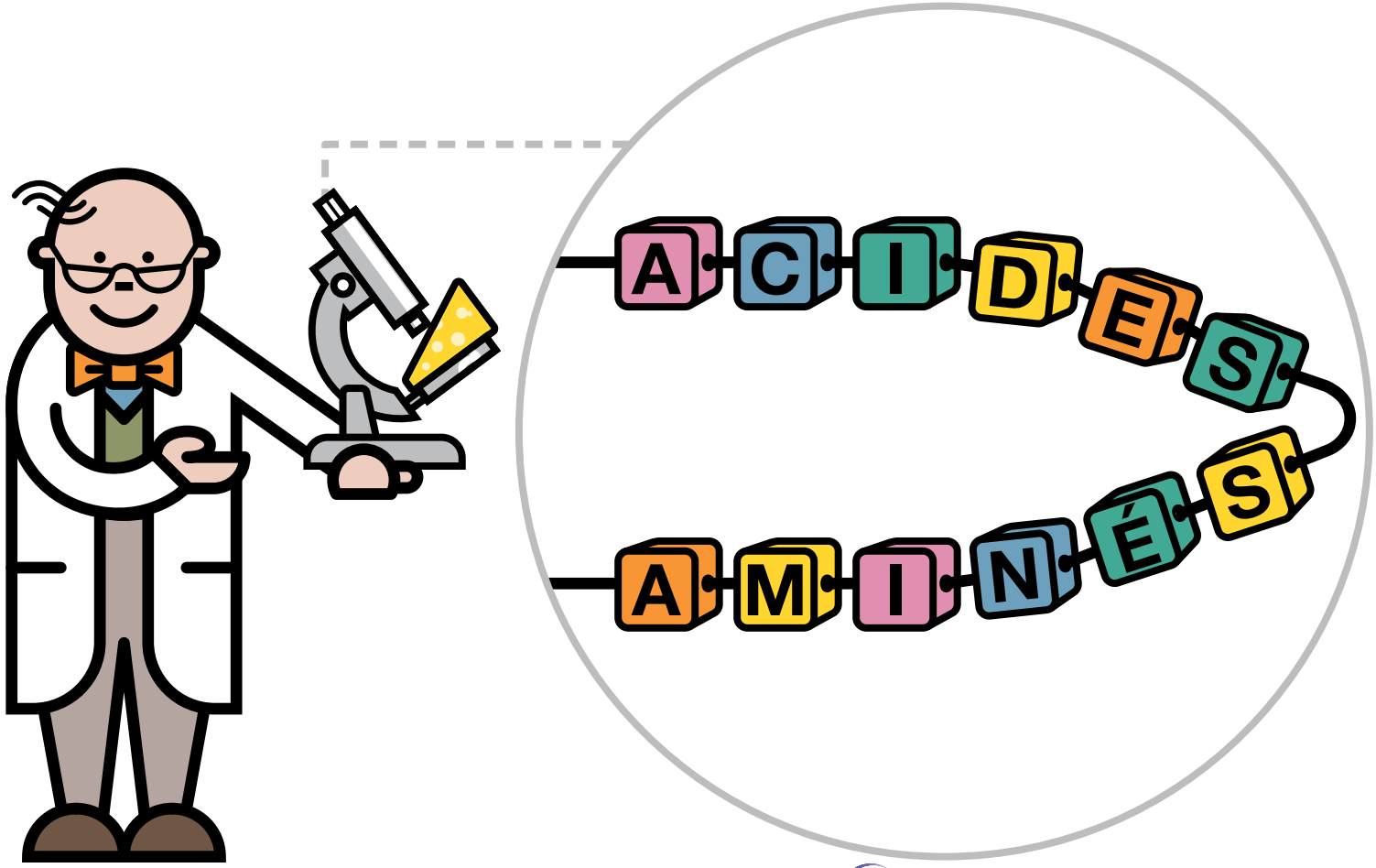


© 2019 Nutricia North America

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.

Qu’est-ce qu’une protéine?

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

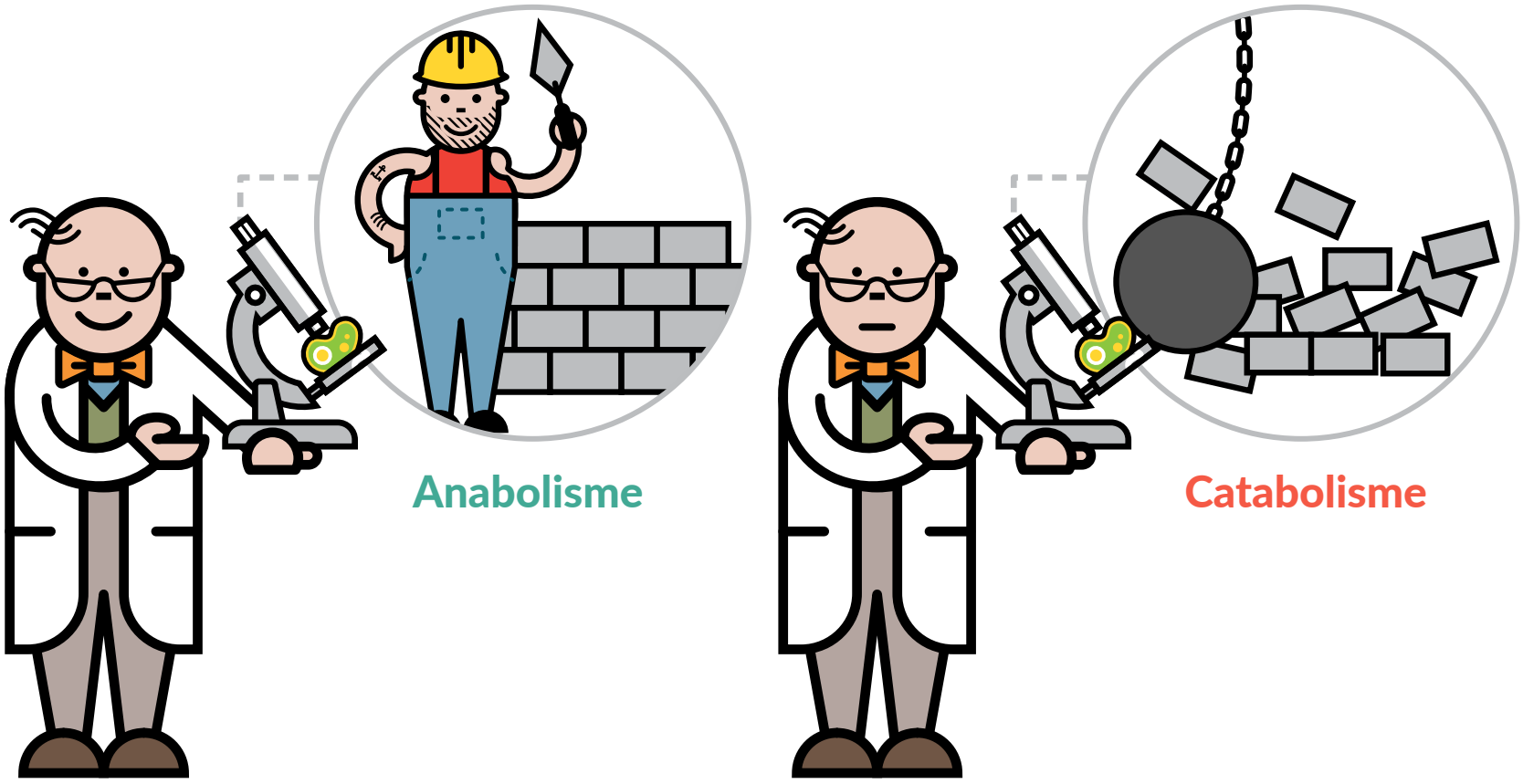


© 2019 Nutricia North America

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.

Le métabolisme des protéines

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

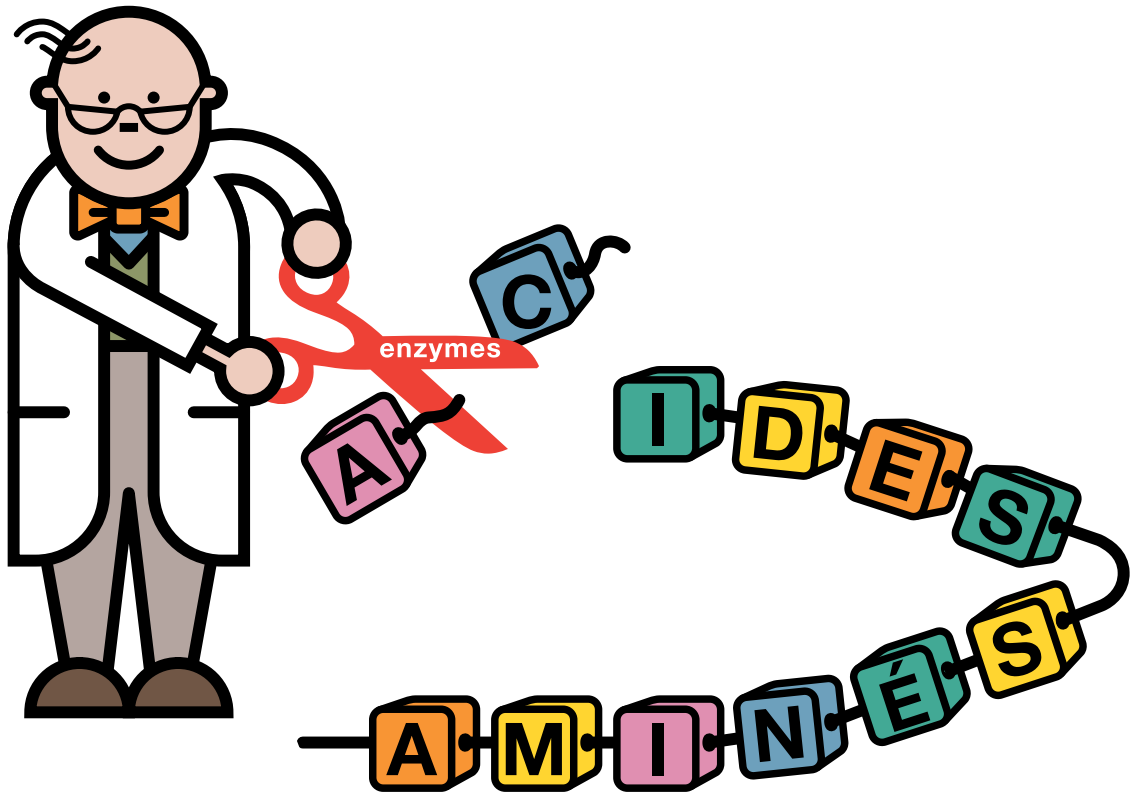


© 2019 Nutricia North America

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.



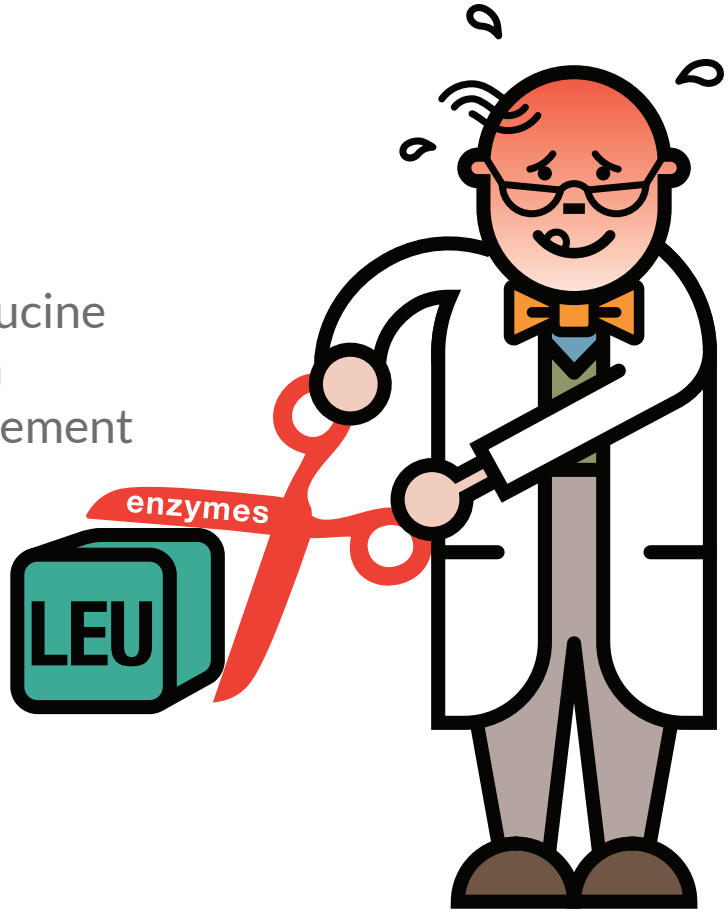
© 2019 Nutricia North America

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.

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.



© 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.

Quels sont les dangers de l'IVA?

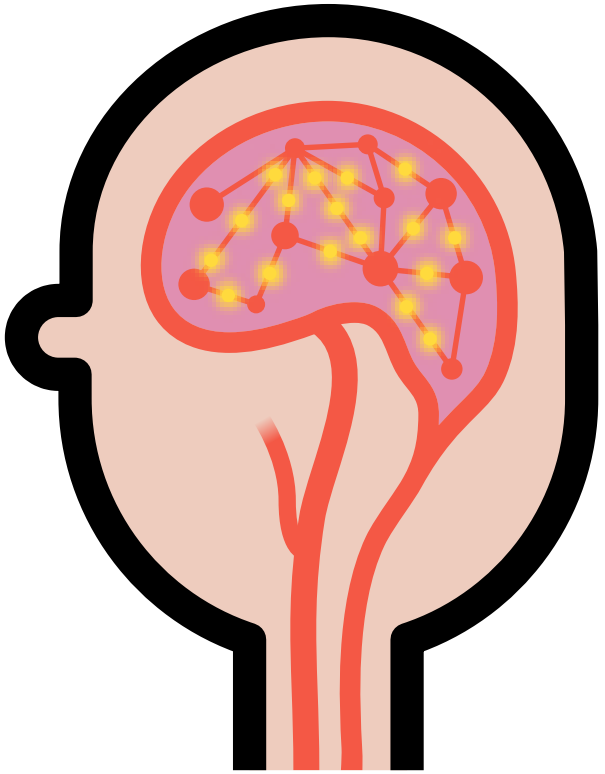
L'accumulation d'acide isovalérique est nocive, surtout pour le cerveau.

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.

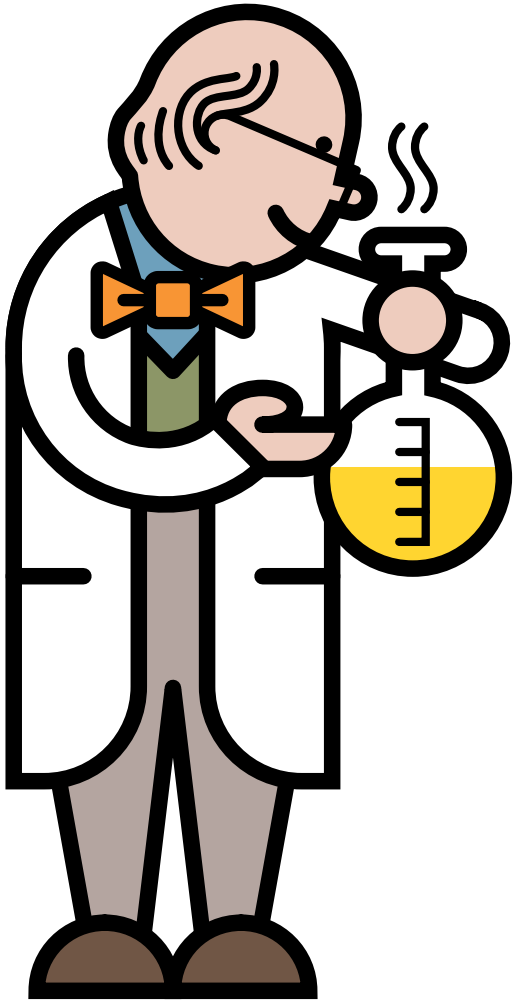
Une prise en charge rapide peut prévenir les lésions au cerveau et les troubles d'apprentissage.



© 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.

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.



© 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.

Comment diagnostique-t-on l'IVA?

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

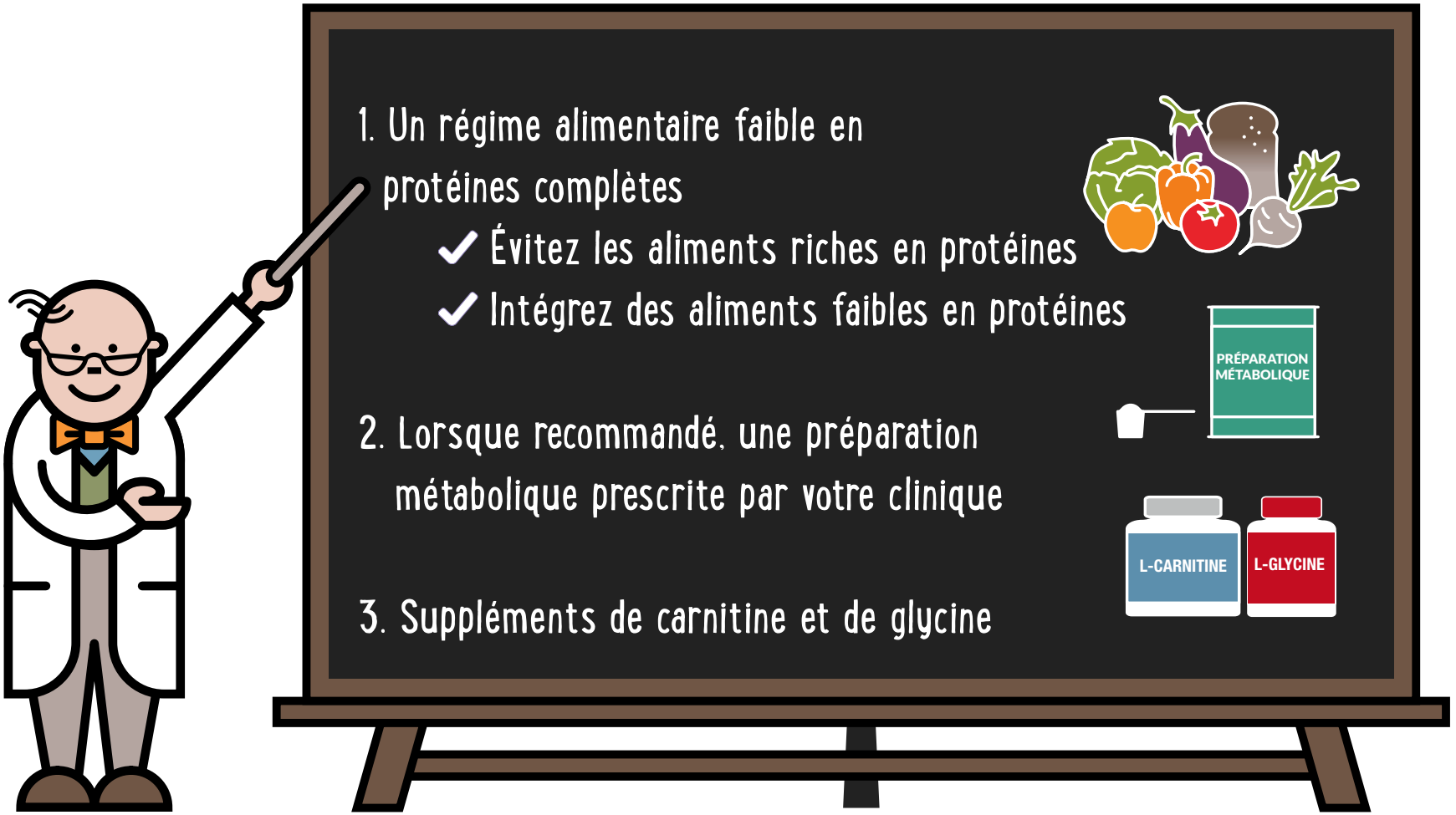
L'échantillon de sang est ensuite analysé.

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.

© 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.

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



© 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.

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.**

© 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.

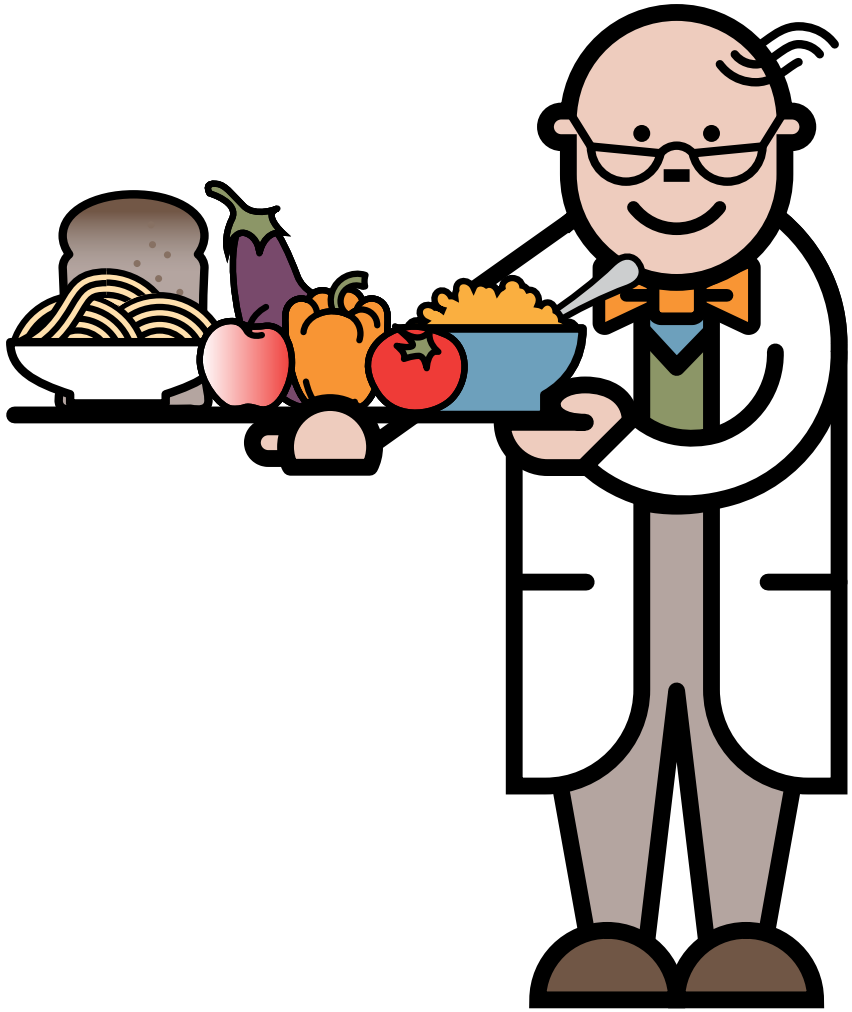
Intégrez des aliments faibles en protéines

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



© 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.

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.

© 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.

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.

© 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.

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.

© 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.

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.

© 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.

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.

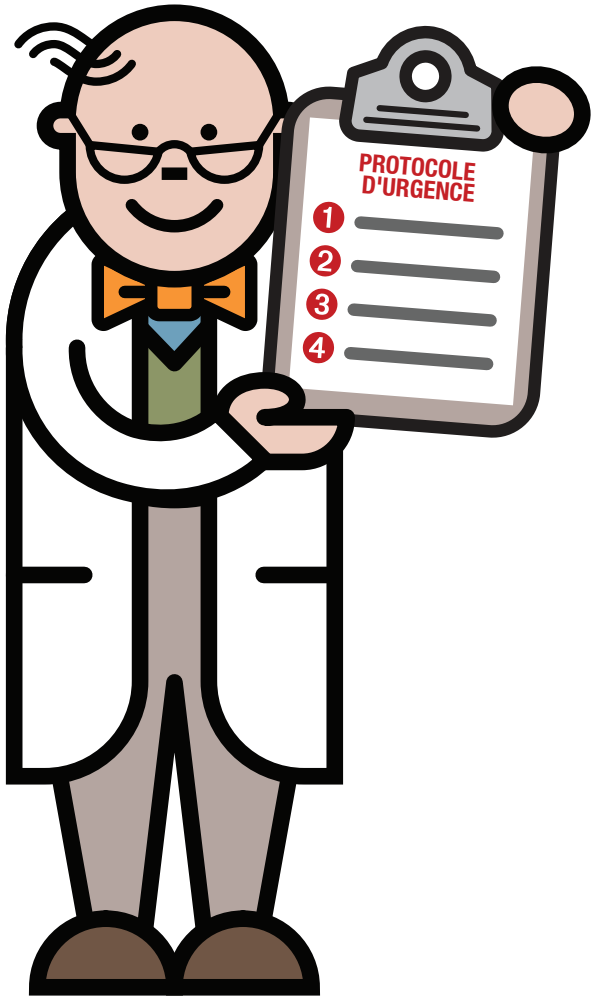
© 2019 Nutricia North America

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.

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.

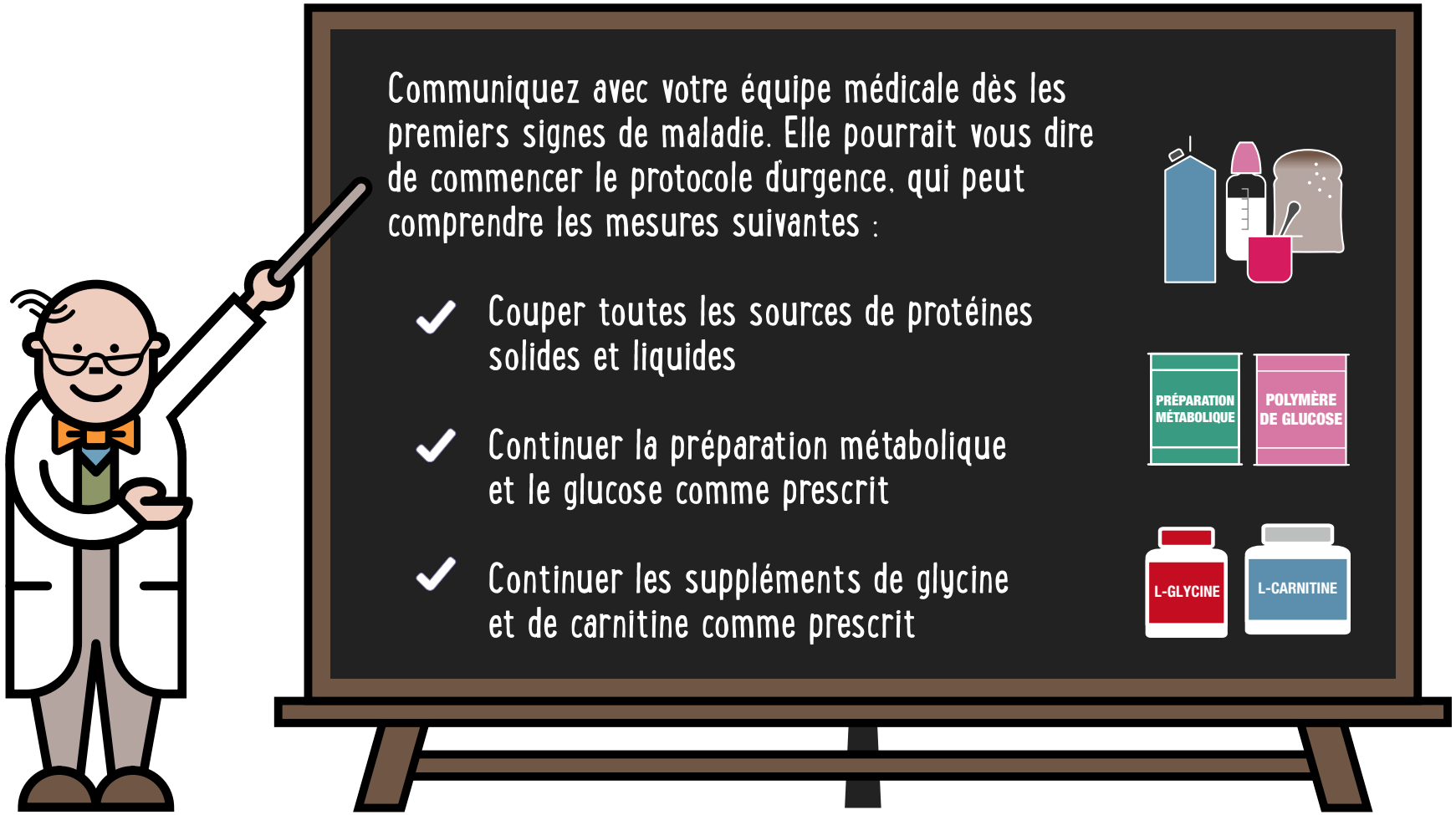


© 2019 Nutricia North America

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.

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

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.

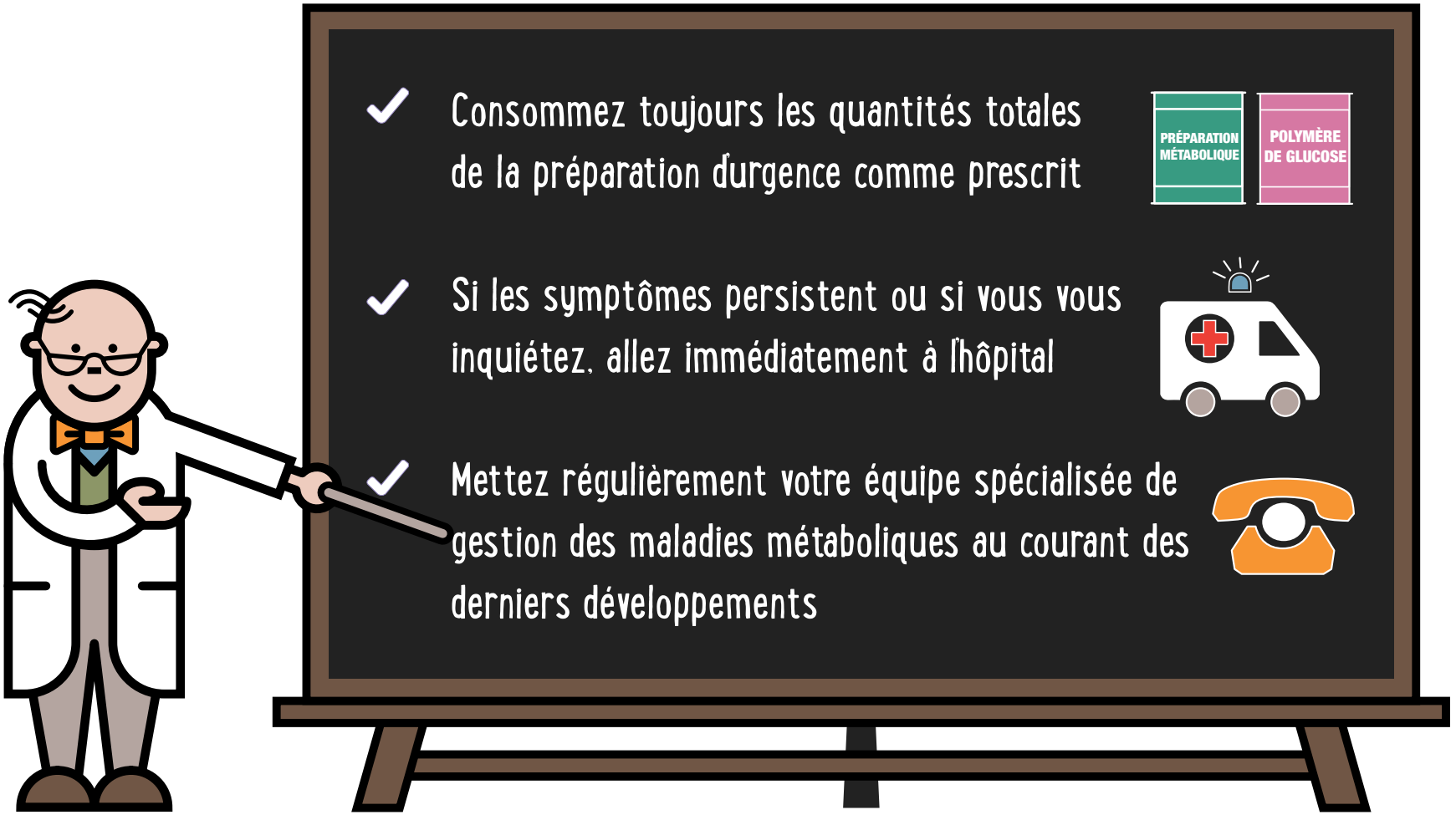


© 2019 Nutricia North America

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.

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

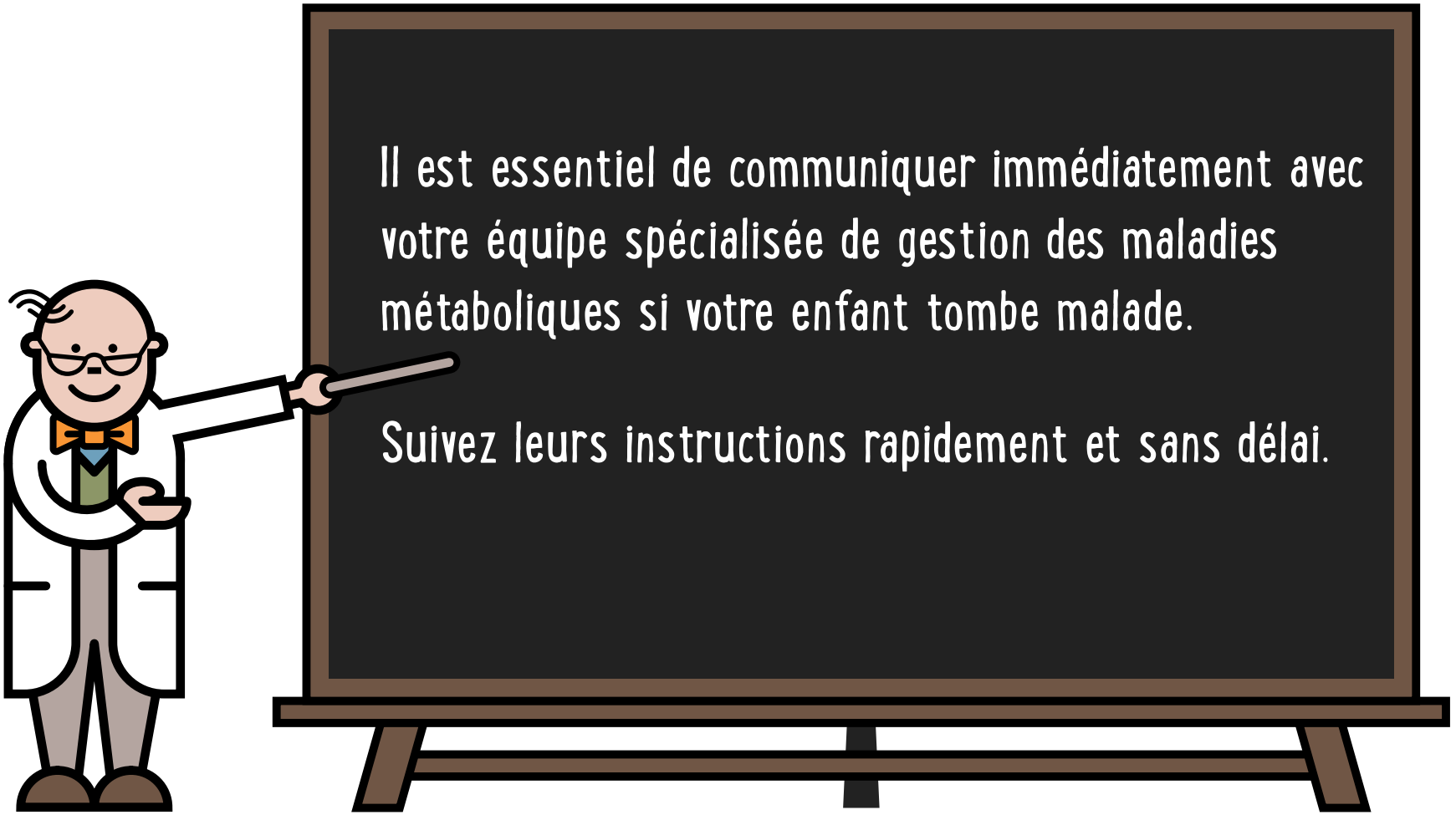
Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



© 2019 Nutricia North America

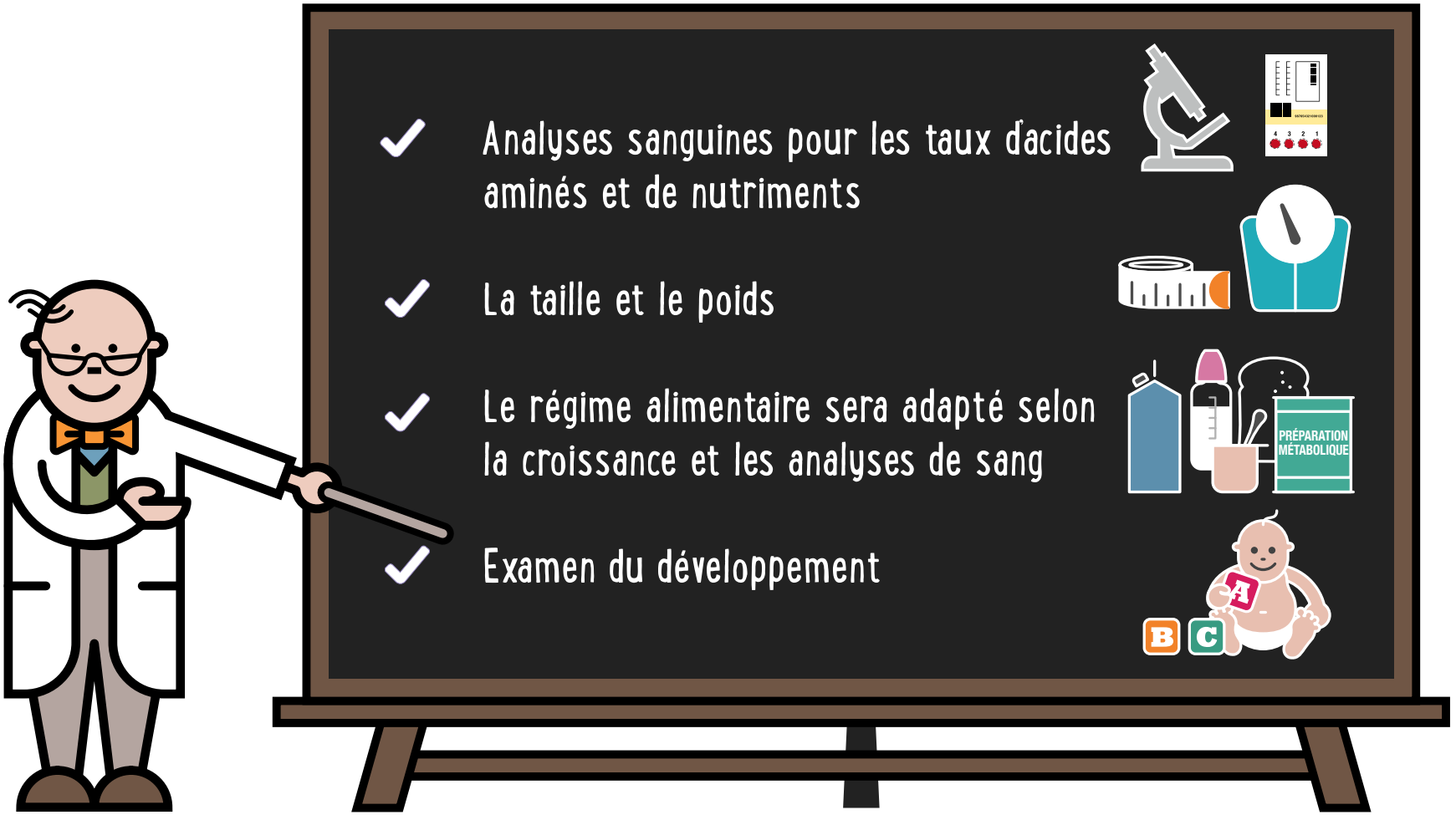
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Surtout



© 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.

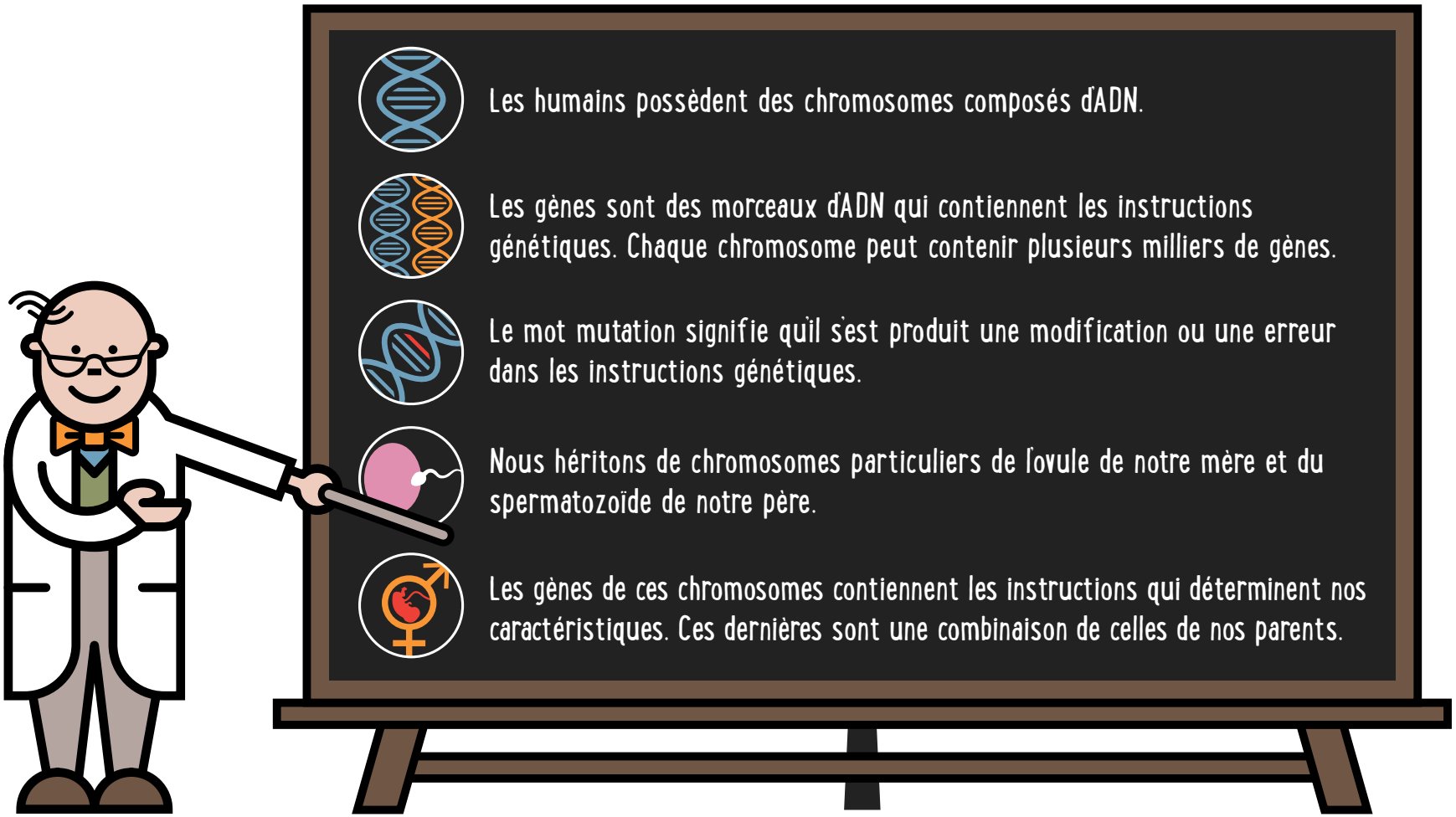
Que surveille-t-on d'autre en cas d'IVA?



© 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.

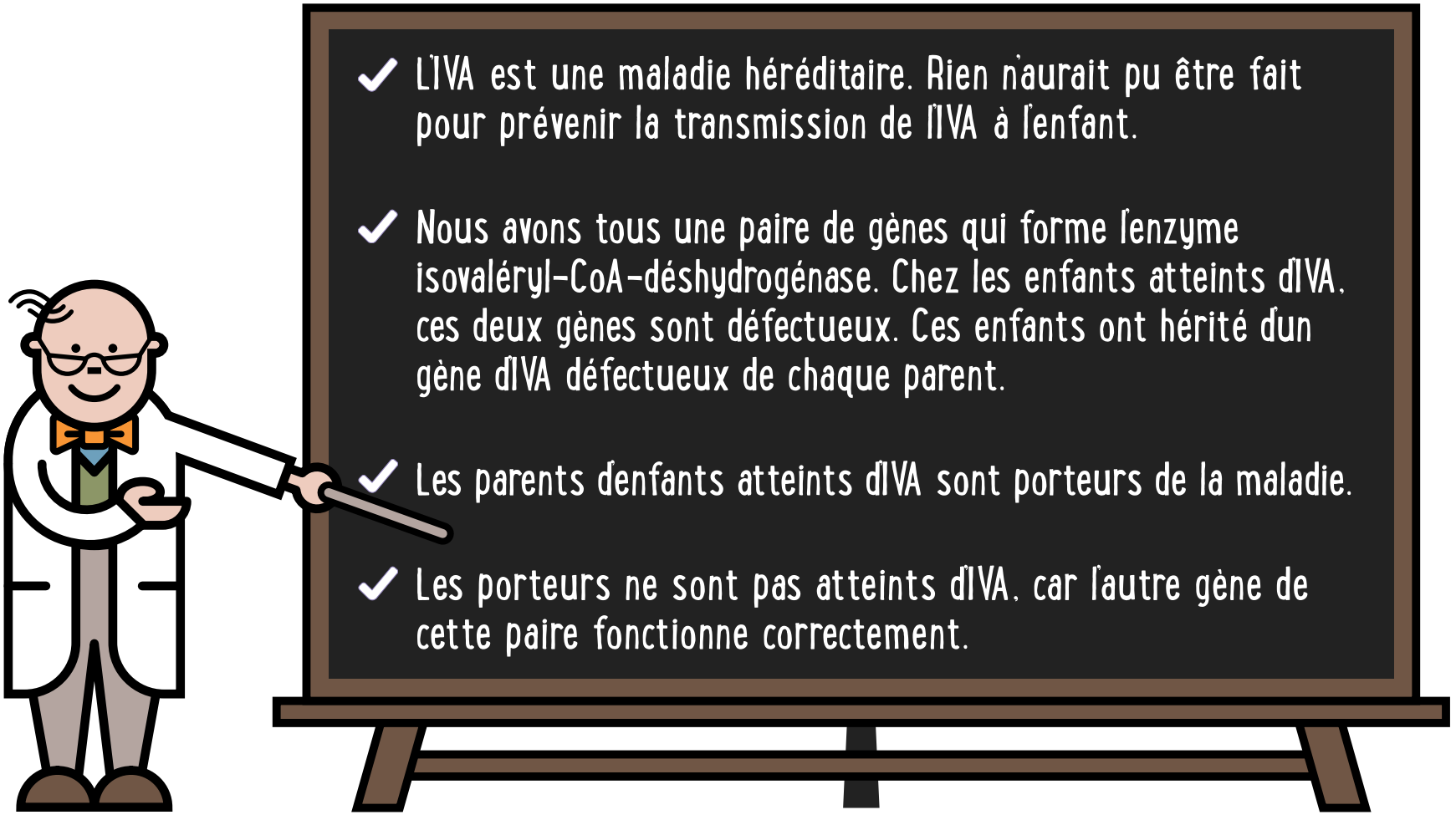
Que se passe-t-il dans les gènes humains?



© 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.

Comment hérite-t-on de l'IVA?

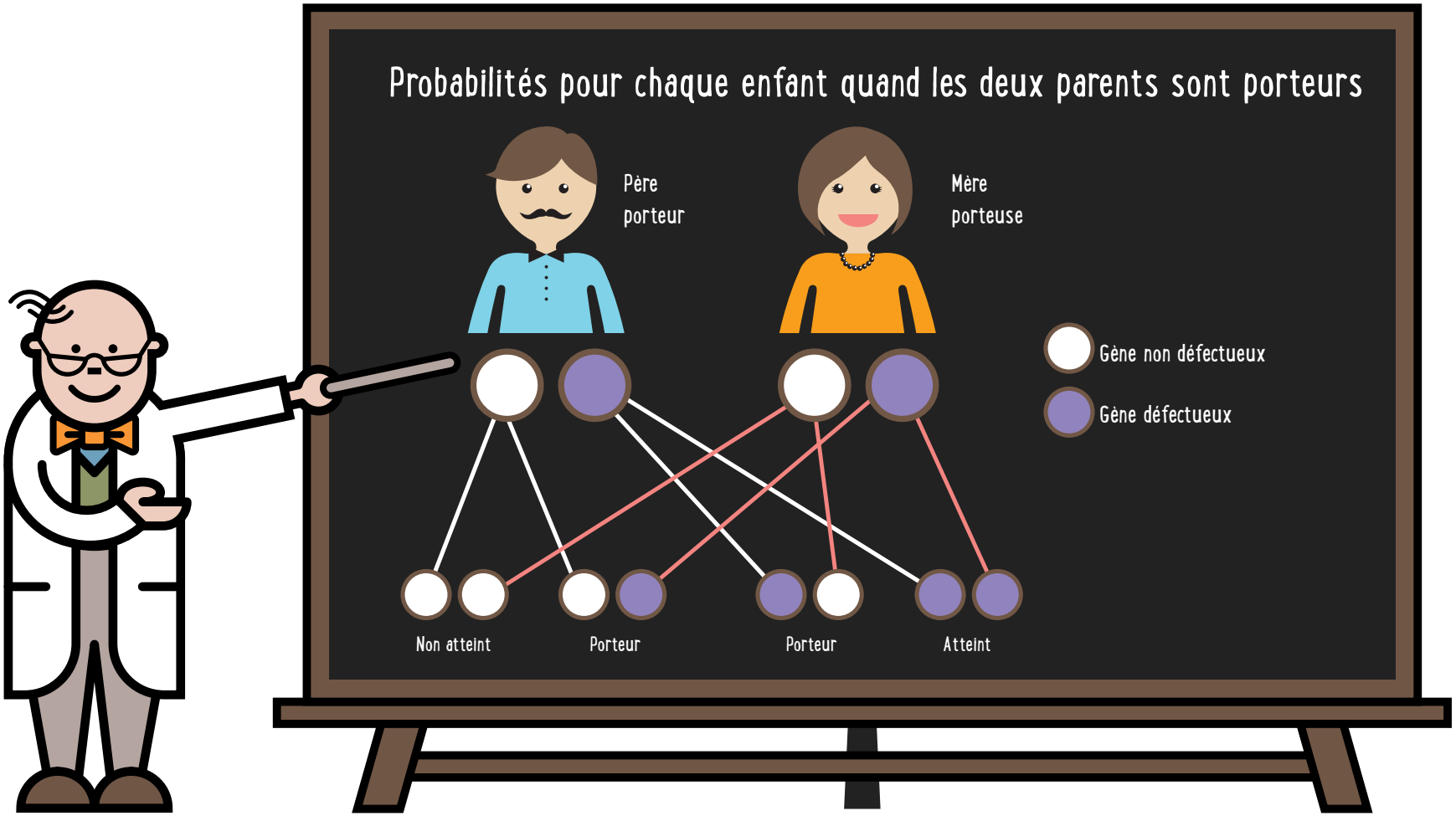


© 2019 Nutricia North America

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.

Transmission héréditaire

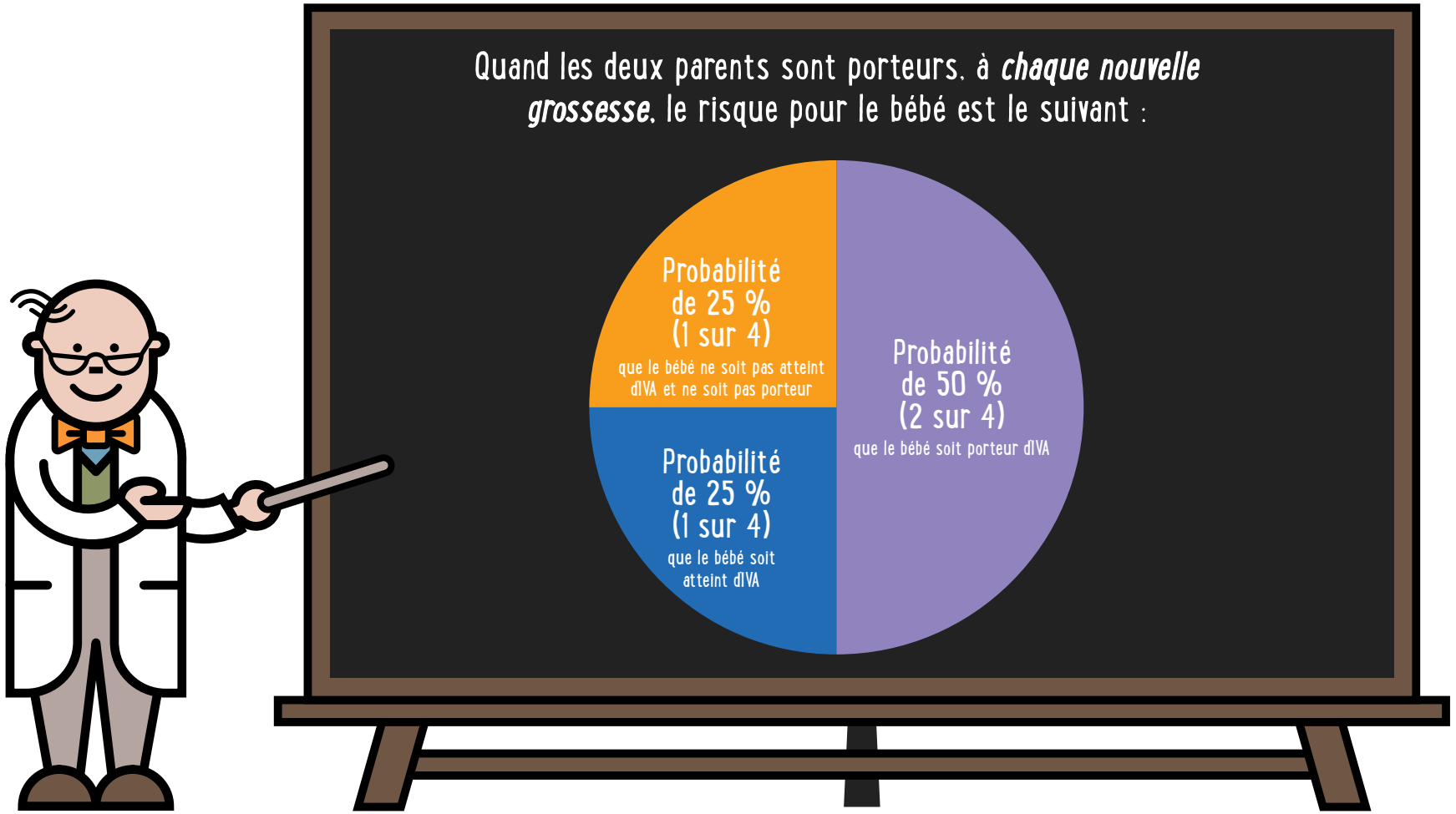
Autosomique récessive – combinaisons possibles



© 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.

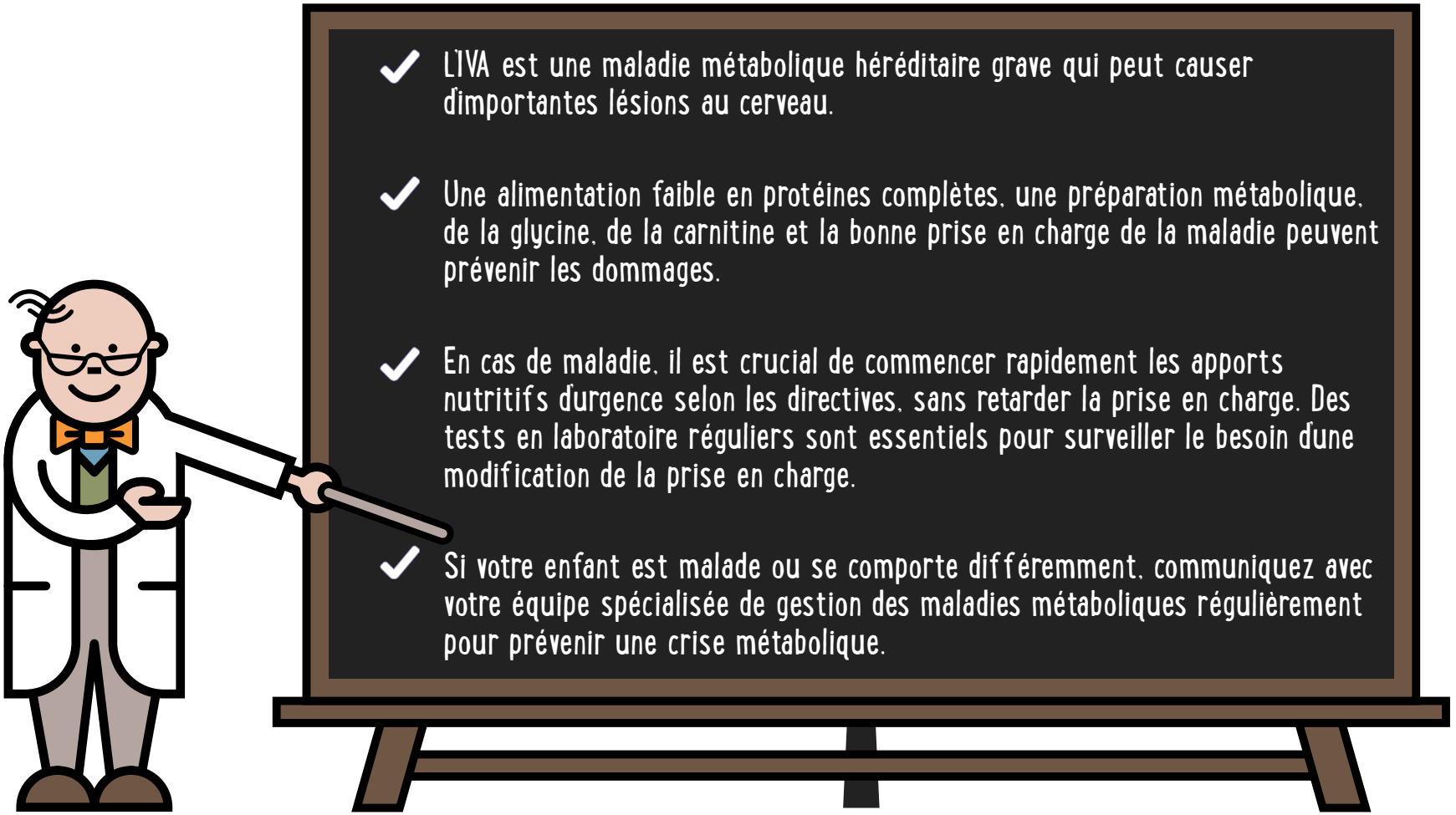
Futures grossesses



© 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.

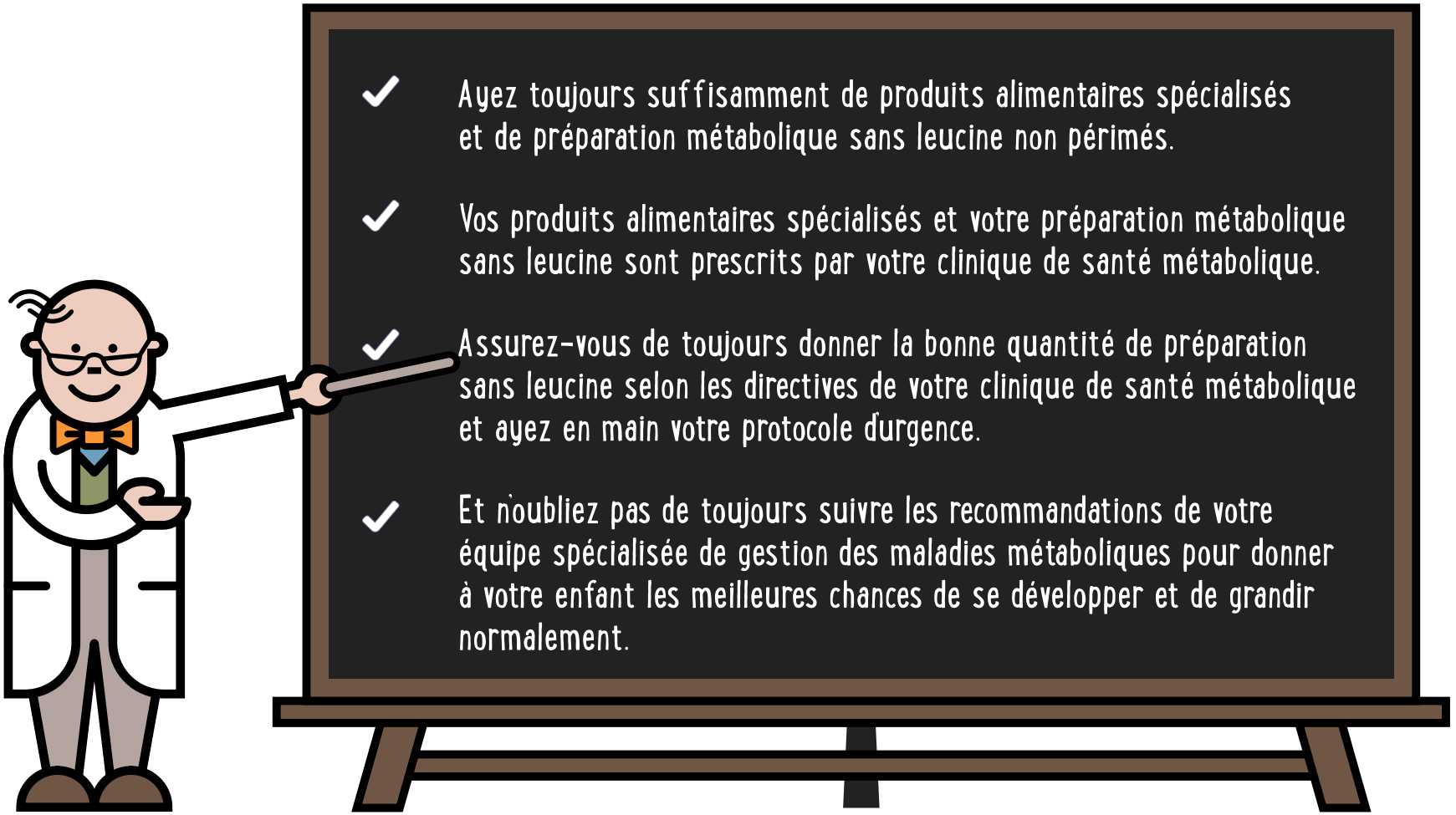
Les messages clés à retenir



© 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.

Conseils utiles



© 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.

Intervenants (coordonnées)

Mon ou ma diététiste

Nom : .....

de téléphone : .....

Courriel : .....

Mon infirmier(ière)

Nom : .....

de téléphone : .....

Courriel : .....

Mon médecin

Nom : .....

de téléphone : .....

Courriel : .....

© 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.

Notes

© 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.

Notes

© 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.

Notes

© 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.

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.

ZIVATBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America

Pour en apprendre plus, visitez le **MedicalFood.com**

Soutenu par NUTRICIA

à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques