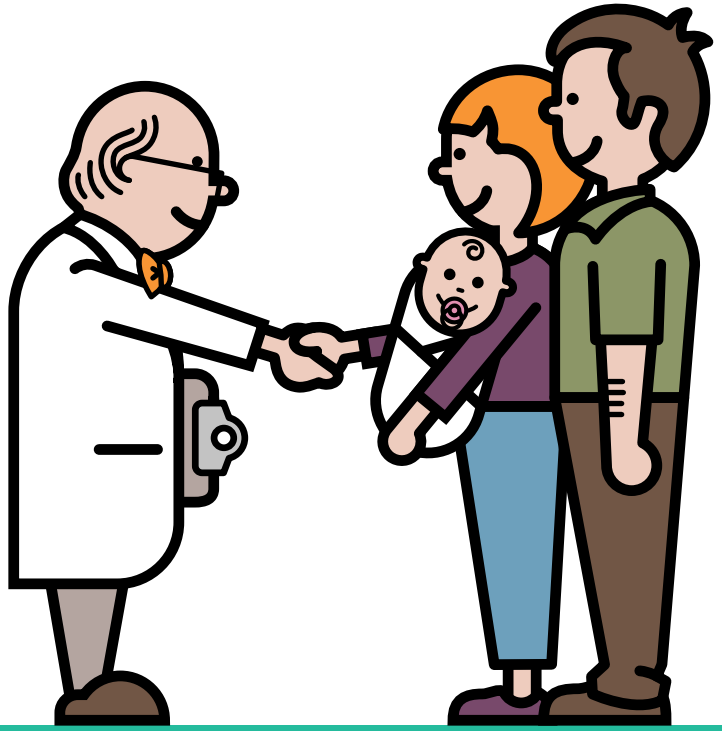
La leucinose

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

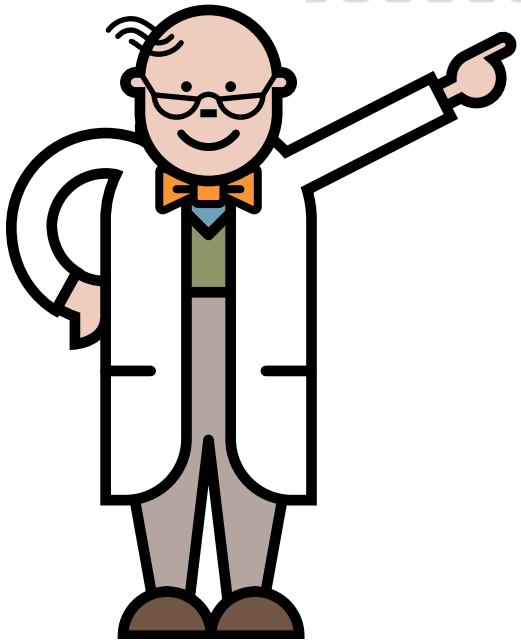
Pour plus d'outils éducatifs, visitez le **MedicalFood.com**

NUTRICIA

Qu’est-ce que la leucinose?

C’est une maladie métabolique héréditaire.

La leucinose



© 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 la leucinose?

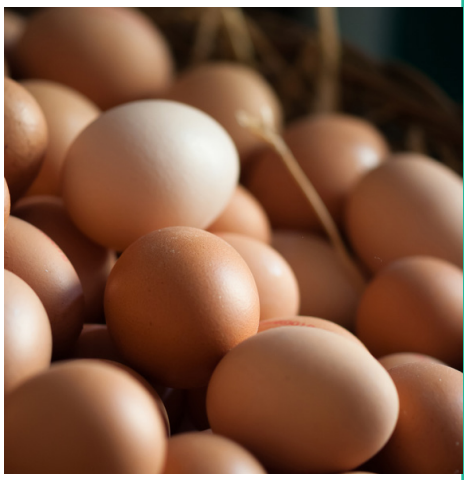
© 2019 Nutricia North America

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 la leucinose sur le corps?

La leucinose 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.

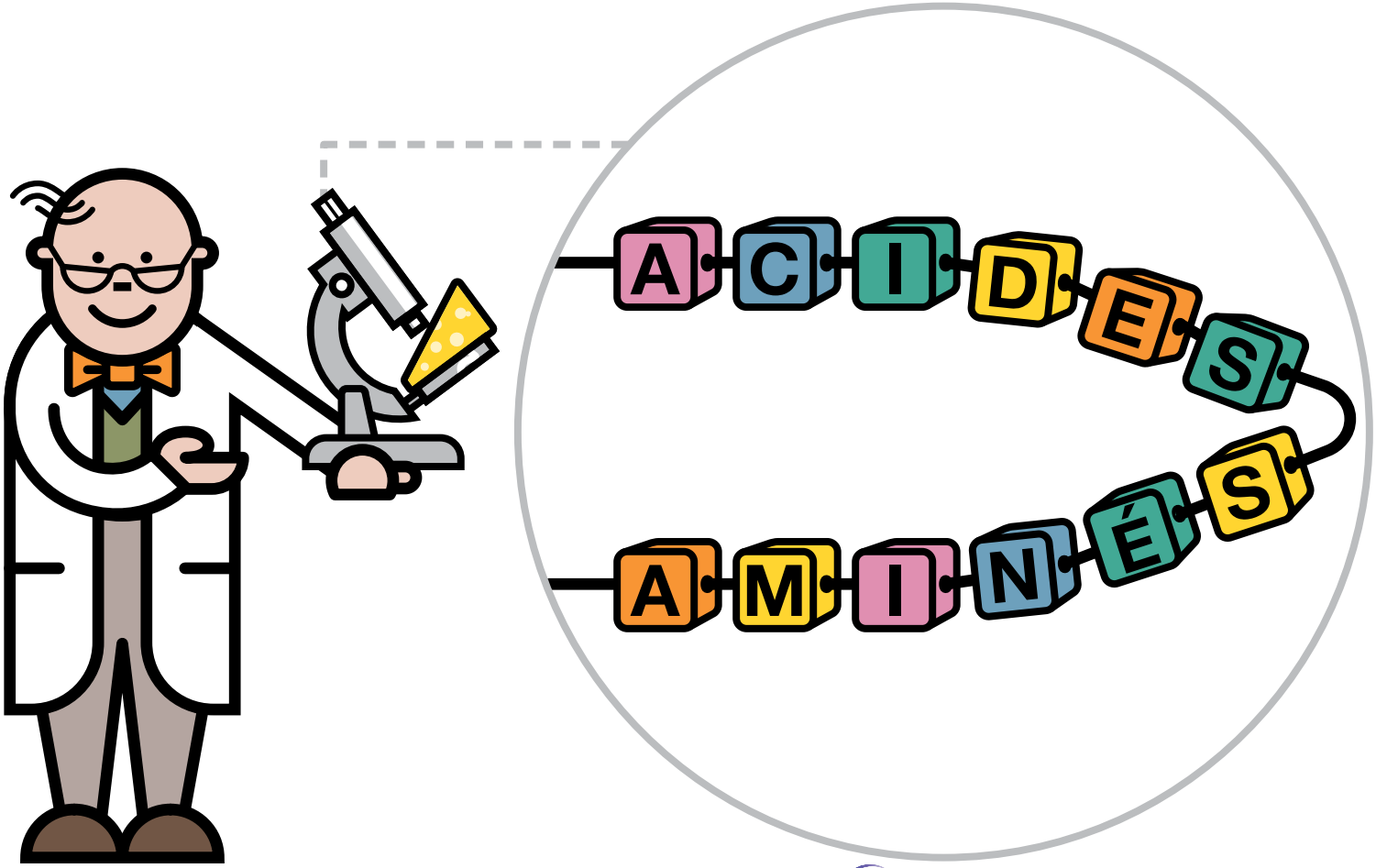


© 2019 Nutricia North America

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.

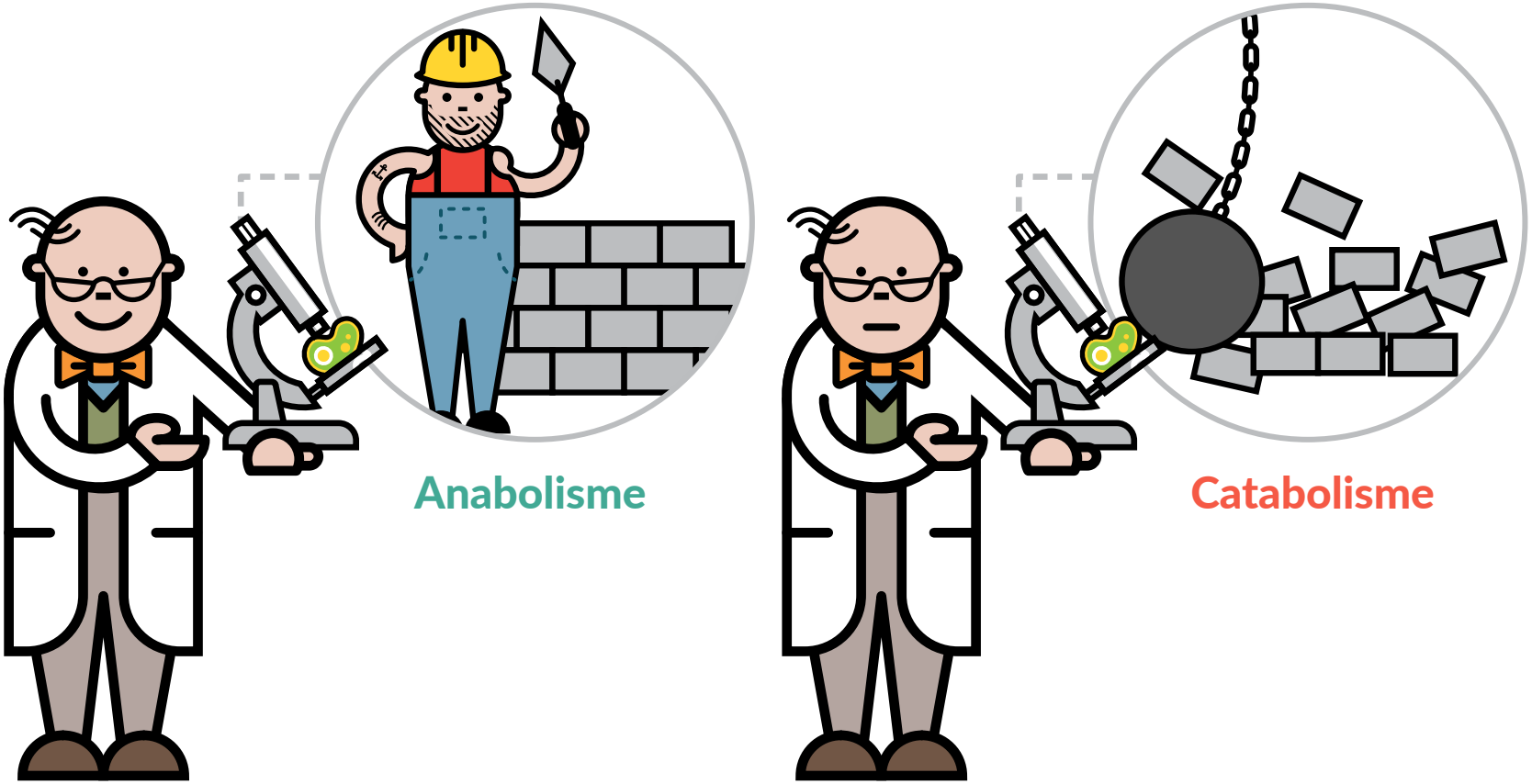


© 2019 Nutricia North America

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.

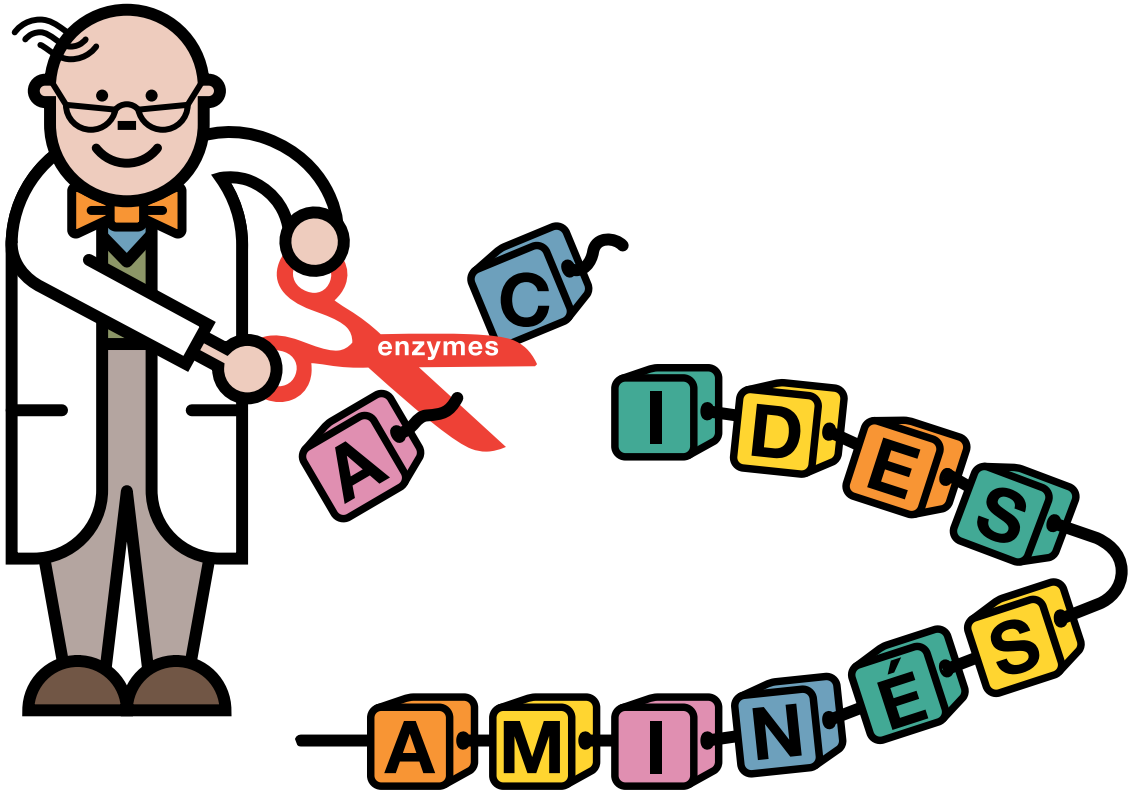


© 2019 Nutricia North America

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

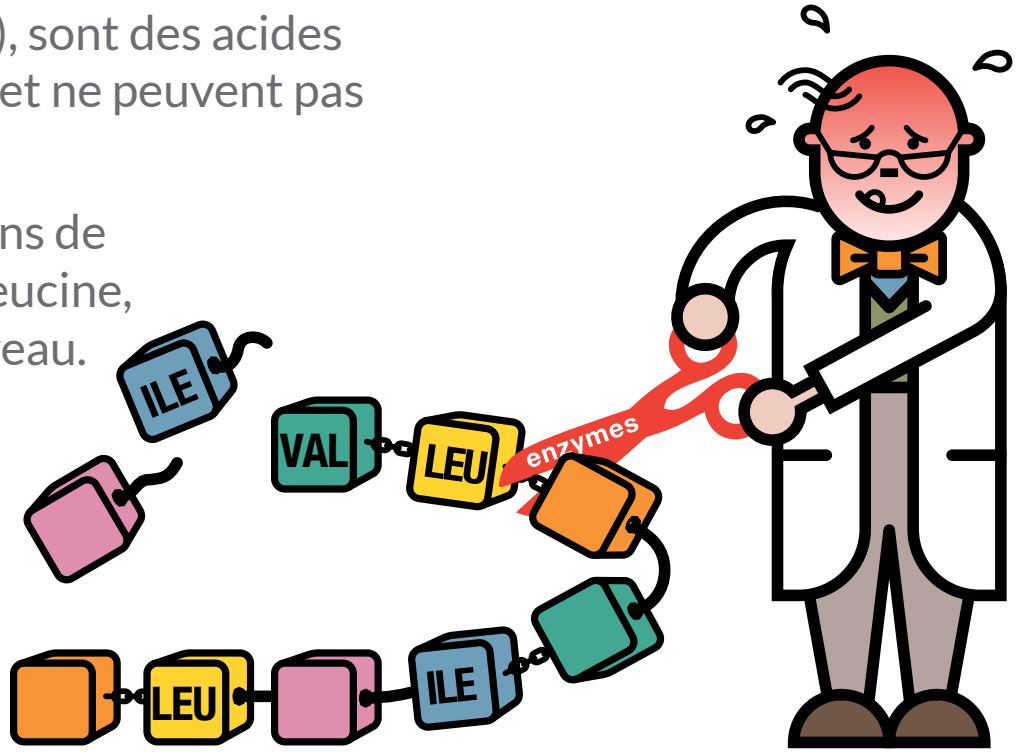
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Que se passe-t-il en cas 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.



© 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.

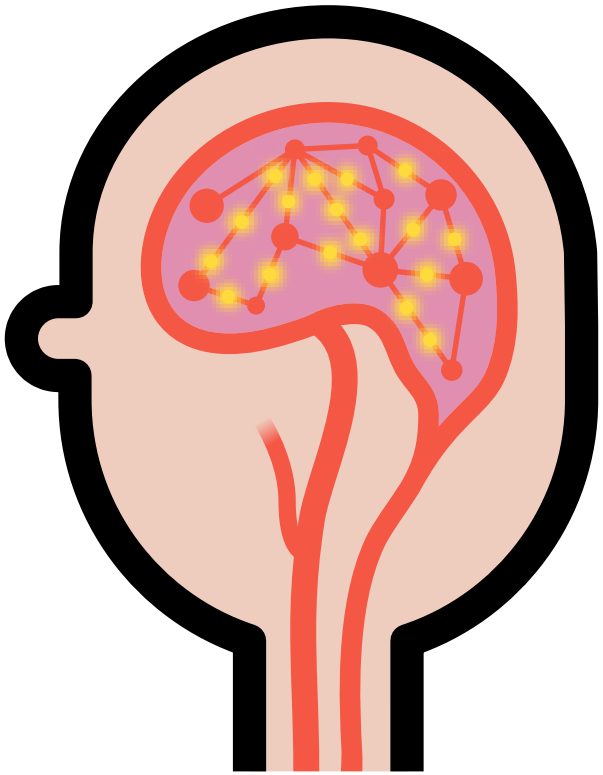
Quels sont les dangers de la leucinose?

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.

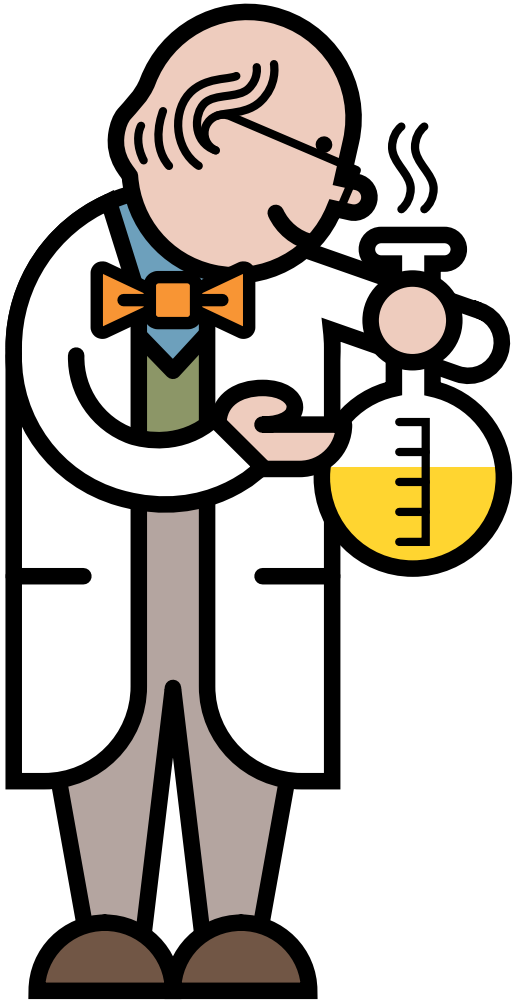


© 2019 Nutricia North America

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?

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.



© 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 la leucinose?

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

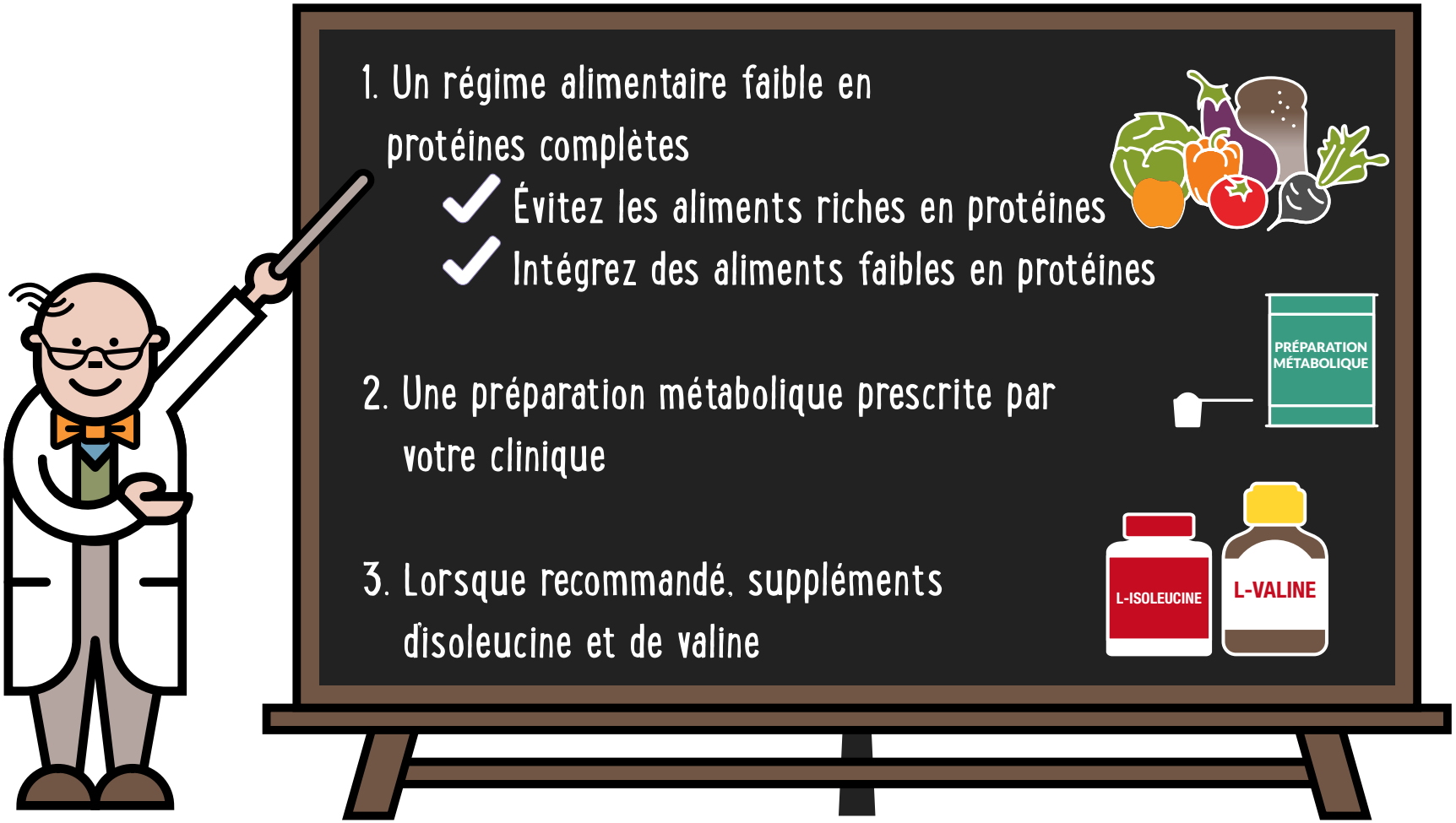
L'échantillon de sang est ensuite analysé et les taux de leucine, d'isoleucine et de valine sont mesurés.

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.

© 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 la leucinose 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

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.**

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

© 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.

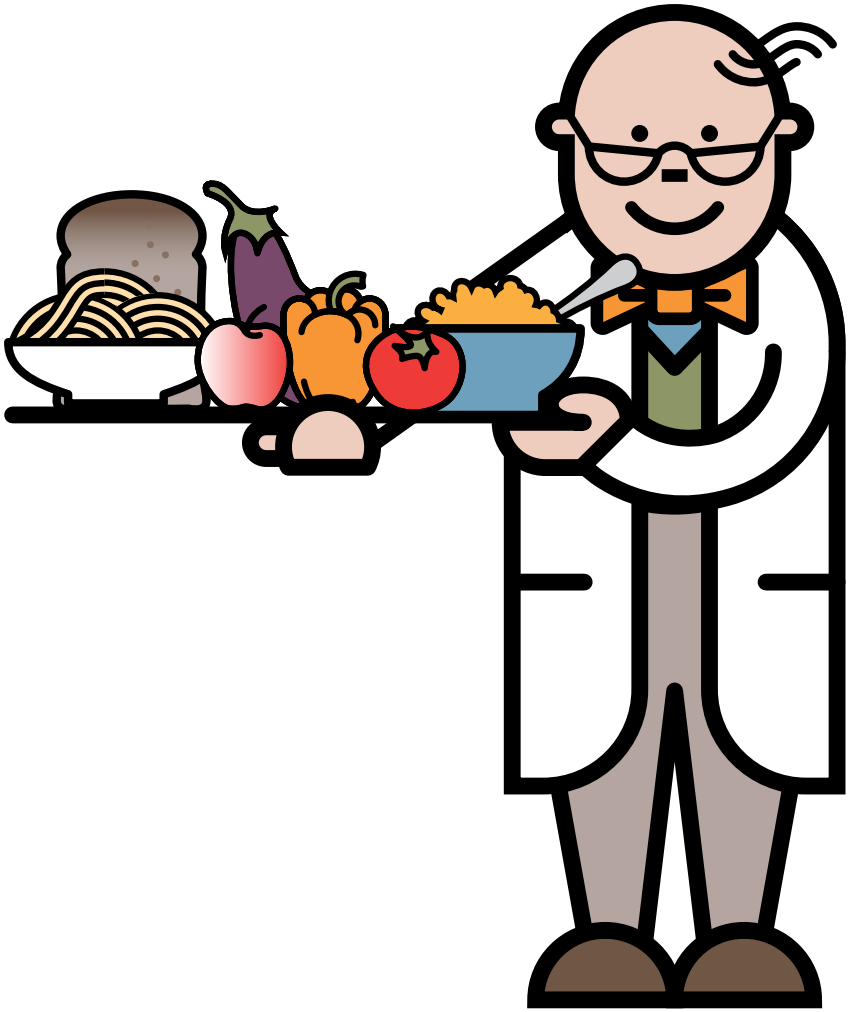
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité 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



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

© 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

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.

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

© 2019 Nutricia North America

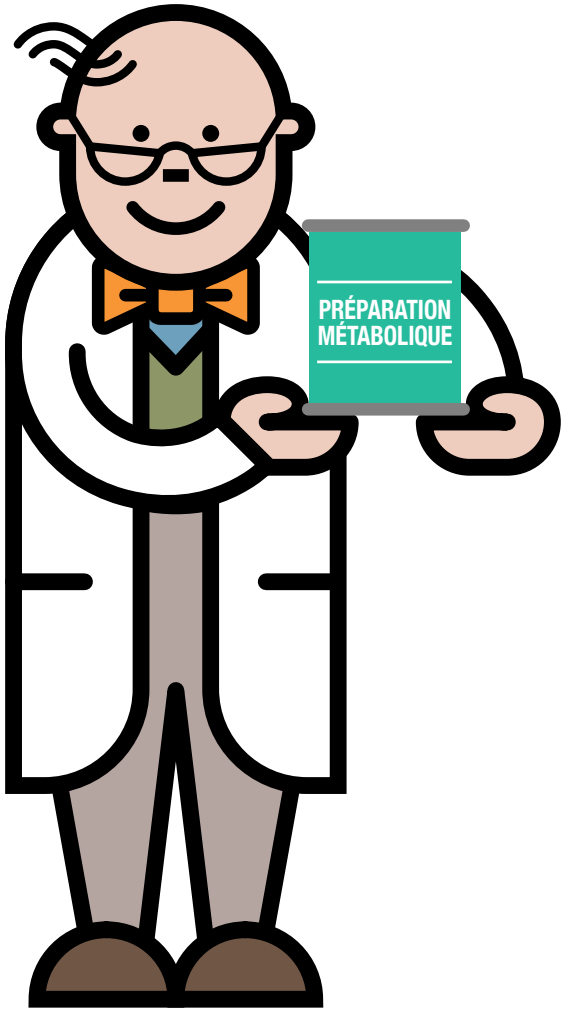
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Préparation métabolique sans 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.



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

© 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 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.

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

© 2019 Nutricia North America

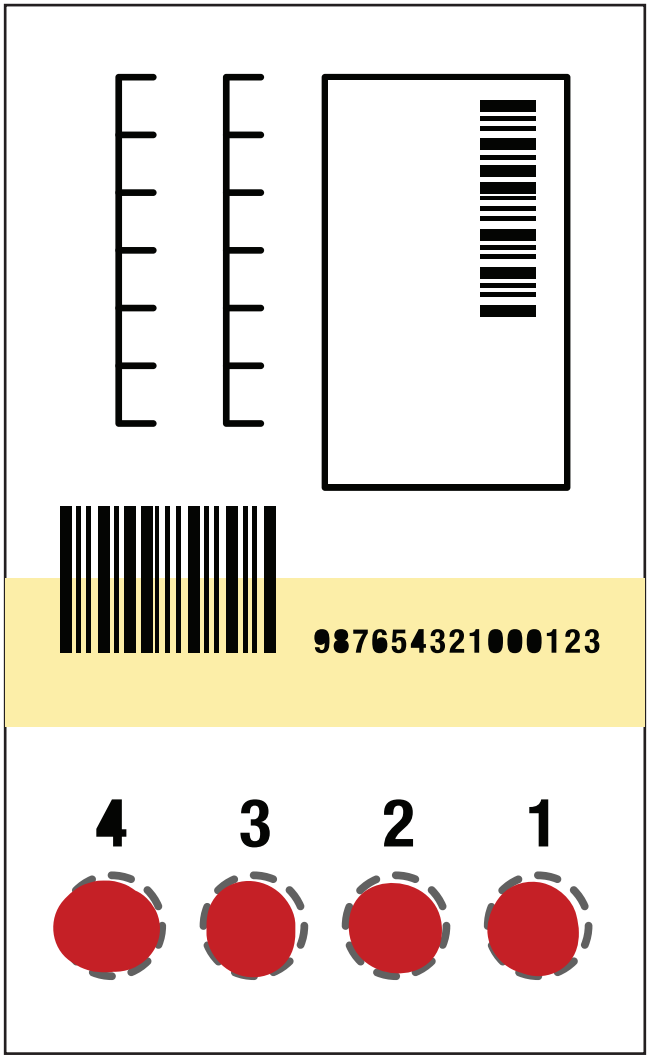
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Comment surveille-t-on la leucinose?

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.



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

© 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 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.

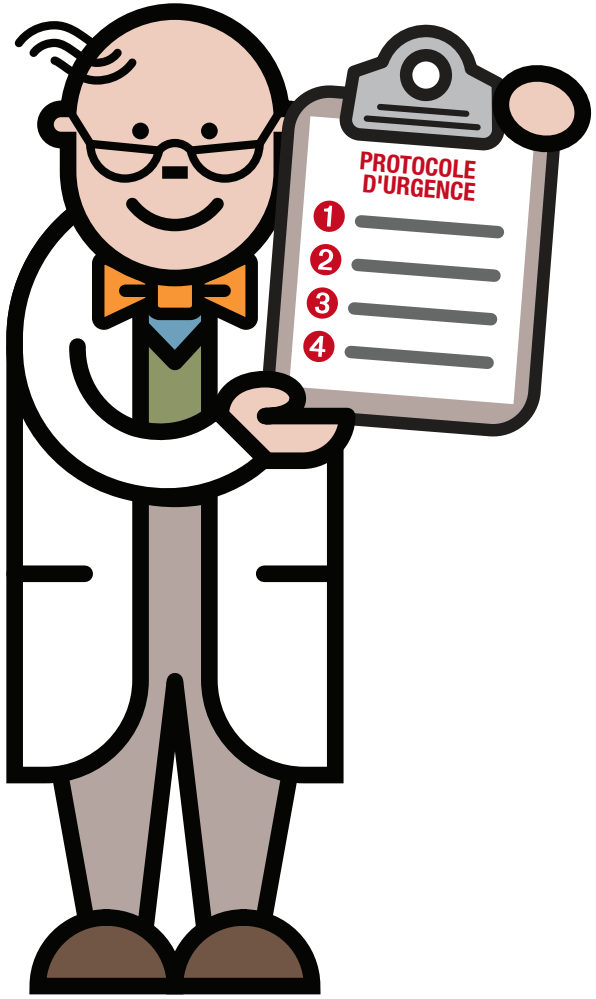
© 2019 Nutricia North America

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 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.

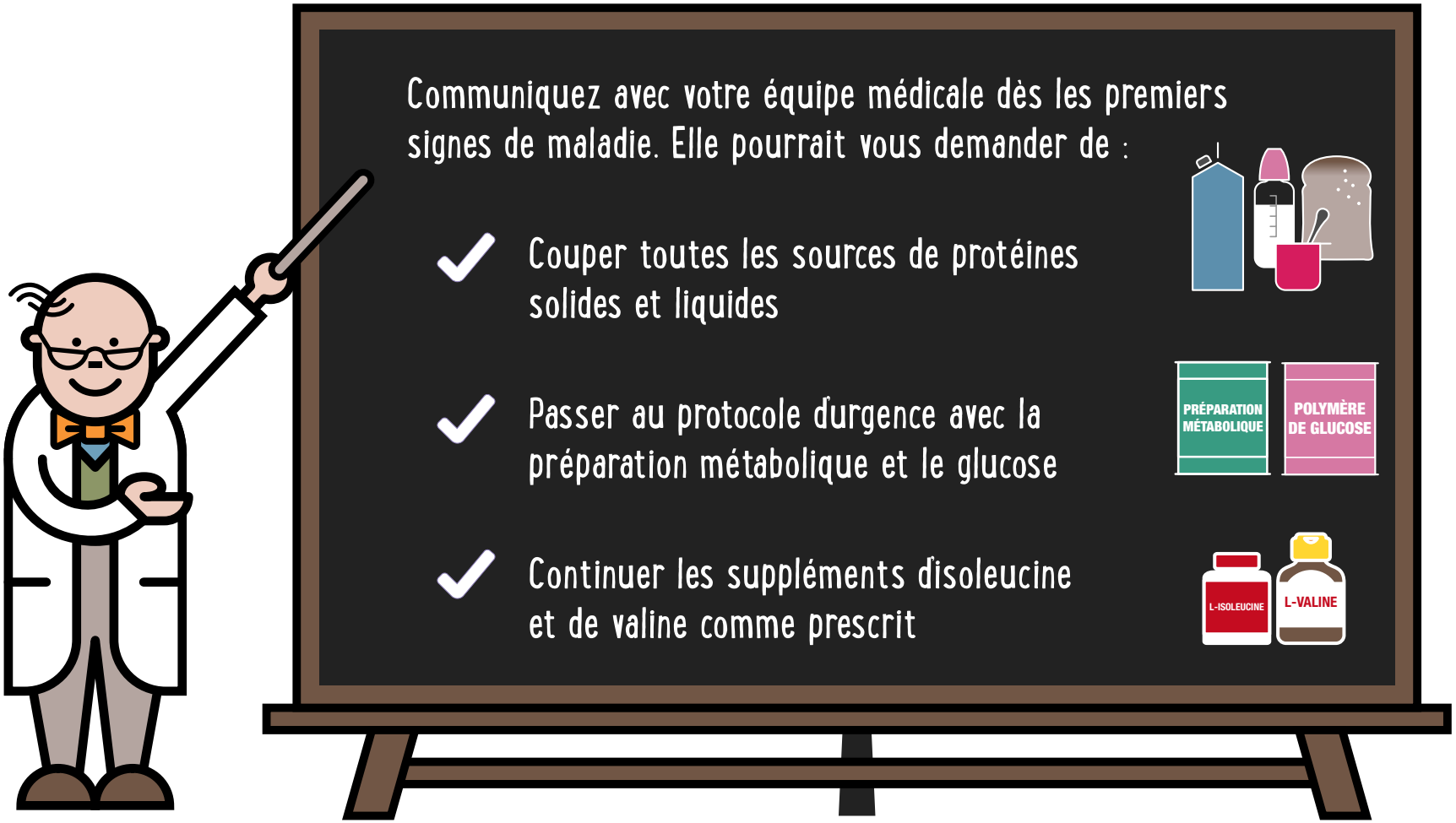


© 2019 Nutricia North America

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

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.

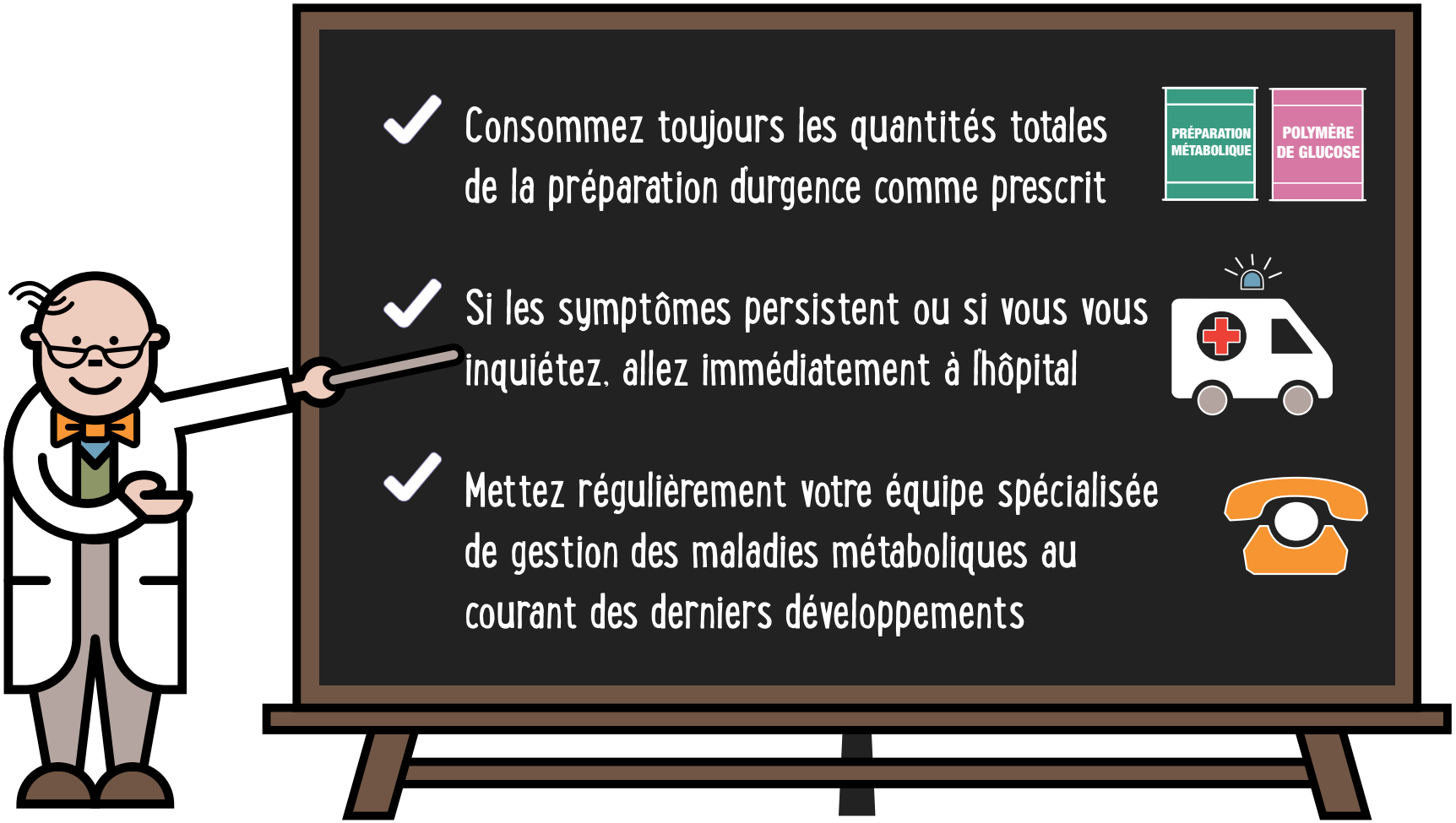


© 2019 Nutricia North America

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

Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.

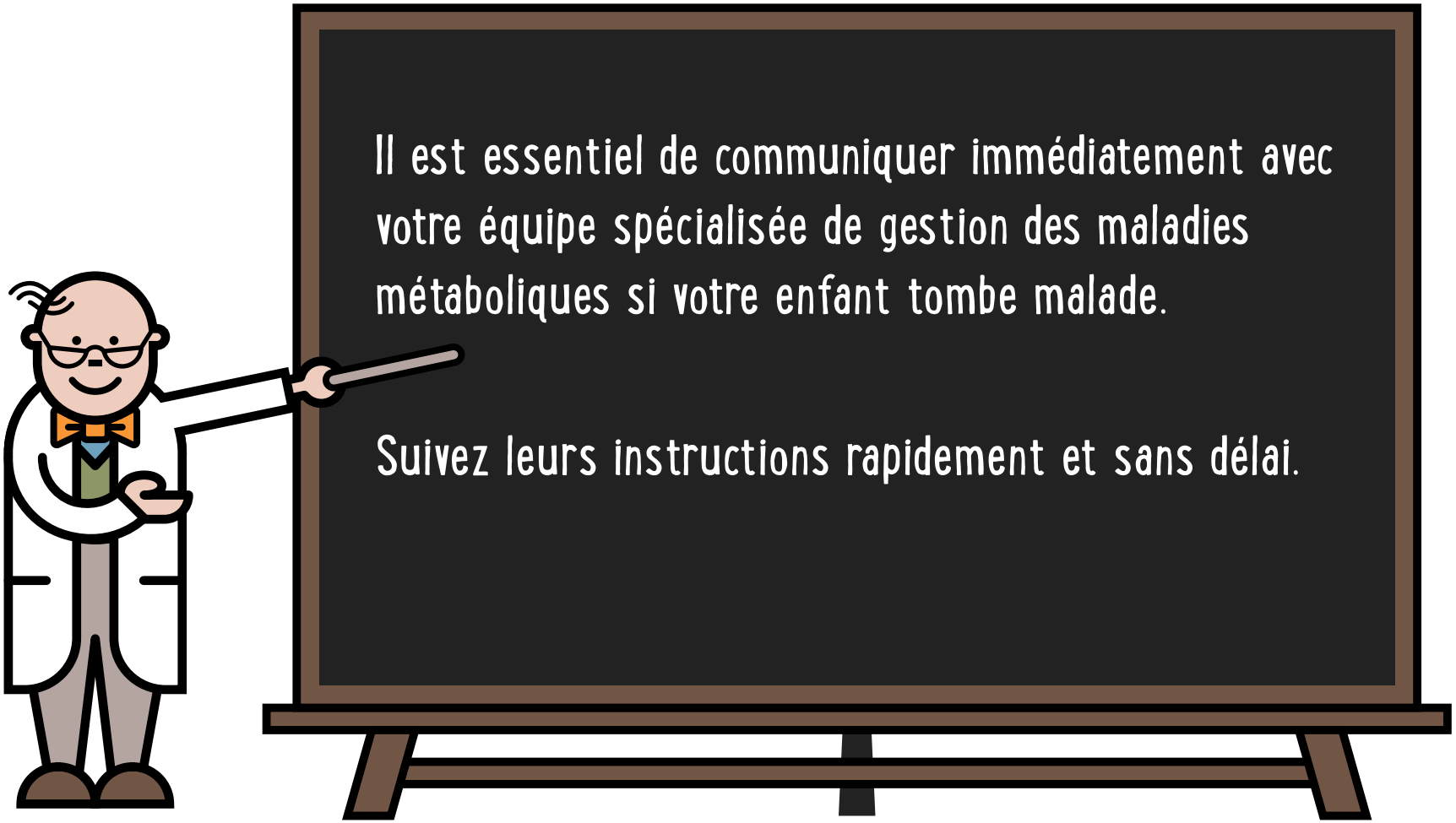


© 2019 Nutricia North America

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.

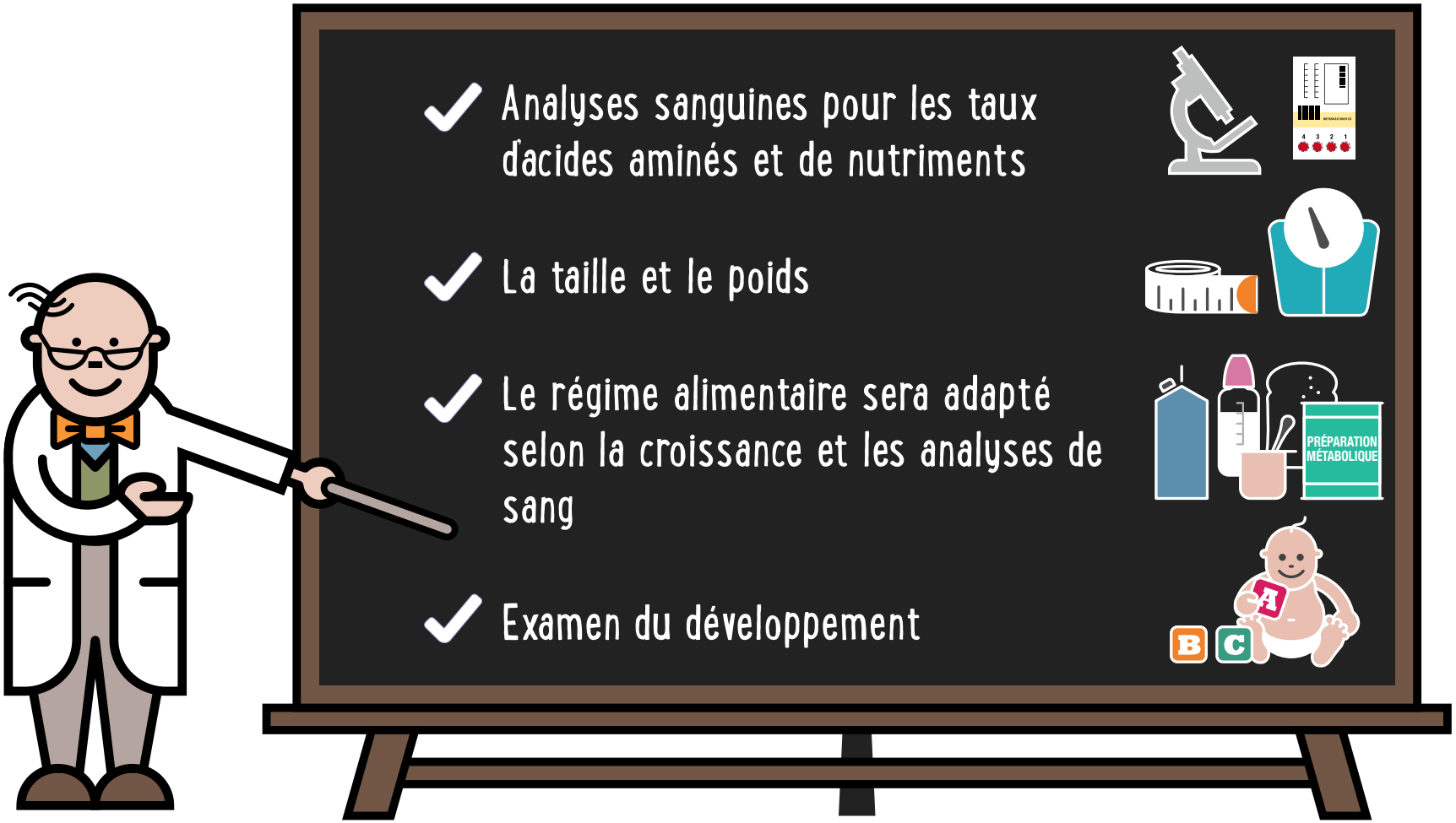
Surtout



© 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.

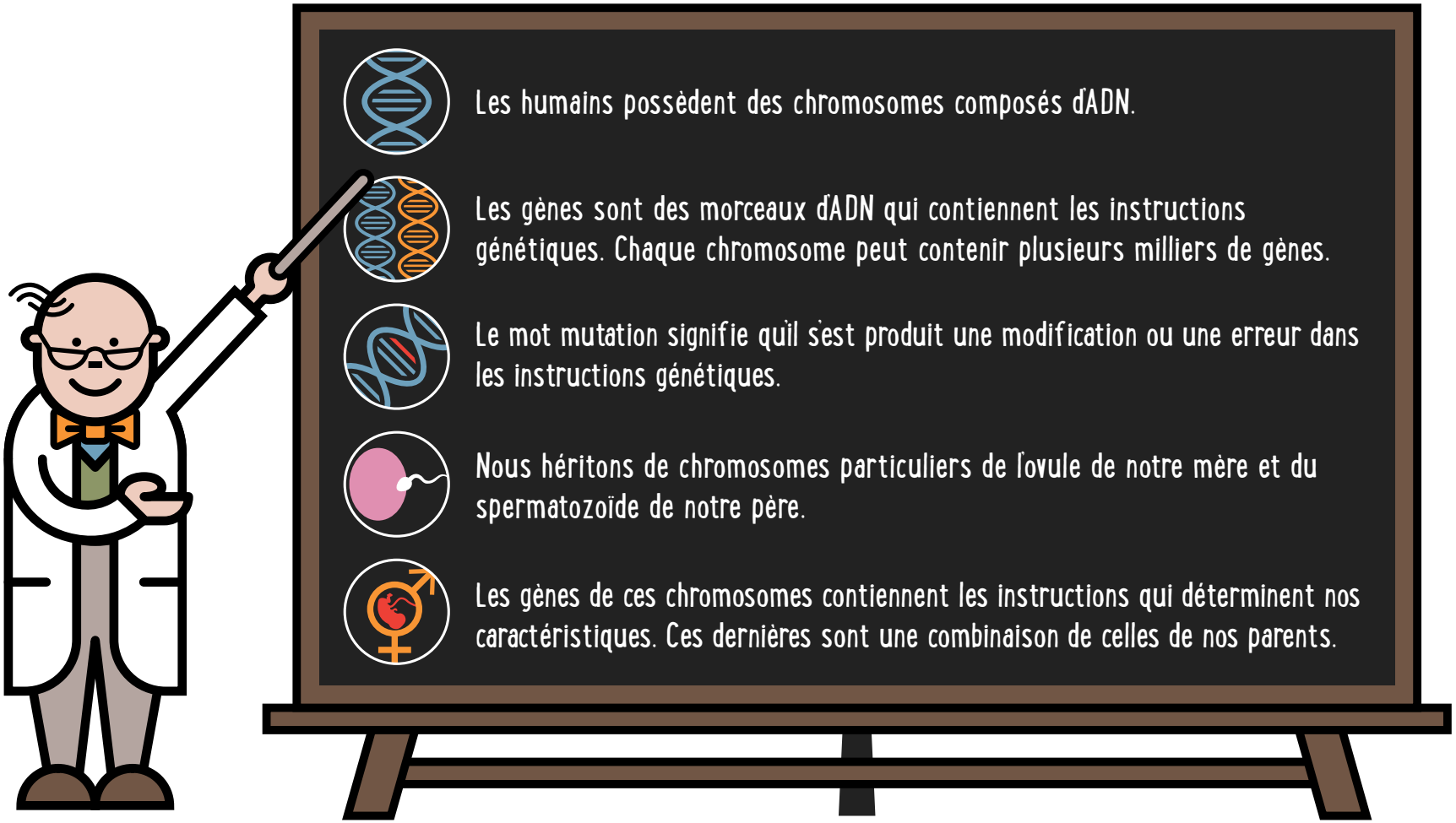
Que surveille-t-on d'autre en cas de leucinose?



© 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.

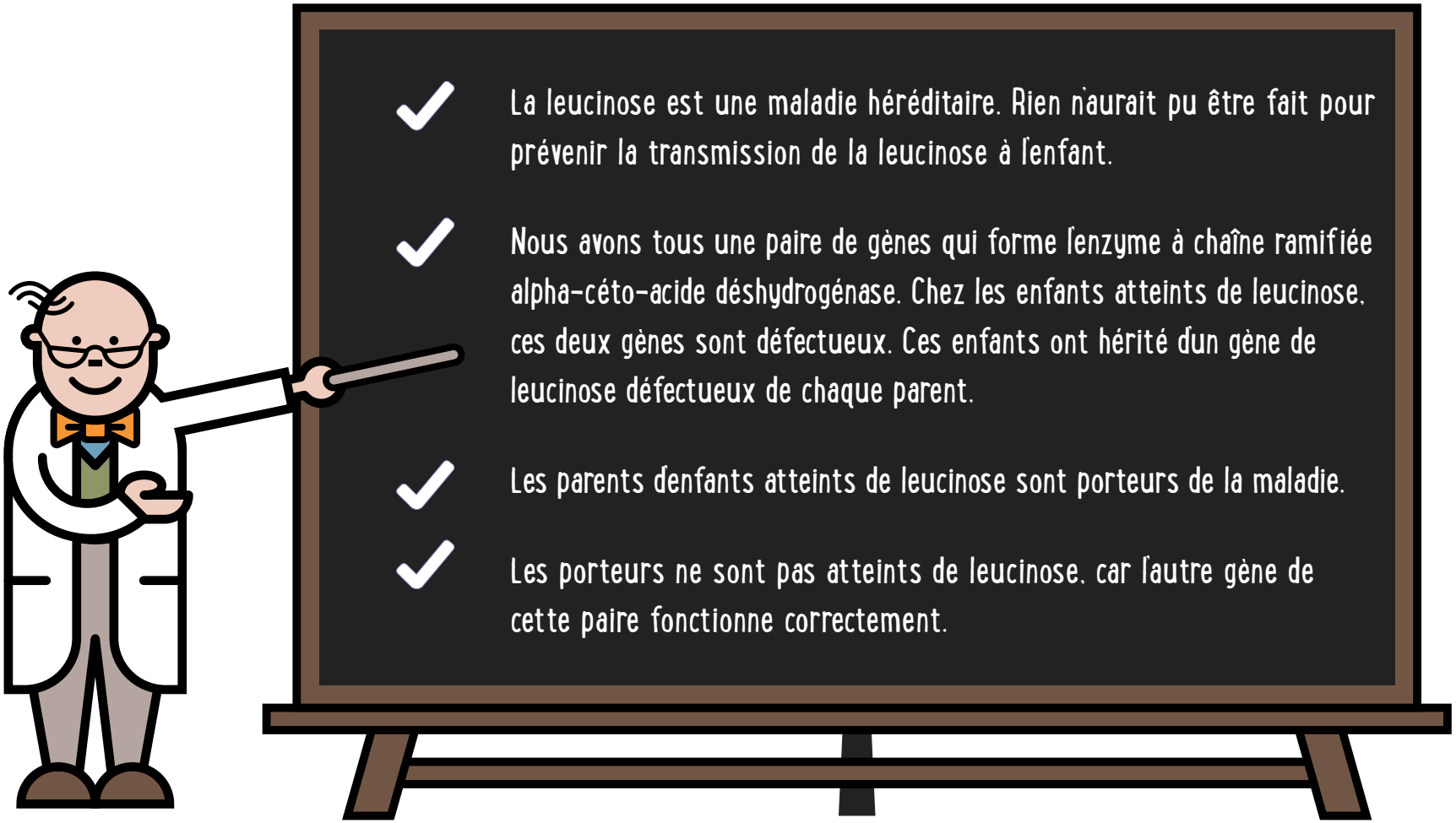
Que se passe-t-il dans les gènes humains?



© 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 la leucinose?



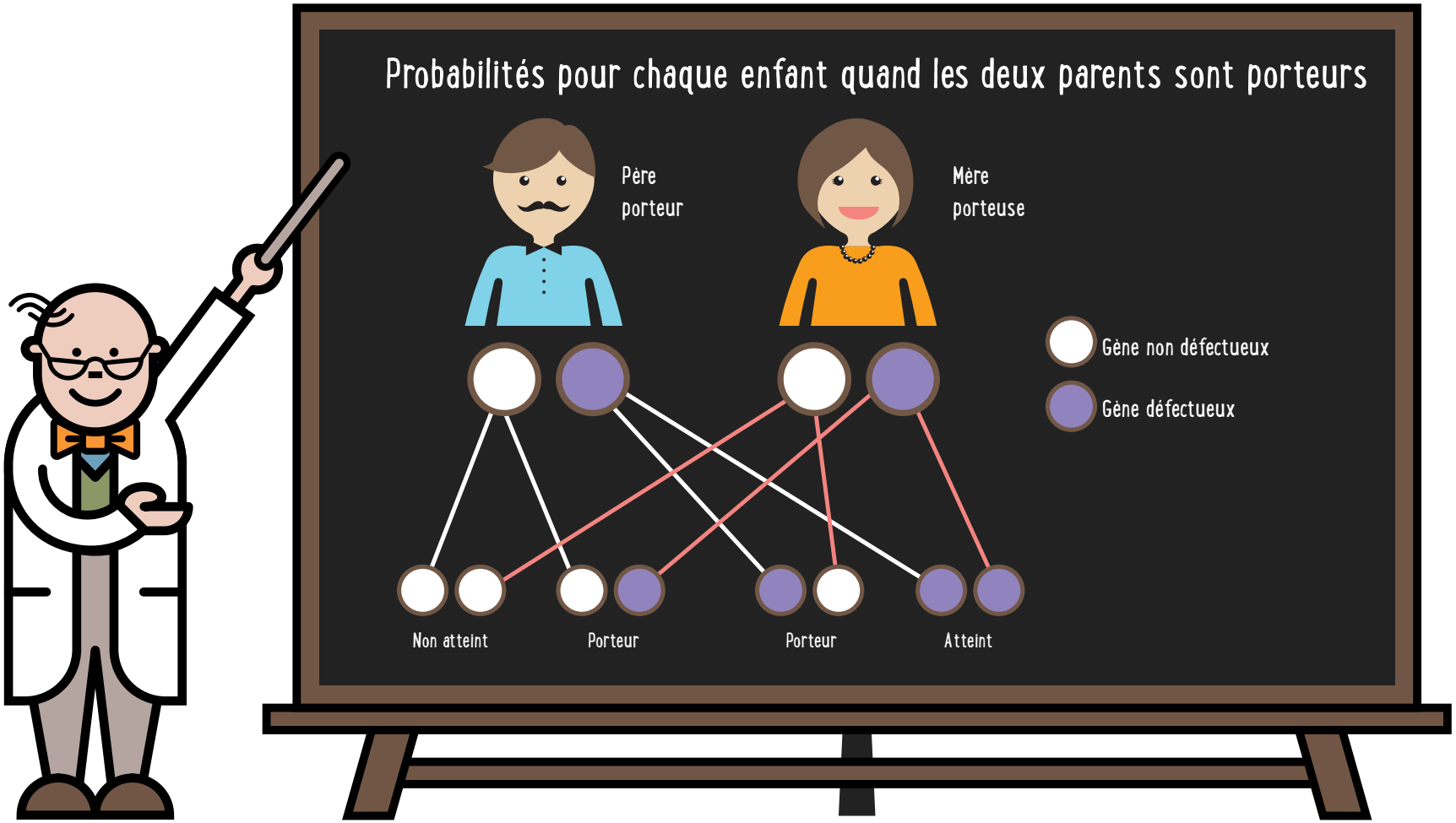
- La leucinose est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de la leucinose à l'enfant.
- Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme à chaîne ramifiée alpha-céto-acide déshydrogénase. Chez les enfants atteints de leucinose, ces deux gènes sont défectueux. 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.

© 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

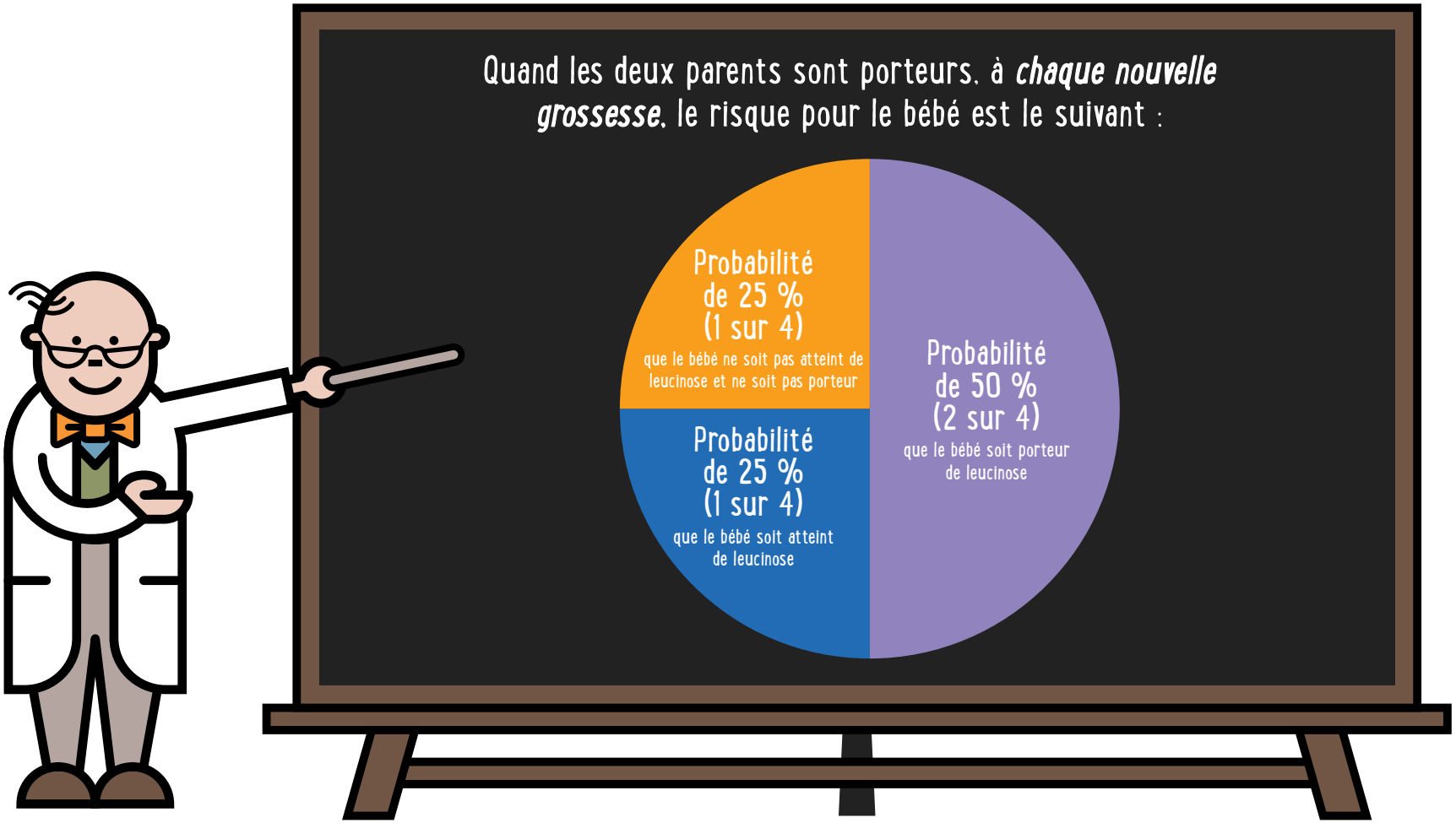
Autosomique récessive – combinaisons possibles



© 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.

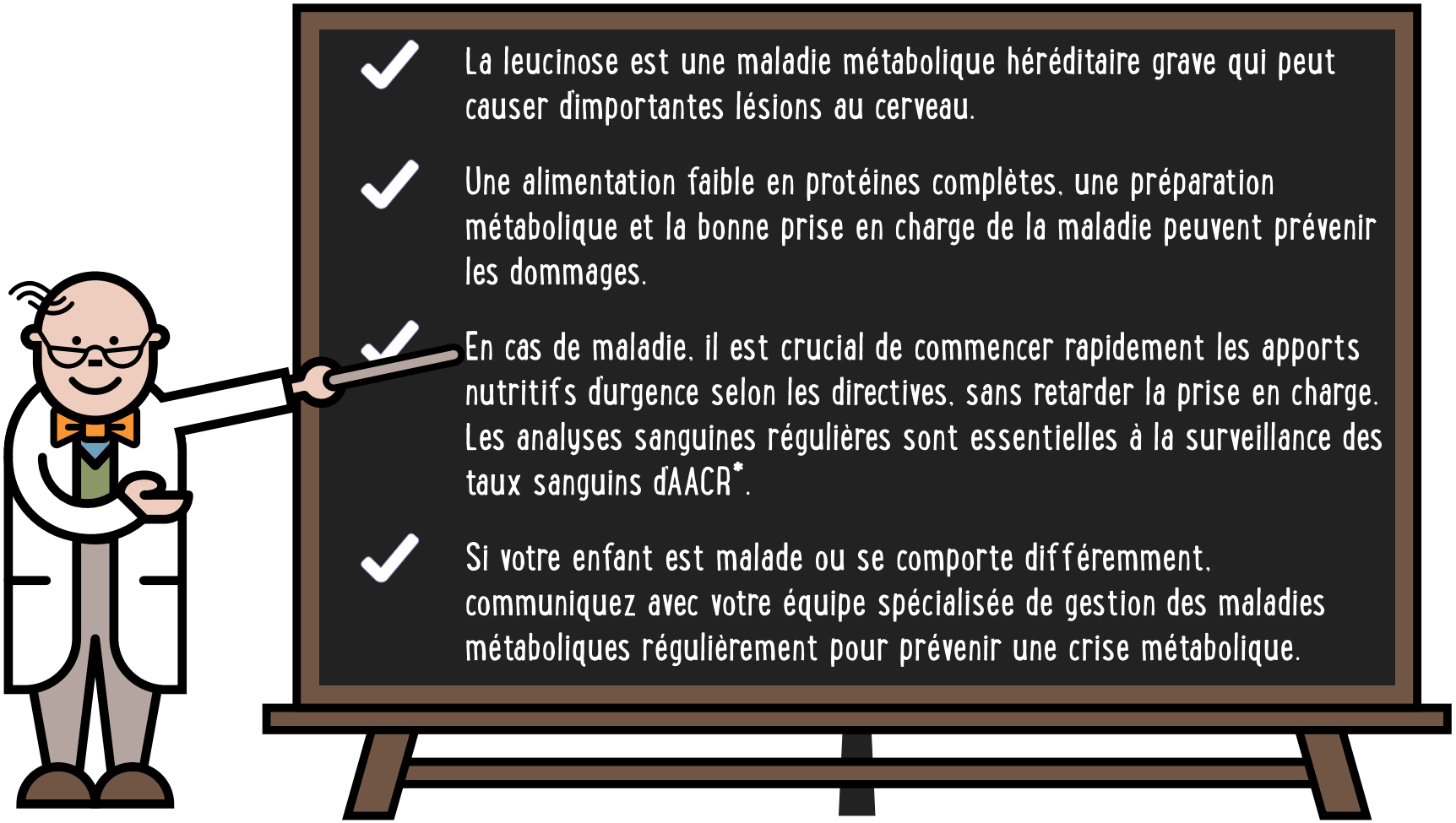
Futures grossesses



© 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

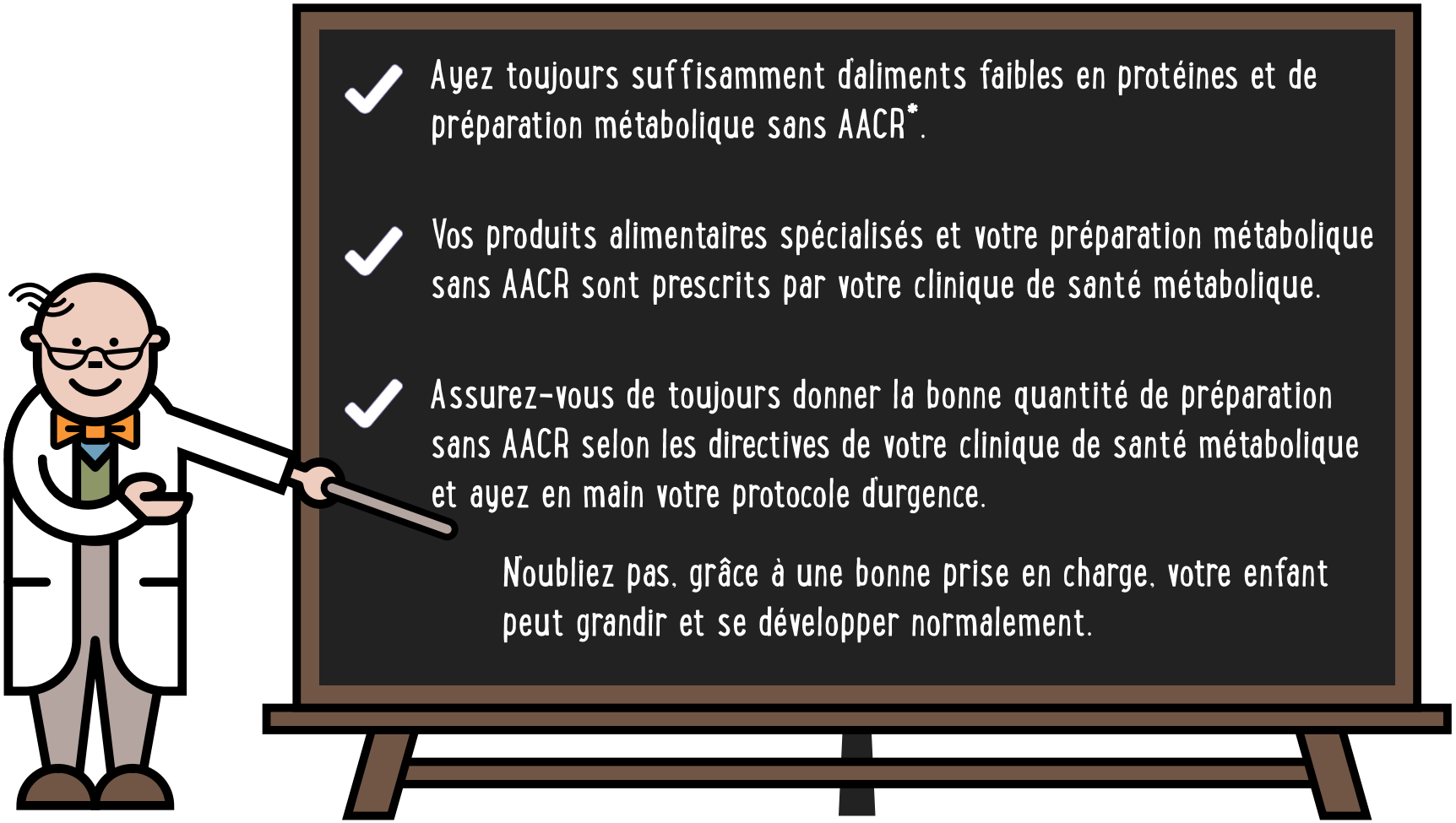


* Rappelez-vous que les AACR sont les acides aminés leucine (LEU), isoleucine (ILE) et valine (VAL).

© 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



- 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.

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

© 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.

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**

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