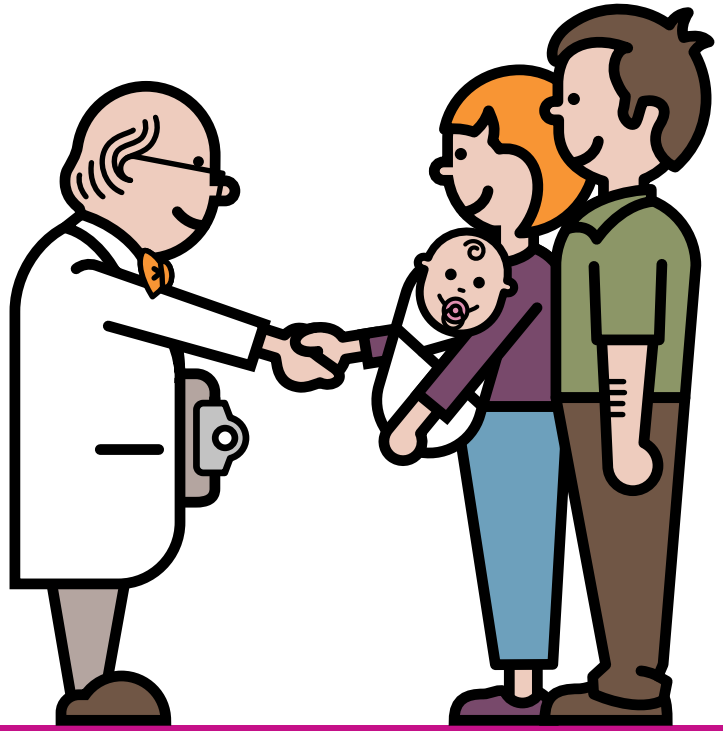
La tyrosinémie de type 1

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

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**

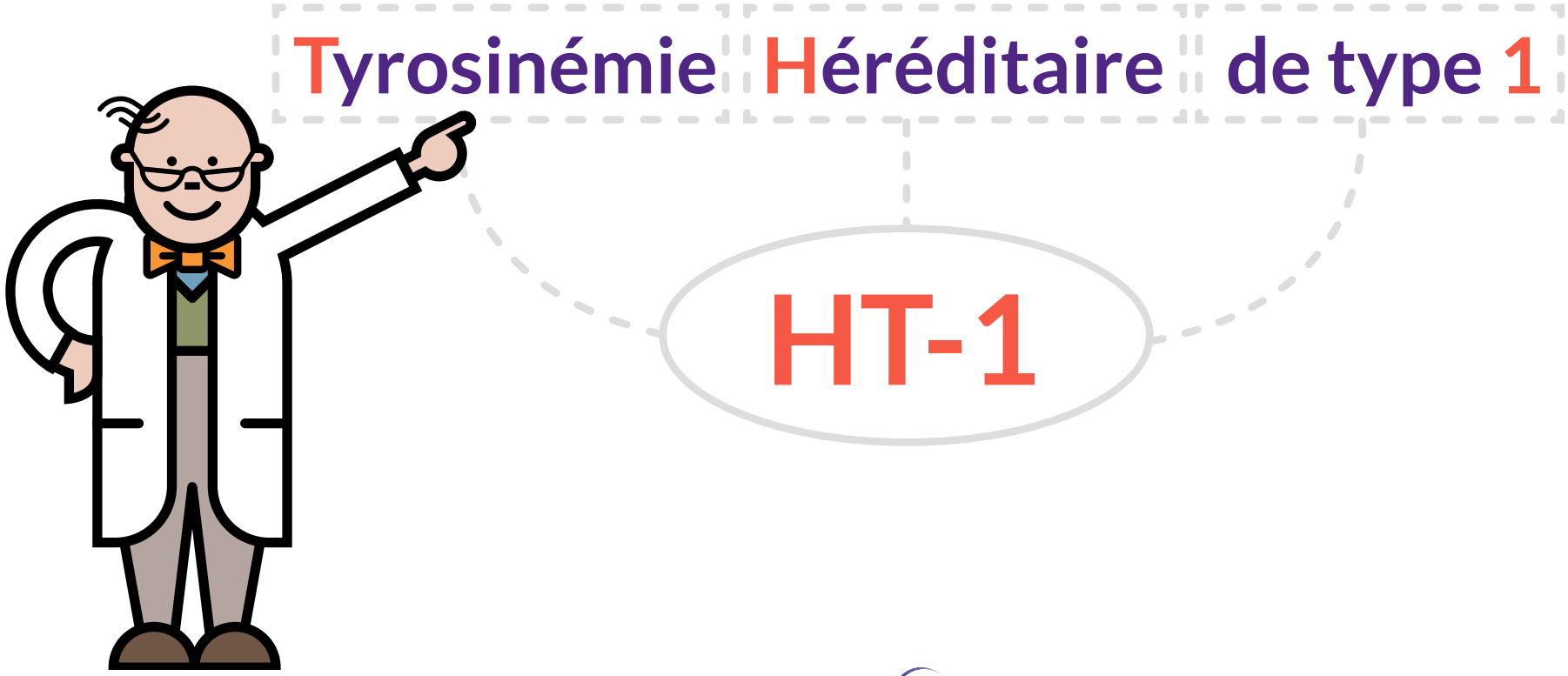
NUTRICIA

Qu’est-ce que l’HT-1?

HT-1 signifie tyrosinémie de type 1.

On prononce ty-ro-sy-né-mie.

C’est une maladie métabolique héréditaire



© 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’HT-1?

Trop de succinylacétone et de tyrosine dans le sang

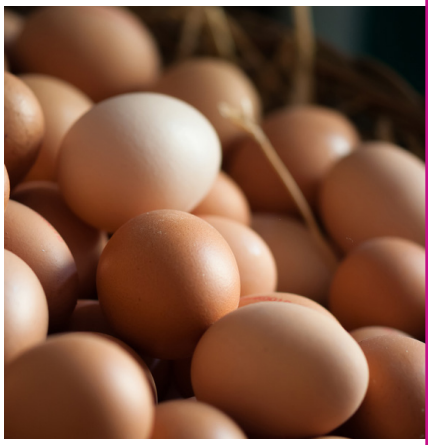
© 2019 Nutricia North America

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'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.

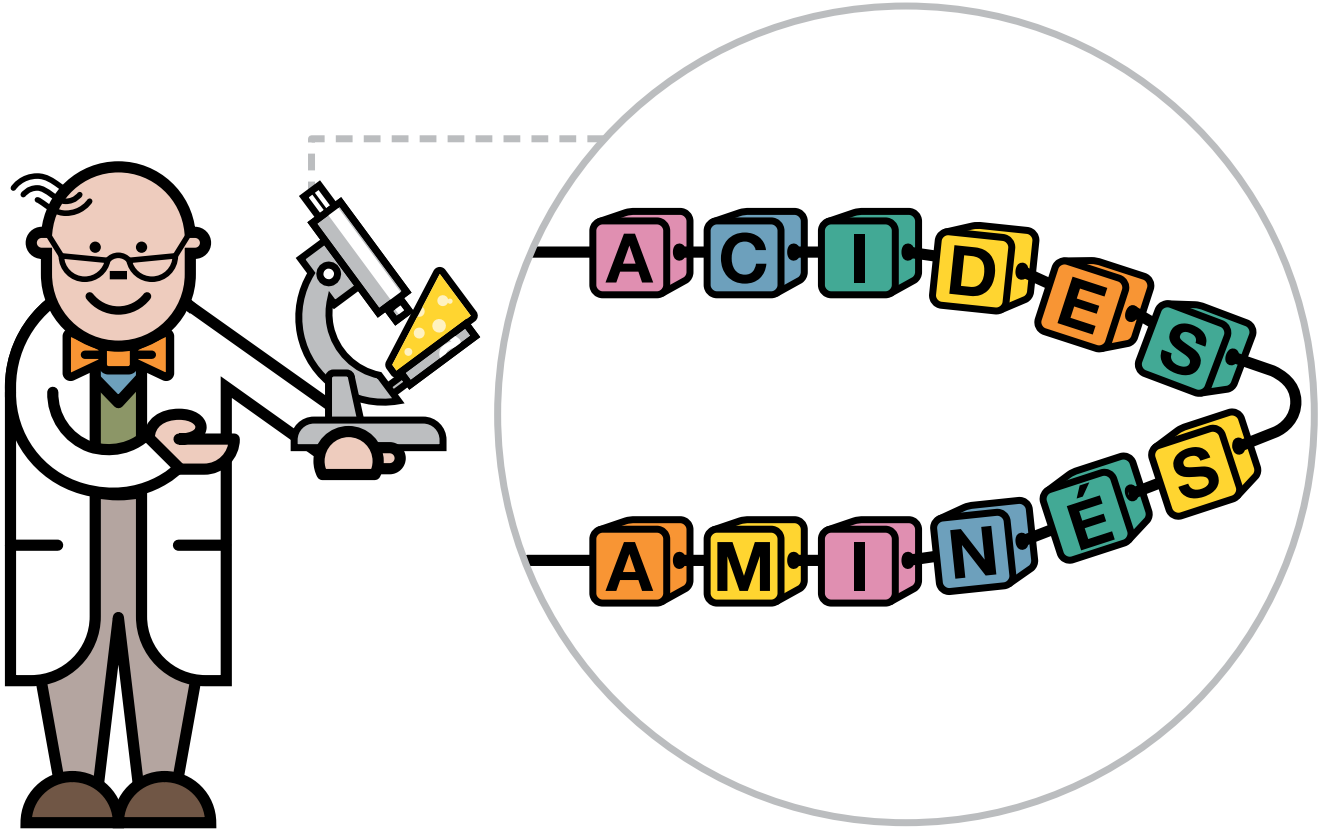


© 2019 Nutricia North America

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. La tyrosine (TYR) et la phénylalanine (PHE) sont deux acides aminés.

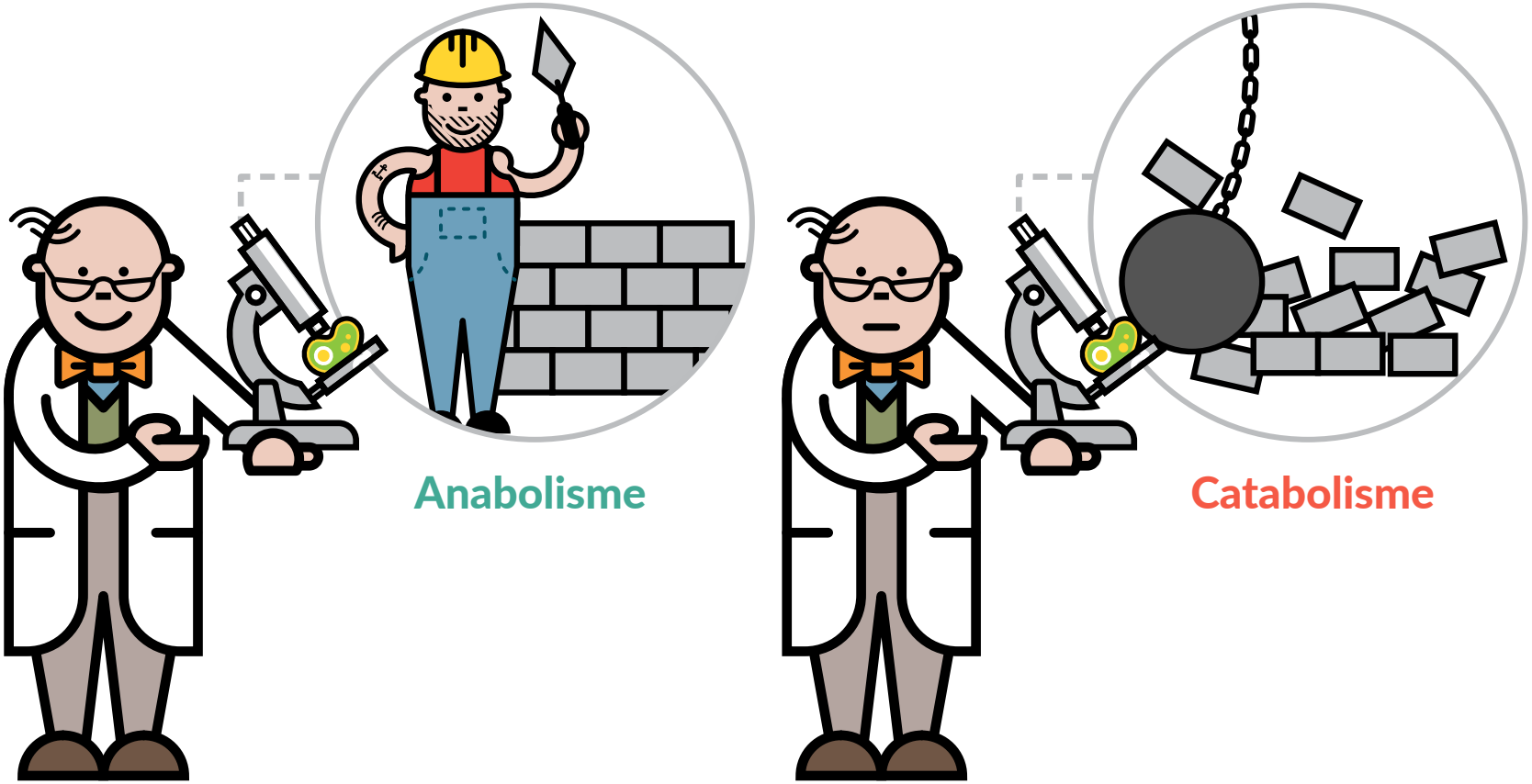


© 2019 Nutricia North America

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.

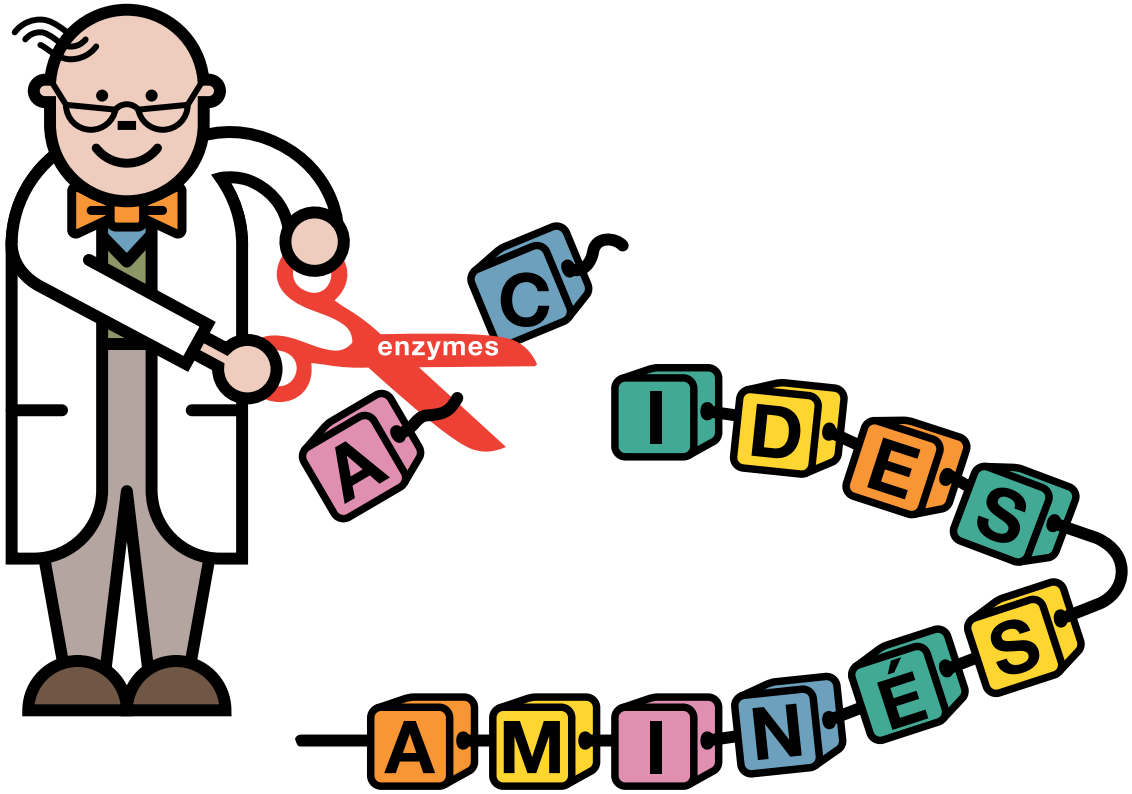


© 2019 Nutricia North America

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.



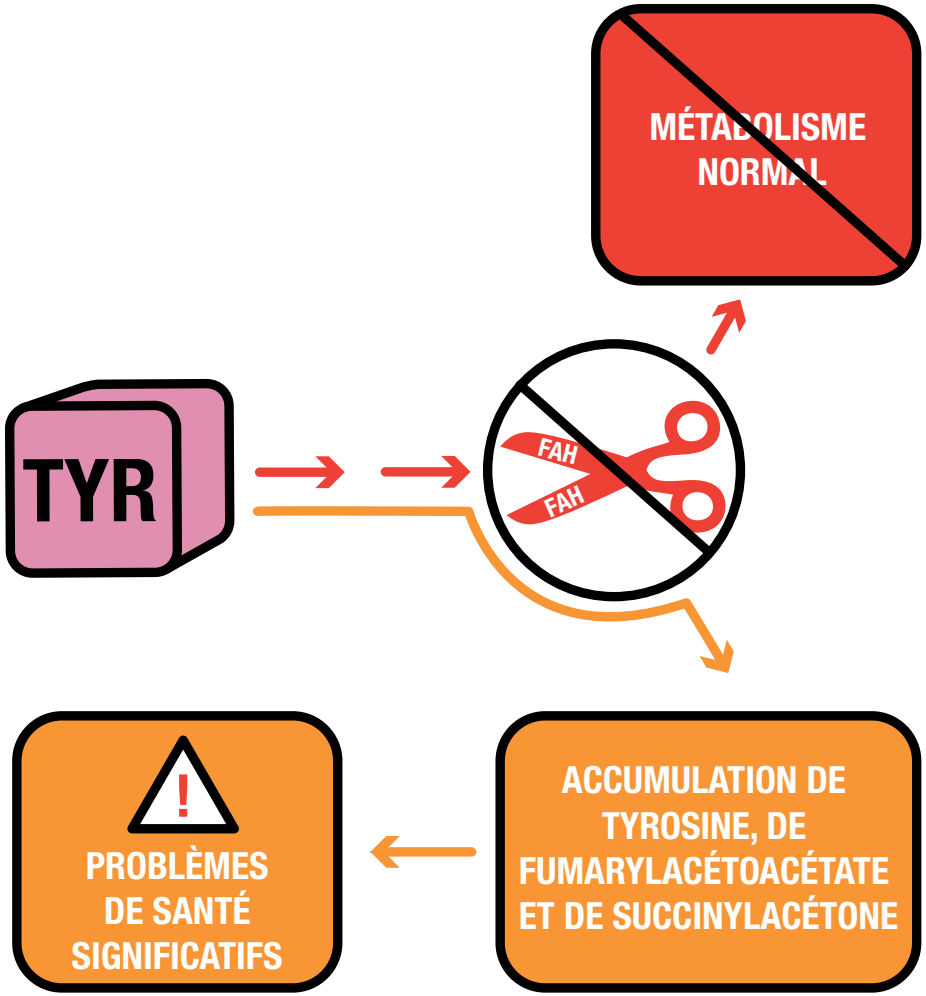
© 2019 Nutricia North America

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'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.



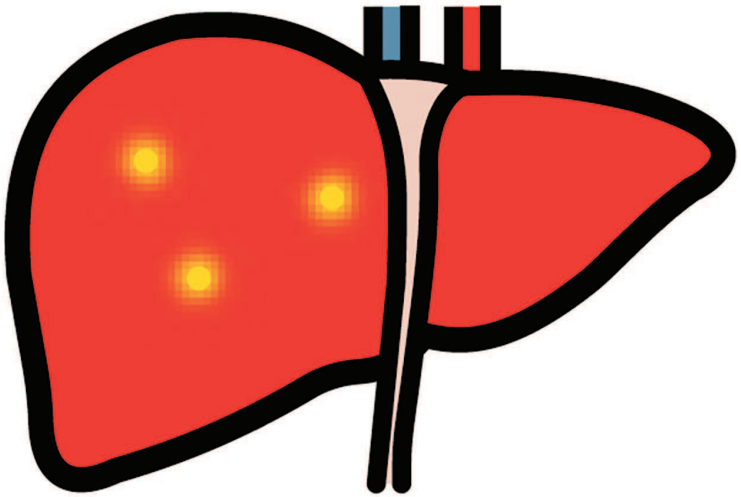
© 2019 Nutricia North America

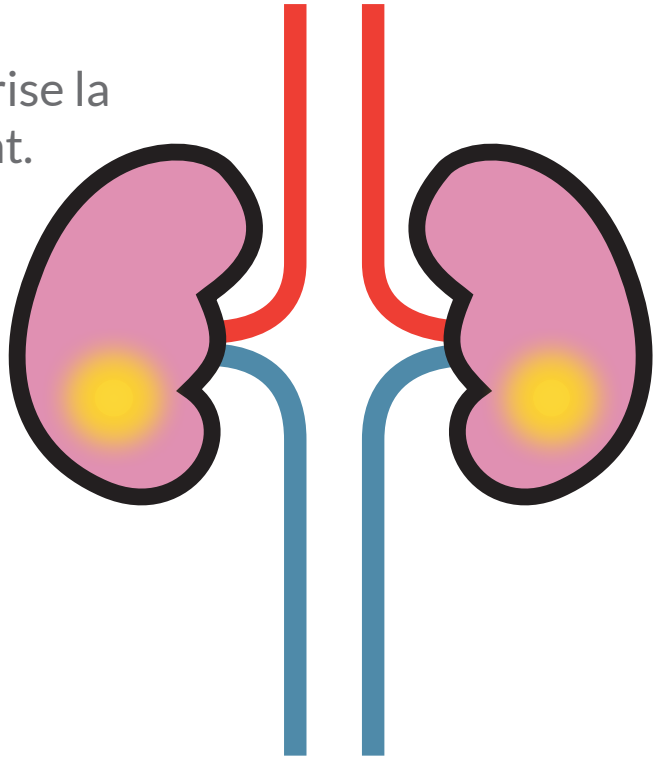
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Quels 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.





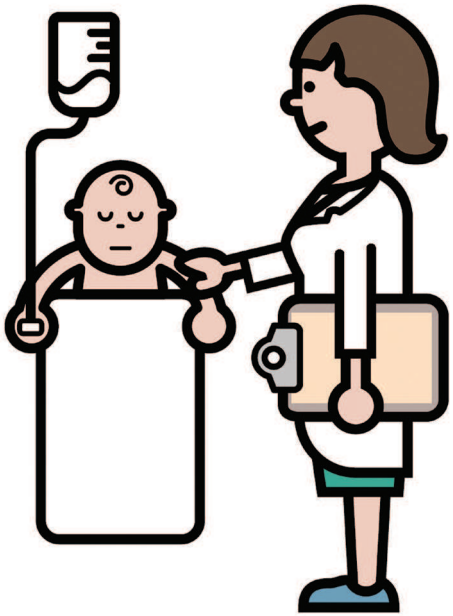
© 2019 Nutricia North America

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 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 :

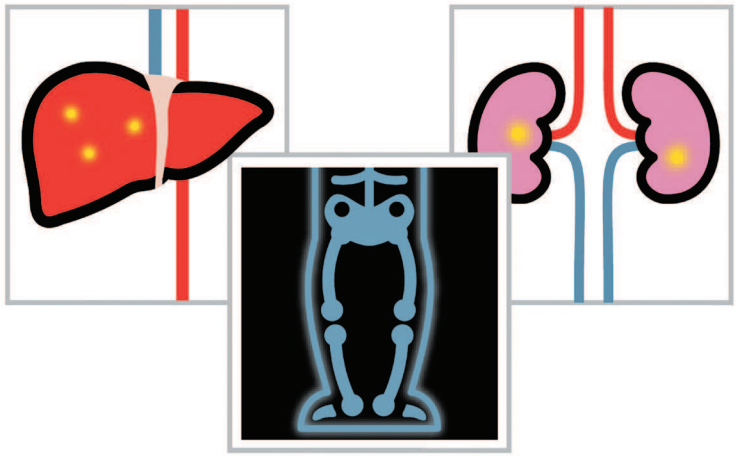
- Une faible prise de poids
- Une insuffisance hépatique



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.



© 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'HT-1?

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

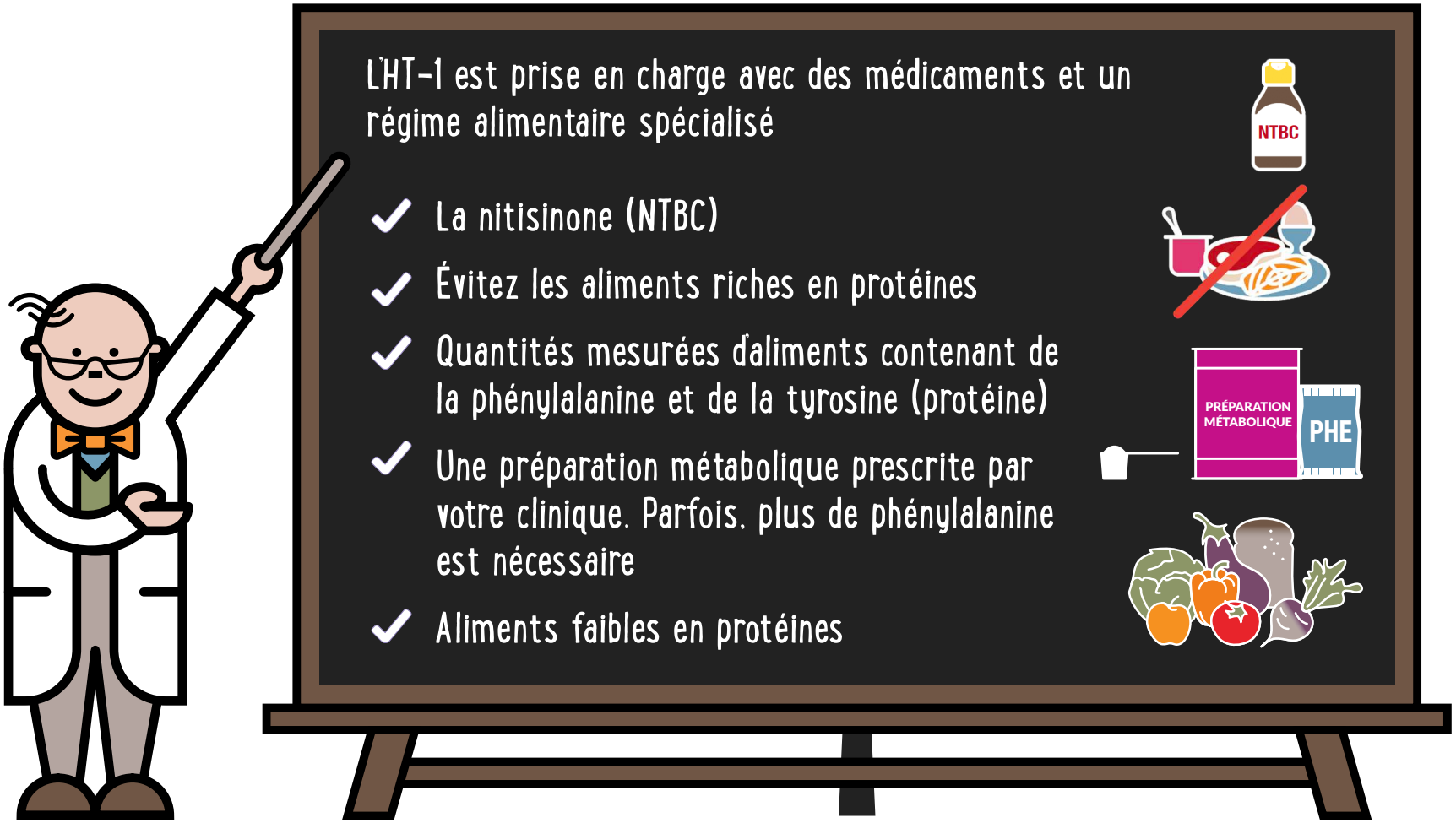
L'échantillon de sang est ensuite analysé pour mesurer les taux de succinylacétone et/ou de tyrosine.

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.

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

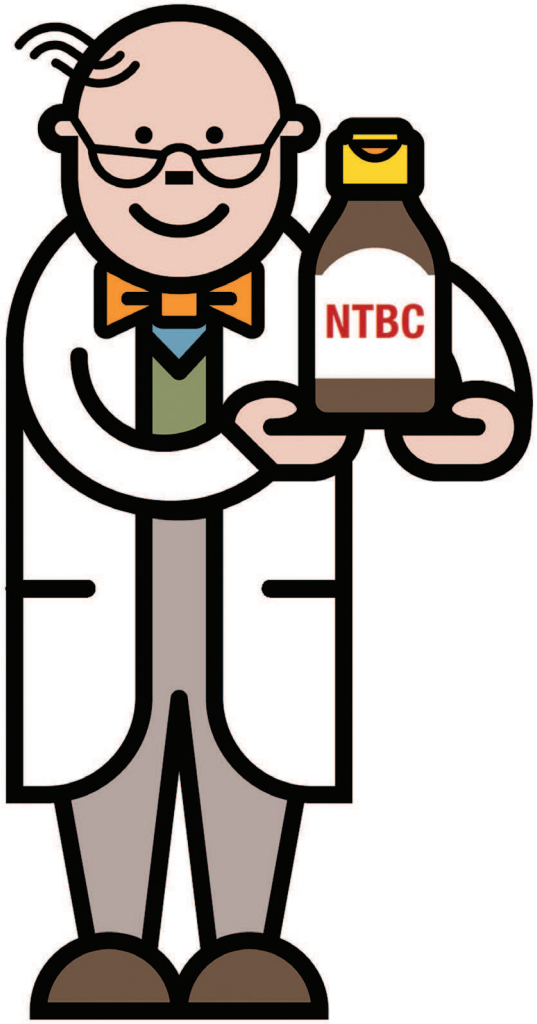


© 2019 Nutricia North America

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.

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.



© 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

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.**

© 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.

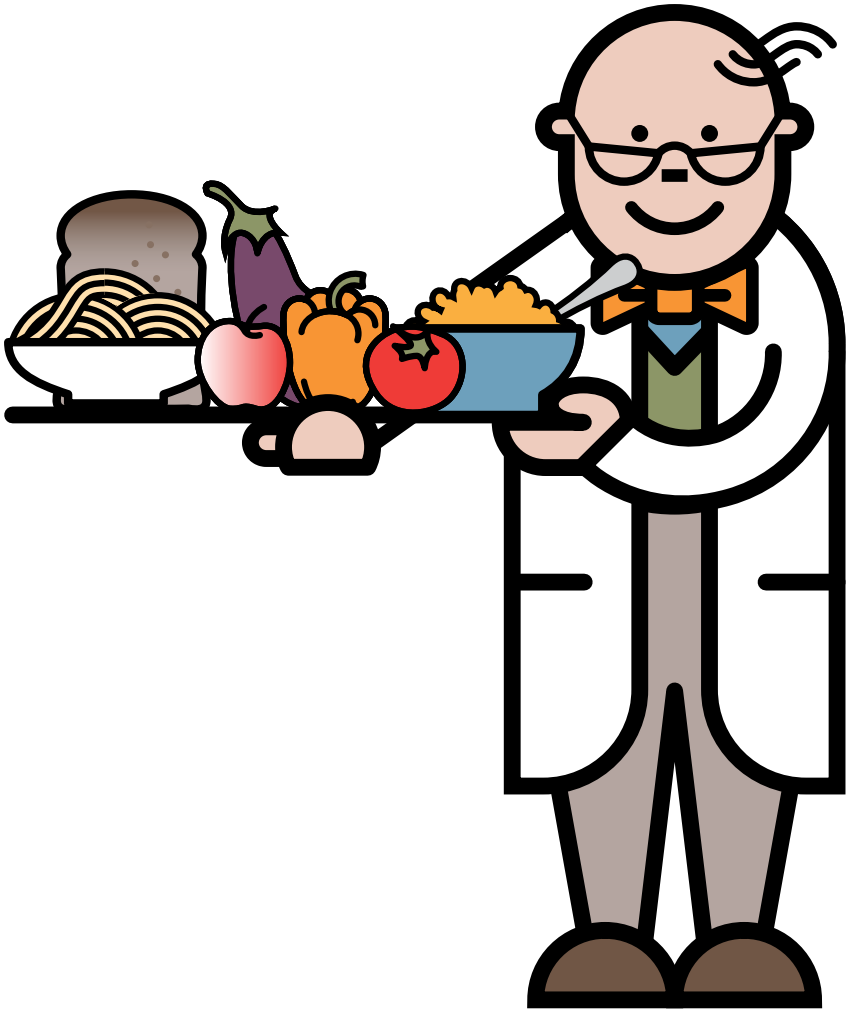
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité de 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



© 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 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.

© 2019 Nutricia North America

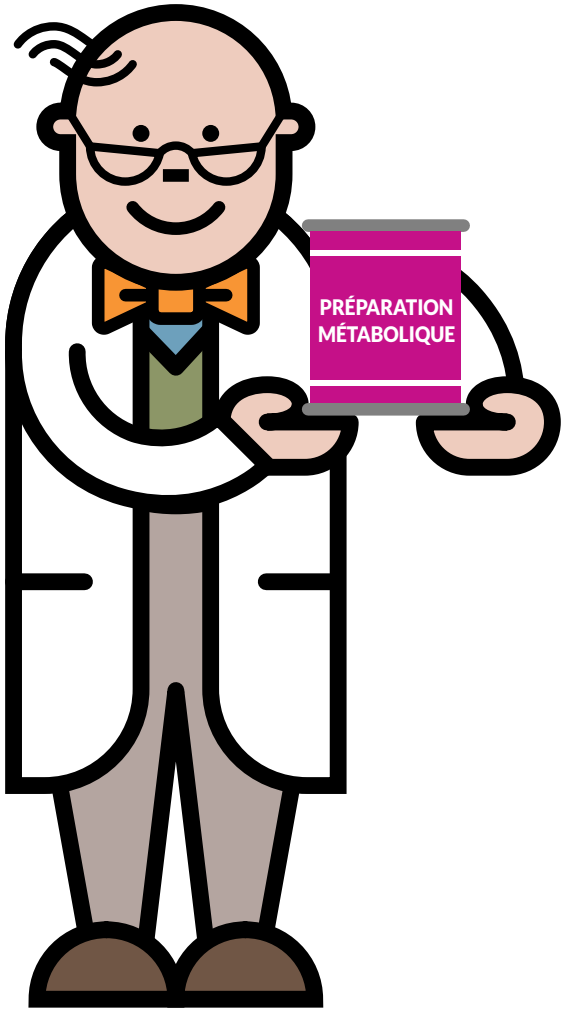
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Préparation métabolique sans 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.



© 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 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.

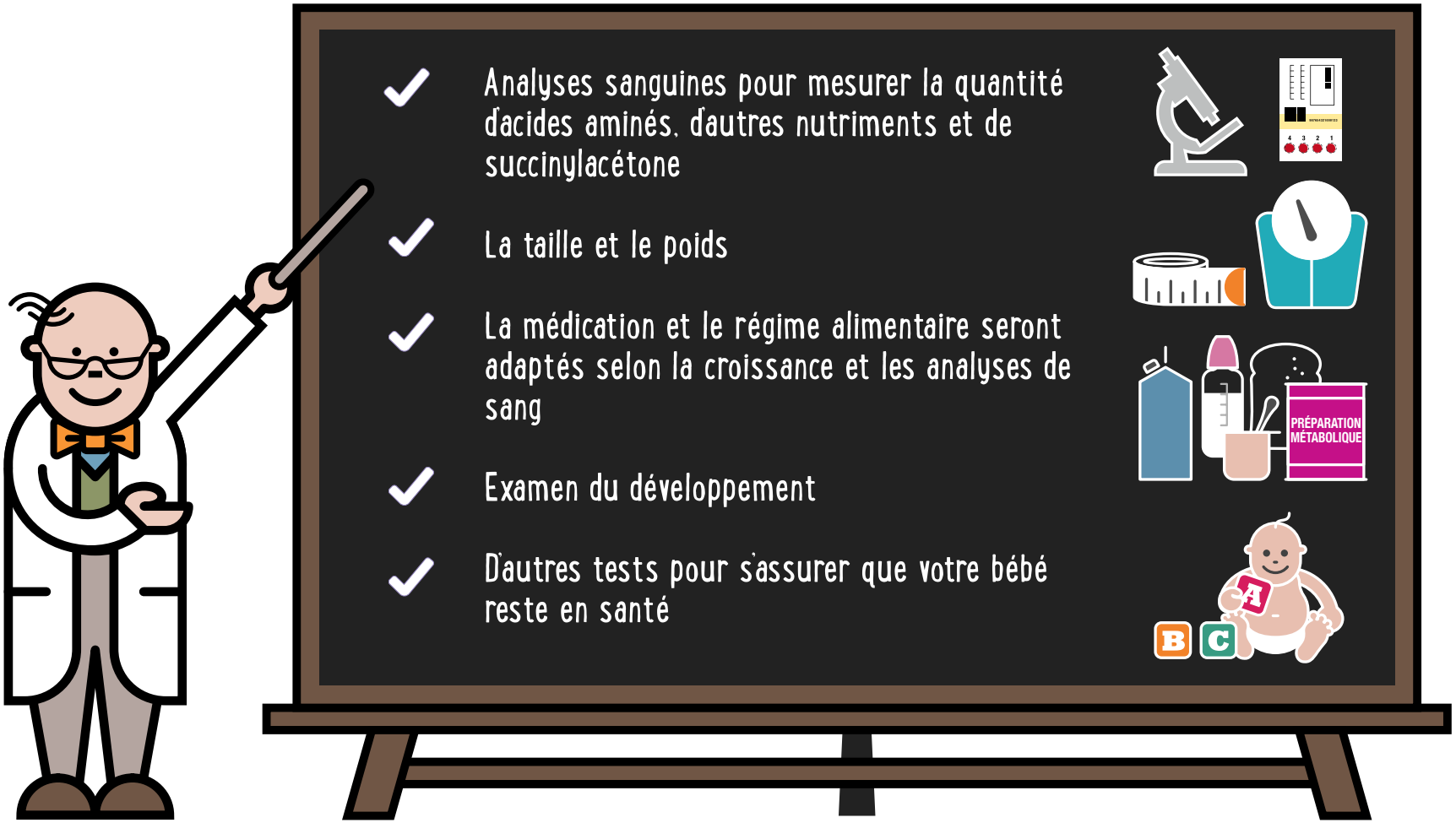
Il faut peser les aliments ou les mesurer à l'aide de mesures de cuisine (1 tasse, 1 cuillère à table, etc.) pour connaître la quantité de tyrosine et de phénylalanine qu'ils contiennent.

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

© 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 qui est surveillé en cas d'HT-1?



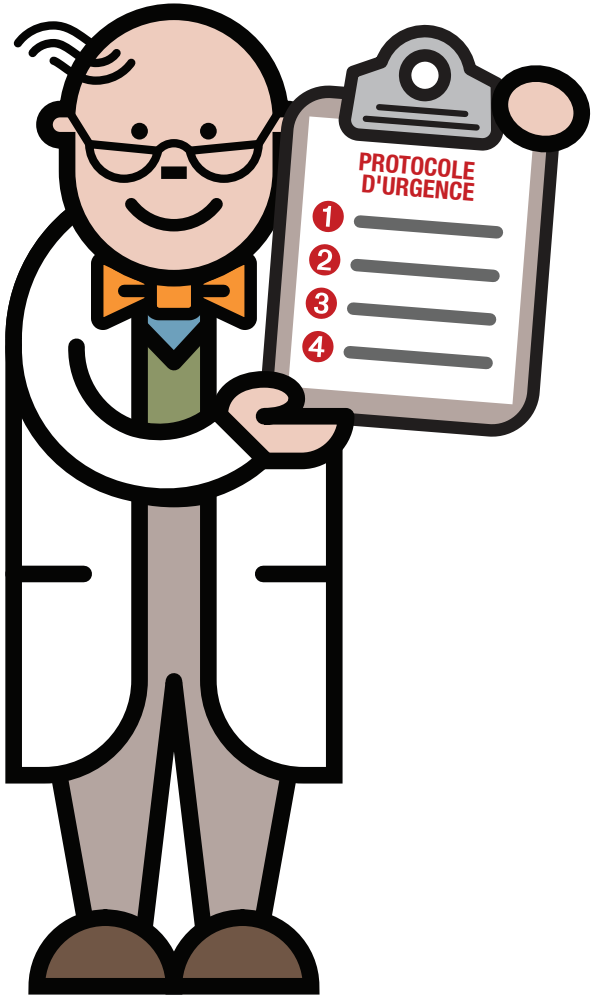
© 2019 Nutricia North America

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'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.

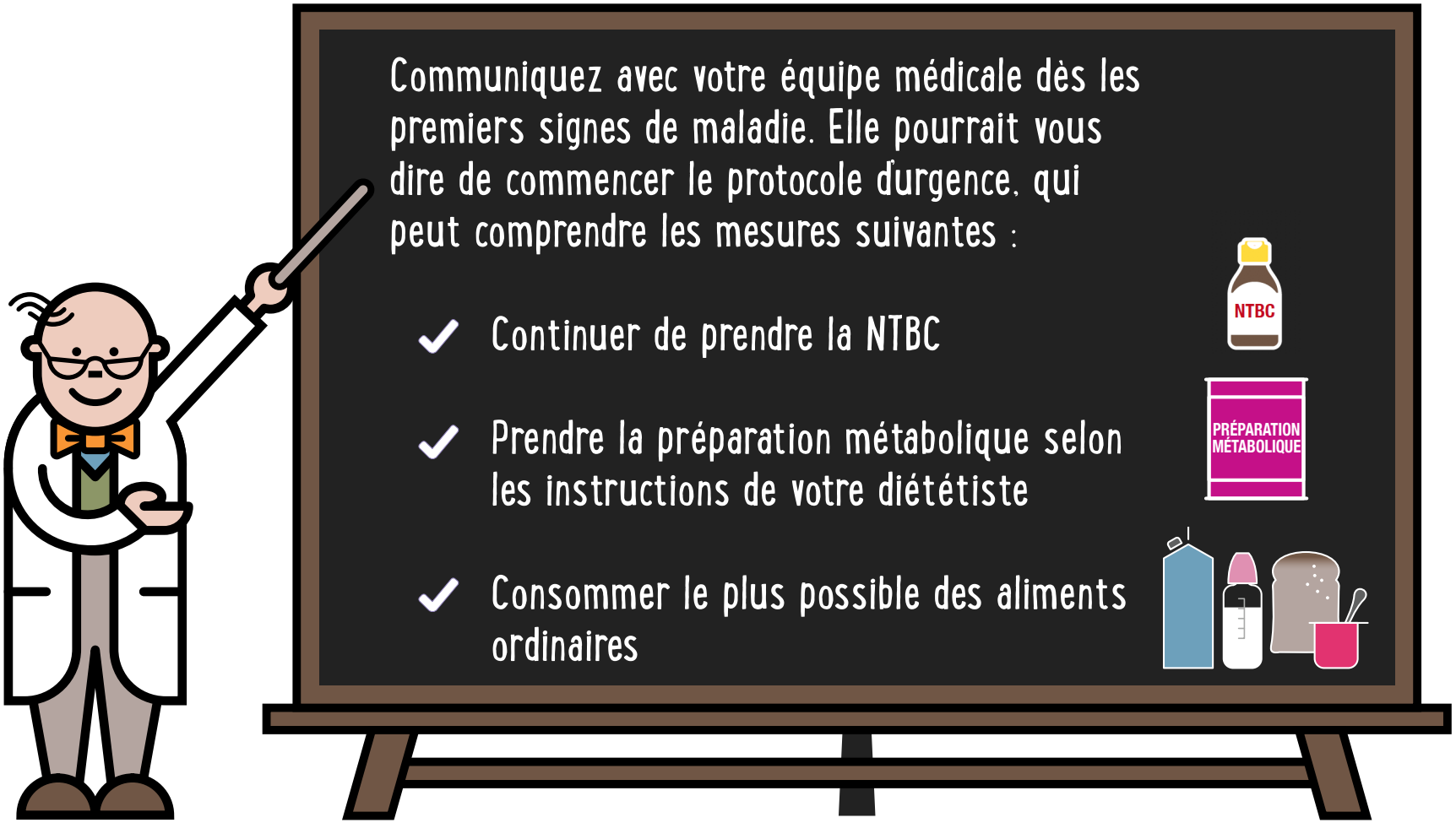


© 2019 Nutricia North America

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'HT-1 est-elle prise en charge durant une maladie?

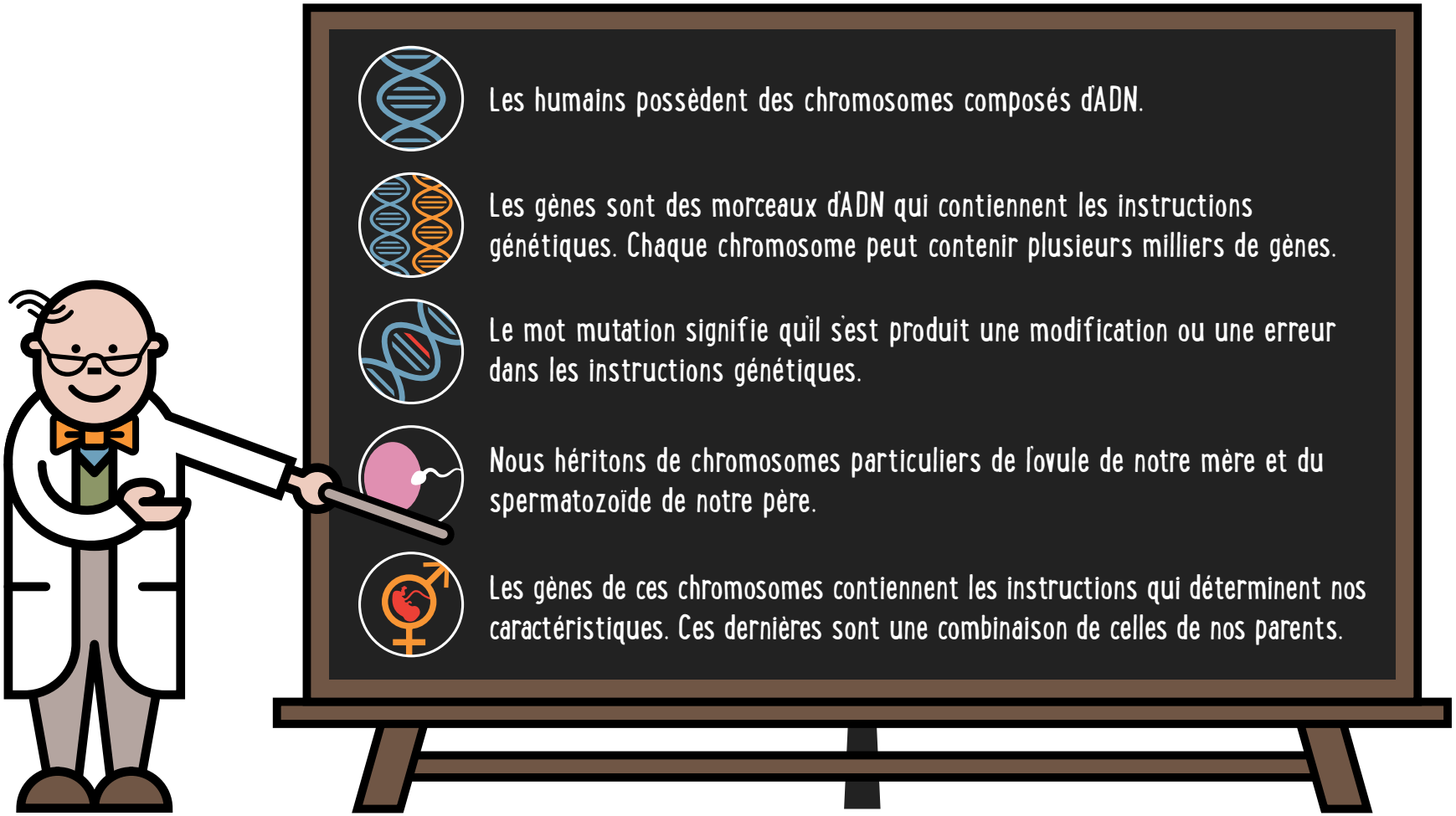
Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



© 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.

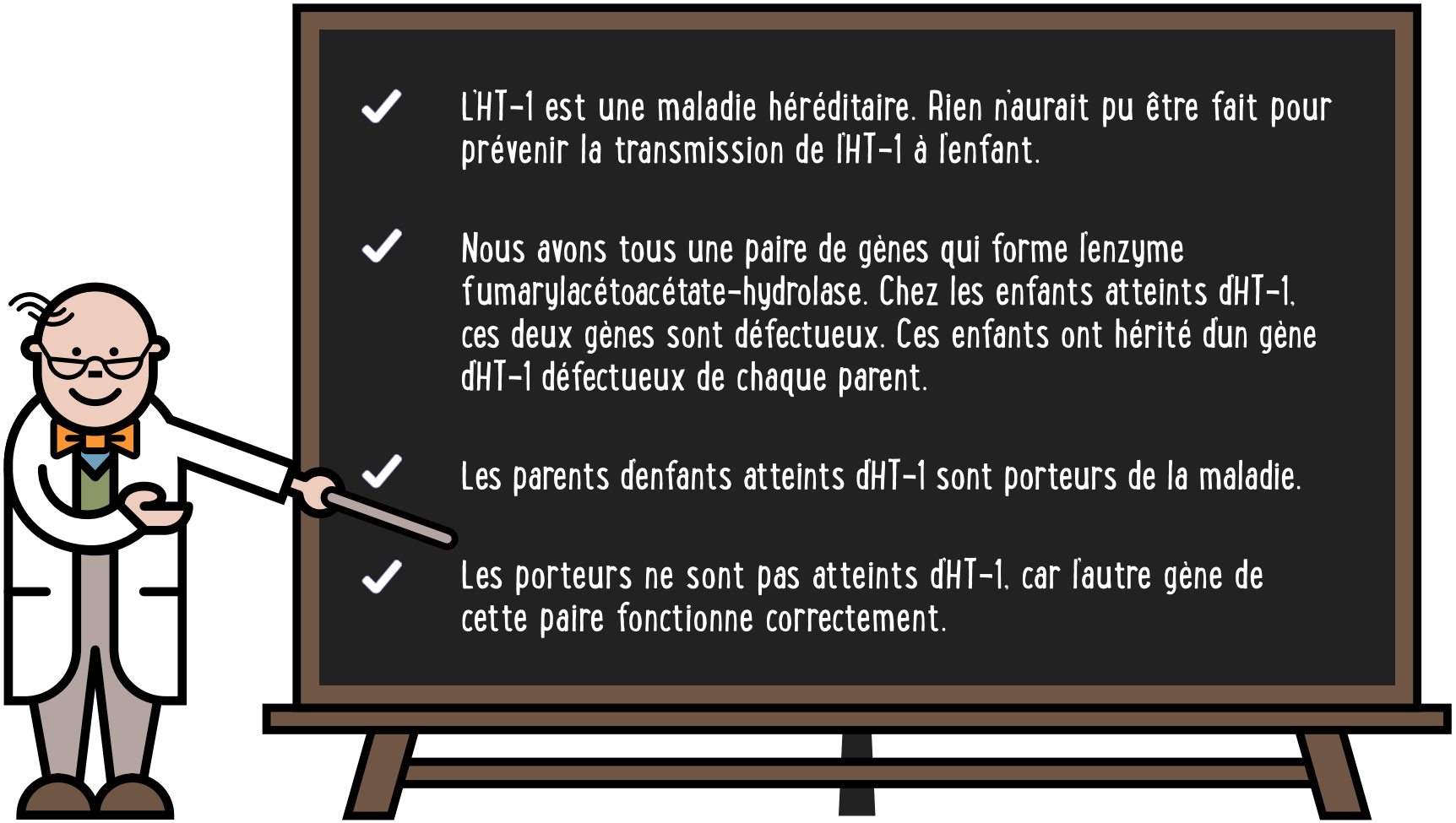
Que se passe-t-il dans les gènes humains?



© 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'HT-1?



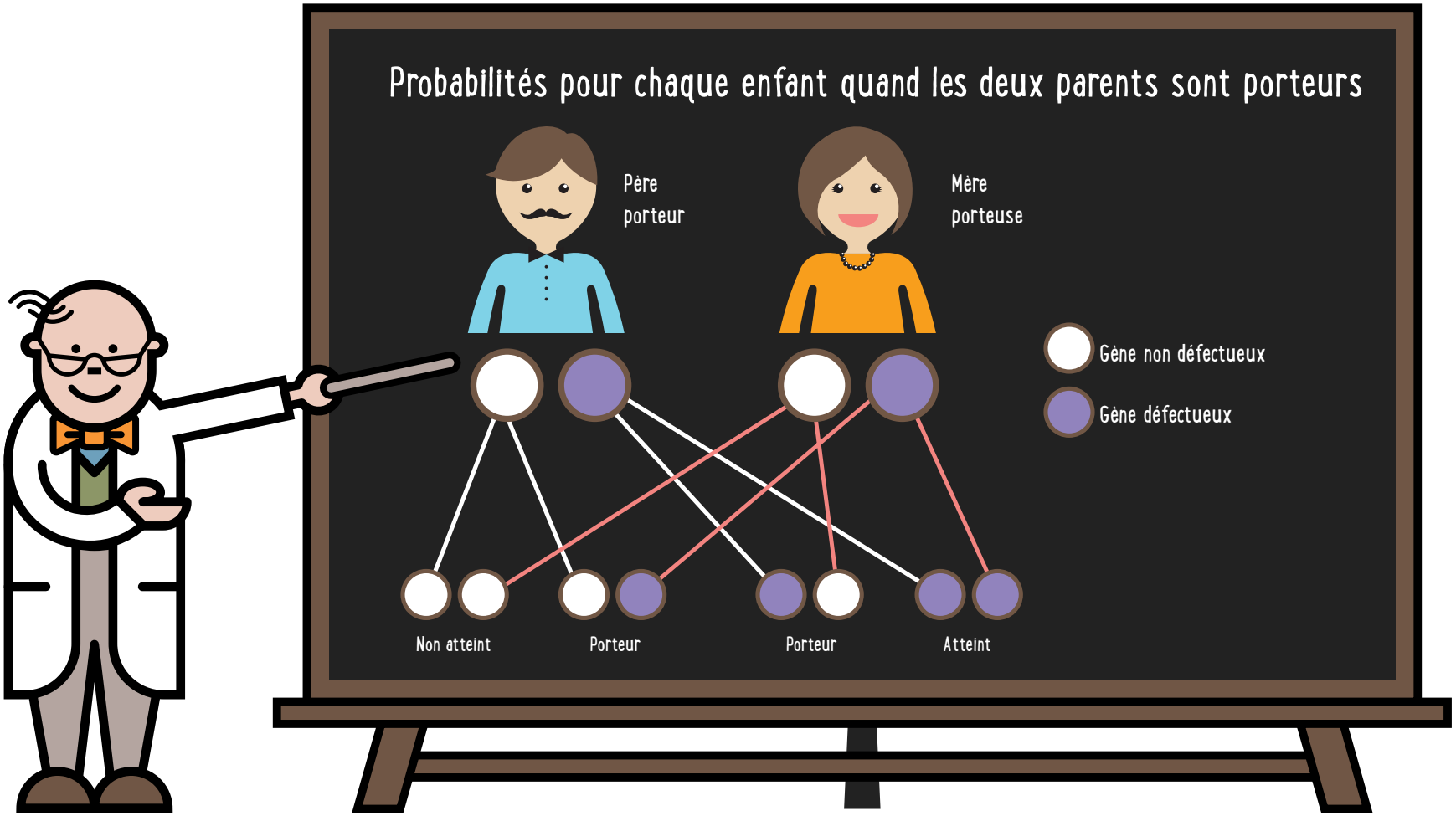
- L'HT-1 est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de l'HT-1 à l'enfant.
- Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme fumarylacétoacétate-hydrolase. Chez les enfants atteints d'HT-1, ces deux gènes sont défectueux. Ces enfants ont hérité d'un gène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

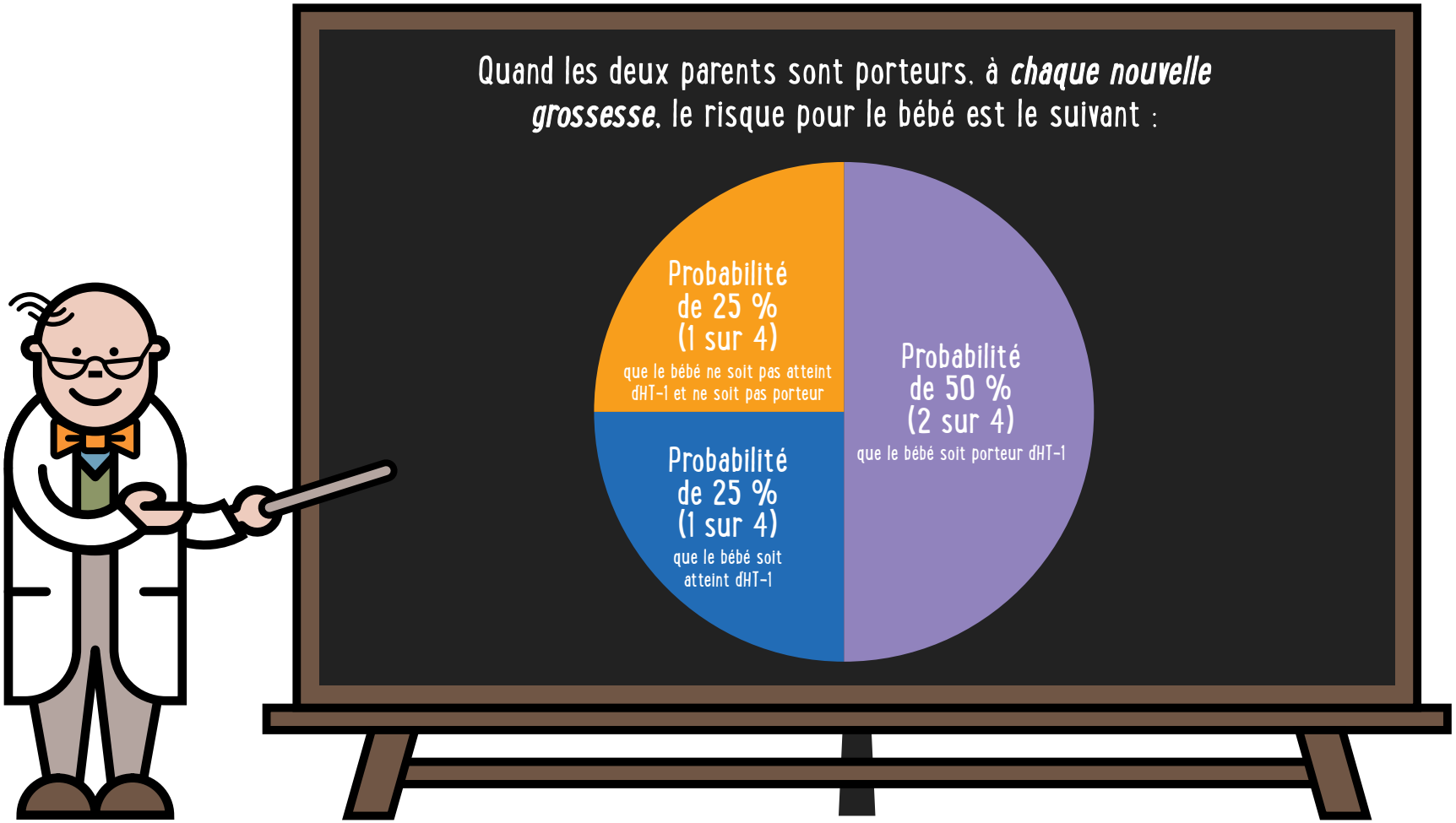
Autosomique récessive – combinaisons possibles



© 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.

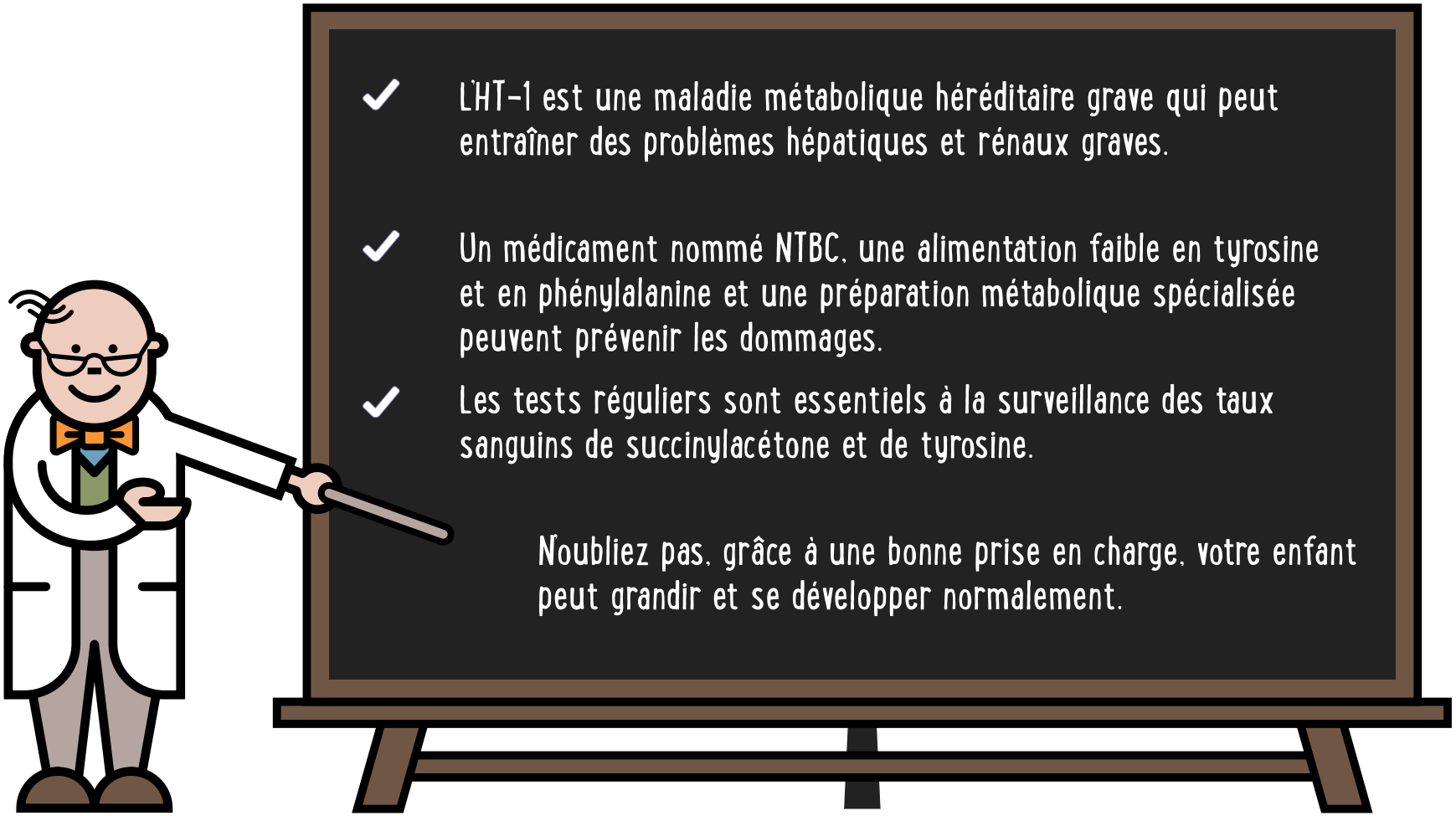
Futures grossesses



© 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



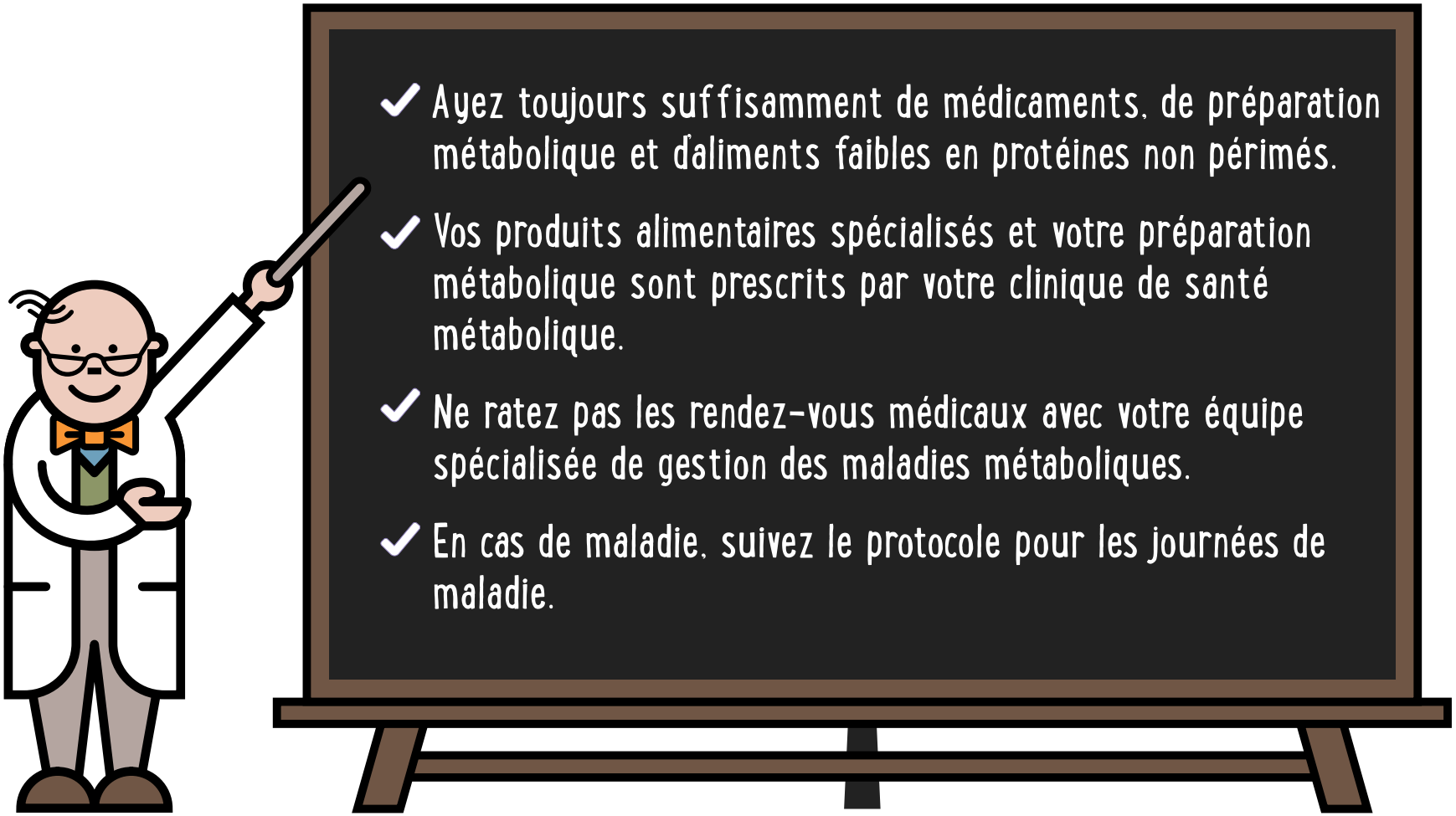
- L'HT-1 est une maladie métabolique héréditaire grave qui peut entraîner des problèmes hépatiques et rénaux graves.
- Un médicament nommé NTBC, une alimentation faible en tyrosine et en phénylalanine et une préparation métabolique spécialisée peuvent prévenir les dommages.
- Les tests réguliers sont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

© 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 de médicaments, de préparation métabolique et d'aliments faibles en protéines non périmés.
- ✔ 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.

© 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.

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

Soutenu par NUTRICIA

à titre de service pour la médecine des 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.

ZTYRTBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America