Prise en charge diététique de la LEUCINOSE - MSUD

Pr François LABARTHE
Diététicienne - Charlotte BAZIREAU

Journée Diététique, 16 novembre 2021

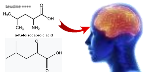
Prise en charge diététique de la LEUCINOSE - MSUD

1. **Objectif de la prise en charge nutritionnelle**
2. Le régime en pratique
3. Evolution du régime
4. En résumé

1-Objectif de la prise en charge

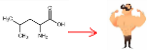
Pourquoi un régime spécifique?

Principal traitement de la Leucinose pour limiter l'accumulation de la Leucine et de ses dérivés neurotoxiques.



1-Objectif de la prise en charge

- **Régime contrôlé en Leucine (LEU) :**
  - Leucine = AA essentiel



- **L'isoleucine (ILE) et la valine (VAL) sont-ils aussi à contrôler ?**
  - Peu de toxicité ILE/VAL et des dérivés avérée.
  - ILE et VAL = AA essentiels
  - Régime contrôlé en LEU expose le patient à risque de carence en ILE et en VAL (supplémentation médicamenteuse souvent nécessaire).

1-Objectif de la prise en charge

- Régime hypoprotidique (contrôlé en LEU) pour maintenir les taux dans les valeurs cibles thérapeutiques

Extrait PNDS Leucinose Avril 2021

Objectifs proposés des taux plasmatiques

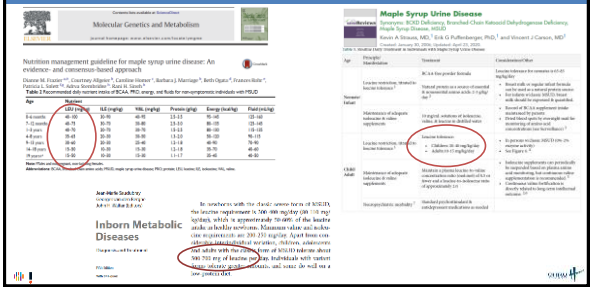
AA plasmatique	µmol/L	mg/dL
Leucine	150 – 300	2 – 4
Valine	100 – 400	1,5 – 5
Isoleucine	50 – 200	0,5 - 3

- Apporter suffisamment de LEU, VAL et d'ILE pour couvrir les besoins pour la croissance et le développement.

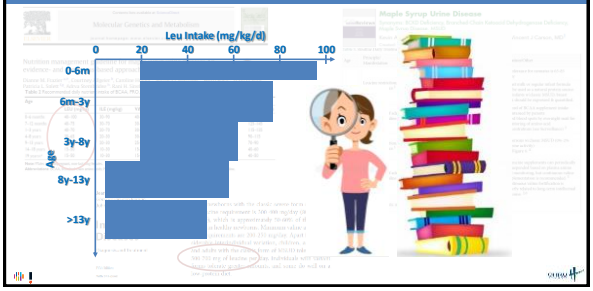
Prise en charge diététique de la LEUCINOSE - MSUD

1. Objectif de la prise en charge nutritionnelle
2. **Le régime en pratique**
3. Evolution du régime
4. En résumé

2-Le régime en pratique: Références bibliographiques



2-Le régime en pratique: Références bibliographiques



2-Le régime en pratique: Références bibliographiques

Apports recommandés en acides aminés ramifiés, protéines, calories et volume hydrique selon l'âge.

Âge	LEU (mg/Kg/j)	ILE (mg/Kg/j)	VAL (mg/Kg/j)	Protéine (g/Kg/j)	Calories (kCal/Kg/j)	Eau (mL/Kg/j)
0-6 mois	40-100	30-90	40-95	2,5-3,5	95-145	125-160
7-12 mois	40-75	30-70	30-80	2,5-3,0	80-135	125-145
1-3 ans	40-70	20-70	30-70	1,5-2,5	80-1[illegible]	[illegible]-135
4-8 ans	35-65	20-30	30-50	1,3-2,0	50-1[illegible]	
9-13 ans	30-60	20-30	25-40	1,2-1,8	40-[illegible]	
14-18 ans	15-50	10-30	15-30	1,2-1,8	35[illegible]	
19 ans et +	15-50	10-30	15-30	1,1-1,7	35[illegible]	

Repris de Frazier et al. Mol Genet Metab 2014.
Hors grossesse et allaitement.

2-En pratique : Le régime hypoprotidique

Principes du régime de croisière « régime de base » :

1- Apporter la quantité de leucine tolérée avec les aliments autorisés
- Equilibre si possible entre protéines animales/végétales
- Système de part pondérale 1part = 50mg de Leucine ou poids moyen d'une catégorie d'aliments
- Equilibrer les parts sur les différents repas de la journée.

2- Compléter l'apport en protéines nécessaires avec un mélange d'AA sans LEU, ILE, VAL qui complète généralement les Vitamines, Minéraux et OE.

3- Apporter les calories nécessaires avec des produits hypoprotidiques glucidolipidiques, matières grasses et produits sucrés avec sans protéine.

4- Supplémenter en ILE et VAL si besoin.

2-En pratique : Le régime hypoprotidique

2-En pratique : Le régime hypoprotidique Aliments interdits

Extrait Annexe 6 PNDS Leucinose Avril 2021

Annexe 6 : Classification des aliments

Classification des aliments naturels en fonction de leur teneur protidique, de leur intérêt nutritionnel et présentation des aliments spéciaux hypoprotidiques de substitution

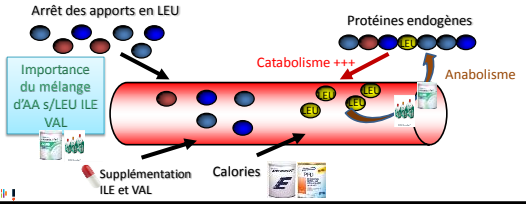
CATEGORIES DES ALIMENTS NATURELS			ALIMENTS SPECIAUX HYPOPROTIDIQUES DELIVRES SUR ORDONNANCE
ALIMENTS INTERDITS - teneur protidique pour 100 g d'aliments > 0,5g	ALIMENTS CONTROLES ET/OU A CONSOMMATION INDISPENSABLE - teneur protidique pour 100 g d'aliments entre 0,5 à 1,5g - aliments apportant les protéines naturelles	ALIMENTS en QUANTITES LIBRES - teneur protidique pour 100 g d'aliments < 0,5 g - contribuent en majorité aux besoins énergétiques	ALIMENTS en QUANTITES LIBRES - teneur protidique pour 100 g d'aliments < 0,5 g - à consommer sans excès - contribuent aux besoins énergétiques
Produits laitiers *Lait, fromages, boissons lactées, yaourts, crèmes desserts ou glacées, entremets…* *Et dérivés : chantilly, crème fraîche…* **Viandes, poissons, œufs** **Coquillages et crustacés** **Charcuteries** *A base de viandes, poissons ou végétales* **Pain, biscottes, céréales**	**Légumes** *Frais, en conserve ou surgelés* **Féculents** *Pommes de terre* **Fruits frais ou cuits** *Au sirop, en compote, en petit pot* **Autres** *Jus de fruits, sauces, ketchup, mayonnaise du commerce*	**Certaines matières grasses** *Huiles, beurre, margarine* **Sucre et certains produits sucrés sans protéines (bonbons sans gélatine, glaces à l'eau)** **Sorbet sans gélatine, sans lait…** **Confiture et gelées sans gélatine, miel…** **Boissons sucrées**	**Substituts de laitages** *Crèmes, boissons « lactées »* **Substitut de produits de panification** *Pain, biscottes, biscuits sucrés et salés* **Substituts céréaliers** *Pâtes, riz, couscous, semoule* **Préparations hypoprotidiques « maison »** *(pain/ farine hypoprotidique, substitut d'œuf,…)*

2-En pratique : Le régime hypoprotidique
Système de part pondérale

Consensus national des parts pondérales des légumes -2009

2-En pratique : En cas d'hypercatabolisme?

- Régime de semi urgence - 50% de la leucine tolérée + Augmenter calories 110% AET
- Régime urgence - Arrêt apport en Leucine + Augmenter calories 120% à 150% AET



2-En pratique : Régime de semi urgence

Quand le mettre en place ?

➢ **En prévention du risque de décompensation** (fièvre, stress, chirurgie…)

- 50% (ou 0%) de l'apport en Leucine habituellement tolérée
- Majorer le mélange d'AA sans LEU,ILE,VAL.
- 110% AET habituel consommé
  - Favoriser les aliments caloriques hypoprotidiques per os et/ou utiliser une poudre d'enrichissement glucidolipidique
- Majorer la supplémentation en ILE, VAL

2-En pratique : Régime d'urgence

Quand le mettre en place ?

Urgences

➢ Situation aigue de **décompensation**

- Stopper les apports de Leu 24h/48h
- Augmenter le mélange d'AA sans LEU,VAL,ILE
  - ➢ 2,5-2g/kg/24h chez les enfants à 1,5 - 1 g/kg/24h chez les adultes ou 120% des apports habituels du mélange d'AA.
- Augmenter les calories 120% à 150% AET habituel
- Majorer la supplémentation en ILE et VAL

2-En pratique : Exemple régime de croisière

Régime à 7 parts de Leucine réparties sur 4 repas : 0,75/2,75/0,75/2,75
S, 5 ans - Poids : 20,5kg Taille : 110 cm (PAT : 18,9kg de référence)
1430 kcals - 33g prot totales (1,7g/kg) - 350 mg de Leucine (18,5mg/kg/jour) - 5g de prot naturelles (0,2g/kg) - 28g d'EP (1,5g EP/kg)

Aliments/produits diététiques de la journée:
- 4 parts de Leucine sous forme de légumes
  Sel de table (2g)

Préparation de la NE de la journée:
- 40ml de lait de vache (3 parts)
- 100g de MSUD Anamix Junior
- 202g de DUOCAL
- Eau jusqu'à 1400 ml

Répartition dans la journée :
- Petit déjeuner: 350 ml du mélange par NE
- Déjeuner: Purée ou soupe apportant 2 parts de Leucine avec légumes + 1 pincée de sel + 350 ml du mélange par NE
- Goûter : 350 ml de mélange par NE
- Dîner : Purée ou soupe apportant 2 parts de Leucine avec légumes + 1 pincée de sel + 350 ml du mélange par NE

2-En pratique : Exemple régime de semi urgence

Régime de semi-urgence à 3,5 parts de LEU
S, 5 ans - Poids : 20,5kg Taille : 110 cm (PAT : 18,9kg de référence)
Poids : 20,5kg Taille : 110 cm (PAT : 18,9kg utilisé comme réf)
1590 kcals - 33g de prot tot - 175mg de Leucine -32g d'EP (1,7g/kg)

Mélange de la NE de la journée:
- 50ml de lait de vache demi écrémé (*175 mg de Leucine 3,5 parts)*
- 110g de MSUD Anamix Junior
- 240g de Duocal
- 20ml de NaCl 10%
- 15ml de KCl 7,46%
- Eau jusqu'à 1400 ml (+ eau par la bouche ou par la sonde 200ml)

2-En pratique : Exemple de régime d'urgence

Régime d'urgence 0 part de LEU en NE continue
S, 5 ans - Poids : 20,5kg Taille : 110 cm (PAT : 18,9kg utilisé comme réf)
1750 kcals - 33g d'EP (1,7g/kg/j)

Urgences

Mélange de la NE de la journée:
- 120 g de MSUD Anamix Junior (120% Apports habituels)
- 270 g de Duocal
- 20 ml de Nacl 10%
- 15 ml KCl 7,46%
- Eau jusqu'à 1600ml

Prise en charge diététique de la LEUCINOSE - MSUD

1. Objectif de la prise en charge nutritionnelle
2. Le régime en pratique
3. **Evolution du régime**
4. En résumé

3-Evolution du régime

- Faire évoluer le régime en fonction de la tolérance aux apports de LEU, de la croissance et du mode de vie.
- Régime à suivre toute la vie.
- La tolérance évolue peu avec l'âge.
- L'adolescence période à risque « Refus de la maladie » « Transgression des règles »
- Spécificité de la femme enceinte.

Prise en charge diététique de la LEUCINOSE - MSUD

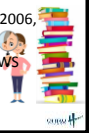
1. Objectif de la prise en charge nutritionnelle
2. Le régime en pratique
3. Evolution du régime
4. **En résumé**

4-En Résumé

- Régime hypoprotidique à vie.
- Tolérance des apports en Leucine individuelle.
- Importance du mélange d'AA sans LEU, ILE, VAL dans l'équilibre métabolique de la maladie.
- +/- ILE, VAL.

Sources Bibliographiques

- **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Leucinose** - Avril 2021
- Dianne M.FRAZIER **- Nutrition Management Guideline of Maple Syrup Urine disease : An evidence and consensus based approach**. 2014 Molecular Genetic and Metabolism
- Jean-Marie Saudubray -**Inborn Metabolic Diseases Diagnosis and Treatment -** Fifth Edition- Springer- Verlag Berlin Heidelberg 2000, 2006, 2012
- Kevin A.STRAUSS - **Maple Syrup Urine Disease** - 2006- Gene REVIEWS



MERCI DE VOTRE ATTENTION