

# Guide pratique de l'Homocystinurie (HCU)



Vitaflo™

Enhancing Lives Together

# Sommaire

<b>Qu'est-ce que l'Homocystinurie (HCU) ?</b>	<b>1</b>
<b>Le diagnostic de l'HCU</b>	<b>4</b>
<b>Pourquoi mon enfant a-t-il l'HCU ?</b>	<b>8</b>
<b>Protéines : approche scientifique</b>	<b>12</b>
<b>La prise en charge de l'HCU... le régime alimentaire expliqué</b>	<b>17</b>
<b>Qu'est-ce qu'un mélange d'acides aminés ?</b>	<b>23</b>
<b>Comment nourrir mon bébé ?</b>	<b>26</b>
<b>La diversification alimentaire</b>	<b>29</b>
<b>Le suivi</b>	<b>32</b>
<b>La maladie</b>	<b>35</b>
<b>Quand votre enfant grandit</b>	<b>36</b>






**Qu'est-ce que  
l'Homocystinurie  
(HCU) ?**

**Homocystinurie** ou HCU en abrégé.

Elle est aussi parfois connue sous le nom de déficit en cystathionine bêta-synthase (CBS).



**L'HCU est une maladie qui concerne la façon dont le corps utilise les protéines. Aujourd'hui, elle peut être prise en charge.**

- Les enfants nés avec l'HCU ne peuvent pas utiliser les parties des protéines appelée homocystéine.
- Sans prise en charge, la méthionine et l'homocystéine s'accumulerait dans le corps et abîmerait le cerveau.
- Mais cela peut être évité en suivant un régime diététique spécial.



Chez les nouveaux-nés diagnostiqués avec l'HCU, une prise en charge précoce peut prévenir l'apparition de bon nombre de ces symptômes. Grâce à une prise en charge, votre enfant pourrait se développer à sa pleine capacité.



**L'HCU est diagnostiquée grâce à un test de quelques gouttes de sang prélevées au talon appelé "Test de Guthrie".**



**En France :** l'accord des parents est obligatoire pour réaliser ce dépistage. Ce prélèvement est réalisé environ 3 jours après la naissance.

**En Belgique :** ce test est fortement conseillé sans être obligatoire. En Fédération Wallonie-Bruxelles il est réalisé entre le 3e et le 5e jour après la naissance. En Flandres ceci rentrera en vigueur dans le courant de 2023.

# Il existe deux formes principales d'HCU



L'HCU sensible à la pyridoxine peut être prise en charge par de fortes doses de vitamine B6 (pyridoxine). Il s'agit de la forme la plus bénigne d'HCU.

L'HCU non sensible à la pyridoxine ne répond pas à de fortes doses de vitamine B6.

Au départ, tous les patients nouvellement diagnostiqués avec une HCU reçoivent un essai de prise en charge à la pyridoxine pour déterminer s'ils sont répondeurs ou non.

Votre enfant a été diagnostiqué avec une HCU ne répondant pas à la pyridoxine.

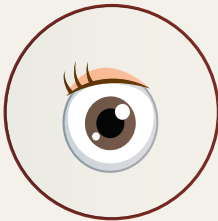
Cette maladie est prise en charge grâce à un régime alimentaire spécial, pauvre en protéines, ainsi que des médicaments.



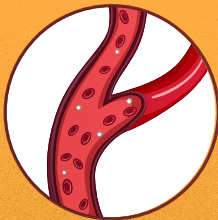
**Si elle n'est pas prise en charge, des substances s'accumulent dans le sang à des niveaux toxiques et causent des problèmes à plusieurs parties du corps, notamment :**



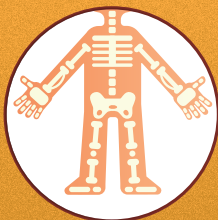
**Cerveau** - Retard de développement et problèmes de comportement.



**Yeux** - Myopie, dislocation du cristallin de l'œil et glaucome.



**Vaisseaux sanguins** - Caillots de sang et risque d'accident vasculaire cérébral.

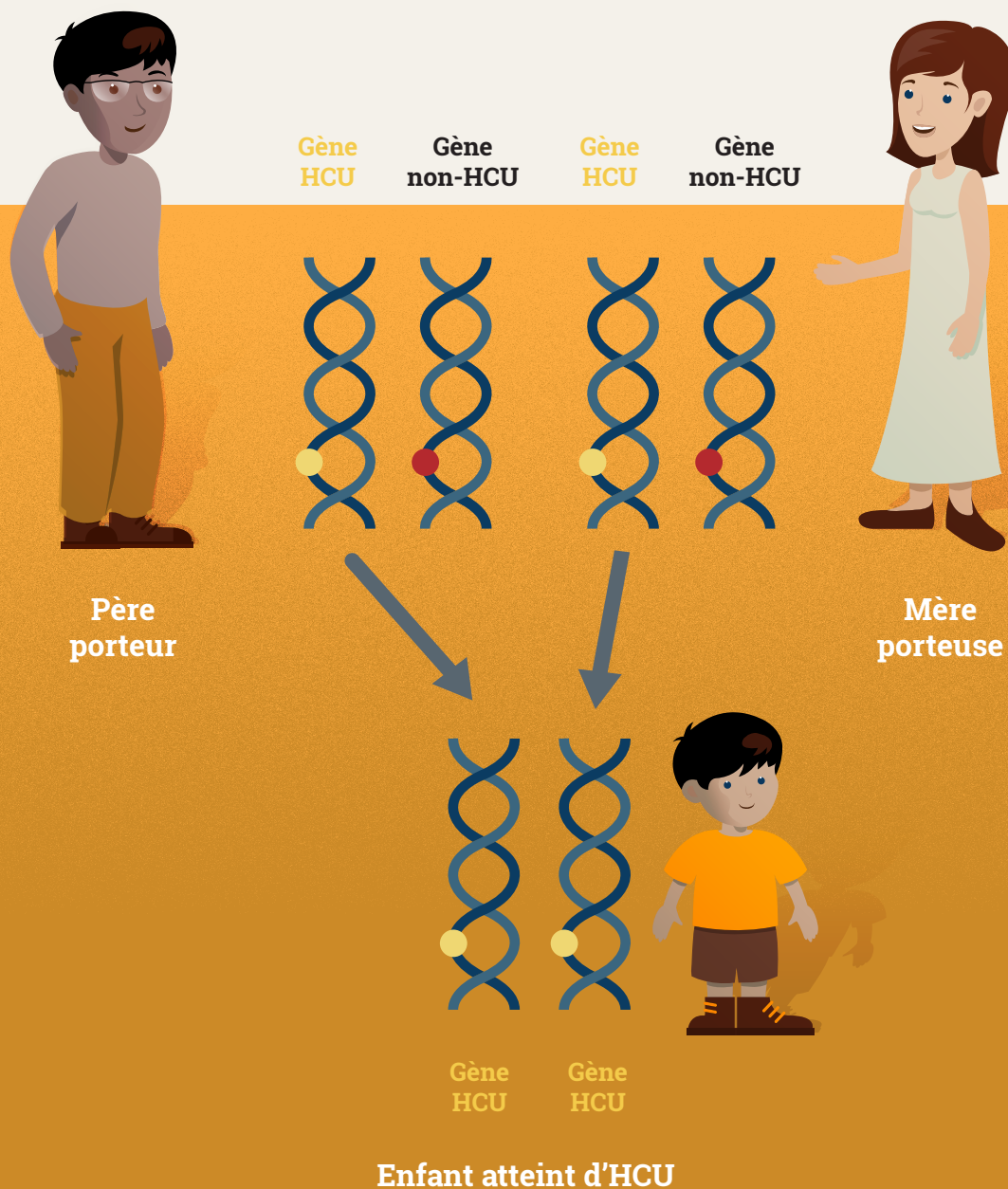


**Squelette** - Grande stature avec de longs bras et jambes et un risque accru d'os cassés.



# L'HCU est une maladie génétique héréditaire

Ce n'est la faute de personne et vous ne pouviez rien faire pour l'empêcher.



En tant que parent d'enfant HCU, vous avez un gène non-HCU et un gène HCU : vous êtes un porteur sain.

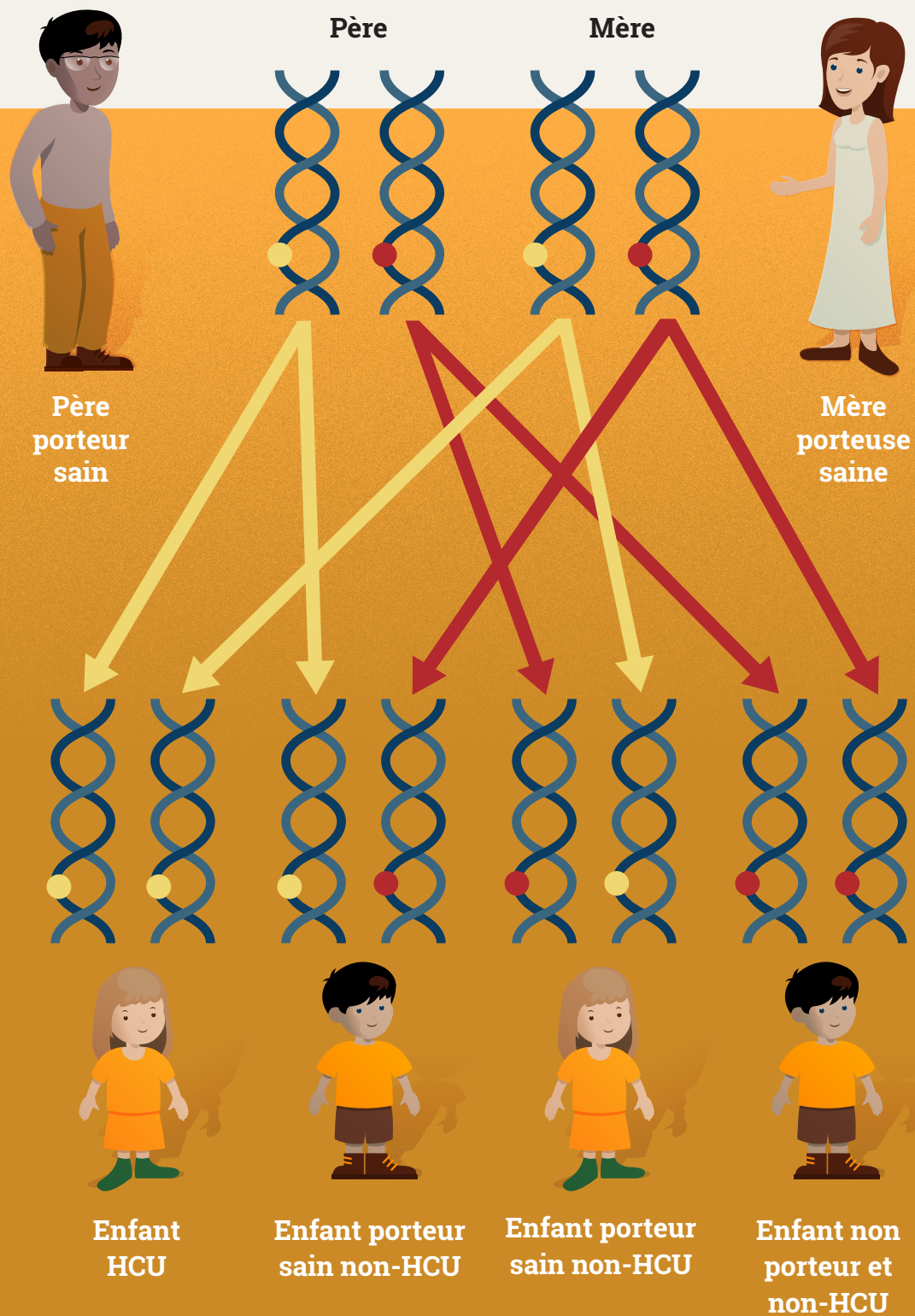
Votre enfant a hérité du gène HCU de chacun de ses 2 parents.

# Il y a un petit nombre de personnes qui sont porteuses du gène HCU



Les personnes qui sont porteuses d'un seul gène HCU ne sont pas atteintes de la maladie et le gène responsable ne leur pose pas de problème particulier.

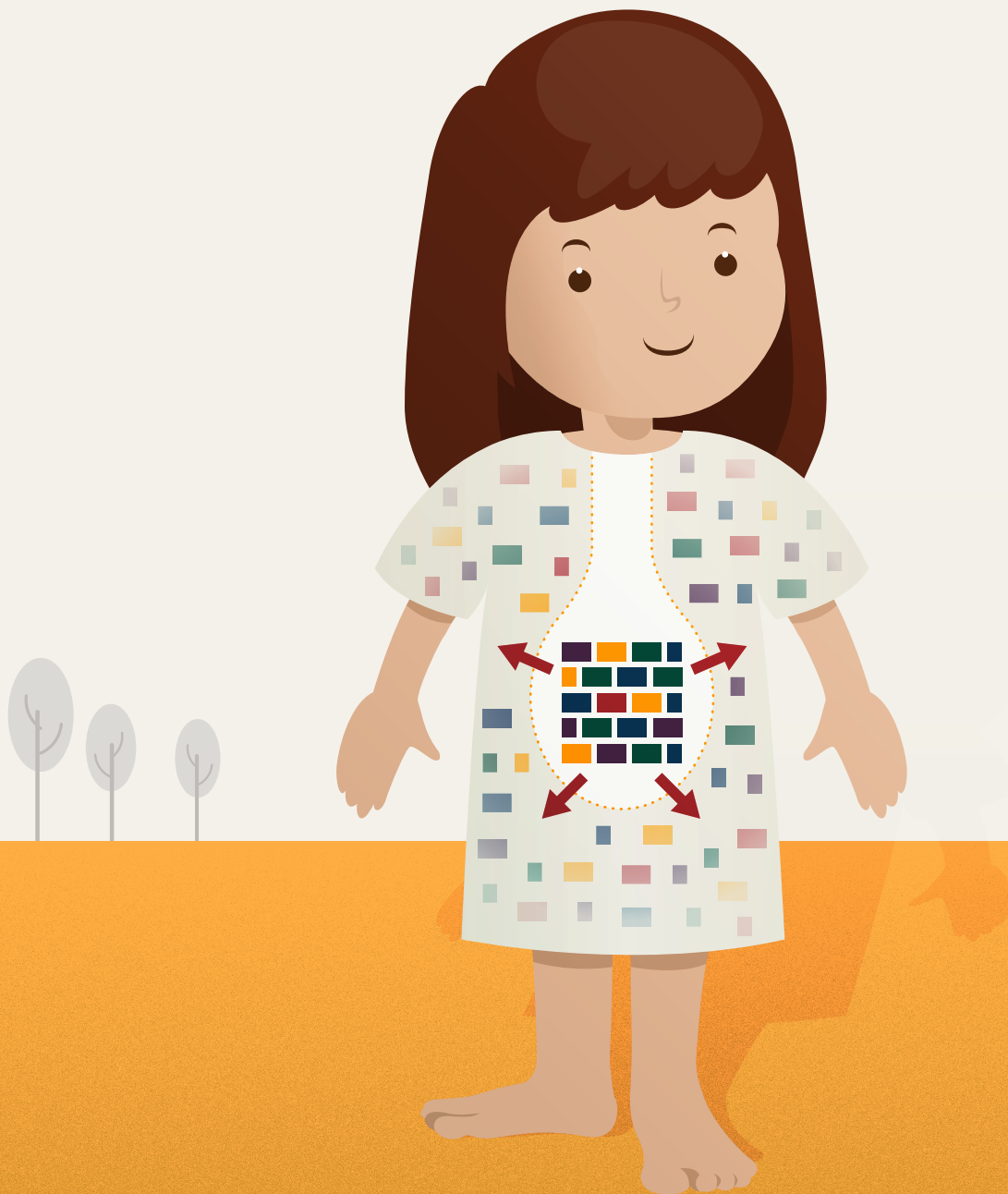
Quand 2 personnes porteuses du gène HCU conçoivent un enfant, il y a 1 chance sur 4 que l'enfant soit atteint d'HCU.





# Pourquoi a t-on besoin de protéines ?

La protéine est un nutriment nécessaire à l'organisme. Elle l'aide à construire, maintenir et réparer les cellules et les tissus de notre corps comme par exemple la peau, les muscles, les organes, le sang ou les os.



Quand on mange des protéines, elles sont découpées (pendant la digestion) en petits morceaux (comme des briques) appelés "acides aminés".

# Que se passe-t-il en temps normal ?

## Transformation d'une protéine en acides aminés

Les enzymes agissent comme des ciseaux chimiques qui viennent découper la protéine en acides aminés. Ensuite, le corps utilise ces acides aminés pour la croissance, l'entretien des muscles et son maintien en bonne santé. Il existe 20 acides aminés différents qui composent les protéines.

Protéine



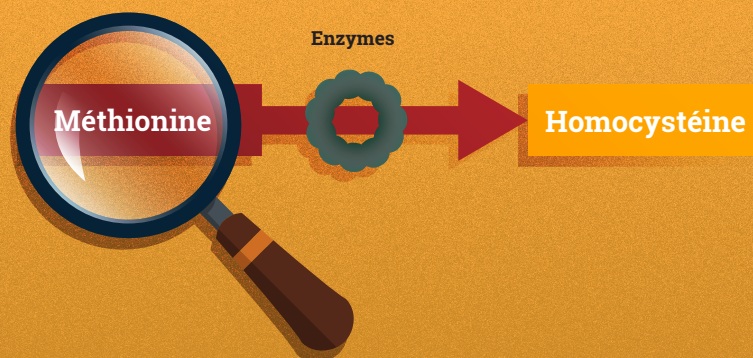
Enzymes



Acides  
aminés  
(briques)



La méthionine est l'un de ces acides aminés et est utilisée par le corps pour fabriquer de nouvelles substances, certaines d'entre elles sont à nouveau décomposées pour former un autre acide aminé appelé homocystéine.

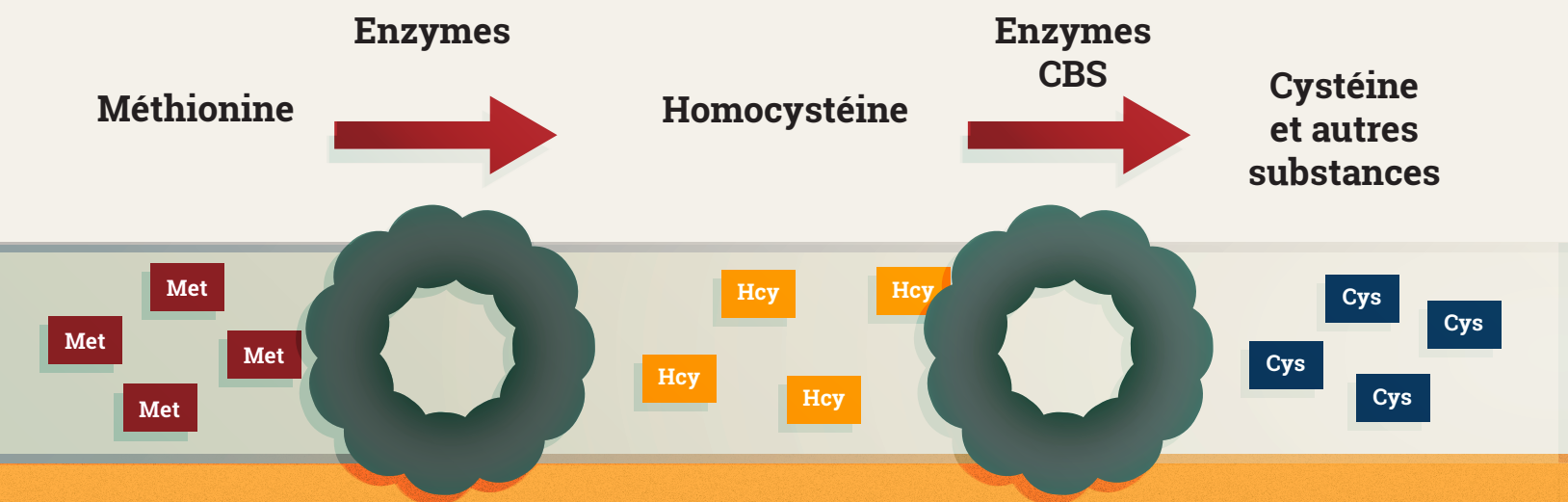


C'est l'homocystéine qu'une personne atteinte d'HCU ne peut pas transformer correctement.



# Qu'est-ce qui ne fonctionne pas correctement chez une personne HCU ?

## Chez une personne **sans** HCU

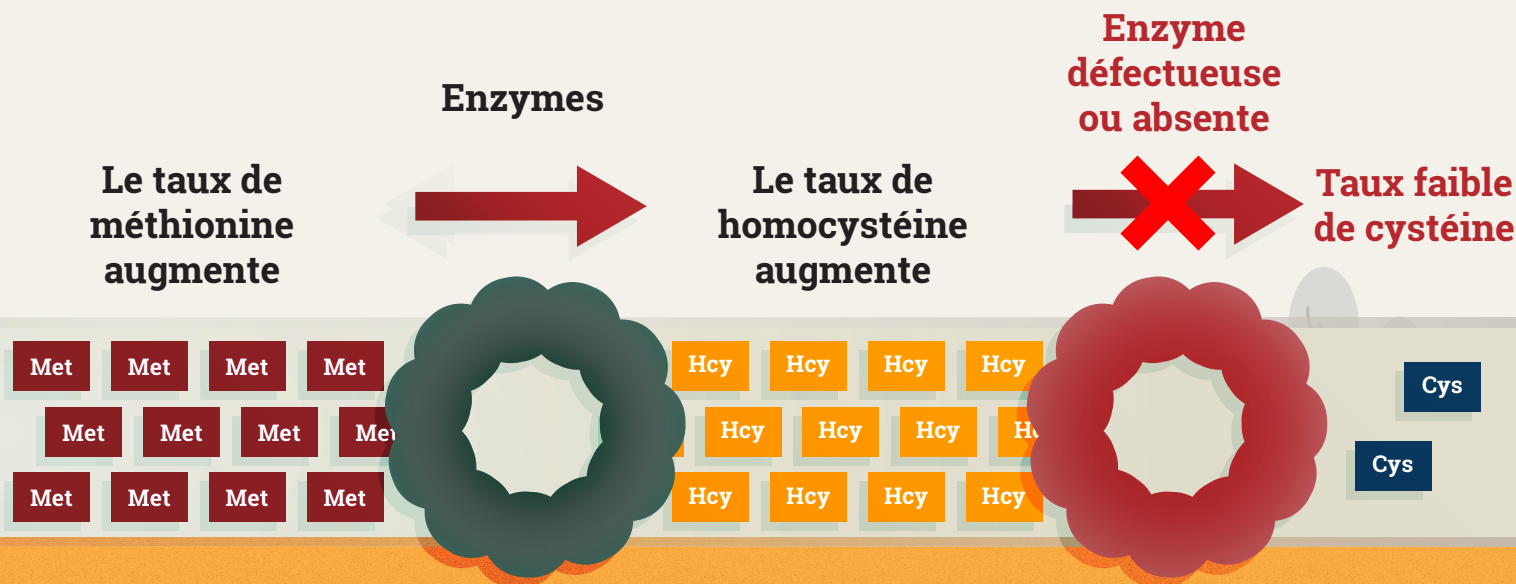


Une partie de la méthionine est à nouveau décomposée pour produire un nouvel acide aminé appelé homocystéine.

Normalement, le foie produit une enzyme appelée cystathionine bêta-synthase (CBS) qui aide l'homocystéine à se décomposer en cystéine.

# Qu'est-ce qui ne fonctionne pas correctement chez une personne HCU ?

## Chez une personne atteinte d'HCU

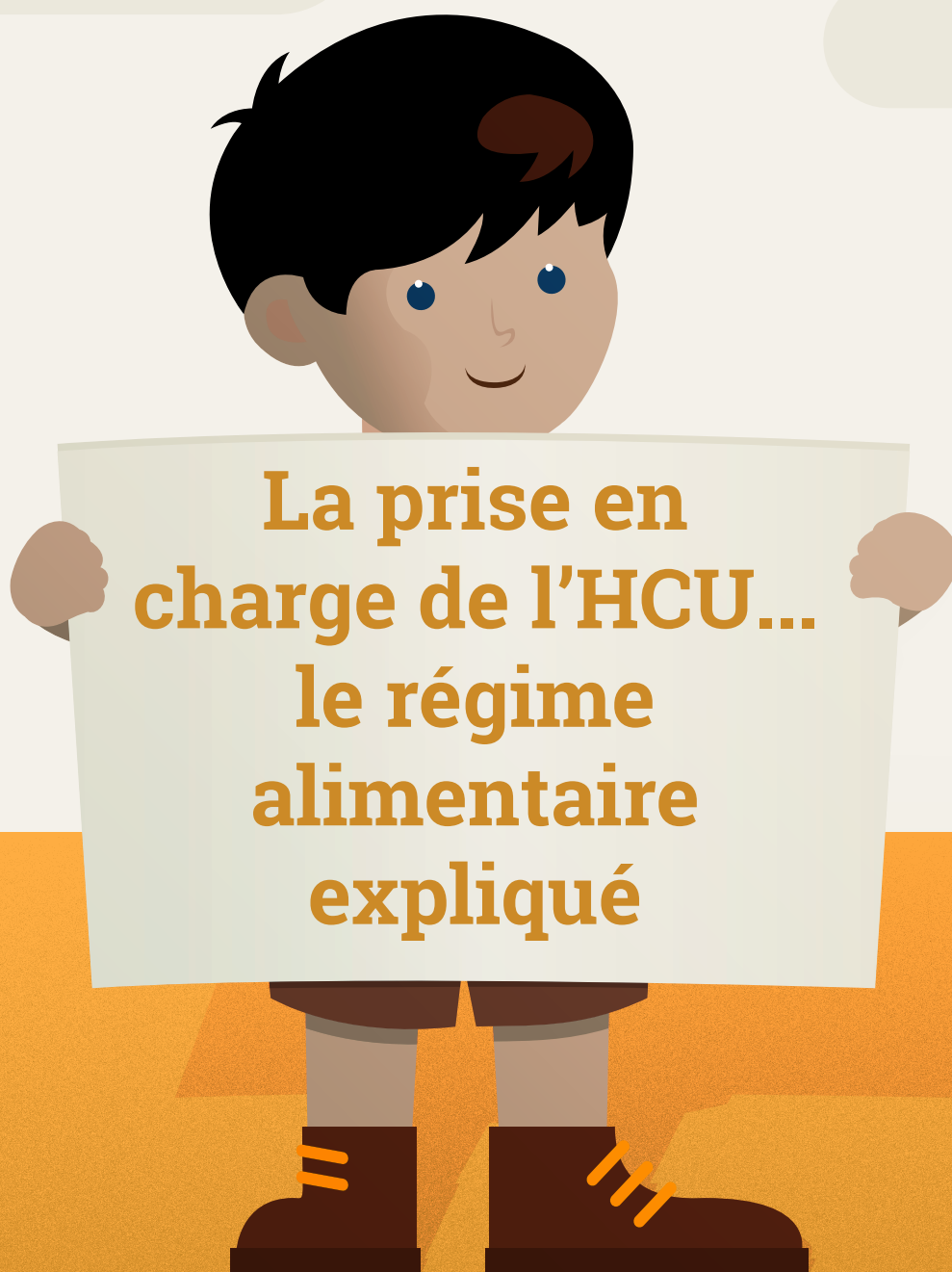


En cas d'HCU, l'enzyme CBS n'est pas synthétisée par le foie ou ne fonctionne pas correctement.

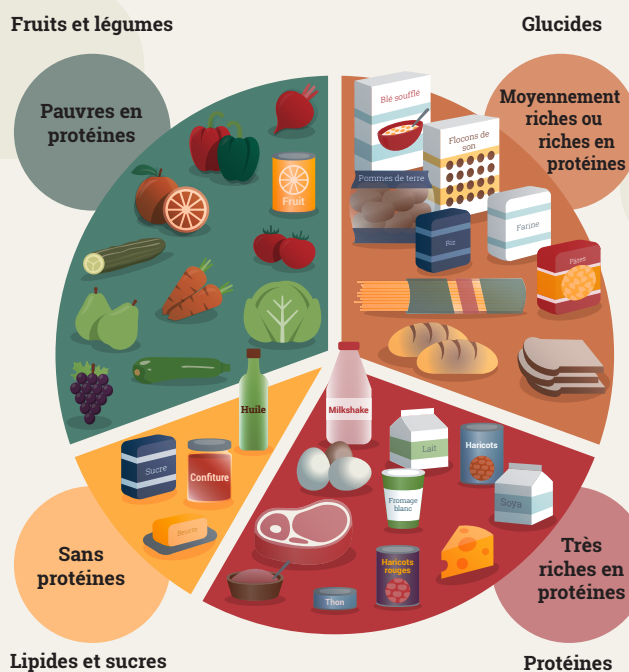
Cela entraîne une augmentation de la méthionine et de l'homocystéine et un faible taux de cystéine dans le sang.

Des taux élevés d'homocystéine sont toxiques dans le sang, ce qui entraîne des lésions des tissus de l'organisme, tels que le cerveau, les yeux, les vaisseaux sanguins et le squelette.

La gravité de l'HCU varie selon que l'enzyme CBS défectueuse soit complètement inactive ou qu'elle puisse encore décomposer une partie de l'homocystéine.



# Régime normal



Un régime normal contient trop de protéines/méthionine pour une personne atteinte d'HCU.

Elle doit donc suivre un régime spécifique.

## La prise en charge diététique de l'HCU consiste à suivre un régime pauvre en protéines

- L'HCU est gérée par un régime strict, pauvre en protéines et en méthionine.
- Si la quantité de méthionine dans l'alimentation est réduite, la quantité d'homocystéine produite par l'organisme est également réduite. En effet, l'homocystéine ne peut être fabriquée dans l'organisme qu'à partir de la méthionine.
- La méthionine est présente dans tous les aliments contenant des protéines et **doit donc être limitée**.
- Tous les acides aminés, y compris la méthionine, ont un rôle ou une fonction dans l'organisme.
- Il est donc important qu'une personne atteinte de l'HCU consomme un peu de méthionine pour soutenir une croissance normale, mais pas à un taux nocif.
- Des vitamines supplémentaires ou d'autres médicaments peuvent être prescrits, votre médecin/diététicien(ne) vous conseillera.

# Le principe des feux de signalisation

Le régime pauvre en protéines d'une personne HCU peut être expliqué comme le principe des feux de signalisation.



## **Rouge, STOP!**

Ces aliments sont interdits car ils contiennent trop de protéines / méthionine

## **Orange, Prudence !**

Ces aliments peuvent être consommés mais en quantité contrôlée et pesée car ils contiennent des protéines / méthionine

## **VERT, Autorisé !**

Ces aliments peuvent être consommés librement car ils sont pauvres ou dépourvus de protéines / méthionine

# ROUGE, STOP!

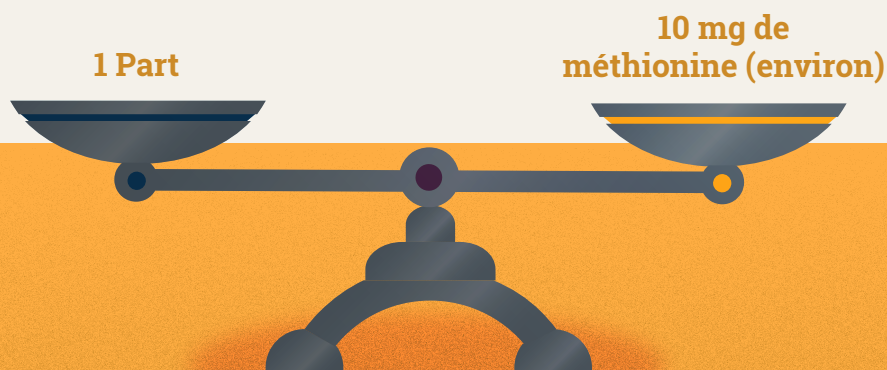
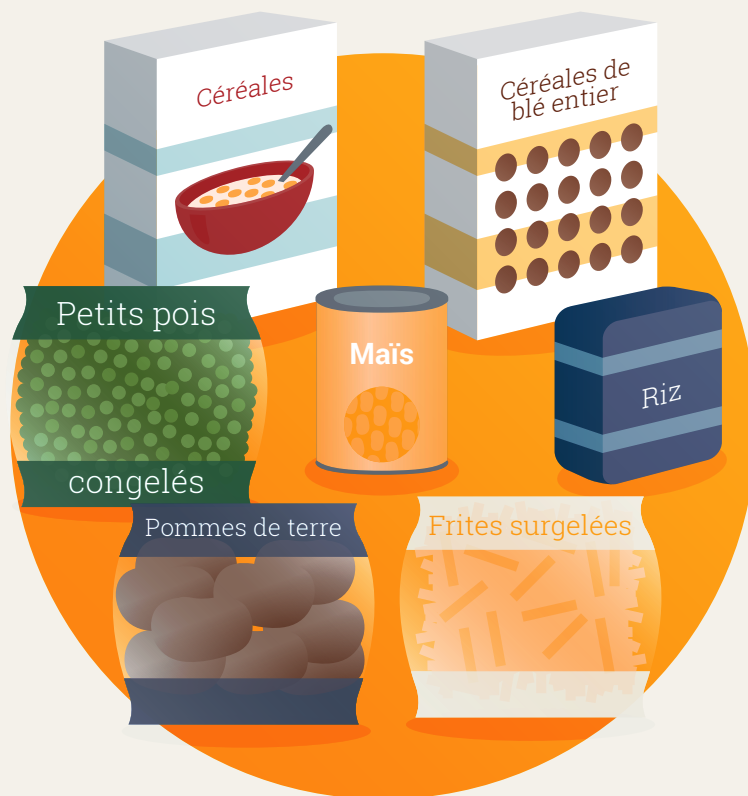
## Aliments interdits



Ces aliments sont tous riches en protéines et donc riches en méthionine, ils ne sont donc pas autorisés.

# ORANGE, Prudence !

Aliments contrôlés, pesés et comptabilisés grâce à un système de parts



Votre enfant a besoin d'une petite quantité de méthionine pour sa croissance, ainsi que le développement et la réparation des cellules.

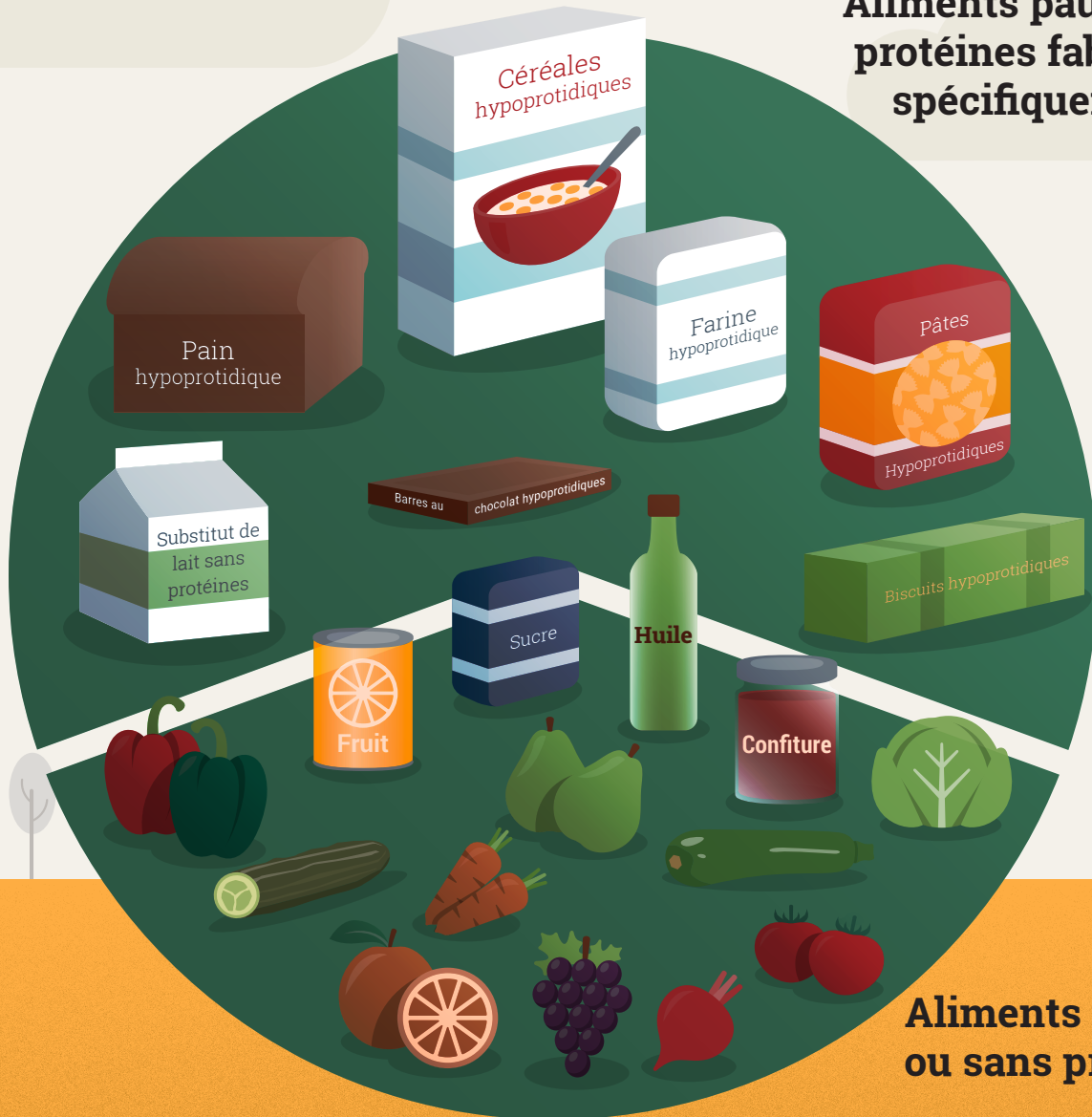
Votre enfant aura un nombre fixe de parts autorisées par jour. Votre diététicien(ne) vous indiquera le nombre de parts et vous apprendra à les calculer.

Ces aliments sont répartis au cours des différents repas de la journée. Les quantités autorisées varient d'une personne à l'autre et d'un moment à l'autre chez une même personne.

# VERT, Autorisé !

Aliments consommés librement

**Aliments pauvres en protéines fabriqués spécifiquement**



**Aliments pauvres ou sans protéines**

Ces aliments sont soit naturellement pauvres en protéines et donc en méthionine, ou ont été spécialement fabriqués pour avoir peu de protéines. Ils n'ont généralement pas besoin d'être contrôlés et pesés.\*

\* Demandez toujours conseil à votre diététicien(ne) pour vérification.

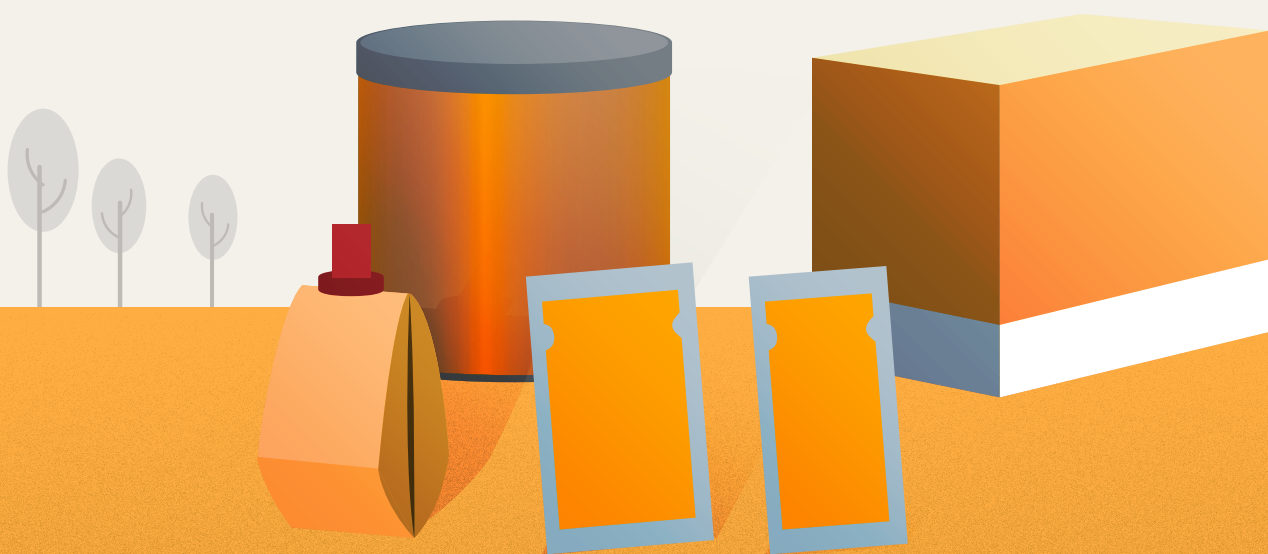




# Pourquoi une personne HCU a-t-elle besoin d'un mélange d'acides aminés ?

Un mélange d'acides aminés est un mélange spécifique d'acides aminés qui peut avoir différents aspects (liquide, poudre, entremet, comprimé...).

Il est dépourvu de méthionine mais contient tous les autres acides aminés dont l'enfant a besoin. Beaucoup de ces mélanges contiennent également des vitamines, minéraux, et nutriments essentiels nécessaires à une bonne santé.



Le mélange d'acides aminés peut aider à maintenir les taux de méthionine, d'homocystéine et de cystéine dans une fourchette acceptable tout au long de la journée.

Le mélange d'acides aminés peut être une composante importante du régime HCU, il doit être pris régulièrement et bien réparti au cours de la journée. Cela peut permettre de conserver un équilibre métabolique stable toute la journée.

Il existe des mélanges d'acides aminés conçus pour aider à faciliter votre vie au quotidien.



Votre diététicien(ne) saura vous conseiller le mélange d'acides aminés qui convient à votre enfant aux différentes étapes de son développement.



# Nourrisson : en cas d'allaitement\*

Les bébés chez qui l'on a diagnostiqué une HCU présentent initialement des taux élevés de méthionine et d'homocystéine.

Pour réduire ces taux élevés :



**Étape 1** : Une fois votre enfant diagnostiqué, vous rencontrerez un(e) diététicien(ne) qui vous proposera une préparation sans méthionine pour nourrissons jusqu'à ce que l'équilibre métabolique soit rétabli.

**Étape 2** : Une fois les taux de méthionine et d'homocystéine sous contrôle, une petite quantité de préparation sans méthionine est proposé au bébé avant le sein. En effet, le lait maternel contient un peu de méthionine essentielle pour une croissance normale.

Il peut être utile de tenir un registre des apports de votre bébé.

\*Le lait maternel est l'aliment idéal et naturel le plus adapté aux besoins spécifiques du nourrisson, parlez-en à votre diététicien(ne).

# Nourrisson : alimentation sans allaitement\*

Les bébés chez qui l'on a diagnostiqué une HCU présentent initialement des taux élevés de méthionine et d'homocystéine.

Pour réduire ces taux élevés :



**Étape 1** : Une fois votre enfant diagnostiqué, vous rencontrerez un(e) diététicien(ne) qui vous proposera une préparation sans méthionine pour nourrissons jusqu'à ce que l'équilibre métabolique soit rétabli.

**Étape 2** : Ensuite une petite quantité de préparation pour nourrissons standard sera introduite avec la préparation sans méthionine afin d'apporter la méthionine essentielle pour une croissance normale.

Ne mélangez pas les préparations sans méthionine et la quantité mesurée de préparation pour nourrissons standard. Donnez-les dans deux biberons séparés. Il peut être utile de tenir un registre de l'alimentation de votre bébé.

\*Le lait maternel est l'aliment idéal et naturel le plus adapté aux besoins spécifiques du nourrisson. Avant de vouloir passer à l'alimentation sans allaitement, parlez-en à votre diététicien(ne).



# Quand commencer la diversification\* ?

Idéalement, la diversification alimentaire d'un bébé HCU se déroule de la même façon que pour les autres bébés. Votre diététicien(ne) saura vous indiquer le meilleur moment pour commencer la diversification. Elle débutera par des aliments qui ne contiennent pas ou peu de méthionine. Cela aidera votre enfant à développer une habitude alimentaire saine en mangeant une variété de produits frais.



La diversification alimentaire est aussi le bon moment pour commencer un mélange d'acides aminés de relais. Votre diététicien(ne) saura vous conseiller.

\* La diversification peut démarrer un peu avant 6 mois, en fonction de votre bébé, mais pas avant 4 mois. On parle toujours en mois révolu (ex : 4 mois révolus = commencement du 5e mois)



## De 7 à 12 mois

Pendant cette période, votre enfant va être sollicité par des aliments de différentes textures et va manger avec les doigts. La quantité de protéine dans son alimentation va augmenter (ex: avec la pomme de terre) et la quantité de lait maternel ou préparation pour nourrissons standard consommée diminuera.

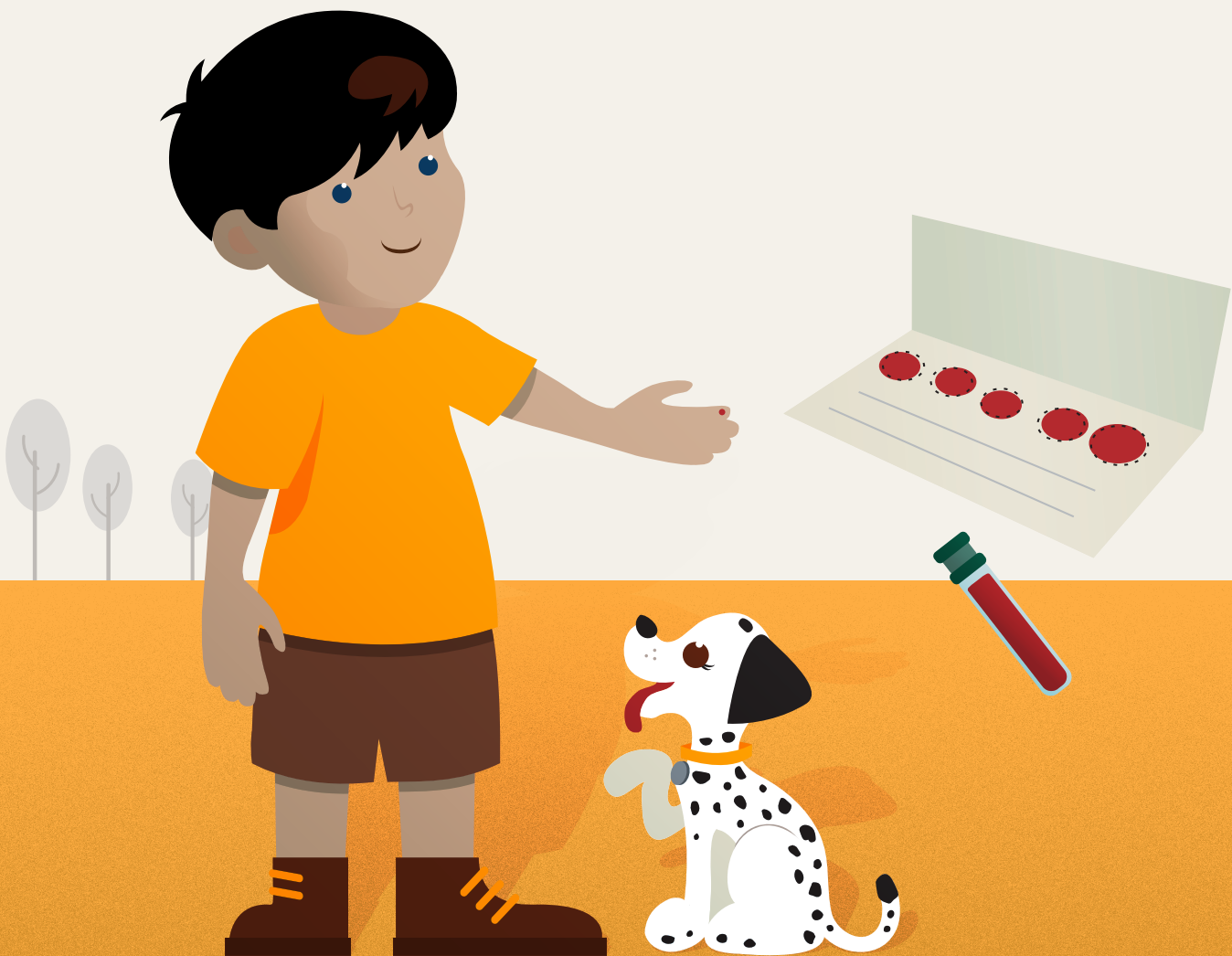


Il continuera bien entendu à manger des aliments pauvres en méthionine et passera progressivement de la préparation sans méthionine pour nourrissons à un mélange d'acides aminés de relais.

Pour plus d'informations concernant la diversification alimentaire, contactez votre professionnel de santé.



Votre enfant sera suivi régulièrement. Les prises de sang permettront de contrôler ses taux de méthionine, d'homocystéine et de cystéine. Pour la santé de votre enfant, il est très important qu'il soit respecté au mieux.



Votre diététicien(ne), informé(e) des résultats des analyses, discutera avec vous des modifications de régime à adopter si nécessaire.

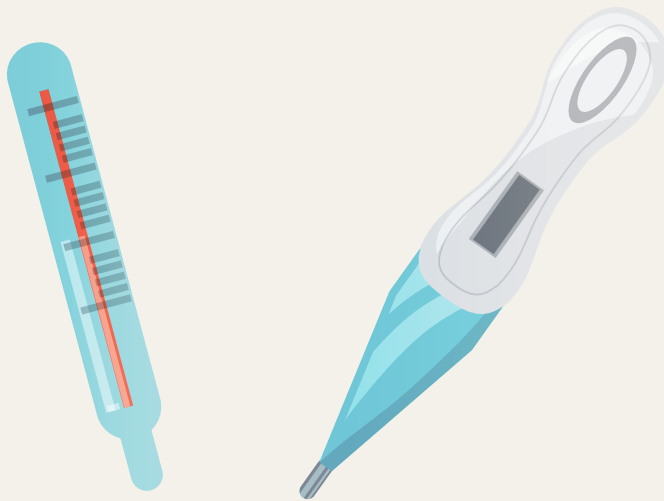


# La maladie

Comme pour tous les bébés et enfants, des maladies peuvent survenir de temps en temps.

Contactez votre médecin généraliste si votre enfant ne se sent pas bien pour obtenir des conseils sur la prise en charge et pour lui faire savoir que votre enfant est atteint d'HCU.

Donnez-lui tout médicament recommandé par votre médecin.



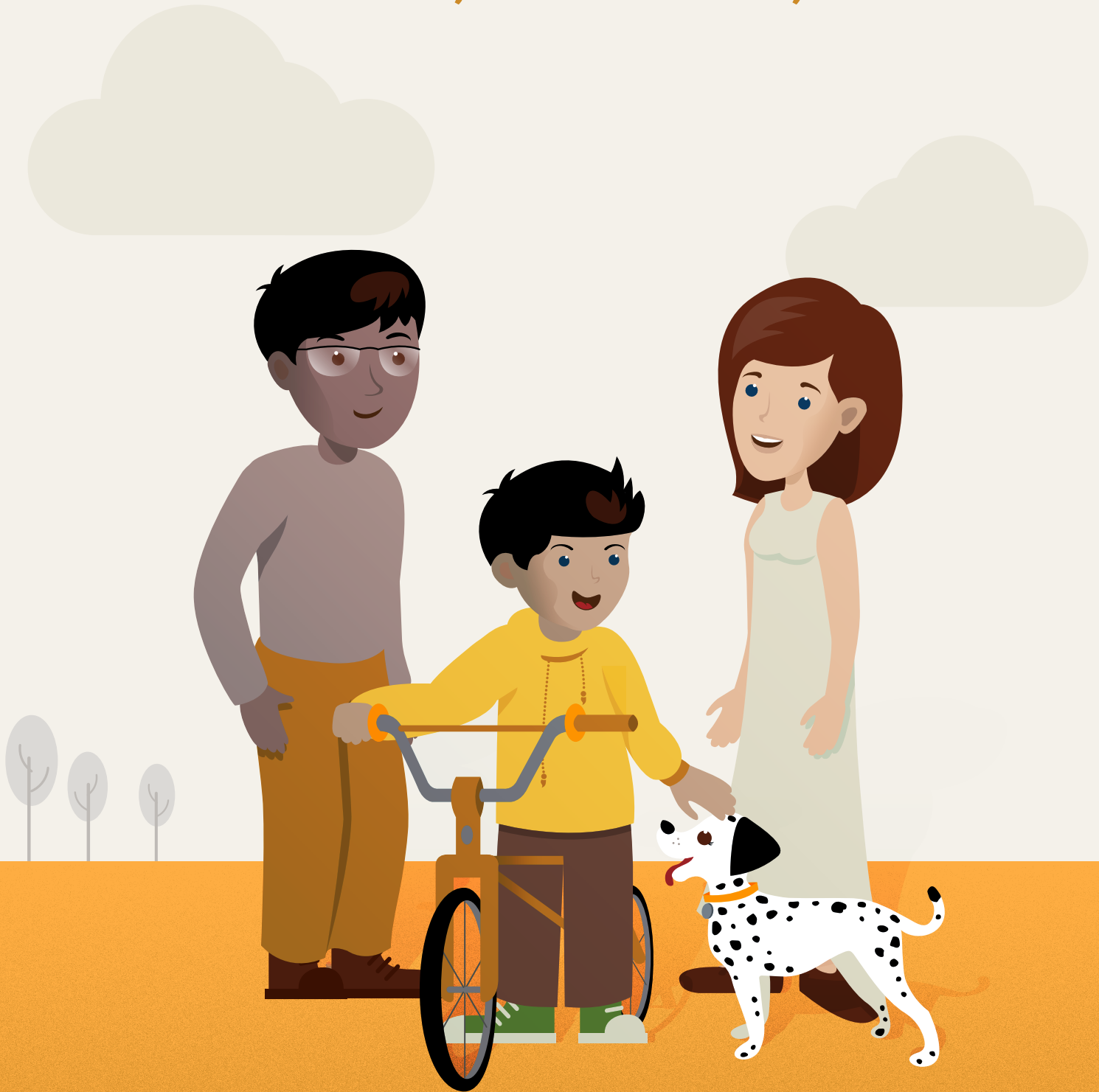
Il est important de maintenir l'apport en liquide de votre bébé pendant la maladie. Un apport supplémentaire en liquide peut être nécessaire, en particulier si votre bébé a des vomissements ou de la diarrhée.

Il est important que votre enfant continue à prendre son mélange d'acides aminés pendant la maladie pour aider à maintenir le contrôle métabolique. Demandez conseil à votre diététicien(ne).

Si votre bébé doit subir une intervention chirurgicale, contactez votre équipe métabolique pour obtenir des conseils supplémentaires.



# Grands enfants, adolescents, adultes :



Votre enfant continuera son régime pauvre en protéines / méthionine en grandissant. Avec votre diététicien(ne), vous choisirez les mélanges d'acides aminés les plus adaptés au goût et au style de vie de votre enfant.

La continuité d'un bon contrôle métabolique tout au long de la vie assure les meilleures chances d'une vie saine. L'HCU ne doit pas empêcher votre enfant ou votre famille de faire des activités quotidiennes, par exemple partir en vacances\*, manger au restaurant ou faire du sport.

\* Si vous partez sur un vol long-courrier, contactez votre équipe métabolique pour obtenir des conseils supplémentaires.

# Informations Utiles

Diététicien(ne)

Infirmier(ère)

Docteur

Autres contacts :



# Aide et soutien aux familles concernées par l'Homocystinurie (HCU)



## Association Les Enfants du Jardin

15 rue Sainte Anne, 35470 La Noë-Blanche, France

**Email** : [contact@lesenfantsdujardin.fr](mailto:contact@lesenfantsdujardin.fr)

[www.lesenfantsdujardin.fr](http://www.lesenfantsdujardin.fr)



Enhancing Lives Together

A Nestlé Health Science Company

Trademark of Société des Produits Nestlé S.A.  
©2023 All rights reserved. Société des Produits Nestlé S.A.

## VitaFlo France

38 rue de Berri, 75008 Paris, France

**E-mail** : [vitaflo-france@vitafloweb.com](mailto:vitaflo-france@vitafloweb.com)

**Tél** : +33(0)1 47 23 51 2038

[www.vitaflo.fr](http://www.vitaflo.fr)

## Belgique

**E-mail** : [vitaflo-benelux@vitafloweb.com](mailto:vitaflo-benelux@vitafloweb.com)

**Tél** : +32 (0)3 291 02 30

[www.vitaflo.be](http://www.vitaflo.be)

 : [VitaFloVitaFriendsNL&Be](https://www.facebook.com/VitaFloVitaFriendsNL&Be)