

# Guide pratique de la Leucinose (MSUD)

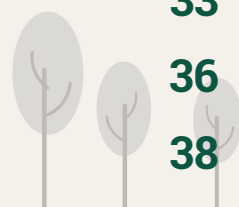



Vitaflo™

Enhancing Lives Together

# Sommaire


<b>Qu'est-ce que la Leucinose (MSUD) ?</b>	<b>1</b>
<b>Le diagnostic de l'MSUD</b>	<b>4</b>
<b>Pourquoi mon enfant a-t-il l'MSUD ?</b>	<b>6</b>
<b>Protéines : approche scientifique</b>	<b>10</b>
<b>Qu'est-ce qui ne fonctionne pas correctement chez une personne MSUD ?</b>	<b>14</b>
<b>La prise en charge de l'MSUD... le régime alimentaire expliqué</b>	<b>17</b>
<b>Qu'est-ce qu'un mélange d'acides aminés ?</b>	<b>24</b>
<b>Comment nourrir mon bébé ?</b>	<b>27</b>
<b>La diversification alimentaire</b>	<b>30</b>
<b>Le suivi</b>	<b>33</b>
<b>La gestion de l'urgence</b>	<b>36</b>
<b>Quand votre enfant grandit</b>	<b>38</b>




A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'Qu'est-ce que la Leucinose (MSUD) ?'. The background features a green field, a few trees, and two clouds.

**Qu'est-ce que  
la Leucinose  
(MSUD) ?**

**Leucinose ou MSUD en abrégé.**

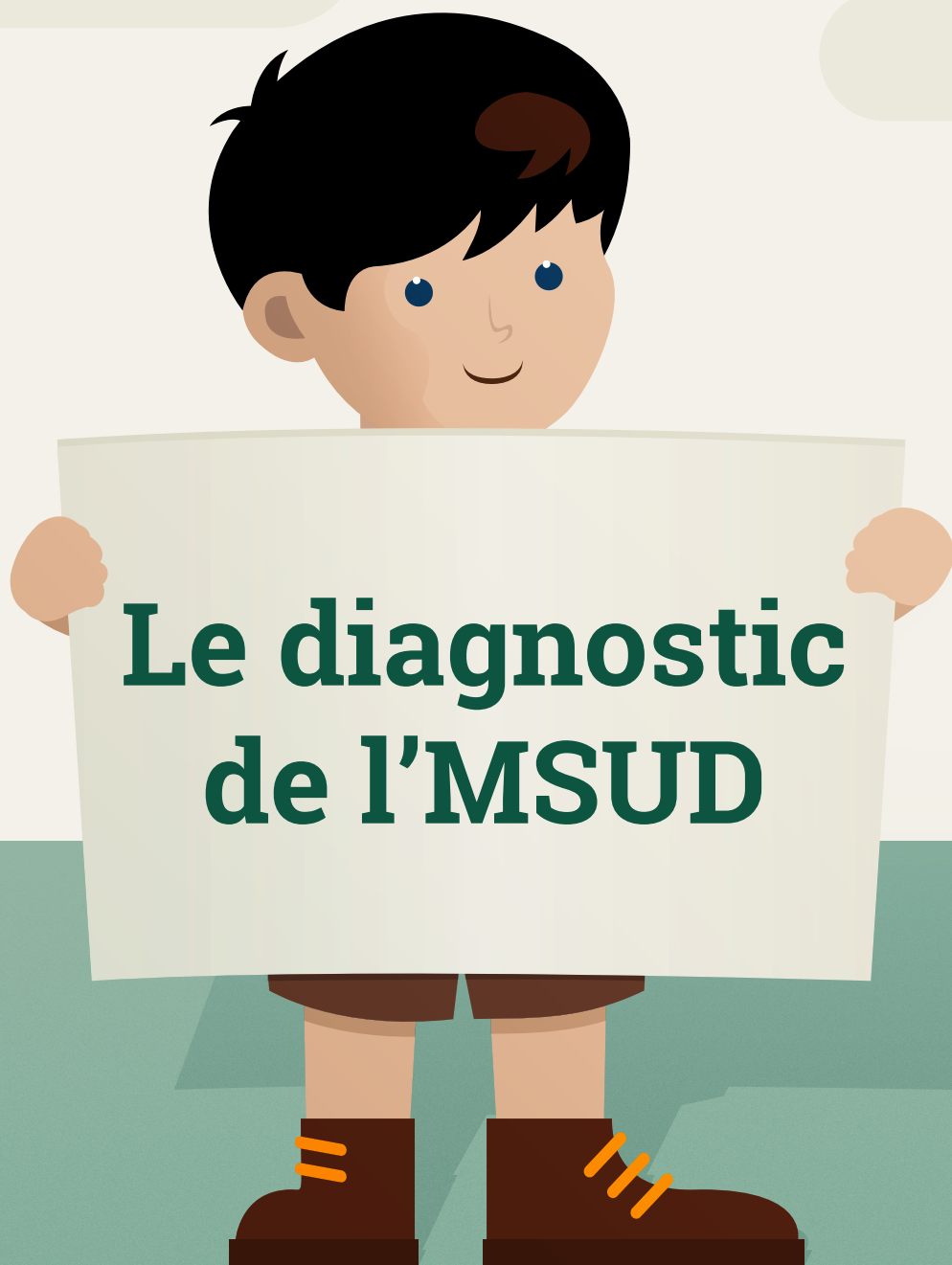


**L'MSUD est une maladie qui concerne la façon dont le corps utilise les protéines. Aujourd'hui, elle peut être prise en charge.**

- 
- Les enfants nés avec l'MSUD ne peuvent pas utiliser les parties des protéines appelées les acides aminés à chaîne ramifiée (BCAA) que sont la leucine, l'isoleucine et la valine.
  - Sans prise en charge, ces acides aminés s'accumuleraient dans le corps et abîmeraient le cerveau. Cela peut provoquer une odeur sucrée inhabituelle de l'urine et la sueur, d'où son nom.
  - Mais cela peut être évité en suivant un régime diététique spécial.



Chez les nouveaux-nés diagnostiqués avec l'MSUD, 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'MSUD 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.

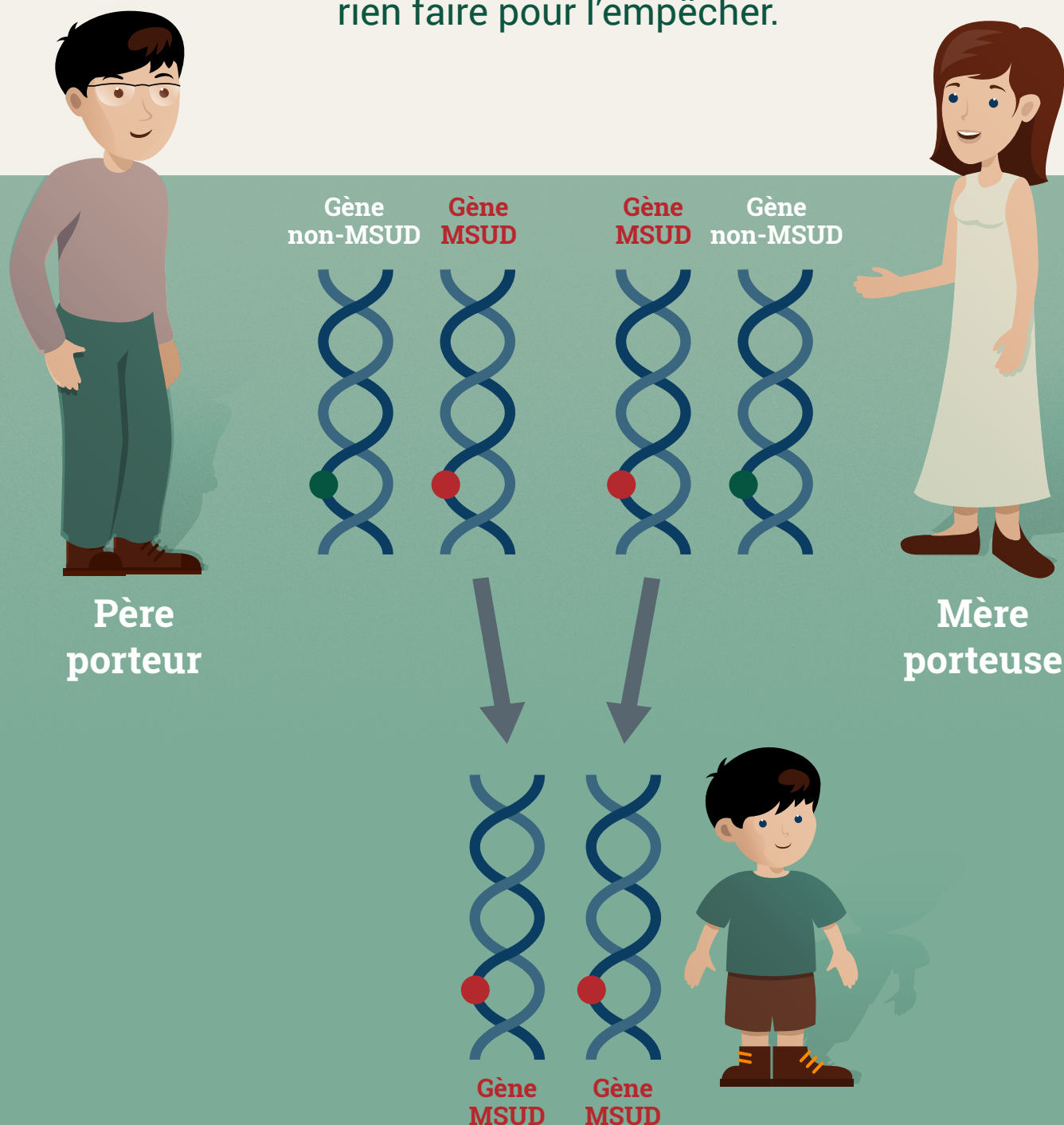
**En Belgique :** ce test est fortement conseillé sans être obligatoire. Il est réalisé entre le 3e et le 5e jour après la naissance.





# L'MSUD est une maladie génétique héréditaire

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



## Enfant atteint d'MSUD

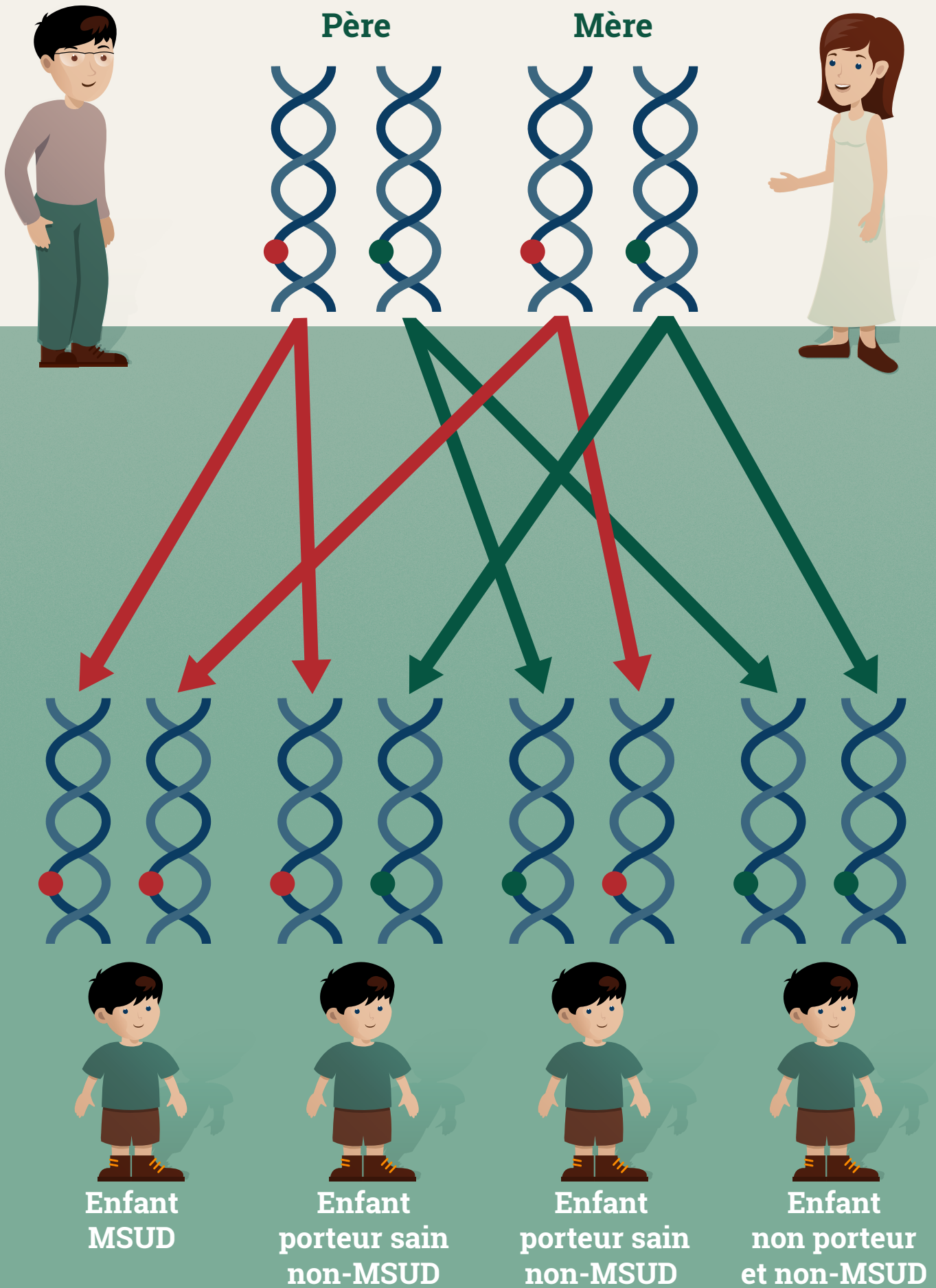
En tant que parent d'enfant MSUD, vous avez un gène sain et un gène MSUD : vous êtes un porteur sain.

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

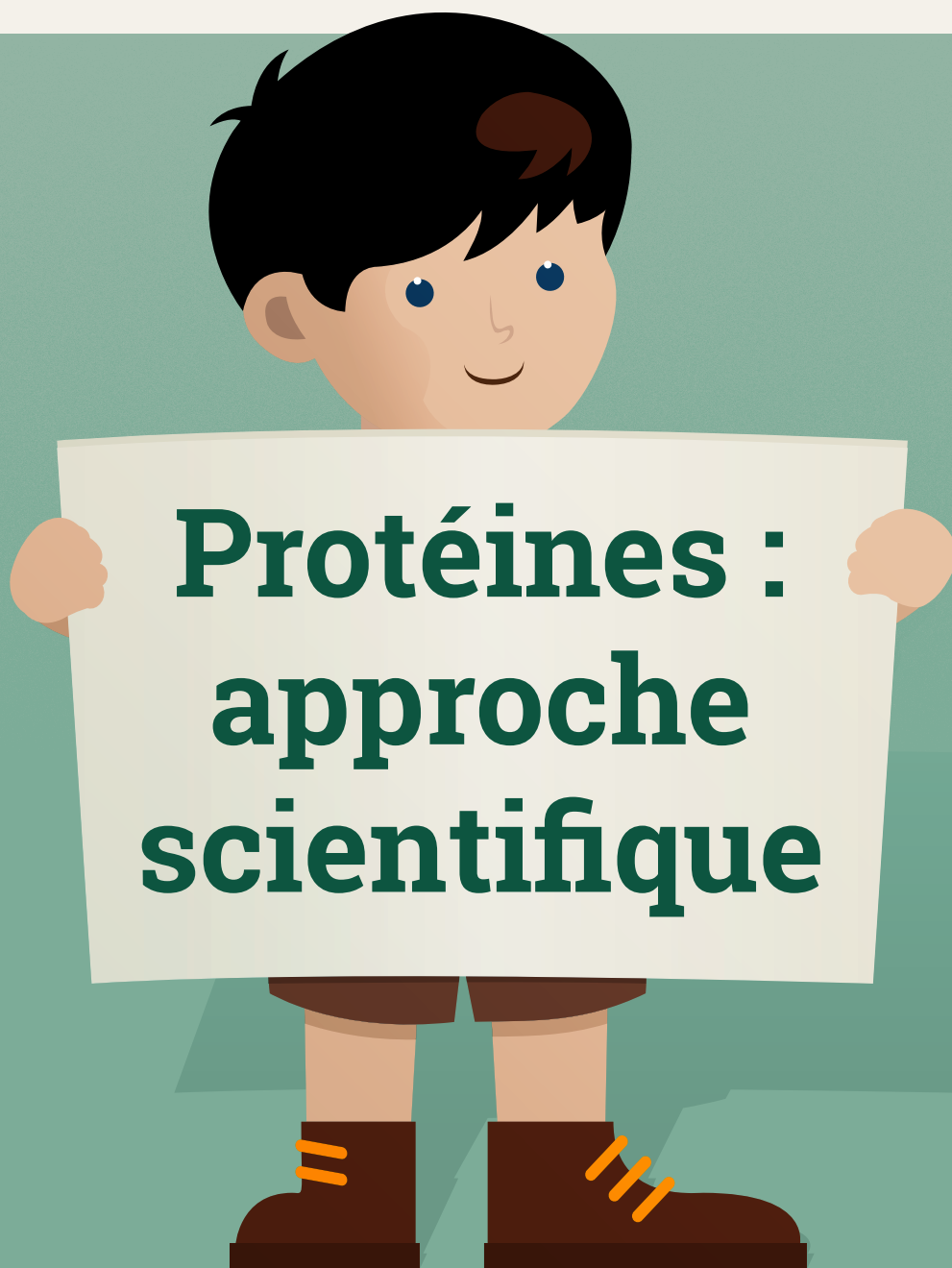
# Il y a un petit nombre de personnes qui sont porteurs du gène MSUD



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



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



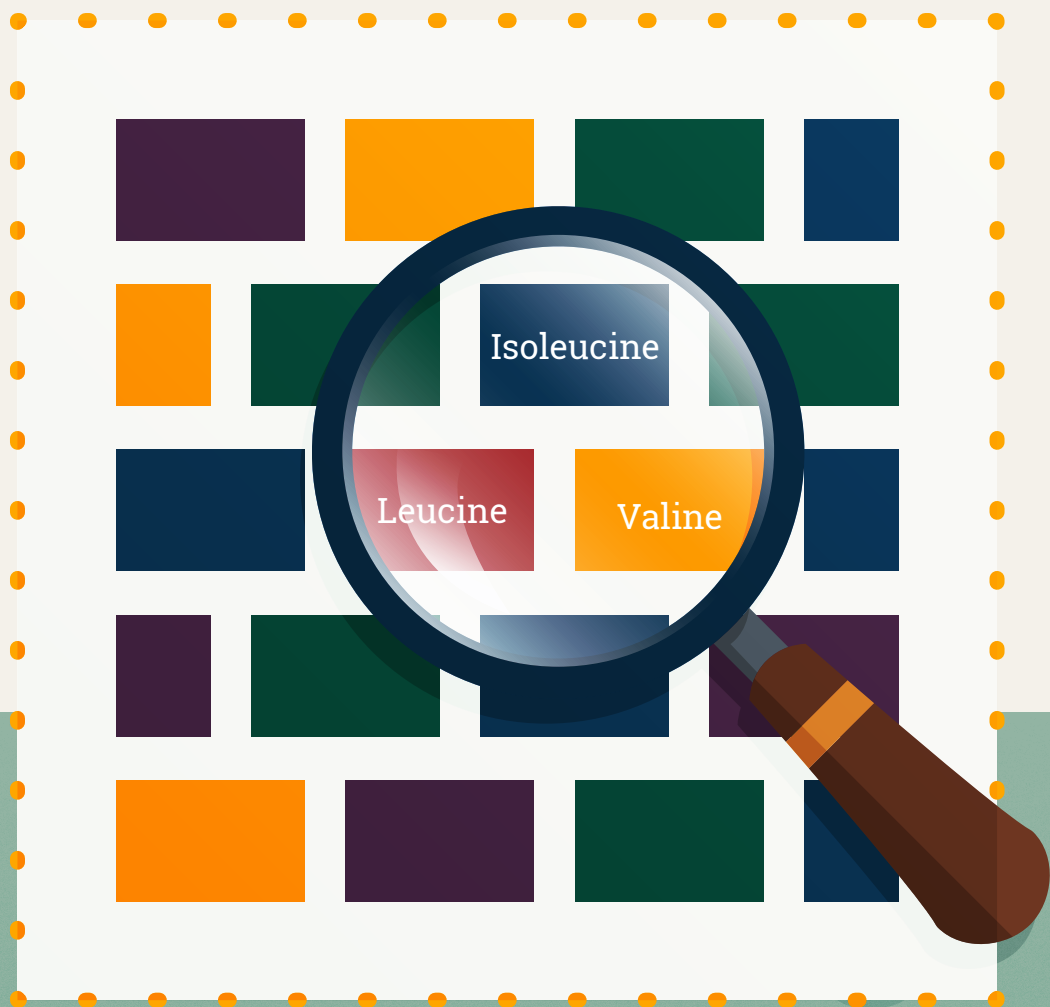
# Pourquoi a t-on besoin de protéines ?

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".

# Une protéine est constituée de briques appelées “acides aminés”



Il existe 20 acides aminés différents qui composent les protéines. Certains sont ESSENTIELS car ils doivent provenir de la nourriture, le corps étant incapable de les fabriquer.

La leucine, l'isoleucine et la valine sont des acides aminés essentiels qu'une personne atteinte de MSUD ne peut pas transformer correctement.

Ils sont également appelés acides aminés à chaîne ramifiée (BCAA).


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

Transformation d'une protéine en acides aminés

Protéine → Enzymes → Acides aminés (briques)



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.

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text: 

**Qu'est-ce qui ne fonctionne pas correctement chez une personne MSUD ?**

The background features a green field, three stylized trees on the left, and two light-colored clouds in the sky.



# Chez une personne **sans** MSUD, la leucine, l'isoleucine et la valine (les BCAAs) sont convertis en d'autres substances.

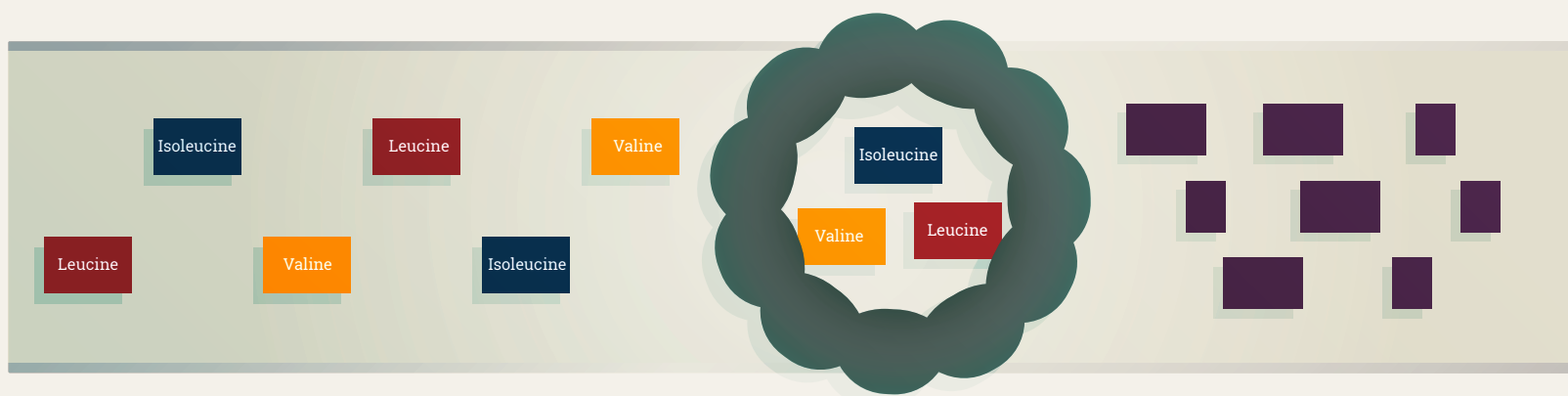
Leucine,  
Isoleucine,  
Valine



Enzymes

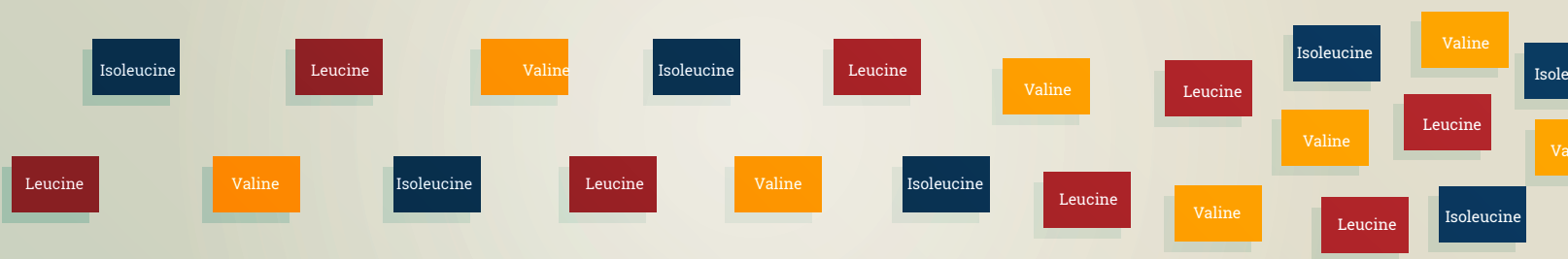
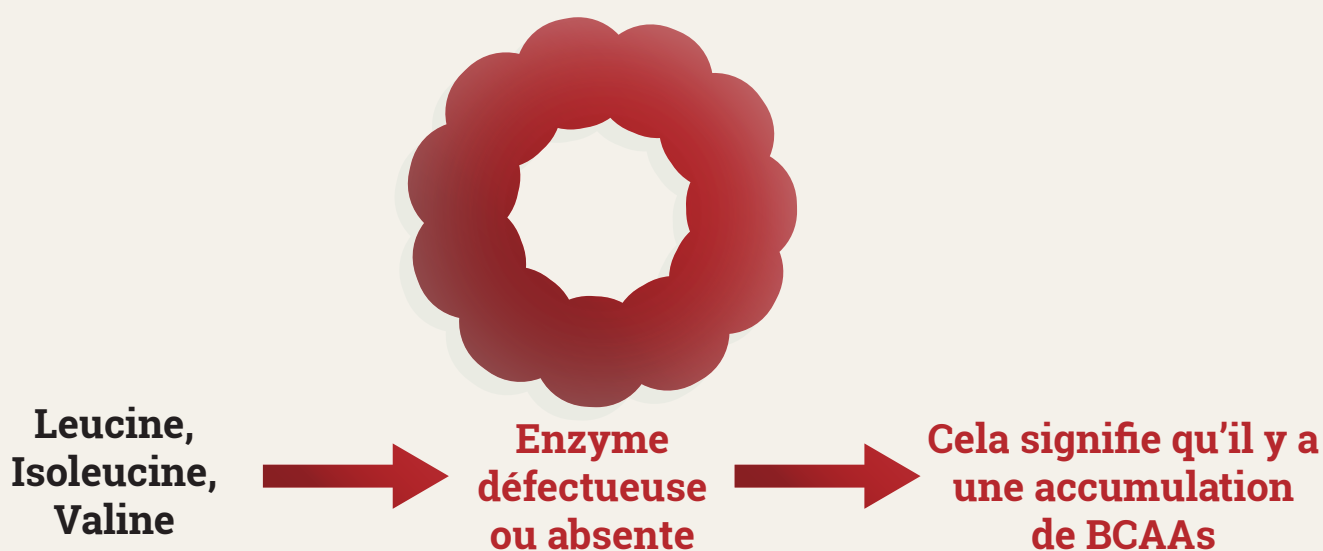


Autres  
substances



Normalement, le foie produit un groupe d'enzymes qui décomposent les BCAA en d'autres substances qui ont des fonctions importantes dans l'organisme.

# Chez la personne atteinte d'MSUD, la transformation des BCAAs ne se fait pas correctement.



En cas d'MSUD, le groupe d'enzymes qui convertit la leucine, l'isoleucine et la valine ne fonctionne pas correctement. Cela signifie que les BCAA s'accumulent dans le sang. Des niveaux élevés de leucine sont toxiques dans le sang, ce qui entraîne des lésions des tissus de l'organisme, y compris le cerveau. C'est la raison pour laquelle un régime spécial, pauvre en protéines, doit être suivi.



**La prise en charge  
de l'MSUD...  
le régime  
alimentaire  
expliqué**

# Régime normal

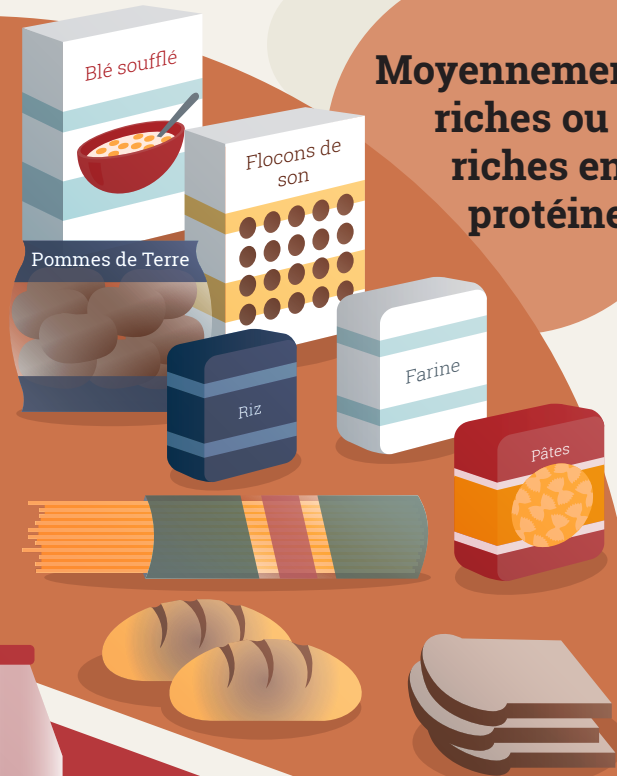
**Fruits et légumes**

**Pauvres en protéines**



**Glucides**

**Moyennement riches ou riches en protéines**



**Sans protéines**



**Lipides et sucres**



**Très riches en protéines**

**Protéines**

Un régime normal contient trop de protéines / BCAA pour une personne atteinte d'MSUD.

Elle doit donc suivre un régime spécifique.

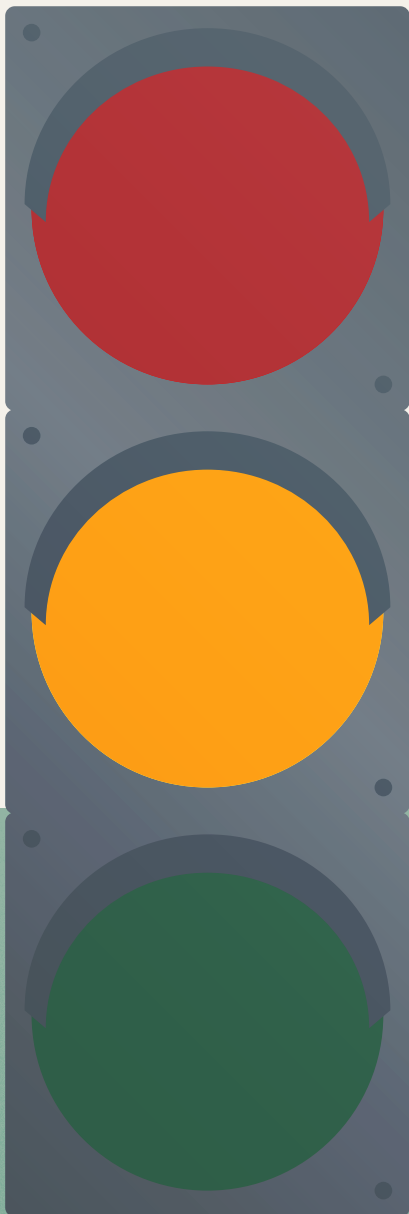
# La prise en charge diététique de l'MSUD consiste à suivre un régime pauvre en protéines / leucine

Cela s'explique par le fait que la leucine dans le sang est généralement plus élevée que l'isoleucine et la valine chez les personnes atteintes d'MSUD, donc géré par un apport contrôlé en leucine.

- La leucine se trouve dans tous les aliments contenant des protéines, par exemple la viande, le poisson, les œufs, le fromage, le poulet, le maïs, les noix, le soja, les légumineuses et dans des aliments tels que le pain normal, les biscuits et le chocolat.
- Dans la gestion de l'MSUD, il faut **limiter tous les aliments protéinés** - un régime pauvre en protéines et en leucine doit être suivi.
- Tous les acides aminés ont un rôle ou une fonction dans l'organisme. Les BCAA aident à la croissance, au développement et à la réparation des tissus.
- Il est important qu'une personne atteinte d'MSUD reçoive de la leucine pour se développer normalement, mais pas à un taux nocif.

# Le principe des feux de signalisation

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



## **Rouge, STOP!**

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

## **Orange, Prudence !**

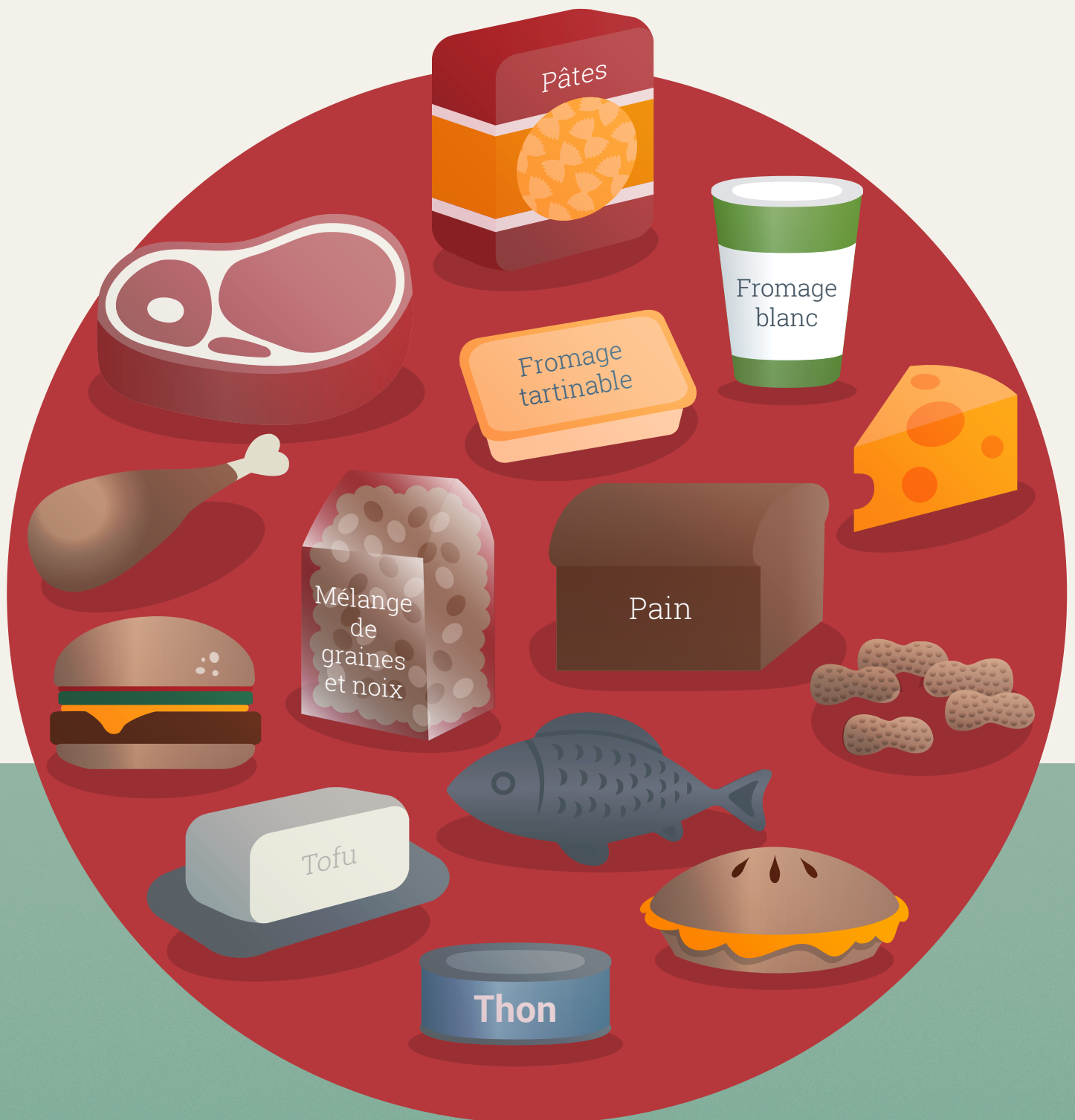
Ces aliments peuvent être consommés mais en quantité contrôlée et pesée car ils contiennent des protéines / leucine

## **VERT, Autorisé !**

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

# ROUGE, STOP!

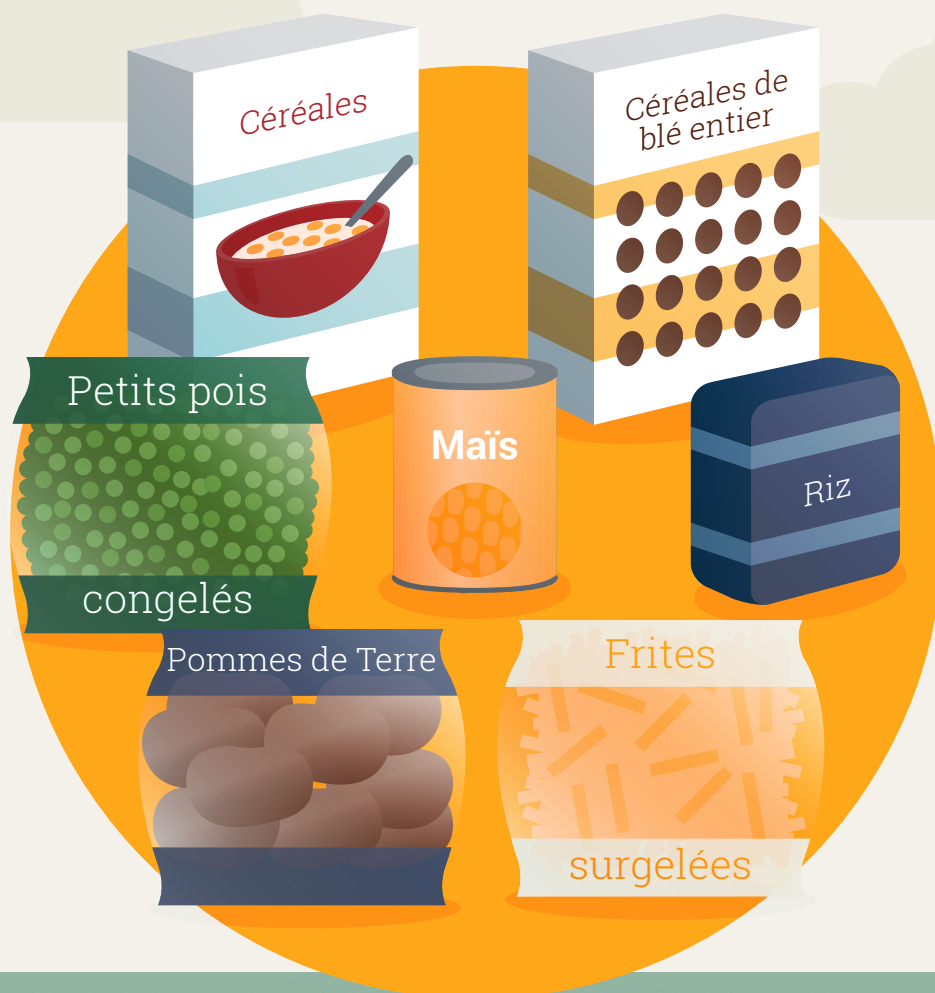
## Aliments interdits



Ces aliments sont très riches en protéines et donc en leucine.  
Ils ne sont donc pas autorisés.

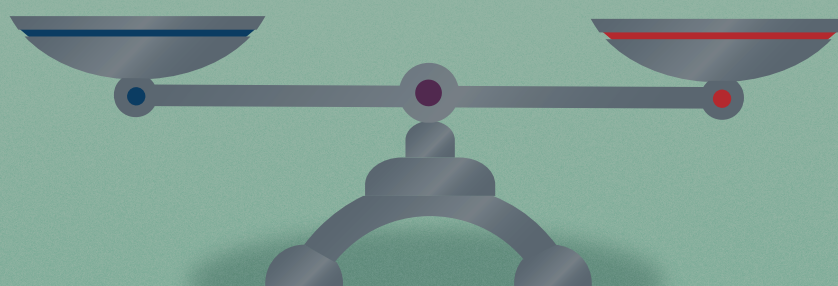
# ORANGE, Prudence !

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



1 Part

50 mg de leucine (environ)



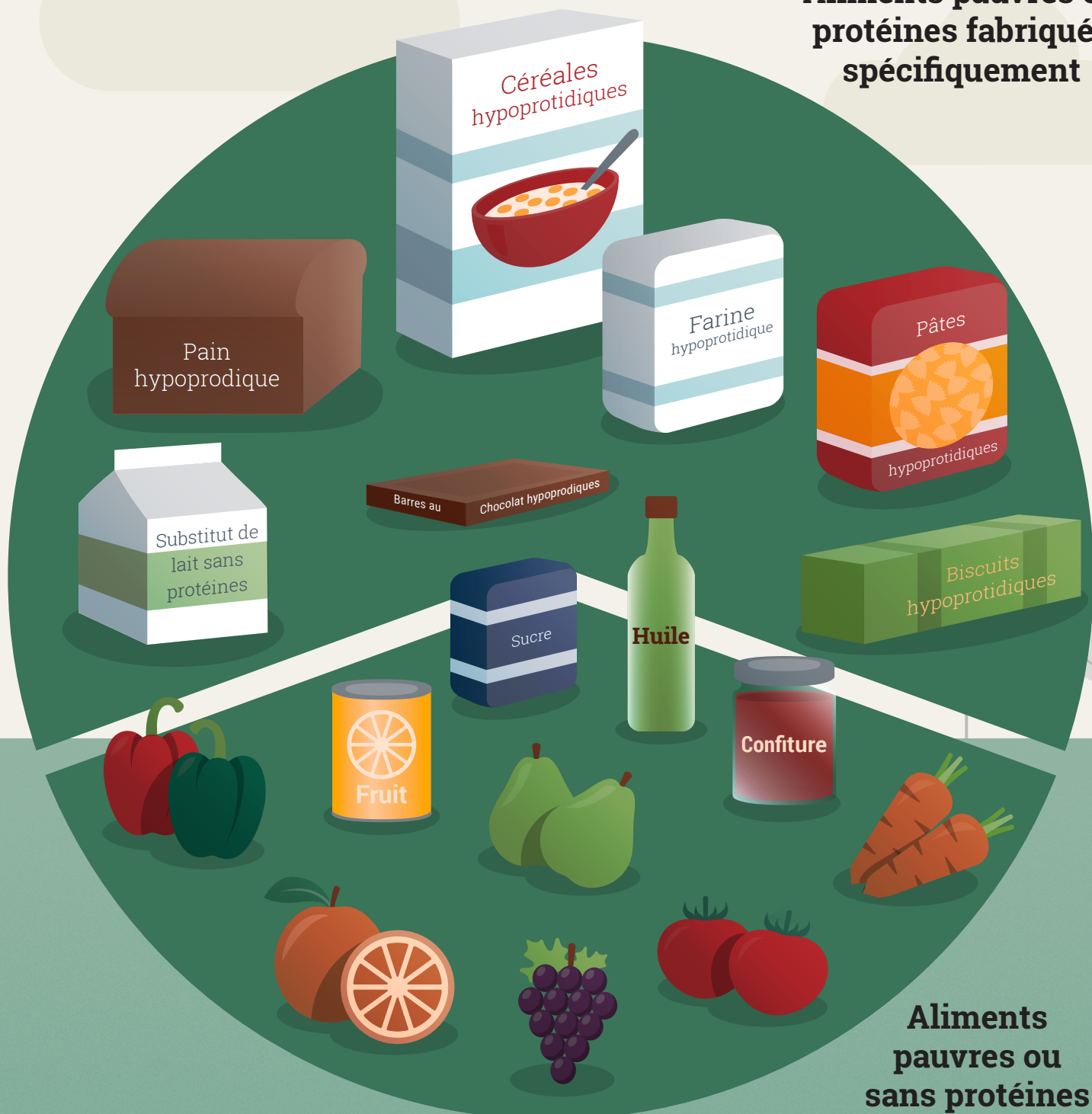
Cette catégorie d'aliments naturels contient une quantité de protéines qui est contrôlée grâce à un système d'équivalence en parts. Consultez votre diététicien(ne) pour plus d'informations sur le système de parts. Ces aliments sont répartis au cours des différents repas de la journée pour fournir de petites quantités de leucine essentielle. Les quantités autorisées varieront 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

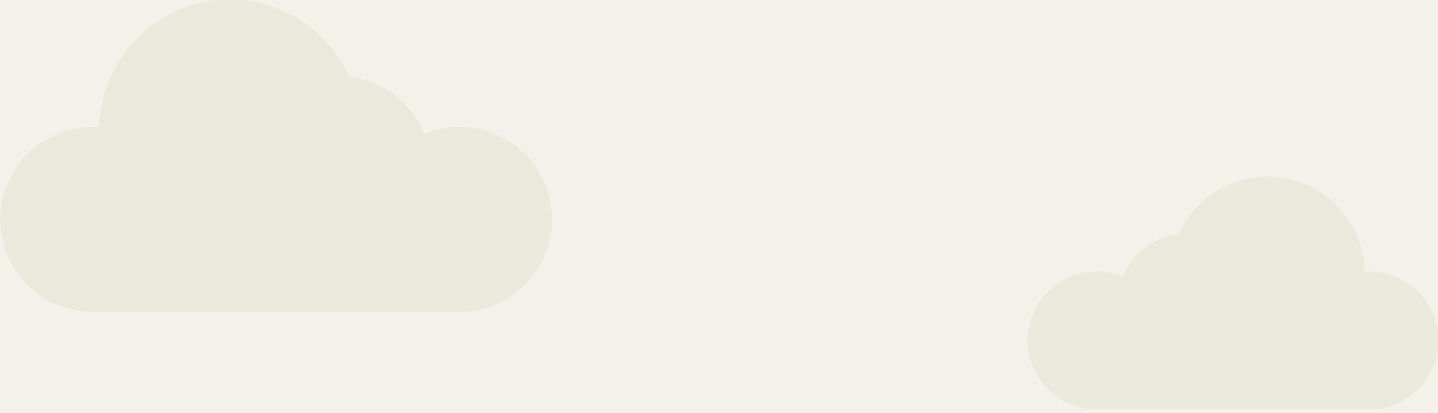


Ces aliments sont naturellement pauvres en leucine ou ont été spécialement fabriqués pour avoir peu de protéines. Ils n'ont généralement pas besoin d'être contrôlés ni pesés.\*


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

A cartoon illustration of a girl with long brown hair, wearing a blue top and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'Qu'est-ce qu'un mélange d'acides aminés ?'. The background features a green field, three stylized trees, and two light-colored clouds.

**Qu'est-ce qu'un  
mélange d'acides  
aminés ?**



# Pourquoi une personne MSUD a-t-elle besoin de mélange d'acides aminés ?

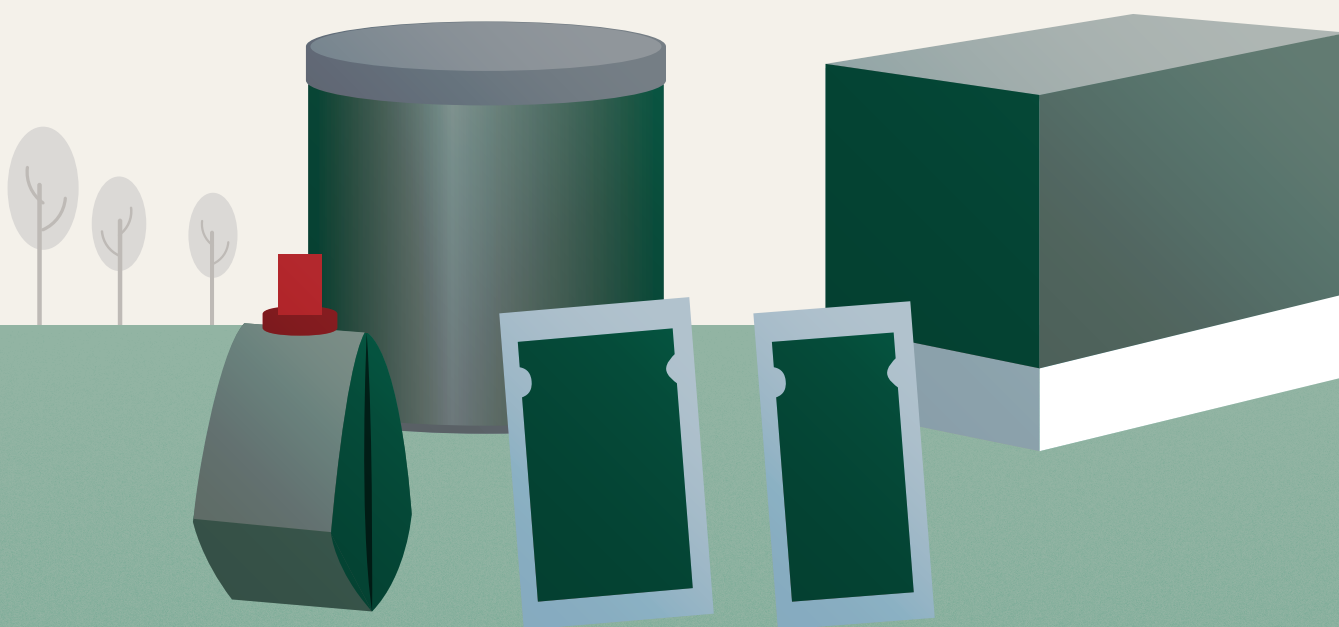
- 
- Un mélange d'acides aminés est un mélange spécifique d'acides aminés qui peut avoir différents aspects (liquide, poudre, entremet, comprimé...).
  - Il est dépourvu de leucine, d'isoleucine et de valine. Mais contient tous les autres acides aminés dont l'enfant a besoin. Beaucoup de ces mélanges contiennent également des vitamines, minéraux, et nutriments essentiels nécessaires à une bonne santé.
  - Le mélange d'acides aminés peut être une composante importante du régime MSUD, 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.


# Les mélanges d'acides aminés

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

Votre diététicien(ne) saura vous conseiller le substitut de protéines qui convient à votre enfant aux différentes étapes de son développement.

Votre enfant peut avoir besoin de compléments d'isoleucine et de valine si les niveaux de ces substances sont inférieurs à la fourchette souhaitée.



A cartoon illustration of a young boy with black hair, blue eyes, and a slight smile. He is wearing brown shorts and brown boots with yellow laces. He is holding a large, light-colored rectangular sign in front of his chest. The sign contains the text 'Comment nourrir mon bébé ?'. The background is a simple landscape with a green field, a few stylized trees, and two light-colored clouds in the sky.

**Comment  
nourrir mon  
bébé ?**

# Nourrisson : en cas d'allaitement\*



**Étape 1** : Une fois votre enfant diagnostiqué, vous rencontrerez un(e) diététicien(ne) qui vous proposera une préparation sans BCAAs pour nourrissons jusqu'à ce que l'équilibre métabolique soit rétabli. Certains enfants peuvent avoir besoin d'un traitement médical supplémentaire pour atteindre des niveaux normaux de BCAAs.

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

\*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\*



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

Certains enfants peuvent avoir besoin d'un traitement médical supplémentaire pour atteindre des niveaux normaux de BCAAs.

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

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

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue top and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'La diversification alimentaire'. The background features a green field, stylized trees, and clouds.

**La  
diversification  
alimentaire**



# Quand commencer la diversification\* ?

Idéalement, la diversification alimentaire d'un bébé MSUD 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 BCAAs. 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

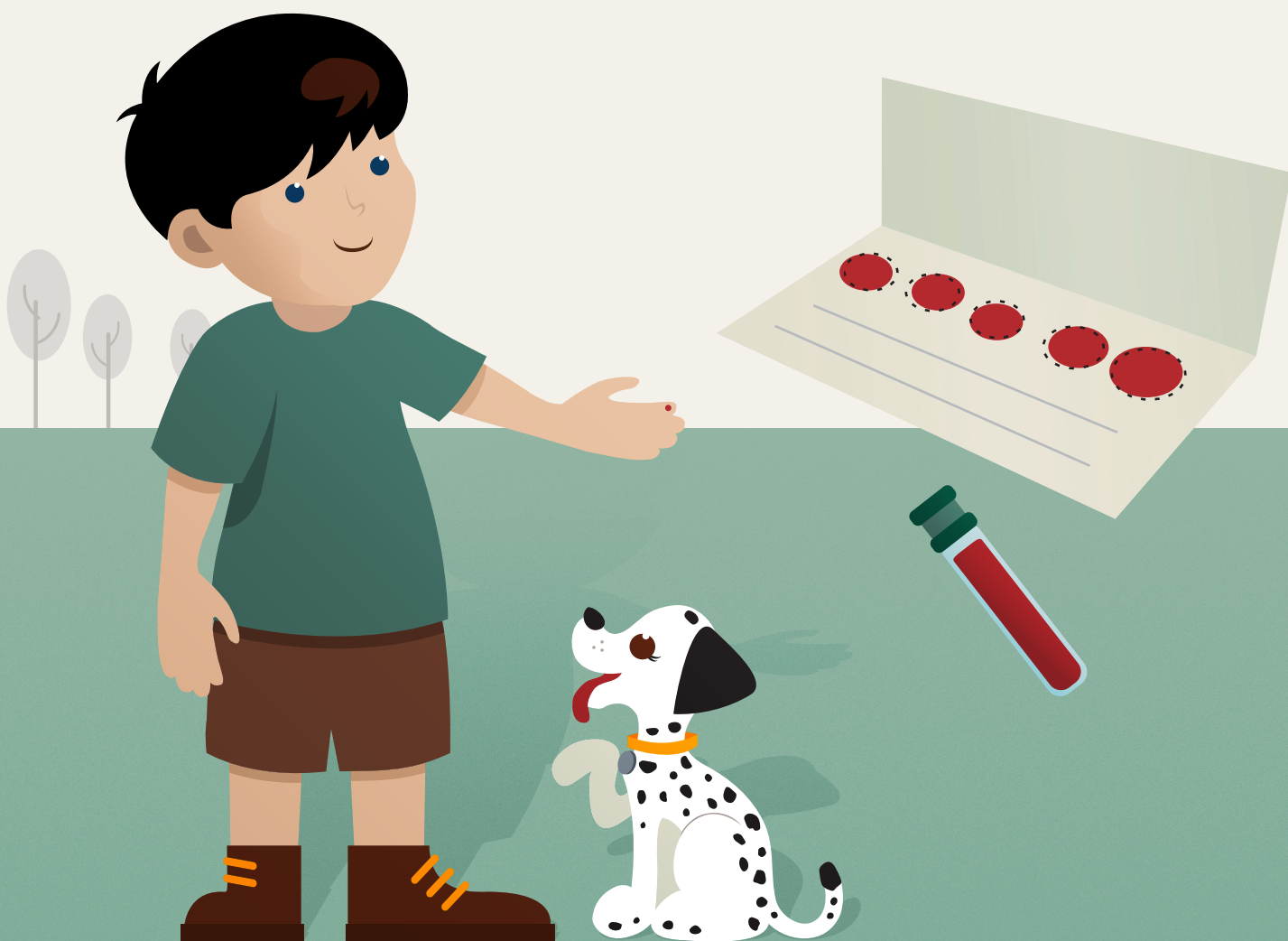
Pendant cette période, votre enfant va être sollicité par des aliments de différentes textures et va manger avec les doigts. La quantité de leucine dans son alimentation va augmenter (ex: avec la pomme de terre) et la quantité de lait maternel ou préparation pour nourrissons standard consommée diminuera.



Il continuera bien entendu à manger des aliments pauvres en leucine et passera progressivement de la préparation sans BCAAs 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 son taux de BCAAs. Pour la santé de votre enfant, il est très important qu'il soit respecté au mieux. Votre enfant peut avoir besoin de suppléments d'isoleucine et de valine si leur taux est inférieur à la valeur souhaitée.



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





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

Toutefois, les personnes atteintes d'MSUD peuvent avoir besoin de commencer un régime alimentaire spécial appelé régime d'urgence dès le début de la maladie.

Toute maladie ou infection infantile courante peut entraîner une augmentation du taux de leucine, ce qui peut entraîner des vomissements, de l'irritabilité, une somnolence et une respiration inhabituelle.

Le régime d'urgence est conçu pour fournir une énergie abondante. Votre enfant pourra également continuer à prendre son mélange d'acides aminés habituel. Dans certains cas, les acides aminés isoleucine et valine sont également ajoutés au régime d'urgence. Le régime d'urgence permet de réduire le taux de leucine à des niveaux non toxiques.

Votre diététicien(ne) vous préparera à l'avance sur ce qu'il faut faire en cas de maladie.



A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'Quand votre enfant grandit'. The background features a green field, a few trees, and two clouds.

**Quand  
votre enfant  
grandit**



# Grands enfants, adolescents, adultes :



Votre enfant continuera son régime pauvre en protéines et leucine 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.

# Notes



# Aide et soutien aux familles concernées par la Leucinoase (MSUD)



## 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)