

Comment nous contacter



AKU Society
C/O Advicehub
66 Devonshire Road
Cambridge
CB1 2BL
Royaume-Uni

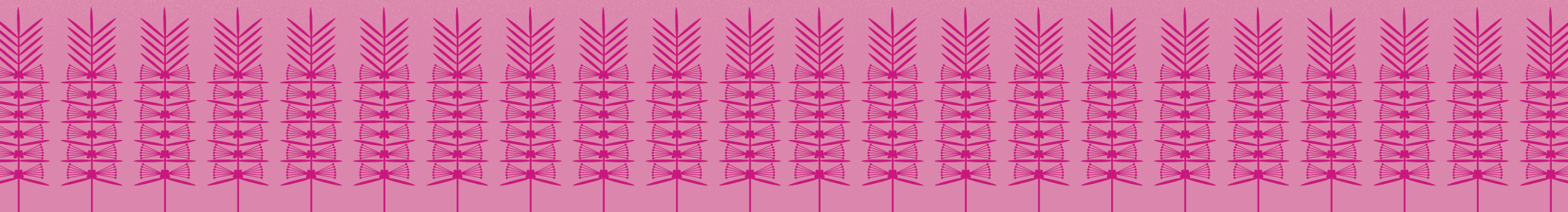
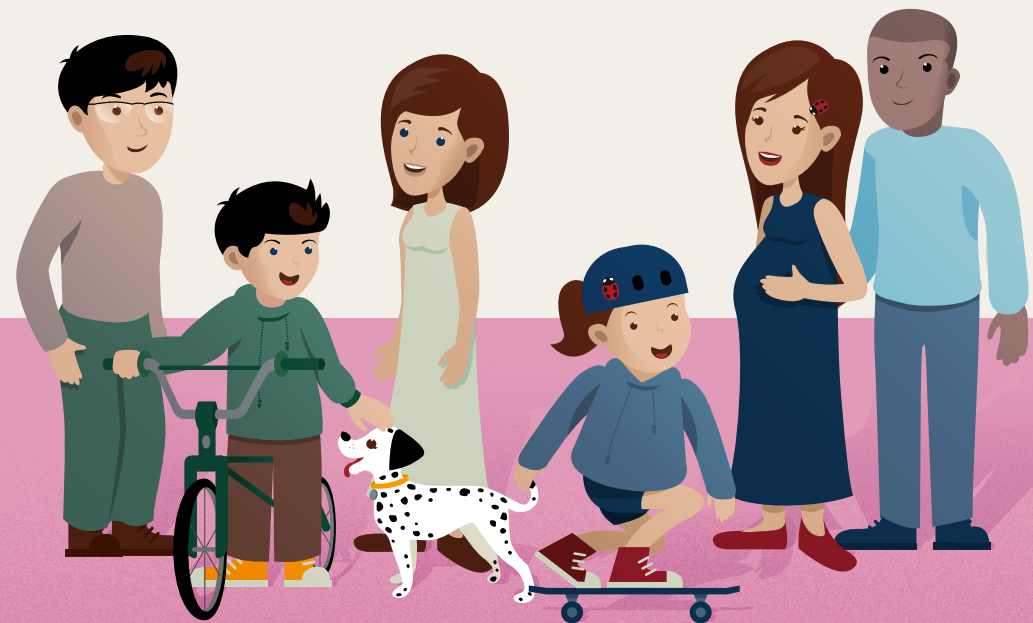
Téléphone : +44 (0)1223 322897

E-mail : info@akusociety.org

Site Web : www.akusociety.org



→ Présentation de l'alcaptonurie (AKU)





Alcaptonurie ou « AKU »
(d'après son nom en anglais)
pour abrégé

L'alcaptonurie est une maladie traitable affectant la dégradation d'une protéine par l'organisme

- Chez les enfants atteints d'alcaptonurie, une partie du mécanisme de dégradation d'une protéine appelée tyrosine (Tyr) est anormal.
- Ce problème entraîne l'accumulation d'une substance portant le nom d'acide homogentisique (AHG).
- Avec l'âge, l'AHG finit par endommager les os et les articulations.
- Une prise en charge appropriée permet aux personnes atteintes d'alcaptonurie d'aller à l'université, de réussir leur carrière et de mener une vie de famille heureuse, comme tout le monde.

Tu pourrais remarquer certains de ces symptômes :

- Urine foncée
- Cérumen (cire d'oreille) foncé
- Sueur foncée

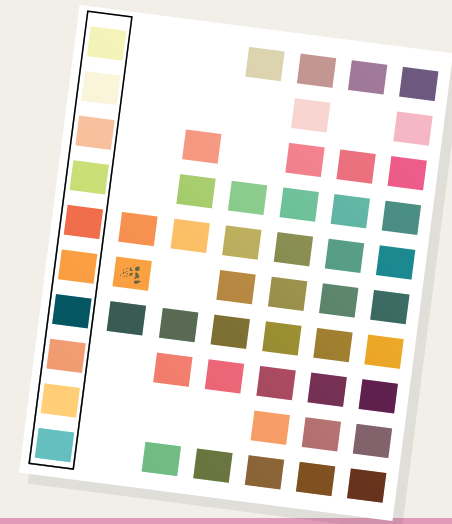
Ils ne sont pas douloureux et ne doivent pas t'inquiéter.

En grandissant, tu pourrais présenter plus de symptômes



Taches foncées dans les yeux.
Douleur dans le bas du dos et les articulations.

Un simple test d'urine permet de diagnostiquer l'alcaptonurie



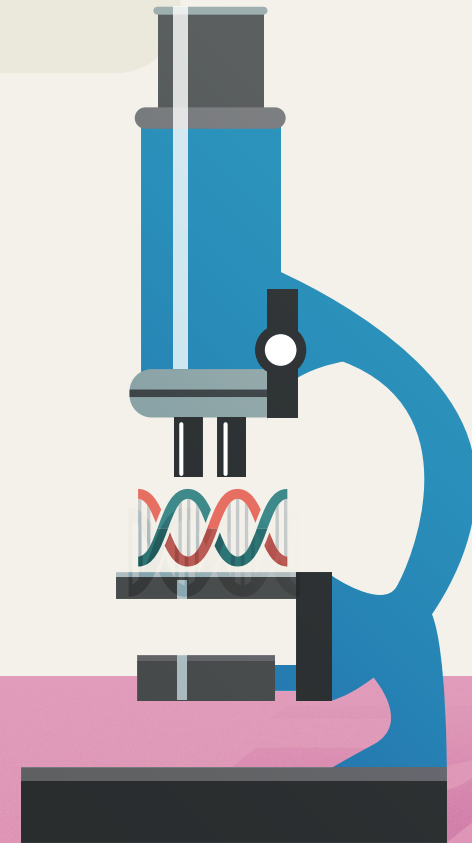
Si le test détecte une quantité élevée d'AHG, on t'orientera vers un médecin spécialisé.

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The background features a pink ground, stylized trees, and clouds.

**Pourquoi
suis-je atteint
d'alcaptonurie ?**

Tu ne peux pas transmettre l'alcaptonurie à tes amis.

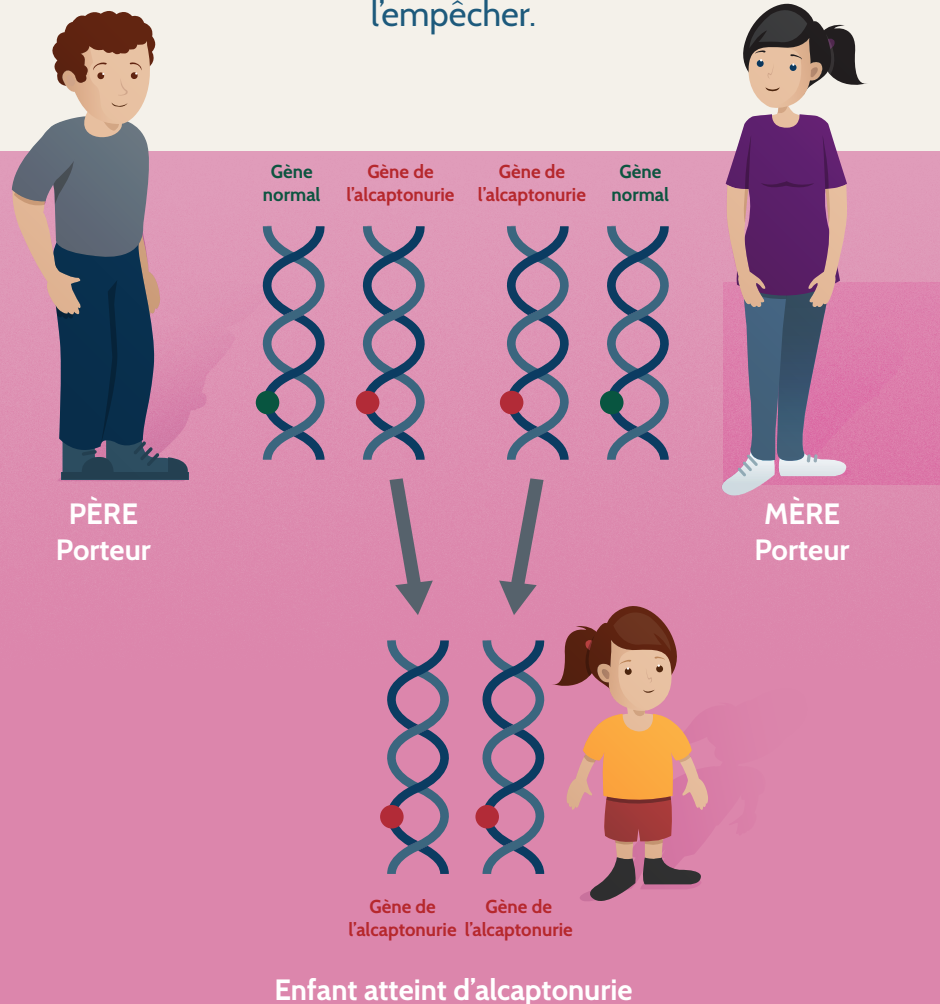
Que sont les gènes ?



Chaque cellule de notre corps contient un ensemble d'instructions : les gènes. Ces gènes sont responsables de notre apparence et nous sont transmis par nos parents. Ils contiennent aussi l'information nécessaire à la dégradation des protéines, dont la tyrosine. Notre corps contient plus de 25 000 gènes travaillant en harmonie. Ils ne peuvent être vus qu'au microscope.

L'alcaptonurie est une maladie héréditaire

Ce n'est la faute de personne et tu n'aurais rien pu faire pour l'empêcher.



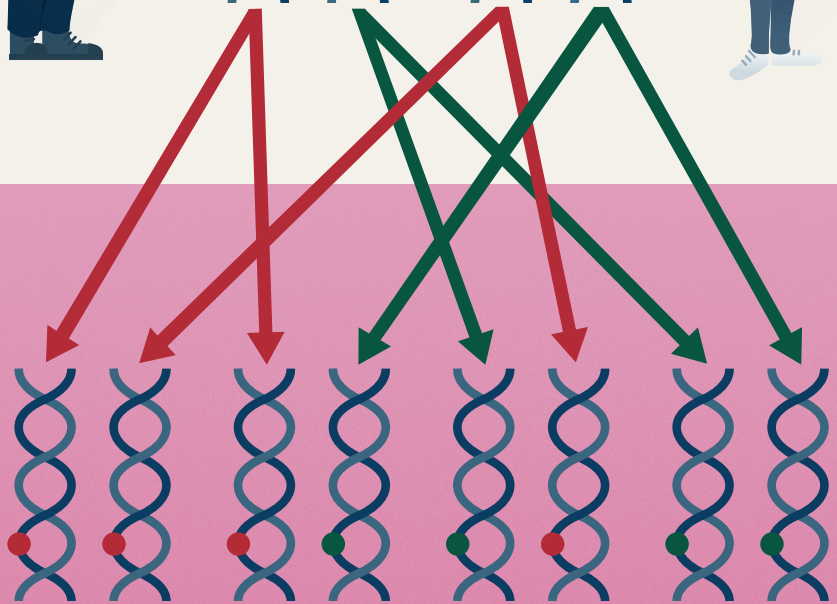
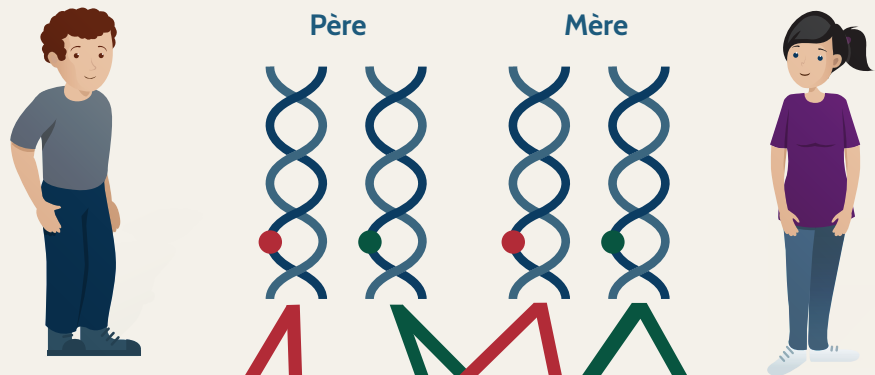
Ton papa et ta maman ont un gène de l'alcaptonurie et un gène normal. Ils sont donc « porteurs sains ».




Si tu souffres d'alcaptonurie, c'est que tu as reçu deux gènes de l'alcaptonurie, un de chacun de tes parents.

Environ une personne sur 500 est porteuse du gène de l'alcaptonurie



Les porteurs sains de l'alcaptonurie ne sont pas malades, parce qu'avoir un seul gène anormal ne pose pas problème.



- 
 Enfant atteint d'alcaptonurie
- 
 Enfant porteur sans alcaptonurie
- 
 Enfant porteur sans alcaptonurie
- 
 Enfant sans alcaptonurie et non porteur

Lorsque deux porteurs sains du gène de l'alcaptonurie ont un enfant, il y a une chance sur 4 que l'enfant souffre d'alcaptonurie.

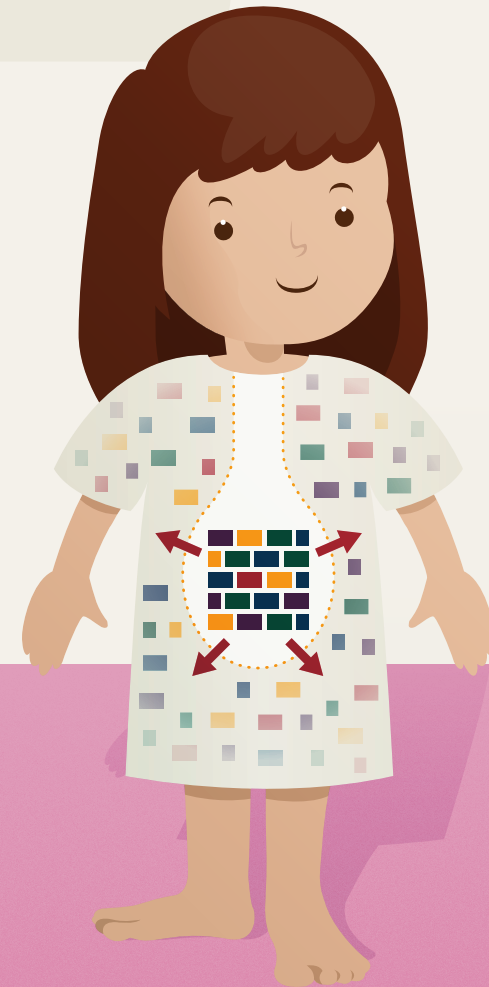


Un peu de science : les protéines

À quoi servent les protéines ?



Les protéines sont des nutriments nécessaires à ton corps.
Elles aident à fabriquer, réparer et entretenir tes cellules et tissus, comme la peau, les muscles, les organes, le sang et même les os.



Lorsque tu manges des protéines, ton corps les transforme (pendant la digestion) en éléments plus petits qu'on peut comparer à des blocs de construction.
Ces petits éléments sont les acides aminés.

Une protéine est formée de nombreux blocs de construction, les acides aminés

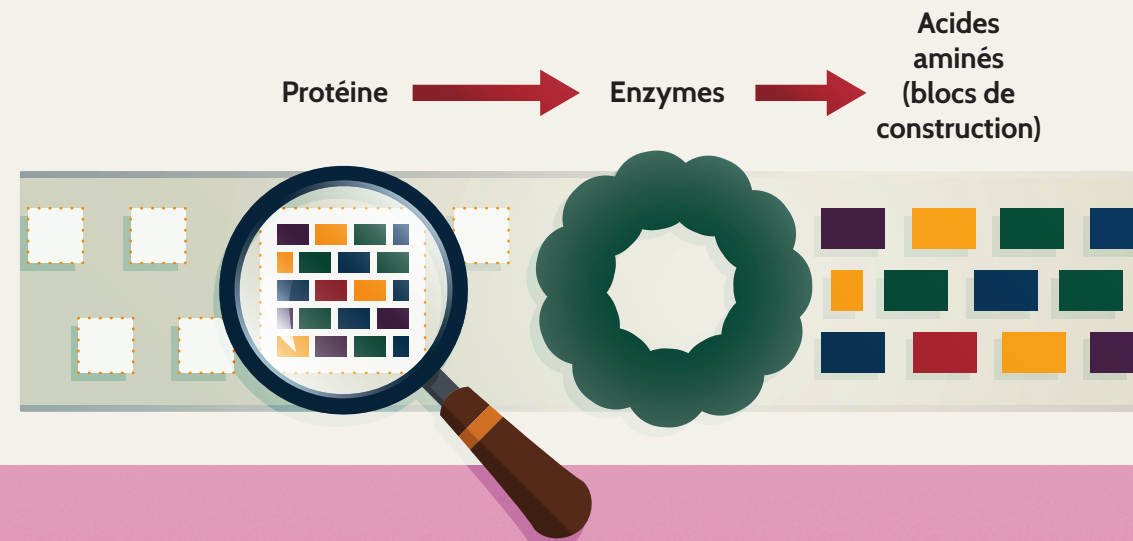


Les protéines sont constituées de 20 acides aminés (blocs de construction) différents. Certains d'entre eux sont ESSENTIELS : ils ne peuvent pas être fabriqués par le corps et doivent donc venir de l'alimentation.

La tyrosine (Tyr) est l'un de ces 20 acides aminés. C'est cet acide aminé que les personnes atteintes d'alcaptonurie ont du mal à dégrader.

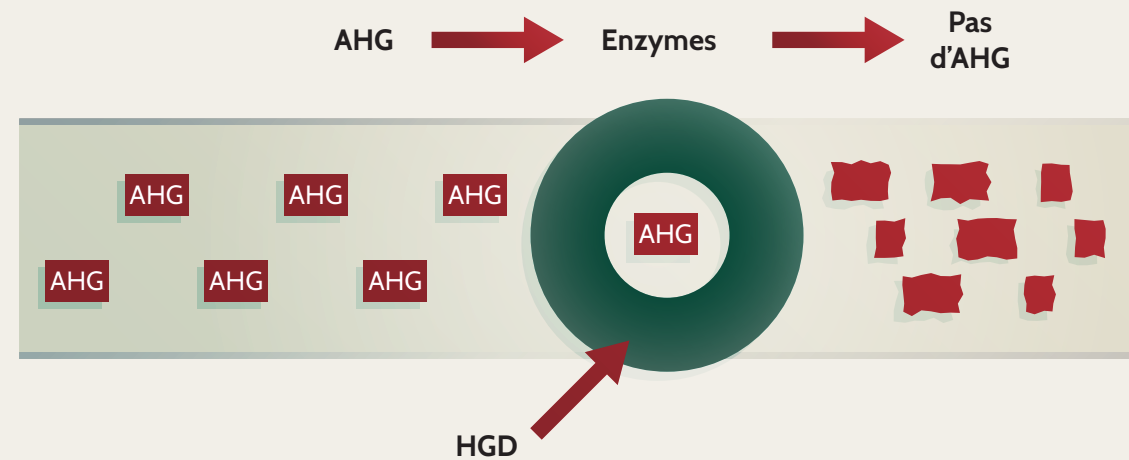
Ce qui se passe normalement

La conversion des protéines en acides aminés



Le corps se sert de ces acides aminés pour grandir, renforcer les muscles et rester en bonne santé.

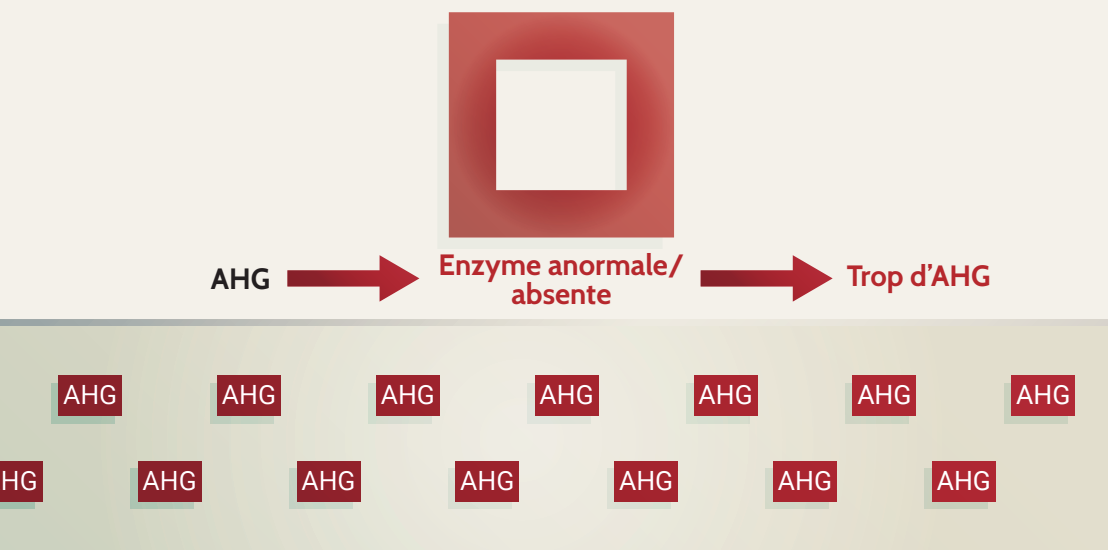
Chez une personne qui **n'est pas atteinte** d'alcaptonurie, la tyrosine (Tyr) est dégradée et éliminée du corps



La tyrosine (Tyr) est transformée en AHG.
Une enzyme appelée HGD dégrade l'AHG et l'élimine du corps.

Chez une personne qui **est atteinte** d'alcaptonurie, l'AHG ne peut être dégradé normalement.

L'enzyme HGD est anormale/absente, ce qui entraîne un excès d'AHG. L'AHG est responsable des symptômes de l'alcaptonurie.



L'enzyme HGD a une forme anormale et ne peut donc pas accomplir son travail de dégradation de l'AHG.

Étant donné que l'AHG vient d'une protéine, il vaut la peine de s'intéresser aux protéines fournies par l'alimentation. Pour le moment, il n'est pas nécessaire que tu changes ton alimentation.

Le plus important est qu'elle soit saine et équilibrée.



Une alimentation saine pour les enfants



- Mange beaucoup de féculents, comme les pommes de terre, le riz, les pâtes ou le pain, de préférence complets. Ces aliments te donnent de l'énergie.
- Mange au moins 5 portions de fruits et de légumes variés tous les jours. Une portion a la taille de ton poing.
- Consomme 3 produits laitiers par jour pour renforcer tes os et tes dents.
- Mange un peu de haricots, de légumineuses, de poisson, d'œuf, de viande et d'autres sources de protéines à chaque repas.
- L'huile d'olive ou de colza est idéale pour la cuisson.

- Bois de l'eau, du lait écrémé ou demi-écrémé et des boissons sans sucre. Limite les jus d'orange et les smoothies à 150 ml par jour au total, ce qui représente une de tes 5 portions de fruits et légumes par jour.



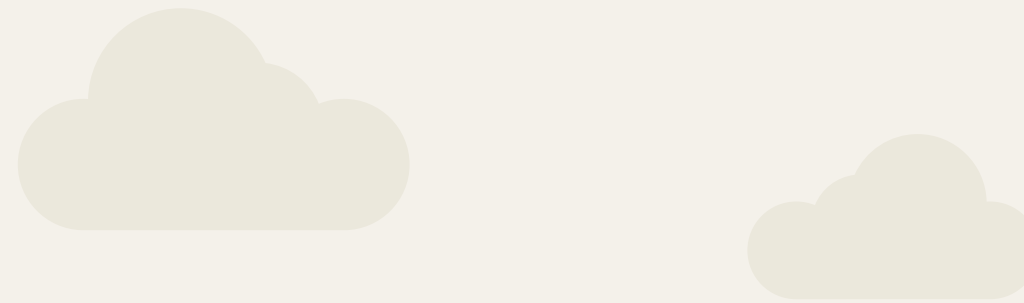
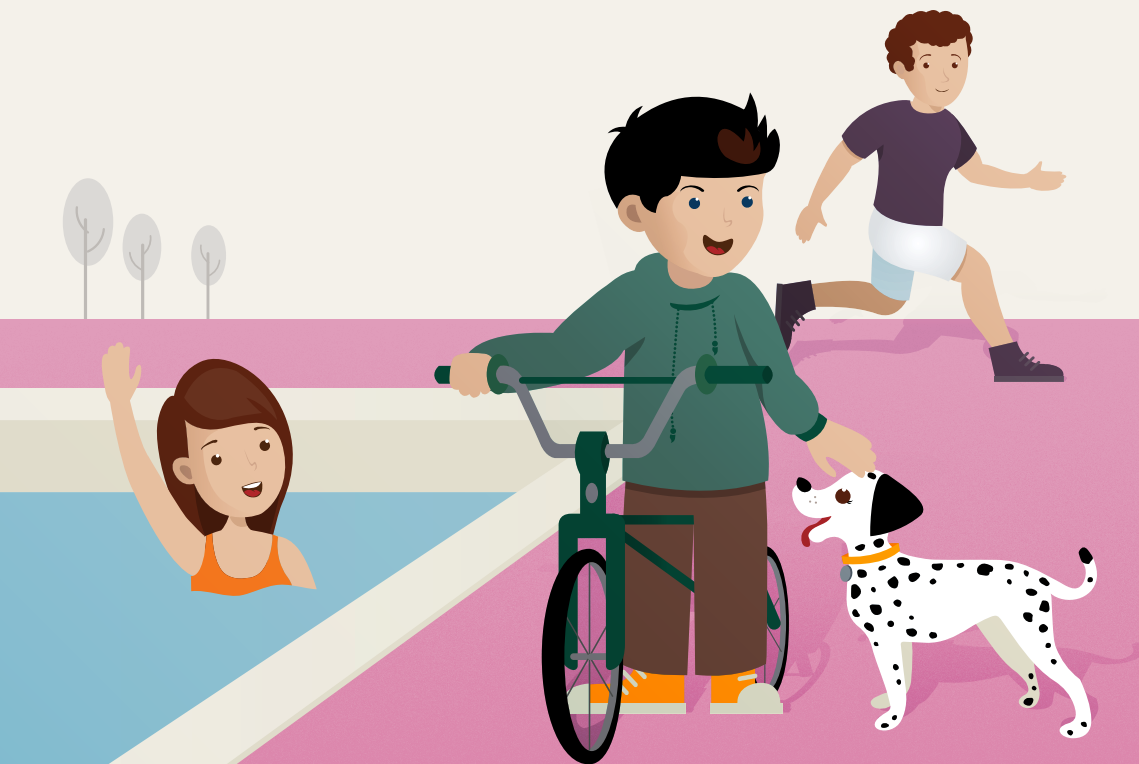
Choisis plusieurs aliments différents dans chaque groupe alimentaire, pour que ton corps reçoive tous les nutriments nécessaires à ta santé.

Activité physique et exercice

Il est important de bouger, mais sans forcer sur tes articulations, par exemple en pratiquant la natation.

Essaye d'éviter les sports à « fort impact » comme le rugby ou le karaté, pour ménager ton dos et tes articulations.

Une activité physique régulière te fera du bien.



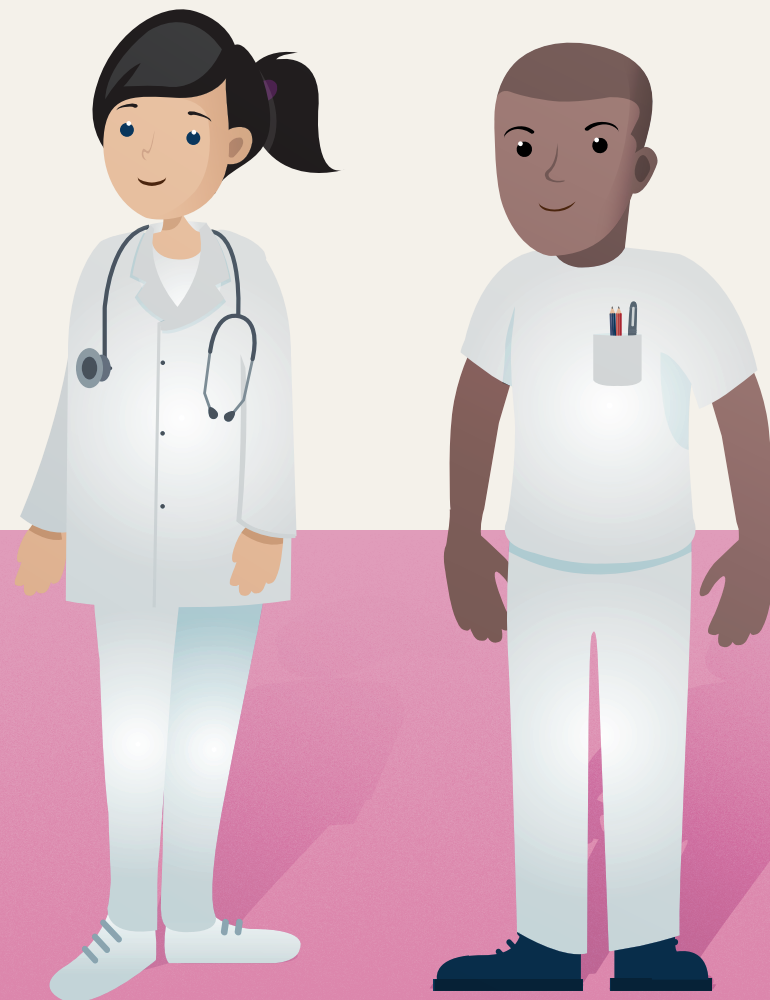
Suivi

Jusqu'à l'âge de 16 ans, c'est ton généraliste et un médecin de ton hôpital qui s'occuperont de toi. Tu devras peut-être passer des analyses de sang, des radiographies et des examens d'imagerie spéciaux.



Lorsque tu auras 16 ans, ton médecin pourra t'orienter vers le National Alkaptonuria Centre de Liverpool.

Tu passeras une visite annuelle dans ce centre et y rencontreras une équipe d'experts de l'alcaptonurie, qui se chargera de tes soins. La visite durera jusqu'à 4 jours et tes parents pourront t'accompagner.





**Tu souhaites
en savoir
plus ?**



AKU Society : un organisme de bienfaisance qui aide et soutient les personnes souffrant d'alcaptonurie.

Il organise des événements où tu peux rencontrer d'autres personnes atteintes d'alcaptonurie et te faire de nouveaux amis.

Quand tu auras 16 ans, il t'aidera à t'inscrire au National Alkaptonuria Centre.

Un membre de l'équipe de l'AKU Society t'accompagnera durant ta visite au centre et pourra se rendre à ton domicile afin de t'y préparer.

Informations complémentaires



AKU Society
www.akusociety.org



Climb
Pour les enfants affectés de maladies métaboliques héréditaires
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK
www.geneticalliance.org.uk

The Robert Gregory 
National AKU Centre

Secrétaire du directeur clinique : +44 (0)151 706 4197

Responsable de la gestion : +44 (0)151 706 4289

Téléphone portable : +44 (0)7785447421

Tous nos remerciements à...

Vitaflo International Ltd, qui nous a autorisés à utiliser ses illustrations.



Innovation in Nutrition
Une entreprise du groupe Nestlé Health Science
* Marque déposée de la Société des Produits Nestlé S.A.

La rédaction de ce livret a été financée avec l'aide de Swedish Orphan
Biovitrum Ltd.

