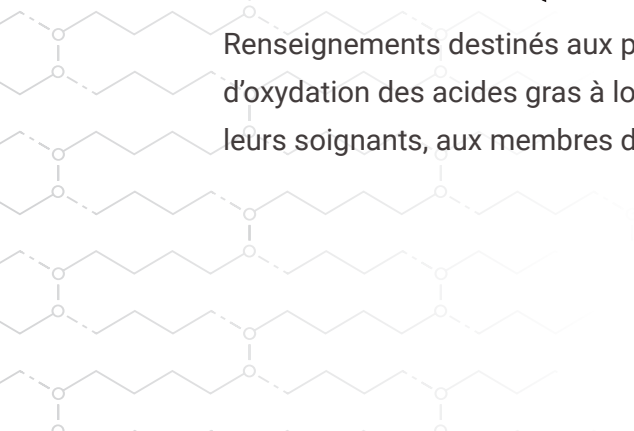


Comprendre les troubles d'oxydation des acides gras à longue chaîne (LC-FAOD)



Renseignements destinés aux personnes atteintes de troubles d'oxydation des acides gras à longue chaîne (LC-FAOD), ainsi qu'à leurs soignants, aux membres de leurs familles et à leurs proches

Qu'est-ce qui cause les troubles de l'oxydation des acides gras à longue chaîne (LC-FAOD) ?

LE MÉTABOLISME EST ESSENTIEL À LA VIE

- Le métabolisme correspond à la manière dont le corps décompose les aliments (glucides, gras et protéines) et les convertit en énergie
- Le métabolisme dépend des enzymes pour catalyser les réactions chimiques dans le corps

DES ENZYMES SPÉCIFIQUES CONTRIBUENT À DÉCOMPOSER LES GRAS ET À LES CONVERTIR EN ÉNERGIE

LES GRAS SONT UNE SOURCE ESSENTIELLE D'ÉNERGIE

La plupart des gras alimentaires se présentent d'abord sous forme d'acides gras à longue chaîne, avant d'être décomposés et utilisés par le corps en tant que source importante d'énergie durant les périodes suivantes :



Jeûne (y compris durant le sommeil)



Exercice



Maladie



Stress

DANS LES CAS DE LC-FAOD, LE MÉTABOLISME EST PERTURBÉ

Les LC-FAOD représentent un groupe de troubles métaboliques génétiques rares qui empêchent la décomposition des acides gras à longue chaîne (AGLC) et leur conversion en énergie par le métabolisme.

Les LC-FAOD sont causés par un manque d'enzymes nécessaires à la décomposition des gras ou un défaut dans celles-ci. Voici certains déficits d'enzymes spécifiques des LC-FAOD.

CPT I

CACT

CPT II

VLCAD

TFP

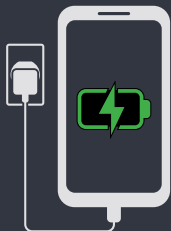
LCHAD

Quels sont les effets des LC-FAOD sur le corps ?

DANS LE MÉTABOLISME NON AFFECTÉ

Le corps a accès à deux sources d'énergie, comme un téléphone intelligent

ÉNERGIE IMMÉDIATE (ALIMENTATION)



L'énergie immédiate fonctionne comme l'électricité sortant d'une prise de courant murale :

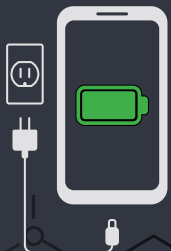
- Elle fournit directement de l'électricité à un téléphone intelligent
- Elle recharge sa batterie



La consommation de protéines, de glucides et de graisses :

- Fournit une source directe d'énergie immédiate
- « Charge » la batterie de l'organisme en convertissant ces nutriments, y compris les AGLC, en énergie de réserve

RÉSERVE D'ÉNERGIE (JEÛNE)



La réserve d'énergie fonctionne comme une batterie interne lorsque la source directe d'énergie n'est plus disponible



La réserve contribue à fournir de l'énergie au corps pendant les périodes de jeûne (y compris durant le sommeil) ou de stress physique (maladie ou exercice)

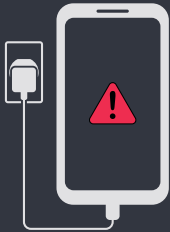
Dans le métabolisme non affecté, le corps peut déployer de l'énergie et/ou jeûner pendant une période prolongée en puisant dans ses réserves pour continuer à alimenter le corps en énergie.



DANS LE CAS DES LC-FAOD

Le corps a une batterie défectueuse, car il ne peut pas compter sur les AGLC pour l'aider à rester « chargé »

ÉNERGIE IMMÉDIATE (ALIMENTATION)



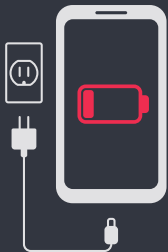
Une batterie de téléphone intelligent défectueuse perd sa charge plus rapidement et, par conséquent, doit être branchée plus souvent à une prise de courant murale



La consommation de protéines, de glucides et de graisses :

- Fournit une source directe d'énergie immédiate, mais le fait de ne pas pouvoir utiliser les AGLC entraîne une baisse du niveau d'énergie
- Peut « charger » la batterie de le corps (énergie de réserve), mais le corps ne peut pas utiliser les AGLC stockés comme source d'énergie

RÉSERVE D'ÉNERGIE (JEÛNE)



Lorsque sa batterie n'est pas complètement rechargée, un téléphone intelligent perdra sa charge plus rapidement qu'à la normale lorsqu'il n'est pas branché à une source directe d'électricité



Puisque la batterie de l'organisme (énergie de réserve) ne peut pas utiliser les AGLC pour rester pleinement chargée, il est possible que le corps n'ait pas suffisamment d'énergie pendant les périodes prolongées de jeûne ou de stress physique

Dans les cas de LC-FAOD, des symptômes chroniques ou des épisodes aigus peuvent survenir lorsque le corps est incapable de fournir une quantité suffisante d'énergie pour répondre à ses besoins.

Reconnaître les signes et symptômes des LC-FAOD

Selon les différents types de LC-FAOD, les symptômes peuvent atteindre différents organes du corps. Quelle que soit la déficience enzymatique dont vous êtes atteint, il est important de comprendre comment :



Reconnaître les signes et symptômes de la maladie



Mettre au point un plan d'urgence avec l'équipe de soins de santé responsable du traitement de votre LC-FAOD

SYMPTÔMES CHRONIQUES (PERSISTANTS OU RÉCURRENTS)

La fatigue, les douleurs musculaires, les crampes musculaires, la faiblesse musculaire et le cerveau embrumé peuvent être provoqués ou aggravés par le jeûne, la maladie, l'exercice soutenu ainsi que le stress physiologique, et le manque d'énergie chronique peut entraîner ce qui suit :

- Diminution du tonus musculaire et faiblesse musculaire (hypotonie)
- Lésions de la rétine des yeux (rétinopathie)*
- Lésions de petits nerfs dans les jambes et les pieds (neuropathie périphérique)*

* Ces lésions s'appliquent à certains types de LC-FAOD, tels que ceux causés par les déficits en LCHAD et en TFP. Consultez votre équipe de soins de santé pour obtenir de plus amples renseignements.

ÉPISODES AIGUS (IMMÉDIATS ET GRAVES)

Ces épisodes peuvent être déclenchés par la maladie ou le jeûne, mais peuvent aussi survenir de manière spontanée et imprévisible. Les personnes atteintes de LC-FAOD peuvent subir des crises métaboliques aiguës, dont des affections graves :

- Lésions du muscle cardiaque (cardiomyopathie)[†]
- Destruction musculaire (rhabdomyolyse)
- Faible taux de glucose dans le sang (hypoglycémie)

[†] Peuvent avoir des effets chroniques.

LES EFFETS DES LC-FAOD

Éventuellement associés à une hospitalisation, à des visites aux services d'urgence et à des interventions d'urgence, les épisodes aigus peuvent entraîner une mort subite.

Il faudrait mener d'autres projets de recherche sur l'espérance de vie liée aux LC-FAOD et les effets à long terme de la maladie.

Vivre aux prises avec un LC-FAOD

La vie aux prises avec un LC-FAOD comporte des défis uniques. La collaboration avec votre équipe de soins de santé vous enseignera la prise en charge optimale de votre maladie :

ALIMENTATION

- Maintien d'un horaire de repas régulier (évituez le jeûne)
- Gestion du régime alimentaire (inclusion et exclusion ou restriction de certains aliments)

MODE DE VIE

- Apprenez comment modifier votre niveau d'activités physiques ou apporter des ajustements dans certaines circonstances ou certains milieux
- Sachez combien de temps marcher ou jouer
- Reconnaissez les signes et symptômes précoces de la fatigue
- Comprenez les signes avant-coureurs que vous envoie votre corps et sachez ce que vous devez faire pour assurer votre sécurité

BIEN QUE LES LC-FAOD SOIENT RARES, SACHEZ QUE VOUS N'ÊTES PAS SEUL

Mentionnez à votre équipe de soins de santé responsable du traitement de votre LC-FAOD tout signe ou symptôme que vous pourriez présenter ou sur lequel vous avez des questions.

Vous pouvez consulter un guide de discussion comprenant des conseils utiles sur la collaboration avec votre équipe de soins de santé, télécharger d'autres ressources destinées aux patients et aux soignants, ainsi qu'obtenir du soutien de tiers à l'adresse

FAODinFocus.ca/fr