

L'ASSOCIATION

Les petits Bourdons

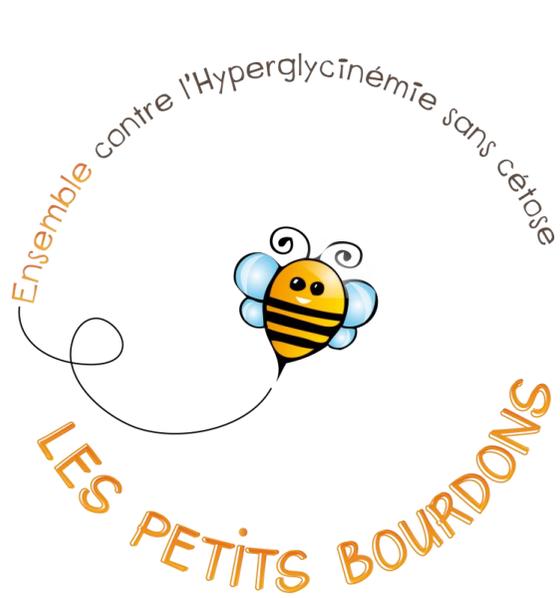


Ensemble contre l'Hyperglycémie sans cétose

association française, loi 1901, s'adressant à toutes les familles francophones touchées par l'hyperglycémie sans cétose.

Missions :

- **créer** un réseau de familles francophones touchées par l'hyperglycémie sans cétose,
- **mettre à disposition** de ces familles des informations concernant la maladie, les traitements, les médecins référents, les avancées médicales...
- **proposer** aux familles de les mettre en contact avec le réseau international de familles de malades « NKHIFN »,
- **sensibiliser** les pouvoirs publics, les professionnels de santé, le public à cette maladie,
- **aider** la recherche médicale en récoltant des fonds.



Les Petits Bourdons

11 rue Rouget de Lisle
72 650 La Chapelle St Aubin
France

06 75 83 76 08



contact@lespetitsbourdons.org



www.lespetitsbourdons.org



www.facebook.com/petitsbourdons



web

L'HYPERGLYCINEMIE SANS CETOSE

Une maladie métabolique
héréditaire rare...



Les Petits Bourdons

Ensemble contre L'Hyperglycémie sans cétose

Association loi 1901 reconnue d'intérêt général
N° SIRET 793 083 791 00012 - R.N.A. W723004366

Nous souhaitons aider d'autres familles, qui comme nous sont confrontées à cette maladie, ou l'ont été. Les difficultés liées à la naissance d'un enfant souffrant d'une maladie grave, très rare, sont plus faciles à surmonter lorsqu'on peut les partager.

Christine Bruant - Présidente



C'est quoi ?

C'est une **maladie métabolique** provoquée par un dysfonctionnement des réactions biochimiques au sein même des cellules.

L'**hyperglycémie sans cétose** affecte le mécanisme de régulation de la **glycine**, un **acide aminé** présent dans l'organisme.

La glycine s'accumule anormalement dans l'organisme des enfants atteints. Cela **intoxique le cerveau** et en perturbe le fonctionnement, provoquant **de graves troubles neurologiques**.

Quel mode de transmission ?

Cette maladie **génétique** est **héréditaire** et se transmet de façon **récessive autosomique**.

Cela signifie que les deux parents sont porteurs sains de la maladie.

Ils ont 1 risque sur 4, à chaque grossesse, d'avoir un enfant malade.

A quel âge ?

Les symptômes apparaissent, dans 80% des cas, dans les heures qui suivent la naissance (forme néonatale).

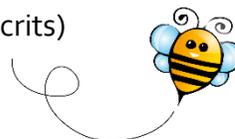
Ils peuvent cependant survenir (20% des cas) dans la toute petite enfance (forme infantile).

De façon tout à fait exceptionnelle, ils peuvent apparaître plus tardivement.

Quelles formes ?

En fonction de la sévérité des symptômes, et quel que soit l'âge d'apparition de la maladie, on distingue différentes formes :

- forme sévère (80%)
- formes atténuées (15%) : majeure, intermédiaire ou mineure
- nouvelle variante de la maladie (5%)
- forme transitoire (15 cas décrits)



Quelles évolutions ?

Le pronostic vital est engagé à très court terme dans la forme sévère.

Les malades présentent un **handicap moteur, mental et sensoriel**.

Quels traitements ?

A l'heure actuelle l'hyperglycémie sans cétose est une **maladie incurable**.

Les deux seuls traitements proposés visent à diminuer les symptômes neurologiques en limitant les effets toxiques de la glycine :

- le **benzoate de sodium** permet d'abaisser le taux de glycine,
- le **dextrométorphane** concurrence la glycine sur certains récepteurs cérébraux (NMDA) et limite son action inhibitrice.

D'autres traitements seront associés, en fonction des symptômes, notamment les **antiépileptiques**, la carnitine, un régime alimentaire spécifique ...

Quelle prise en charge ?

A la prise en charge médicale, qui pourra être réalisée par les **centres de référence** et de **compétences** « maladies rares héréditaires du métabolisme » s'ajoute la prise en charge du handicap dans des structures spécialisées.

L'hyperglycémie sans cétose représente

- 1 naissance sur 60.000
- 2 naissances par an en France
- **moins de 1000 malades** au monde