

# **PROTOCOLE SPÉCIALISE DE PRISE EN CHARGE DE LA FEMME ATTEINTE DE LEUCINOSE (MSUD)**

PÉRIODE PRÉ-CONCEPTIONNELLE, GROSSESSE,  
ACCOUCHEMENT, POSTPARTUM, ALLAITEMENT.



[contact@filiere-g2m.fr](mailto:contact@filiere-g2m.fr)



# FICHE

---

Rappel sur la pathologie : Protocole National de Diagnostic et de Soin (PNDS) :  
[pnds\\_msud\\_vf.docx.has-sante.fr](http://pnds_msud_vf.docx.has-sante.fr)

- NOM/Prénom/DDN de la patiente :
- Coordonnées de l'Équipe référente en Maladie Héréditaire du Métabolisme (MHM) :
- Noms-mails/tels équipe médicale référente :
- Noms-mails/tels équipe diététique référente :
- Nom/mail/tél du secrétariat :
- Astreinte des Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) (en cas d'urgence) 24h/24h :

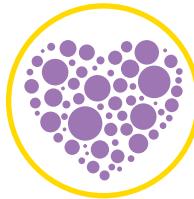
**Ce certificat est destiné aux médecins et diététicien(nne)s et la remise d'une copie à la patiente est laissée à l'appréciation du médecin expert en maladies héréditaires du métabolisme.**

**La patiente est suivie très régulièrement en consultation de maladies métaboliques héréditaires semestriellement/annuellement et bénéficie régulièrement d'un bilan biologique métabolique.**

*La patiente doit être informée du champ de compétence de chacun des professionnels impliqués et de la nécessaire coordination et collaboration étroites entre les professionnels (accouchement dans une maternité niveau 3).*

*Sur le plan administratif, une centralisation des informations relatives au suivi de la grossesse est vivement recommandée :*

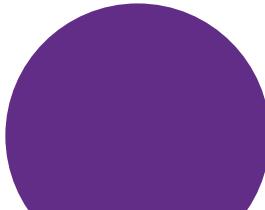
- *Détention du dossier médical par les femmes elles-mêmes (à présenter aux professionnels).*
- *Idéalement, activation par la patiente de « Mon espace santé » (DMP) et autorisation d'accès à son dossier numérique à tous les professionnels de santé concernés.*



# SOMMAIRE

---

- 1. DESCRIPTION DE LA MALADIE, TRAITEMENT,  
OBJECTIFS MÉTABOLIQUES.**
  
- 2. PRISE EN CHARGE DURANT LA PÉRIODE  
PRÉ CONCEPTIONNELLE.**
  
- 3. PRISE EN CHARGE DURANT LA GROSSESSE :  
SUIVI, RÉGIME, PRÉPARER L'ACCOUCHEMENT.**
  
- 4. CONDUITE À TENIR EN CAS DE DÉCOMPENSATION  
DURANT LA GROSSESSE.**
  
- 5. PROTOCOLE DE PRISE EN CHARGE  
DE L'ACCOUCHEMENT ET JUSQU'À 24H APRÈS.**
  
- 6. CONDUITE À TENIR POUR L'ENCADREMENT  
DU POSTPARTUM ± ALLAITEMENT.**



# DESCRIPTION DE LA MALADIE, TRAITEMENT, OBJECTIFS MÉTABOLIQUES.

## Description succincte de la maladie et de sa prise en charge :

La leucinose ou « Maple Syrup Urine Disease » (MSUD) est une affection génétique rare de transmission autosomique récessive, caractérisée par l'accumulation de l'acide aminé leucine (Leu) dans le plasma et qui est associée à une toxicité cérébrale. Cette maladie est à risque de décompensation avec œdème cérébral et coma. Il n'y a pas d'embryofoetopathie liée à la leucinose de la femme enceinte sur les quelques cas rapportés mais les données sont inexistantes sur le devenir à long terme des enfants nés de femmes ayant décompensé pendant la grossesse (càd si les taux de leucine dépassent 400 µmol/L ou 5 mg/dL).

### TRAITEMENT :

Le régime hypoprotidique permettant de contrôler les apports en leucine fait partie intégrante de son traitement et doit être maintenu en toute situation.

**Le traitement est donc diététique et reposé  
sur les 3 piliers suivants :**

1. Apport de protéines naturelles en quantité strictement limitée,
2. Mélange d'acides aminés spécifique pour leucinose (MSUD) : OBLIGATOIRE, à ne jamais arrêter, + une supplémentation d'une éventuelle carence en valine ou isoleucine.
3. Apports énergétiques fournis par un régime incluant le mélange d'acides aminés pour leucinose (MSUD) et les aliments hypoprotidiques.

**Le traitement, le régime spécialisé, ainsi que la surveillance des taux sanguin de leucine, sont gérés exclusivement par son équipe spécialisée en maladies héréditaires du métabolisme (MHM). Pour toute question, contacter le médecin référent (cf. début du document).**

## OBJECTIFS MÉTABOLIQUES

### Durant la période préconceptionnelle :

- Leucine plasmatique : 150 - 400 µmol/L (2-5 mg/dl).
- **Surveillance mensuelle** si les taux sont bien équilibrés (sur tube hépariné ou sur papier buvard selon les pratiques locales).
- Reprise d'un suivi hebdomadaire des taux de leucine en période pré-conceptionnelle en cas de déséquilibre.

### Durant la grossesse et post partum :

- Leucine plasmatique : 150 - 400 µmol/L (2-5 mg/dl).
- **Surveillance hebdomadaire** en cours de grossesse.
- **Surveillance quotidienne** en cours de post-partum immédiat à la maternité, puis fréquence à déterminer en fonction de la situation de la patiente en post-partum (fatigue, allaitement...).



## PRISE EN CHARGE DURANT LA PERIODE PRE CONCEPTIONNELLE.

**EN DEHORS D'UN PROJET DE GROSSESSE À COURT-TERME,  
POUR TOUTES LES FEMMES EN ÂGE DE PROCRÉER :**

- **Proposer systématiquement à la patiente un suivi gynécologique :**
  - Mettre en place une méthode de contraception efficace, connaître les modalités de la contraception d'urgence (aucune contre-indication dans les deux cas);
  - Prévenir des risques d'Infections Sexuellement Transmissibles.
- Sensibiliser à l'importance d'anticiper un projet de grossesse pour optimiser l'accompagnement métabolique afin d'éviter tout risque de décompensation.
- Prévenir le médecin métabolicien rapidement en cas de grossesse non programmée et réaliser un taux de Leucine dans les plus brefs délais.

**EN CAS DE PROJET DE GROSSESSE :**

- Une consultation de conseil génétique auprès du généticien du centre de référence des maladies rares pourra être proposée dans les situations suivantes : lien de parenté avec le futur père biologique, demande du couple si les réponses en consultation avec le médecin métabolicien n'ont pas été suffisantes.
- S'assurer d'une mise à jour du suivi gynécologique.
- S'assurer de la validité du protocole de soins (ALD 17) et du dossier AGEPS.
- **Prévoir une consultation(s)pré-conceptionnelle(s) avec l'équipe des maladies héréditaires du métabolisme (médecin et diététicien), l'obstétricien, et si possible en présence du conjoint :**
  - Anticiper le risque maternel de décompensation métabolique en cas de situation à risque pendant la grossesse ou lors du postpartum.

- **Informier la patiente que l'accouchement sera programmé dans une maternité de niveau 3** (réanimation accessible en lien avec l'équipe spécialisée de métabolisme, gestion des repas repas).
- Surveiller **mensuellement** les taux de Leucine ou reprendre un suivi de taux de leucine hebdomadaire en période pré-conceptionnelle en cas de taux déséquilibré.
- Mettre tout en œuvre pour rester en conditions favorables sur le plan métabolique (objectif leucine : 150-400 µmol/L (2-5 mg/dL)) et nutritionnel.
- Rappeler que l'obtention de ce résultat nécessite le strict respect des trois piliers du traitement.
- Rappeler à la patiente et à son entourage **les situations à risque de décompensation** (Vomissements, intolérance alimentaire, perte de poids, fièvre, infection, mise à jeun, chirurgie, postpartum).
- Vérifier que la patiente possède son certificat «urgence» et connaît la gestion du traitement d'urgence.
  
- **Réaliser un bilan préconceptionnel métabolique et nutritionnel :** numération formule sanguine, plaquettes, ferritine, créatininémie, bilan hépatique, glycémie à jeun veineuse, zinc, sélénium, 25 OH vitamine D, acide folique, vitamine B12, chromatographie des acides aminés plasmatiques, (homocystéine et acide méthylmalonique : optionnels). Supplémenter les carences nutritionnelles.
- Supplémenter en acide folique 0,4 mg/j (systématiquement jusqu'à la fin du 1er T de la grossesse, en plus des mélanges d'acides aminés) et en oméga 3 si les mélanges d'acides aminés n'en apportent pas suffisamment (selon avis diététicienne).
- Organiser avec le/la diététicien(ne) spécialisé(e) un ajustement du régime si cela est nécessaire.  
Réévaluation des besoins nutritionnels (ANSES 2021) [Les références nutritionnelles en vitamines et minéraux | Anses - Agence nationale de sécurité sanitaire de l'alimentation, de l'environnement et du travail](#) ou EFSA [DRV Finder \(europa.eu\)](#).

### Besoins énergétiques à adapter :

1. A l'IMC de la patiente (qui conditionne la prise de poids idéale projetée pendant la grossesse), mais l'apport énergétique est compris généralement entre 30 à 35 kcal/kg poids idéal/24h, sans être plus bas que les apports habituels.
2. Idéalement adapté au niveau d'activité physique (NAP). Ils sont fournis par les repas, les aliments hypoprotidiques, les mélange d'acides aminés pour leucinose.

## Besoins protéiques : constitués de 2 types d'apports :

1. Les protéines naturelles  
(= apport limité à la tolérance en leucine).
2. Les mélanges d'acides aminés spécifiques pour leucinose (MSUD).

Le total des apports protidiques atteint **1 g/kg poids idéal/j,**  
**voire un peu plus 1.2 g/kg poids ideal/j.**

3. Il peut y avoir par ailleurs une supplémentation en deux acides aminés : la valine et l'isoleucine.
4. **Inform**er du risque de retard de croissance potentiel du fait de la faible tolérance en protéine, en l'absence d'une adaptation diététique régulière au cours de la grossesse.

La dispensation des produits hypoprotidiques et des mélanges d'acides aminés (=statut de DADFMS, Denrées Alimentaires Destinées à des Fins Médicales Spéciales) est assurée par une pharmacie hospitalière (PUI, Pharmacie à Usage Intérieur) via la rétrocération hospitalière. Cette dispensation se fait le plus souvent par l'AGEPS (pharmacie centrale de l'AP-HP).

- **Poursuivre un suivi régulier** (à adapter au cas par cas) par l'équipe multidisciplinaire de Maladie Héréditaire du Métabolisme.
- Prévenir rapidement l'équipe multidisciplinaire de MHM dès que la grossesse est connue.

# PRISE EN CHARGE DURANT LA GROSSESSE : suivi, régime, préparer l'accouchement.

## SUIVI

- Réaliser un suivi obstétrical selon les recommandations des femmes de la population générale (cf. annexe HAS) mais suivi obstétrical plus rapproché si risque de RCIU (régime hypoprotidique).
- Proposition d'un suivi mensuel en consultation par l'équipe multidisciplinaire métabolique et transmission des taux de leucine hebdomadaire selon l'organisation locale habituelle.
- Réaliser un taux de leucine sur buvard ou tube hépariné/semaine.
- Maintenir les objectifs taux de Leucine : entre 150-400 µmol/L (2 et 5 mg/dL).
- Réaliser dès le début de la grossesse puis tous les trimestres (plus fréquemment si besoin) le bilan métabolique et nutritionnel (idem paragraphe II « bilan préconceptionnel ») :
  - Prescrire les antiémétiques si nausées, vomissements gravidiques et intolérance alimentaire secondaire, en l'absence de contre-indication : soit doxylamine, seule ou en association à la vitamine B6, soit le métoclopramide (NB : l'ondansetron est à éviter pendant le 1<sup>er</sup> T, selon les recommandations du CRAT en vigueur).
- Proposer si nécessaire un soutien psychologique.
- Définir avec l'équipe locale d'obstétrique et de réanimation le lieu d'hospitalisation de la patiente en cas de décompensation métabolique pendant la grossesse (service de médecine métabolique ou service grossesse pathologique... : le service d'hospitalisation devra pouvoir assurer la prise en charge diététique (plateaux repas, mélange d'acides aminés pour leucinose)).
- Pas de spécificité particulière de la maladie pour l'indication du dépistage du diabète gestationnel.
- Pas de contre-indication médicamenteuse dans la leucinose. Les médicaments augmentant la dépense énergétique (corticostéroïdes) sont à risque théorique de décompensation et nécessitent une surveillance rapprochée des taux de leucine.

## ADAPTATION DU REGIME DURANT LA GROSSESSE

- **Le traitement d'une leucinose est diététique et repose sur :**
  1. Apport de protéines naturelles en quantité strictement limitée,
  2. Mélange d'acides aminés spécifique pour leucinose (MSUD) : **OBLIGATOIRE**, à ne jamais arrêter, + une supplémentation d'une éventuelle carence en valine ou isoleucine,
  3. Apports énergétiques fournis par un régime incluant le mélange d'acides aminés pour leucinose (MSUD) et les aliments hypoprotidiques,
- **Adapter les apports énergétiques :**
  - une insuffisance d'apport énergétique entraîne un risque de catabolisme et donc d'augmentation des taux de Leucine. Il faudra éviter la perte de poids en soignant les nausées gravidiques au premier trimestre et en optimisant les apports énergétiques à base d'aliments hypoprotidiques et de suppléments énergétiques hypoprotidiques glucidolipidique (ex : duocal, maxijul...).
  - Classiquement, les apports énergétiques doivent être majorés progressivement au cours de la grossesse, surtout à partir du début du 2ème trimestre (*apports exprimés par rapport aux apports de bases hors grossesse*), selon ANSES 2021 :
    - + 260 kcal/j lors du 2ème trimestre
    - + 500 kcal/j lors du 3ème trimestre

Ces apports sont aussi adaptés à l'IMC pré-conceptionnel et à la prise de poids maternelle durant la grossesse, mais l'apport énergétique de base est compris généralement entre 30 à 35 kcal/kg poids idéal/24h.

### Rappel

(Institute of Medicine. Weight Gain During Pregnancy: Reexamining the Guidelines, 2009. Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français. Item 16 : Grossesse normale, besoins nutritionnels de la femme enceinte, 2010) :

Classification IMC	IMC	Prise de poids totale recommandée pendant la grossesse (kg)	Gain de poids par semaine aux 2 <sup>ème</sup> et 3 <sup>ème</sup> trimestres (kg/semaine)
Insuffisance pondérale	< 18,5	12,7 – 18,1	0,45 – 0,60
Poids normal	18,5 – 24,9	11,3 – 15,9	0,36 – 0,45
Surpoids	25 – 29,9	6,8 – 11,3	0,22 – 0,32
Obésité	> 30	5 – 9,1	0,18 – 0,27

- **Adapter les apports protidiques :**

Il est habituel d'augmenter progressivement les apports quotidiens en protéines (apports exprimés par rapport aux apports de bases hors grossesse), selon ANSES 2021:  
**+ 9 g/jour lors du 2<sup>ème</sup> trimestre et + 28 g/jour lors du 3<sup>ème</sup> trimestre.**

L'augmentation des protéines se fera essentiellement sur les protéines naturelles. Si le taux est inférieur à 150 $\mu$ mol/L (2mg/dL) à plusieurs reprises, il faudra augmenter les apports en protéines naturelles. Même si la tolérance en mg de Leucine peut quintupler par rapport à celle avant la grossesse, les aliments habituellement interdits le resteront pour éviter d'habituer la patiente à des aliments qu'elle ne pourra pas consommer. L'apport supplémentaire de protéine se fera sous forme de poudre de protéines, gélule de L-leucine (préparation magistrale réalisée en officine) ou de poudre de lait (NB : pas de poudre d'œuf).

- Le mélange d'acides aminés pour leucinose est poursuivi. Si les taux de Leucine sont toujours dans les objectifs 150-400  $\mu$ mol/L (2 et 5 mg/dL) et qu'il existe une carence en acides aminées essentiels, une augmentation de la posologie du mélange d'acides aminés pourra être envisagée.
- Enfin, un complément en gélules de valine et isoleucine (préparation magistrale réalisée en officine) est souvent nécessaire en fonction des résultats de la chromatographie des acides aminés (Éviter les carences) \*.

\*Annexe 6 PNDS [Leucinose pnds\\_msud\\_vf.docx.pdf \(has-sante.fr\)](#).

#### **ATTENTION :**

**respecter la majoration des apports protidiques avec l'avancée de la grossesse, car risque de RCIU et de décompensation si les apports sont insuffisants. Prévenir l'obstétricien qui adaptera le suivi échographique obstétrical.**

### **PRÉPARER la période de l'accouchement et du post partum**

- Pas d'indication « métabolique » au déclenchement, à discuter au cas par cas avec les obstétriciens : certaines équipes préconisent de programmer l'accouchement en semaine pour gestion métabolique de l'encadrement de l'accouchement.
- Pas de contre-indication pour les principaux traitements utilisés en cours de grossesse (antibiotiques, tractocile, mapakna, betamethasone) et en péripartum (prostaglandine, syntocinon, nalador, pabal, bricanyl, sulfate de magnésium, dérivés nitrés) mais une surveillance rapprochée des taux de leucine doit être proposée lors d'une corticothérapie ou usage d'un traitement oxytocique du fait du retentissement sur les protéines musculaires : rythme de surveillance à définir selon le contexte par le médecin métabolicien référent.
- Discuter de la possibilité d'un séjour plus prolongé à la maternité (7-10 jours) afin de surveiller les taux de Leucine et l'appétit durant la période du post-partum immédiat (risque de décompensation), à adapter au cas par cas.
- Anticiper auprès de la pharmacie la disponibilité d'un stock de gélules d'ISOLEUCINE 200 mg et de VALINE 200 mg (préparation hospitalière) pour la période de l'accouchement.
- Discuter avec la patiente de la question de l'allaitement (cf chapitre post-partum).



## CONDUITE A TENIR EN CAS DE DECOMPENSATION DURANT LA GROSSESSE.

En cas de signes cliniques suivants ou situations à risque suivantes, **hospitalisation immédiate (si possible en maternité niveau 3) et dosage de la leucine (tube «chromatographie des acides aminés», prévenir le laboratoire) en urgence :**

- **Attention :**  
**les signes cliniques** sont assez tardifs (nausées, vomissements, ataxie, trouble de la vigilance, coma) : donc en cas de situations à risque (cf ci-dessous), **ne pas attendre** les signes cliniques pour appliquer le certificat d'urgence.
- **Situations à risque :**  
Non spécifiques de la grossesse [catabolisme : vomissements (même si les vomissements sont étiquetés gravidiques du 1<sup>er</sup> T) ou intolérance alimentaire (quelque soit la cause), perte de poids, fièvre, infection, mise à jeun, chirurgie...] ou spécifiques à la grossesse [corticothérapie pour MAP, problème hémorragique, colique néphrétique, autres complications obstétricales..] : surveillance quotidienne ou 1 jour/2 des taux de leucine.
- **Se référer au protocole d'urgence UCD :** <https://www.filiere-g2m.fr/urgences>
- Une collaboration étroite entre obstétricien, métabolicien, urgentiste et/ou réanimateur est nécessaire pour définir la prise en charge.



## PROTOCOLE DE PRISE EN CHARGE DE L'ACCOUCHEMENT ET JUSQU'À 24H APRÈS.

- NOM/Prénom/DDN de la patiente :
- Maternité niveau 3, N° tél accueil d'urgence :
- Nom/mail/tél de l'obstétricien référent :
- Nom/mail/tél de l'anesthésiste de garde d'obstétrique (selon usage local) :
- Tél service de biochimie routine urgence :
- Coordonnées de l'Equipe référente en Maladie Héréditaire du Métabolisme (MHM) :
- Noms-mails/tels équipe médicale référente :
- Noms-mails/tels équipe diététique référente :
- Nom/mail/tél du secrétariat :
- Astreinte équipe MHM (en cas d'urgence) 24h/24h :

### **1. En cas d'arrivée « non programmée », dès que la patiente informe de sa venue :**

- Faire le bilan indiqué au paragraphe 3.
- Donner la consigne de passer en régime d'urgence (régime connu du patient = régime sans aucune protéine naturelle/leucine, avec majoration des mélanges d'acides aminés et des gélules de valine et isoleucine), mise en place des perfusions indiquées au paragraphe 3.
- Contacter en urgence l'astreinte « métabolisme ».
- Contacter en heures ouvrables le/la diététicien (ne) spécialisé(e).
- Appeler le biochimiste.

## **2. En cas de venue programmée, en attendant la mise en « travail » ou la césarienne :**

- Sauf urgence obstétricale, envisager un transfert urgent à la maternité niveau 3 du centre de référence après mise en place des perfusions indiquées au paragraphe 3.
- Contacter en urgence l'astreinte « métabolisme ».

## **3. En cas de venue programmée, en attendant la mise en « travail » ou la césarienne :**

- Maintenir le régime diététique « de croisière », connu de la patiente et de l'équipe.
- Contacter l'équipe référente en métabolisme.
- Bilan « métabolique » à l'arrivée (à envoyer en **urgence** - prévenir biochimiste) et à refaire chaque jour jusqu'à l'accouchement : **ionogramme sanguin, taux de leucine sur tube hépariné ou buvard (avec si possible une récupération du taux dans les 24 à 48 h ou en fonction des pratiques locales).**
- **Dès la mise en travail** (mise à jeun) ou le passage au bloc :

### **1. Jusqu'au dernier horaire autorisé par l'anesthésiste**, maintenir la prise de mélange d'acides aminés pour leucinose (MSUD) par voie orale : à la dose de **1,5 g d'acides aminés/kg/j** (max 100/j) et réparti en prises toutes les 4 à 6 h.

[En cas de vomissements ou de signes de gravité (ataxie, trouble de la vigilance ou de la conscience, coma) : retour au certificat d'urgence (passer ce mélange en nutrition entérale continue sur 24h, hémodialyse, ajustement de la prise en charge en fonction de l'avis métabolicien/anesthésiste/obstétricien].

### **2. Perfusion hypercalorique** sur VVP, à maintenir au moins 24 heures et jusqu'à la reprise de l'alimentation per os sur au moins 4 repas consécutifs avec appétit suffisant :

- **GLUCOSE 10% IV continu :**  
IV continu : Polyionique G10% au débit maximal de 120 ml/h (3 L/24h - 1200kcal/j) (si polyionique G10% indisponible, mettre G10% avec NaCl 4g/l et KCl 2g/L).
- **LIPIDES 20% IV continu** (Medialipide ou Intralipid ou Ivelip), débit 0,3mL/kg/h, (max 20mL/h, 500mL/24h - 900 kcal/j)

**RAPPEL :**  
**CONTRE-INDICATION AUX ACIDES AMINÉS IV.**

# CONDUITE A TENIR POUR L'ENCADREMENT DU POSTPARTUM ± ALLAITEMENT



## LA MÈRE :

- **RAPPEL : Objectifs taux de leucine : 150-400 µmol/L ou 2-5 mg/dL.**

### **Il existe :**

- Un risque d'élévation de la leucine lié au catabolisme et donc un risque de décompensation (involution utérine, difficultés alimentaires, infection, césarienne ou accouchement par voie basse prolongé ou compliqué, hémorragie) : taux de leucine à surveiller quotidiennement, maintien de l'apport en mélange d'acides aminés (MSUD) et reprise progressive du régime de croisière (apports habituels en leucine de la patiente avant grossesse) en fonction des résultats.
  - Un risque de fatigue liée à l'allaitement qui peut être majeur et doit justifier une vigilance pour anticiper un risque de décompensation métabolique (qui sera détectée par l'élévation des taux de leucine).
  - Un risque de diminution du taux de leucine pendant l'allaitement (lié à l'anabolisme du fait de la production du lait) : taux de Leucine à surveiller pour ajuster des apports en protéines naturelles (et en Leucine).
- **CAT, en lien avec l'équipe diététique et médicale qui définira le type de régime et son ajustement :**
    1. **Régime d'urgence sans protéines naturelles (ni poudre) et associé au mélange d'acides aminés pour leucinose (MSUD) + gélules d'ISOLEUCINE 200mg 4 fois par jour et VALINE 200mg 4 fois par jour**, jusqu'à 48h après la mise à jeun pour l'accouchement. Maintenir les taux idéalement quotidiens de leucine (sinon 1 jour/2), ce qui permettra de définir l'apport de leucine (protéines naturelles), à reprendre en général progressivement car il existe un rebond à l'arrêt de la perfusion.  
**Ainsi, le régime d'urgence évoluera progressivement vers le régime de croisière, en fonction des taux de leucine.**

2. **Contrôle des taux de leucine :** quotidien (ou 1 jour/2) jusqu'à la sortie de la maternité (aux alentours de J7 si tout va bien), puis si les valeurs sont dans les objectifs, continuer les taux 2/semaine les 6 premières semaines, puis mensuel (ou 1/15 j, au cas par cas).
3. **Il est conseillé un encadrement appuyé par l'équipe de métabolisme,** par exemple en organisant un appel par la diététicienne de l'équipe métabolisme 2 fois par semaine les 6 premières semaines.  
En plus et selon les configurations locales, un soutien à domicile par les réseaux encadrant la périnatalité pourra être proposé.

### EN CAS D'ALLAITEMENT :

- **Après la sortie, même consigne de surveillance que le paragraphe précédent.**

La fatigue peut être majeure et nécessite une vigilance de l'entourage pour anticiper un risque de décompensation métabolique : point de vigilance à expliquer aux professionnels des réseaux encadrant la périnatalité.

- L'apport énergétique reste identique à celui calculé au cours du 3ème Trimestre (+ 500 Kcal/j par rapport aux apports de base hors grossesse, ANSES 2021).
  - Augmentation des apports protidiques quotidiens totaux (l'apport protidique total concerne les mélanges d'acides aminés (MSUD) ET les protéines naturelles) : jusqu'à + 19 g de 0 à 6 mois d'allaitement et + 13 g au-delà de 6 mois, par rapport aux apports du régime de croisière (=habituel) hors grossesse.  
L'augmentation des protéines se fera essentiellement sur les protéines naturelles. Si le taux est inférieur à 150 µmol/L (2mg/dL) à plusieurs reprises, il faudra augmenter les apports en protéines naturelles. Les aliments habituellement interdits le resteront pour éviter d'habituer la patiente à des aliments qu'elle ne pourra pas consommer. L'apport de protéines supplémentaire se fera sous forme de poudre de protéines, gélule de L-leucine ou de poudre de lait (NB : pas de poudre d'œuf).  
Si les taux de Leucine sont toujours dans les objectifs 150-400 µmol/L (2 et 5 mg/dL) et qu'il existe une carence en acides aminées essentiels, une augmentation de la posologie du mélange d'acides aminés pourra être envisagée.  
Un complément en gélules de valine et isoleucine est souvent nécessaire en fonction des résultats de la chromatographie des acides aminés (Éviter les carences).

## AU SEVRAGE DE L'ALLAITEMENT :

- **Reprendre le régime de croisière et la surveillance des taux de leucine habituels.**

## PROGRAMMER AVANT LA SORTIE DE MATERNITÉ :

- Un bilan biologique à visée métabolique et nutritionnelle après l'accouchement : numération formule sanguine, plaquettes, ferritine, bilan rénal, bilan hépatique, zinc, sélénium, 25 OH vitamine D, vitamines B9, B12, homocystéine, chromatographie des acides aminés plasmatiques.
- Une consultation médicale et diététique en maladies métaboliques, entre 3 et 6 mois après la sortie (à ajuster au cas par cas).

## LE NOUVEAU-NÉ :

- Aucune contre-indication à l'allaitement (Lait maternel ayant la même composition que celui de la femme allaitante classique).
- La maladie étant transmise selon le mode autosomique récessif, le risque de maladie chez le nouveau-né est minime. En cas de doute sur le risque de transmission (contexte consanguinité ou cas de leucine dans la famille du conjoint, en l'absence d'un dépistage prénatal), alors un prélèvement plasmatique du nouveau-né peut être réalisé en urgence à 48 h de vie (résultat plus rapide que le Guthrie de dépistage néonatal).