

Association Française de la Déficience Congénitale en Saccharase et Isomaltase

La vie. sans sucre

AFDCS

Maladie rare du métabolisme

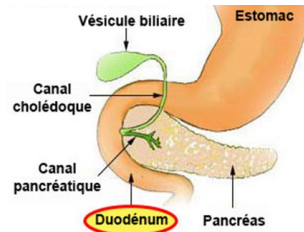
digestion intestinale des glucides

Réduction de l'activité enzymatique intestinale de la **saccharase – isomaltase** et de la **gluco-amylase**, au niveau des **entérocytes** de la bordure en brosse.

Liée à des **mutations du complexe SI**

Déficit de l'hydrolyse des di-saccharides (et oligosaccharides)

- Malabsorption du **saccharose**
- Malabsorption des **amidons**
- *Parfois, malabsorption du lactose associée*



Maladie génétique

Enfants à partir de 4-5 mois

QUI ?

Adultes (diagnostic non réalisé pendant l'enfance)

Homozygote ou Hétérozygote

Diagnostic : dosage de l'activité des disaccharidases (*saccharase et isomaltase*), sur biopsies intestinales.

Prévalence : 1/5000

Symptômes

- Nausées
- Vomissements
- Diarrhée osmotique, selles acides
- Ballonnements
- Distension abdominale
- RGO
- Malnutrition
- Hypoglycémies
- Retard staturo-pondéral
- Infections chroniques respiratoires

LA VIE. SANS SUCRE - AFDCSI

Une grande diversité de tableau clinique



Maladie **hétérogène** :

- Environ 40 mutations génétiques identifiées
- Déficits très variables en saccharase et isomaltase
- Développement potentiel de nouvelles intolérances, en conséquence d'une hyperperméabilité intestinale accrue (*œuf, gluten, protéines de lait de vache, histamine, ...*)

Les symptômes dépendent de :

- La quantité de sucres ingérée (effet de cumul sur les repas successifs)
- La cuisson des aliments
- Les associations d'aliments dans un même repas
- La flore intestinale



Un régime d'exclusion

Sont **exclus** ou **très limités** :

De nombreux légumes



Jus de fruits, soda, vin



Produits laitiers



Fruits



Confiseries, gâteaux, biscuits



Féculents



Produits industriels



Tolérance typique par repas :

- Saccharose : < 1 g
- Amidons : < 10 g

Apports énergétiques

Huiles végétales



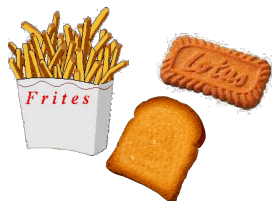
Viandes, poissons



Dextrose, fructose



15 g d'amidons / jour



Quand s'alimenter devient un défi 5 fois par jour :

- Collations toutes les 2 h
- Prendre en compte les repas précédents
- Calculer les quantités de saccharose et d'amidons de chaque portion
- Cuisiner soi-même

Thérapie enzymatique de substitution

Pour améliorer l'état nutritionnel :

- Prescription d'**invertase** (ou **saccharase**), pour augmenter la tolérance au saccharose : permet l'hydrolyse du saccharose en glucose et fructose.
- Forme liquide, dans une solution de glycérol, à conserver entre 2 et 8°C.
- Prescription sur ATU nominative.



- Permet d'assimiler environ 8 g de saccharose par repas (fruits et légumes).
- N'agit qu'à 20% sur la digestion intestinale des amidons.
- *Certains compléments comportent de la glucoamylase : ils augmentent la tolérance au maltose, mais ils ne permettent pas la digestion complète des amidons.*

Les difficultés majeures

- Méconnaissance de la pathologie, qui conduit à des **diagnostics tardifs**, ou à des erreurs de diagnostic (colon irritable, stress,...).
- Des adultes non diagnostiqués dans l'enfance, avec des complications.
- Une difficulté de prise en charge **nutritionnelle**.
- Un suivi souvent insuffisant (**carences** non détectées, **hyperperméabilité intestinale** non traitée,...).
- Faire face à l'**exclusion sociale** (repas de famille, cantines, restaurants, sorties scolaires, buffets événementiels).
- Gérer la **faim**.
- Des **troubles de l'oralité** chez certains enfants.
- L'industrie agro-alimentaire, qui complexifie la situation, avec les **sucres cachés** (par exemple : dans la viande de bœuf, les charcuteries,...)

Notre défi :

Eviter le manque de carburant !

