

Comment
élever
un
enfant
phénylcétonurique





***L**e test de dépistage qui a été pratiqué à la maternité vient de révéler que votre bébé est atteint de phénylcétonurie.*

Aujourd'hui votre enfant va bien mais vous avez des inquiétudes pour son développement futur.

Cette brochure est réalisée par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE), chargée par les pouvoirs publics d'organiser le dépistage systématique de la phénylcétonurie chez tous les nouveau-nés.

Elle a pour objet :

- de vous expliquer succinctement ce qu'est la phénylcétonurie,*
- de répondre aux premières questions que vous vous posez sur la maladie,*
- de vous aider à mettre en œuvre immédiatement avec l'équipe qui suivra votre enfant, le traitement qui va lui permettre d'avoir un développement cérébral normal.*

L'expérience de l'AFDPHE permet aujourd'hui de vous rassurer et d'être résolument optimiste pour l'avenir de votre enfant :

Tous les bébés phénylcétonuriques dépistés depuis plus de 30 ans et qui ont été traités et suivis avec attention sont devenus des adultes normaux qui mènent une vie normale.

Le pédiatre spécialiste de la phénylcétonurie, le diététicien sont là avec votre médecin de famille, pour vous aider à mener à bien la prise en charge de votre enfant.

Le Président de l'AFDPHE

La Phénylcétonurie

Qu'est ce que c'est ?

La phénylcétonurie (PCU) est une maladie métabolique qui touche environ un nouveau-né sur 16. 000. Elle est liée à une incapacité, partielle ou totale, de l'organisme à transformer un des constituants des aliments, la phénylalanine, en ses produits dérivés. Cette absence de transformation entraîne une accumulation de phénylalanine dans le sang.

Le taux excessif de phénylalanine dans le sang est nocif pendant la période de développement du cerveau et entraîne un retard mental et des problèmes neurologiques en l'absence de traitement. Avec un régime spécifique dès les premières semaines de vie, son développement sera normal.

Qu'est ce que la PHÉNYLALANINE ?

La phénylalanine est un constituant de tous les aliments protéiques surtout d'origine animale (viande - œufs - lait) et en moindre quantité d'origine végétale.

Cette substance est indispensable, même pour l'enfant phénylcétonurique : il faut en absorber quotidiennement une quantité minimale. Le régime spécial doit en tenir compte et apporter au bébé la stricte quantité dont il a besoin ; il ne tolère pas l'excès mais ne supporte pas plus la carence.

Cet apport "tolérable", variable d'un malade à un autre, sera déterminé par ajustements successifs de son régime.





Le traitement :

un régime pauvre en phénylalanine

Il n'y a aucun médicament pour normaliser le taux de phénylalanine dans le sang. La seule solution est de faire suivre à votre enfant, dès les premières semaines de vie et jusqu'à l'âge de 8-10 ans, un régime alimentaire strict, "pauvre en phénylalanine". Ultérieurement, le régime sera moins sévère.

On ne peut utiliser tous les aliments naturels chez un enfant PCU car ils apportent trop de phénylalanine. Il faut donc équilibrer son alimentation en lui donnant aussi des aliments spéciaux qui sont appauvris industriellement en phénylalanine.

L'objectif de ce régime est de maintenir constamment un taux de phénylalanine entre 3 et 5 mg / 100 ml de sang.

Avec l'équipe spécialisée qui prendra en charge votre enfant, vous allez composer pour lui un régime qui :

- apporte tous les aliments dont il a besoin,
- limite l'apport en phénylalanine.

un régime

Trois types d'aliments constituent le régime alimentaire de votre enfant :

1

Les aliments naturels sont divisés en 3 groupes :

- **Les aliments interdits** que vous ne devez pas donner à votre enfant :
les produits d'origine animale (viande - poisson - œuf charcuterie - lait - fromage - yaourt...) et beaucoup d'aliments à base de céréales (pain - gâteaux - semoule - pâtes- tartes...).

NB : l'allaitement maternel peut être envisagé avec un strict contrôle médical.

- **Les aliments autorisés en quantité contrôlée :**
les légumes, les fruits, les légumes secs...
Le diététicien vous apprendra comment calculer la quantité de phénylalanine contenue dans les aliments que vous pourrez donner à votre enfant.

- **Les aliments librement autorisés,** que votre enfant pourra manger selon son appétit et son poids :
les sucres et les graisses : sucre - miel - confiture - jus de fruit - pâtes de fruits - huile - beurre- margarine...

2

Des mélanges d'acides aminés sans phénylalanine , à boire quotidiennement sont la base de son alimentation protéique. Ils sont indispensables à la croissance et leur apport est calculé en fonction de l'âge et du poids de l'enfant.

3

Des produits diététiques hypoprotidiques appauvris industriellement en phénylalanine sont également disponibles : pain - pâtes - riz - semoule - soupe - chips - farine - substitut de lait - substitut d'œuf...

Votre enfant pourra en manger selon son appétit et son poids. Ces produits permettent d'avoir une alimentation normalement diversifiée. Ils contiennent un peu de phénylalanine. Il faudra en tenir compte dans son apport quotidien.

La Phénylcétonurie au quotidien

Qui va suivre votre enfant ?

Votre enfant fera l'objet pendant toute cette période d'une surveillance rigoureuse. Le pédiatre spécialiste de la PCU le prendra en charge avec le médecin de famille et le diététicien. Vous verrez, en général, l'équipe une fois par mois, mais votre rôle sera déterminant dans le suivi quotidien de l'enfant et la réussite de son traitement. Si vous le souhaitez, un psychologue peut vous aider à cette prise en charge.

Comment savoir si son régime est bien équilibré ?

Votre bébé va grandir, grossir, faire des acquisitions, mais pour s'assurer que tout va bien, que son régime est bien équilibré, **il faut que votre pédiatre et le diététicien disposent d'examens de contrôle fréquents et obligatoires.**

- Contrôle régulier du poids et de la taille, vérification des acquisitions motrices et intellectuelles.
- Vérification du taux sanguin de phénylalanine. En pratique, il faut réaliser fréquemment des tests de Guthrie. Une gouttelette de sang est prélevée par piqûre au talon ou au bout du doigt à l'aide d'un stylo auto-piqueur puis déposée sur un papier buvard. Le prélèvement est envoyé au laboratoire spécialisé de

votre région qui vous transmet très rapidement les résultats par courrier ou par téléphone.

En moyenne, ce test est à réaliser une fois par semaine pendant la première année, puis une fois tous les 15 jours pendant toute la durée du régime. Vous apprendrez à réaliser vous même ces micro prélèvements.

Comment composer ses repas ?

Avec l'aide du diététicien, vous allez apprendre à composer les menus pour votre enfant en utilisant des produits adaptés à sa maladie.

Il y a deux contraintes au régime :

- n'utiliser les produits que dans la quantité prescrite,
- veiller à un apport quotidien de la totalité des produits prescrits pour éviter de possibles carences.

Pour cela vous serez obligé de peser la quasi-totalité des aliments.

Pour simplifier la réalisation des repas, vous apprendrez à utiliser le système des "parts" où une "part" d'un aliment contient toujours une même quantité de phénylalanine : 20 mg.

Ainsi, les repas pourront être normalement variés et diversifiés. Il existe des recettes pour utiliser et accommoder les produits, et vous pourrez choisir celles qui sont les mieux adaptées à l'âge et au goût de votre enfant.

Comment vous procurer LES ALIMENTS SPÉCIAUX ?

L'équipe qui s'occupe de votre enfant vous donnera les informations sur le circuit de distribution des aliments nécessaires au régime.

L'Assurance Maladie prend en charge à 100 % ces aliments. Il faudra pour cela que le médecin qui a posé le diagnostic en fasse la demande auprès de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie dont vous dépendez.

Peut-il y avoir des EXCEPTIONS à son régime ?

Non au moins jusqu'à 8 ans.

Le régime doit être suivi tous les jours et à chaque repas sans exception, dès les premières semaines de vie. Après 8 ans le régime sera plus libre, mais tiendra compte de la nécessité de maintenir un taux de phénylalanine inférieur à 20 mg.

Votre enfant peut-il être gardé en collectivité ? ALLER à L'ÉCOLE ? FAIRE du SPORT ?

L'enfant phénylcétonurique peut et doit mener une **vie normale**.

Bébé, il peut être gardé en collectivité. Plus tard, il suivra une scolarité tout à fait normale, fera du sport...

Seule la question de ses repas devra être impérativement examinée

avec l'équipe de la structure qui le prendra en charge. Des explications précises doivent être apportées pour faciliter son régime.

Comment répondre aux préoccupations de votre enfant ?

Lorsqu'il grandira votre enfant supportera peut-être difficilement cette contrainte alimentaire. Il vous posera des questions, pourra se sentir différent de ses frères et sœurs, de ses camarades de classe et sera certainement tenté d'échapper à son régime. Sa famille, son entourage doivent être là pour l'accompagner.

Vous aussi vous pourrez vous interroger sur sa maladie et sur la manière de répondre à ses questions.

L'équipe qui suit votre enfant pourra répondre à ses préoccupations et aux vôtres.

Quel est le risque ?

@ Pour vos autres enfants

La phénylcétonurie est une maladie génétique qui peut survenir chez un frère ou une sœur d'un malade. Si vous souhaitez avoir d'autres enfants, il est donc conseillé de consulter un généticien.

@ Pour vos petits enfants

Lorsque votre fille phénylcétonurique souhaitera avoir des enfants elle devra obligatoirement reprendre son régime avant et pendant la grossesse. Ainsi son bébé aura un développement normal. N'oubliez pas de lui en parler plus tard.



LA PHÉNYLACÉTONURIE

**Rappelez-vous toujours que
la seule manière de permettre
à votre enfant d'avoir un
développement normal est de
rester ferme et vigilant sur le
suivi de son régime.**

*Après avoir lu ce document, vous avez certainement des questions.
N'hésitez pas à les poser à l'équipe qui va suivre
le développement de votre enfant.*

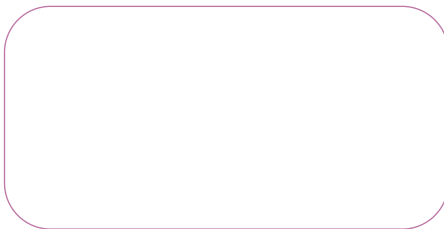
ADRESSES UTILES

Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

38 rue Cauchy - 75015 Paris

Tél : 01 53 78 12 82

Association Régionale de Dépistage



l'Assurance Maladie
sécurité sociale