

LA PHÉNYLCÉTONURIE

I. GENERALITES

La phénylcétonurie est une maladie génétique rare liée à l'accumulation progressive dans l'organisme d'un composé toxique pour le cerveau. Non traitée, elle peut entraîner un retard mental et des problèmes neurologiques.

Le traitement repose sur un régime alimentaire extrêmement strict et précis, qui doit être débuté le plus tôt possible et poursuivi pendant plusieurs années.

Depuis 1978, la phénylcétonurie est dépistée systématiquement quelques jours après la naissance par le test de Guthrie (un prélèvement de quelques gouttes de sang au niveau du talon du nouveau-né), ce qui permet la mise en route immédiate d'un régime adapté, assurant ainsi un développement psychomoteur normal.

II. PHYSIOPATHOLOGIE

La phénylcétonurie est due au déficit (c'est-à-dire à l'absence ou à l'inefficacité) d'une enzyme appelée phénylalanine hydroxylase, qui intervient dans l'utilisation et la dégradation des **protéines** que nous mangeons.

Il en résulte l'accumulation progressive dans l'organisme d'un composant des protéines, un acide aminé, appelé **phénylalanine**. A haute dose, la phénylalanine est toxique pour le cerveau, tout particulièrement chez le fœtus, le bébé et le jeune enfant dont le cerveau est encore en pleine croissance. L'accumulation de phénylalanine peut ainsi entraîner un retard mental irréversible, une épilepsie ou d'autres problèmes neurologiques.

Chez l'enfant atteint de phénylcétonurie, la toxicité de la phénylalanine n'apparaît qu'après la naissance. En effet, tant qu'il est encore relié à sa mère par le placenta, sa phénylalanine « excédentaire » est épurée par l'organisme de celle-ci. En revanche, une jeune femme atteinte de phénylcétonurie qui envisage une grossesse devra impérativement se remettre au régime pour éviter que l'élévation de la phénylalanine dans son sang pendant la grossesse, passant le placenta, n'altère le cerveau de son fœtus (et ce même si le bébé n'est pas atteint de la maladie).

La phénylcétonurie est une **maladie génétique**. Elle se manifeste chez un enfant qui a reçu deux copies altérées du gène de la phénylalanine hydroxylase, chaque copie étant héritée d'un des parents. L'enfant est dit homozygote pour le gène, ses parents qui possèdent une copie altérée du gène et une copie normale sont hétérozygotes ; ils ne développeront jamais la maladie mais peuvent avoir plusieurs enfants malades (1 risque sur 4 à chaque grossesse).

III. SYMPTOMES

La phénylcétonurie est une maladie inapparente sous régime : les enfants ont un développement psychomoteur normal et aucun signe visible particulier. Certains d'entre eux peuvent néanmoins présenter des petites difficultés de concentration ou une lenteur dans la réalisation des consignes.

La phénylcétonurie n'est pas une allergie alimentaire et lorsqu'un enfant atteint absorbe par erreur un aliment interdit, il n'y a le plus souvent aucune conséquence immédiate.

En cas d'absorption importante, des symptômes modérés tels qu'une irritabilité ou une fatigue peuvent apparaître.

Néanmoins, il est fondamental de limiter au maximum ces situations qui à moyen terme peuvent avoir un retentissement grave et irréversible sur le développement neurologique et intellectuel.

IV. TRAITEMENT

A ce jour, aucun médicament ne permet d'abaisser le taux de phénylalanine dans le sang. Le traitement repose donc uniquement sur un régime alimentaire strict, qui doit être scrupuleusement respecté au moins jusqu'à l'âge de 10 à 12 ans.

Le régime vise à **limiter drastiquement les apports en protéines animales et végétales**. Certains aliments sont donc interdits (viande, poissons, œufs, produits laitiers, pain, aliments lights contenant de l'aspartam –une source de phénylalanine-, etc.) D'autres aliments sont autorisés en quantité limitée et doivent être pesés. Des aliments substitutifs appauvris industriellement en phénylalanine, telles que des farines et des pâtes spéciales, permettent de diversifier l'alimentation.

Pour éviter les carences alimentaires, un mélange d'acides aminés sans phénylalanine est apporté de façon complémentaire, sous la forme d'une solution à boire plusieurs fois par jour.

A l'adolescence, l'équipe soignante autorise parfois un assouplissement du régime : certains aliments interdits auparavant sont alors tolérés.

V. CONSEQUENCES SUR LA VIE SCOLAIRE

La phénylcétonurie bien traitée n'a de retentissement ni sur les apprentissages scolaires, ni sur les activités physiques et sportives. L'élève peut et doit donc poursuivre une scolarité normale. Certains patients atteints de phénylcétonurie peuvent néanmoins avoir une certaine lenteur ou des troubles de l'attention ; dans ces situations, l'aménagement d'un tiers temps peut parfois se discuter.

Il est en revanche indispensable que tout soit mis en place pour permettre à l'élève de suivre son régime sans écart et de prendre son mélange d'acides aminés aux horaires indiqués par la famille.