Tous à l'école

Phénylcétonurie

Qu'est-ce que la phénylcétonurie ?

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 un test spécifique sur buvard sur lequel a été déposé quelques gouttes de sang prélevé au 3e jour de vie du nouveau-né. Ce test, s'il est positif, permet la mise en route immédiate d'un régime adapté, assurant ainsi un développement psychomoteur normal.

Pourquoi ?

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).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le 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.

Quelques chiffres

La phénylcétonurie est une maladie rare. Sa fréquence est estimée autour de 1/15 000 naissances, soit 60 nouveaux cas chaque année en France.

Traitement

Le traitement repose essentiellement sur un régime alimentaire hypoprotidique à vie, particulièrement strict jusqu'à l'âge de 12ans. À l'adolescence, l'équipe soignante autorise parfois un assouplissement du régime : certains aliments interdits auparavant sont alors tolérés.
Le régime vise à limiter drastiquement les apports en protéines animales et végétales (régime « hypoprotidique »). Certains aliments sont donc interdits (viande, poissons, œufs, produits laitiers, pain, aliments lights contenant de l'aspartam -une source de phénylalanine-...). D'autres aliments sont autorisés en quantité limitée et doivent être pesés. Des aliments substitutifs appauvris industriellement en phénylalanine, et fournis par la pharmacie centrale des hôpitaux, 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 2 à 4 fois par jour. Habituellement, la famille doit donc fournir un panier repas pour le déjeuner à la cantine.
Certains enfants peuvent avoir une tolérance plus large spontanément. D'autre ont une maladie qui s’améliore partiellement grâce au traitement par sa proptérine (Kuvan®). Dans ces deux cas, l'alimentation peut être plus diversifiée, tout en restant végétarien le plus souvent.
Le traitement est surveillé à la maison par des dosages de phénylalanine sur sang recueilli sur un buvard fourni par le service hospitalier, prélevé par les parents 1 à 4 fois par mois selon l'âge de l'enfant.
Il n'y a pas de contre-indication médicamenteuse formelle (la présence d’aspartame dans certains médicaments est minime, et ne justifie par leur éviction).

Conséquences 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. La rédaction d'un PAI s'avère donc nécessaire la

plupart du temps.

Quand faire attention ?

Voir la fiche pédagogique : Accueil à l'école d'un enfant atteint de phénylcétonurie

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Voir la fiche pédagogique : Accueil à l'école d'un enfant atteint de phénylcétonurie

L'avenir

Le dépistage systématique de la phénylcétonurie a permis d'améliorer de façon spectaculaire son pronostic, puisque la mise en route d'un régime adapté dès les premiers jours de vie assure un développement neurologique et mental normal. Même si le régime alimentaire peut parfois être élargi à partir de l'adolescence, un individu atteint de phénylcétonurie devra limiter les quantités de protéines qu'il absorbe au moins pendant les 20 premières années de sa vie. Les jeunes femmes devront par ailleurs impérativement reprendre un régime alimentaire très strict en cas de désir de grossesse, pour ne pas exposer leur bébé à un taux élevé de phénylalanine pendant la vie utérine.
En dehors des contraintes diététiques, l'adulte atteint de phénylcétonurie mène une vie normale, tant sociale que professionnelle ou affective ; il n'a en particulier aucune restriction dans le choix de son orientation professionnelle.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

MAJ mars 2018

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Phénylcétonurie : BEP

Rendre l'école accessible

Examens : aménagements

Associations

Association de parents d'enfants phénylcétonuriques (APEP)
Les Feux Follets

Liens

Papa, pourquoi je ne peux pas manger la même nourriture que toi ? Un livret pour les enfants qui sont PCU
Brochure téléchargeable qui explique la phénylcétonurie aux enfants, conçue par l'association suédoise Svenska PKU-Foreningen. La version française de ce livret est le fruit d'une collaboration entre l'APEP (Yvonne Miller Berlie) et les Feux-Follets (Pierre Maurel).

PNDS Phénylcétonurie
Les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont élaborés par les centres de référence, en lien avec la Haute autorité de santé (HAS), afin d'expliciter, pour les professionnels de la santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade atteint d'une maladie rare.

Site du Centre de référence nationale des maladies métaboliques (MaMEA)

Ressources documentaires

Je suis phénylcétonurique

Cette plaquette, éditée par le Conseil des Jeunes de l'association des Feux Follets, rappelle les principes du régime alimentaire d'un enfant phénylcétonurique, les situations à risque d'erreurs et les démarches utiles pour les éviter.

Comment élever un enfant phénylcétonurique

Livret édité pour les parents d'enfants phénylcétonuriques par l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant.

Vidéo d'animation "la phénylcétonurie ou PCU" qui explique ce qu'est la phénylcétonurie aux jeunes enfants entre 3 et 6 ans qui en sont atteints.

Glossaire

Acide aminé

Élément organique constituant l'entité élémentaire des protéines. Il existe 20 types différents d'acides aminés; certains sont apportés uniquement par l'alimentation (acides aminés dits essentiels), les autres peuvent être fabriqués par l'organisme.

Allergie

Réaction anormale, excessive et inadaptée du système immunitaire d'un organisme suite à un contact (à travers la peau ou les muqueuses, par inhalation, ingestion ou infection) avec une substance étrangère.

Enzyme

Grec : *en* = dans, à l'intérieur de ; *zumê* = levain.
Une enzyme (ou un enzyme) est une molécule permettant d'accélérer les réactions

chimiques se déroulant dans le milieu cellulaire ou extracellulaire.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Hétérozygote

Grec : *heteros* = autre ; *zugon* = paire.
Une personne qui possède deux versions différentes d'un gène est dite hétérozygote pour ce gène.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.
Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

