

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la phénylcétonurie

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

La phénylcétonurie est une maladie héréditaire liée à une anomalie du métabolisme de la phénylalanine, un des acides aminés essentiels. La phénylalanine est présente dans tous les aliments, et en plus grande proportion dans les protéines animales.

### .....o Quelles sont les conséquences ?

**En l'absence de traitement, l'excès de phénylalanine entraîne une toxicité pour les neurones qui altère le développement du cerveau.**

### .....o Comment le déficit est-il détecté ?

L'enfant phénylcétonurique ne présente aucun signe clinique décelable à la naissance, ni pendant les toutes premières semaines de vie.

La maladie peut néanmoins être détectée à la naissance, en dosant la phénylalanine à partir d'une goutte de sang séchée.



### .....o Quelle est la fréquence à la naissance ?

Le dépistage de la phénylcétonurie, introduit en France en 1972, permet d'affirmer que cette maladie touche en moyenne **un nouveau-né sur 16 000** en France ; l'incidence est plus faible en outre-mer.

### Comment traiter un enfant atteint de phénylcétonurie ?

Le traitement repose principalement sur un régime pauvre en phénylalanine (ce qui limite, voire exclut les aliments les plus riches en protéines comme la viande, le poisson et les œufs).

Parfois, des aliments spéciaux sont prescrits pour permettre de couvrir les besoins nutritionnels. Le régime doit donc être adapté à chaque enfant malade.



#### À NOTER

**Le traitement permet de maintenir un bon équilibre nutritionnel et d'obtenir une croissance physique et intellectuelle normale.**

Tout au long de la vie, les taux de phénylalanine dans le sang doivent être strictement surveillés pour éviter des valeurs trop élevées comme trop basses. En pratique, des dosages sanguins doivent donc être réalisés régulièrement (fréquence adaptée à chaque cas).

**Un traitement par saproptérine peut être efficace chez 15 à 20 % des patients,** permettant d'alléger la rigueur du régime diététique.

Le traitement doit être poursuivi à vie.