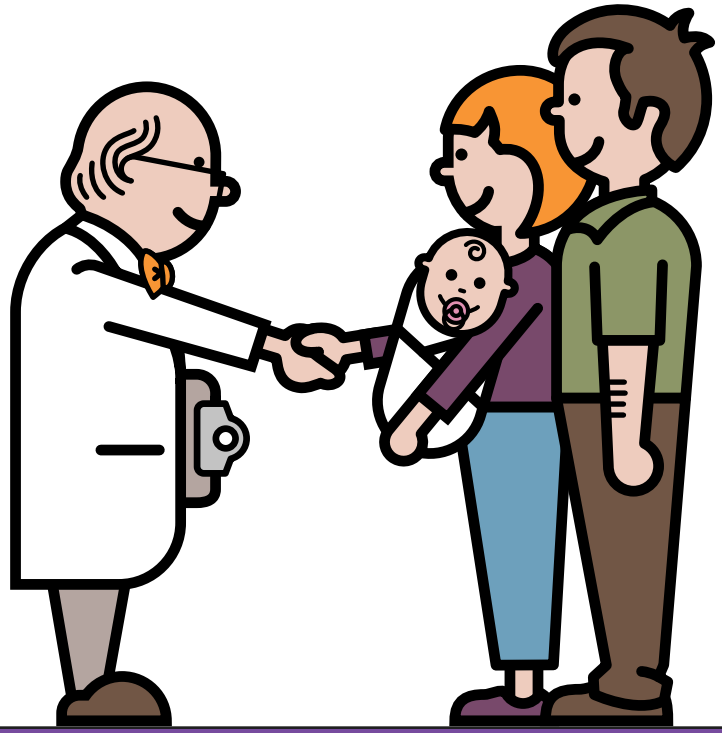
La phénylcétonurie

PCU

Renseignements pour les familles avec un nouveau-né ayant reçu un résultat positif au dépistage



Adapté par le groupe de diététistes BIMDG

BIMDG
British Inherited Metabolic Diseases Group

BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLE ORIGINAUX
RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

Revu et adapté pour l'Amérique du Nord par : A. Huber

Cette version du guide TEMPLE, ce dernier ayant d'abord été adapté par le groupe de diététistes du BIMDG pour le Royaume-Uni et l'Irlande, a été adaptée à nouveau par Nutricia North America pour les États-Unis et le Canada.

TEMPLE
Guides d'apprentissage pour les parents d'enfants atteints de maladies métaboliques

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA
à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques

Pour plus d'outils éducatifs, visitez le **MedicalFood.com**

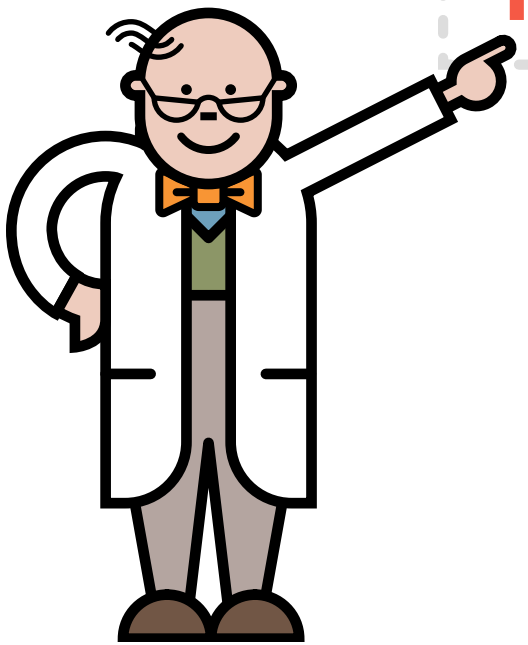
NUTRICIA

Qu’est-ce que la PCU?

PCU signifie phénylcétonurie.

On prononce fé-nil-cé-tone-urie.

C’est une maladie métabolique héréditaire.



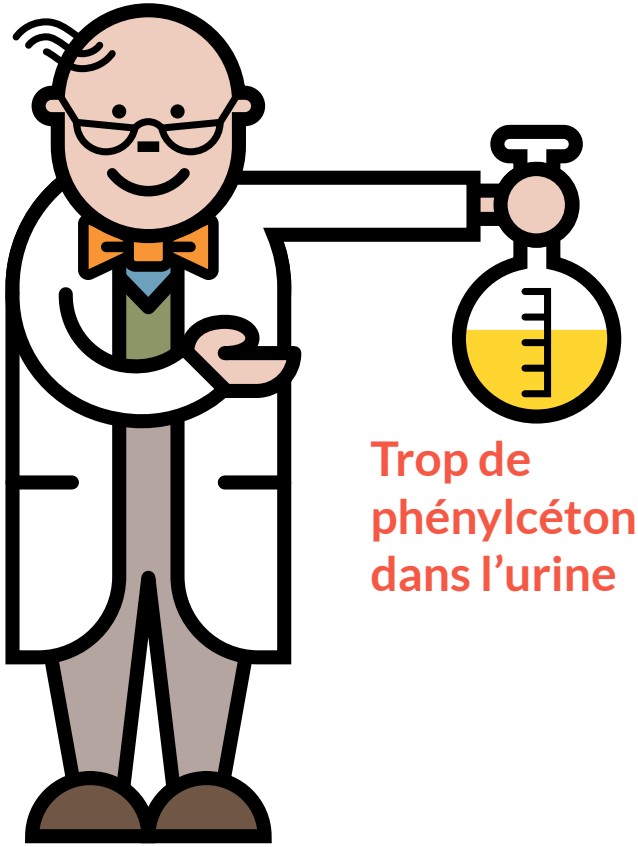
Phényl céton urie

PCU

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Qu’est-ce que la PCU?



Trop de phénylcétones dans l’urine

Trop de phénylalaline dans le sang

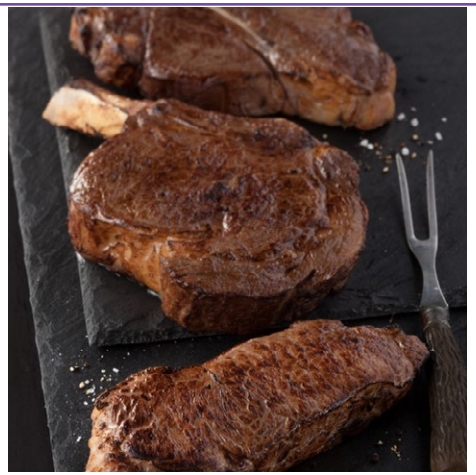
© 2019 Nutricia North America

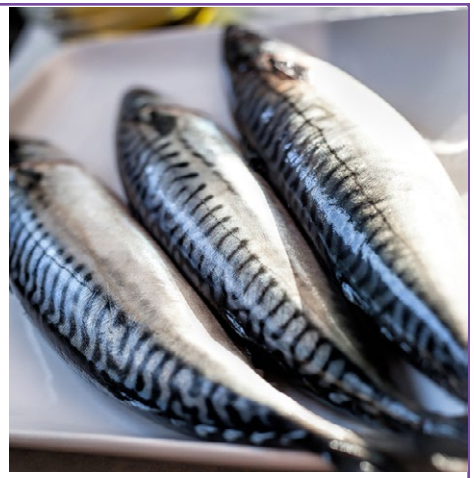
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Quels sont les effets de la PCU sur le corps?

La PCU affecte la manière dont le corps métabolise les protéines.

On trouve des protéines dans notre corps et dans plusieurs aliments. L'organisme a besoin de protéines pour croître et se réparer.



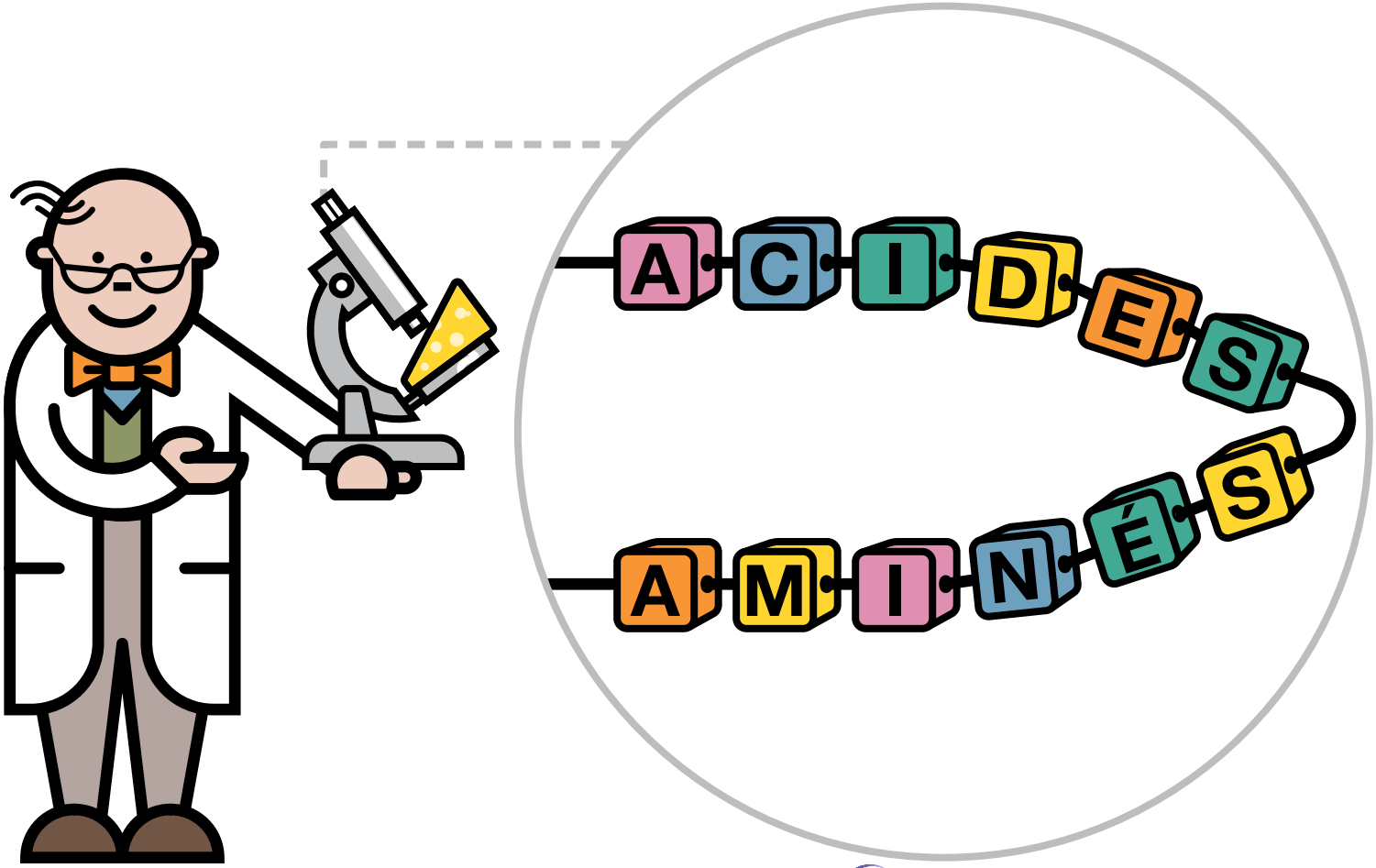


© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Qu’est-ce qu’une protéine?

Les protéines sont des chaînes composées de petites unités nommées acides aminés.

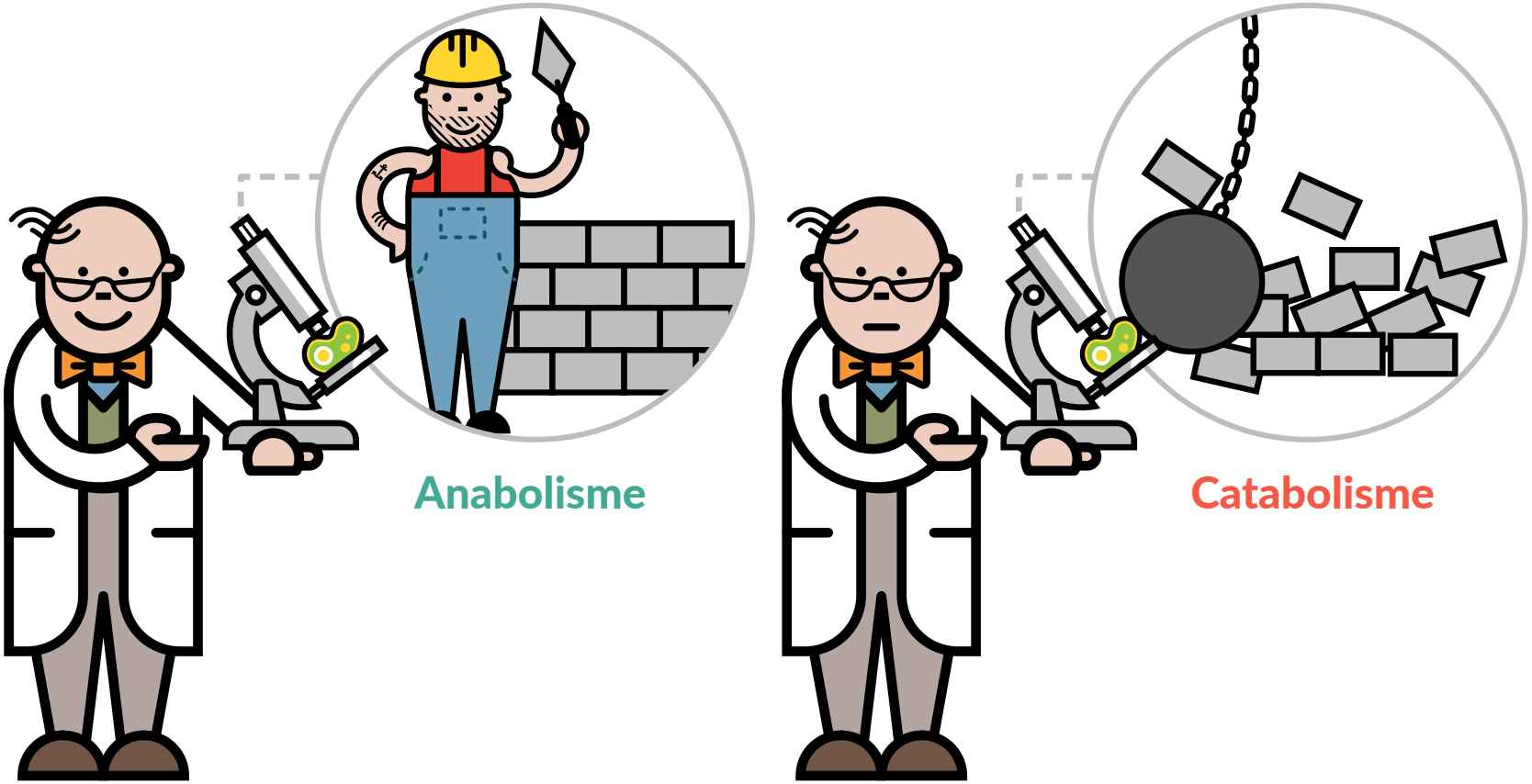


© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Le métabolisme des protéines

Le **métabolisme** désigne les processus qui ont lieu dans les cellules de l'organisme.

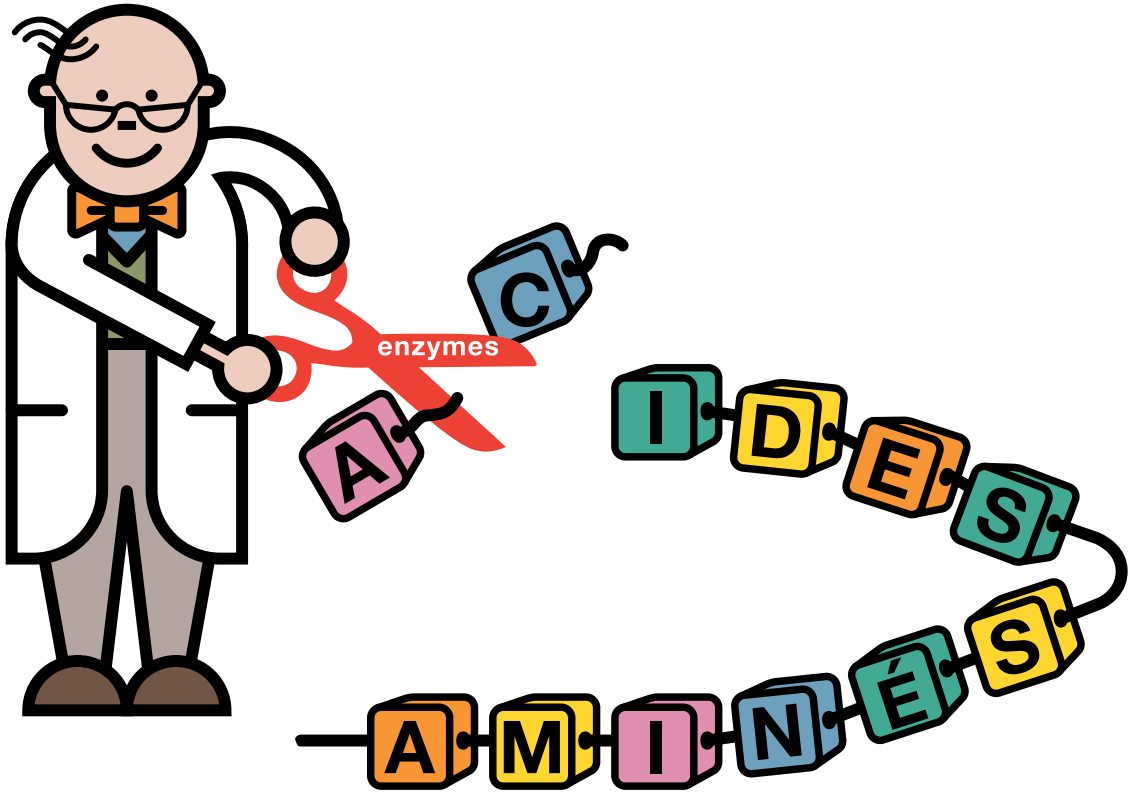


© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Quel est le rôle des enzymes?

Les enzymes fonctionnent comme des ciseaux et contribuent au métabolisme.
Elles décomposent les protéines en éléments plus petits, comme les acides aminés.



© 2019 Nutricia North America

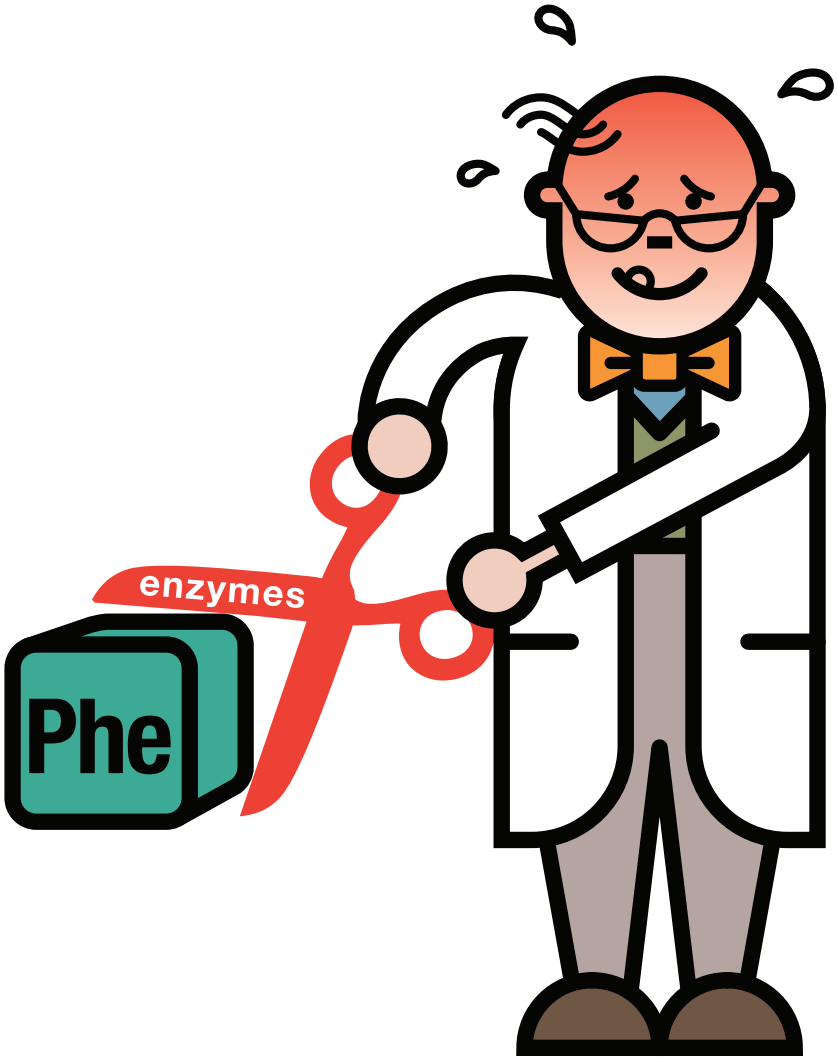
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Que se passe-t-il en cas de PCU?

La PCU est provoquée par une carence en l'enzyme nommée **phénylalanine hydroxylase (PAH)**. La PAH transforme la phénylalanine (PHE) en tyrosine (TYR).

La carence fait en sorte que l'acide aminé phénylalanine n'est pas converti et s'accumule plutôt dans le sang et le cerveau.

Comme la phénylalanine ne peut pas être décomposée en tyrosine, les taux sanguins de tyrosine sont faibles et des phénylcétones sont présentes dans l'urine.



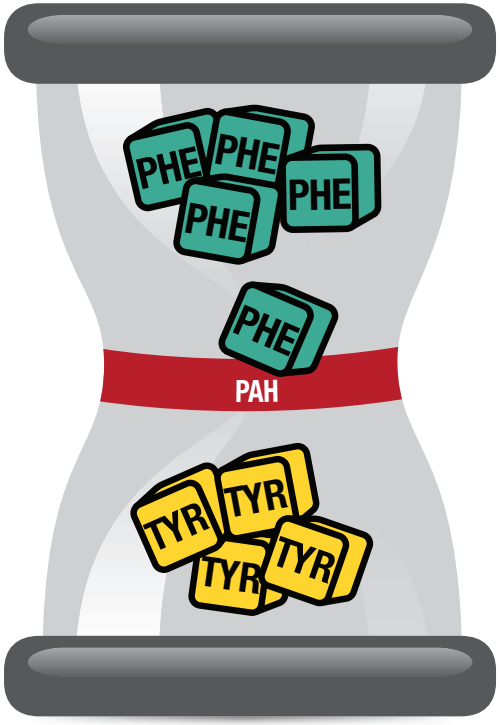
© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

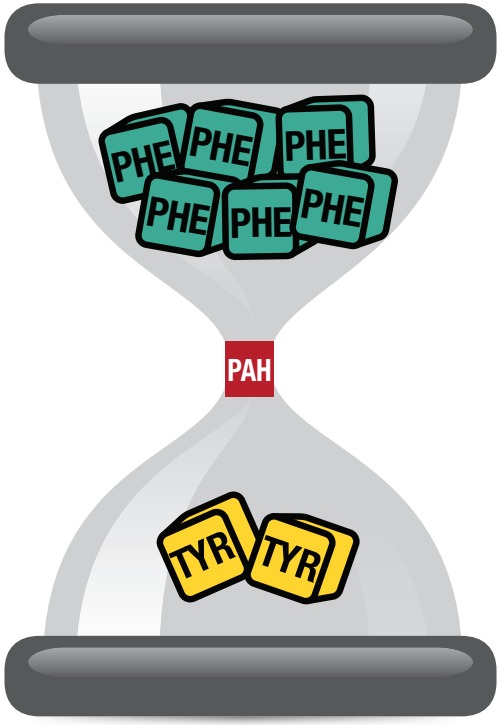
Que se passe-t-il en cas de PCU?

Par exemple :

Chez les personnes qui n'ont pas la PCU, la PAH transforme la PHE en TYR



Ceux atteints de PCU ont trop peu de PAH pour convertir la PHE en TYR



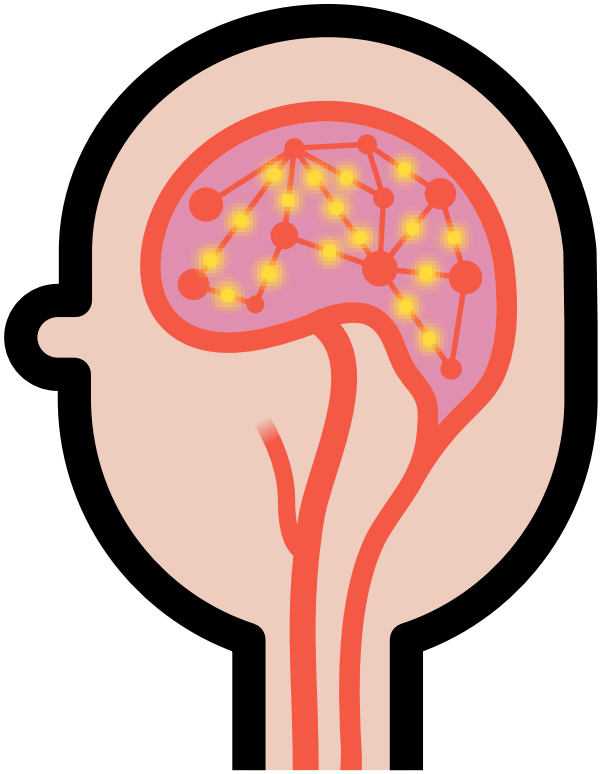
© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Quels sont les effets d'un taux élevé de phénylalanine?

Sans prise en charge adéquate, l'accumulation de phénylalanine au fil du temps peut causer des lésions irréversibles au cerveau et des retards de développement intellectuel.

La prise en charge permet de contrôler l'accumulation de phénylalanine pour normaliser la croissance et le développement.

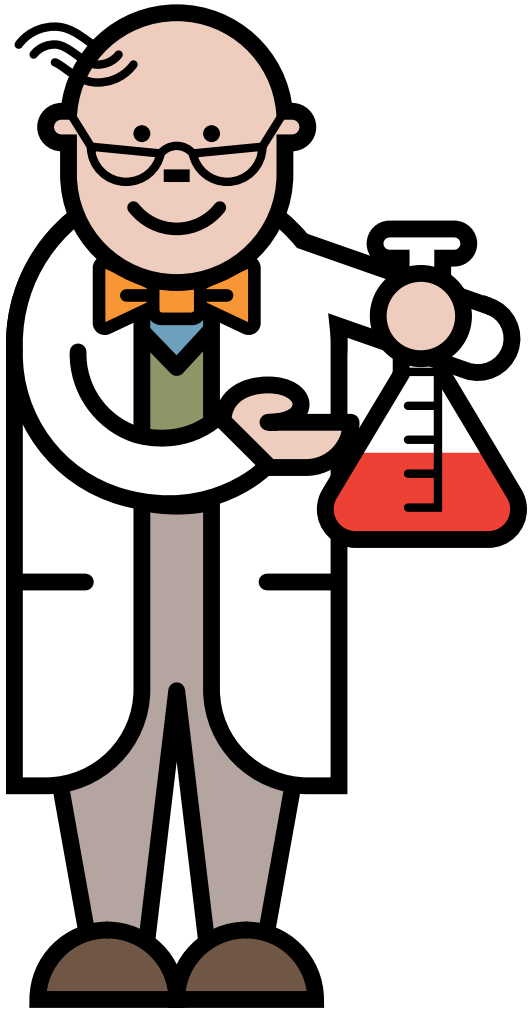


© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Quels sont les autres symptômes?

Si les taux sanguins de phénylalanine sont mal contrôlés, il est probable que des difficultés d'apprentissage et des problèmes comportementaux se développent.



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Comment diagnostique-t-on la PCU?

Lors du dépistage chez le nouveau-né, on prélève quelques gouttes de sang.

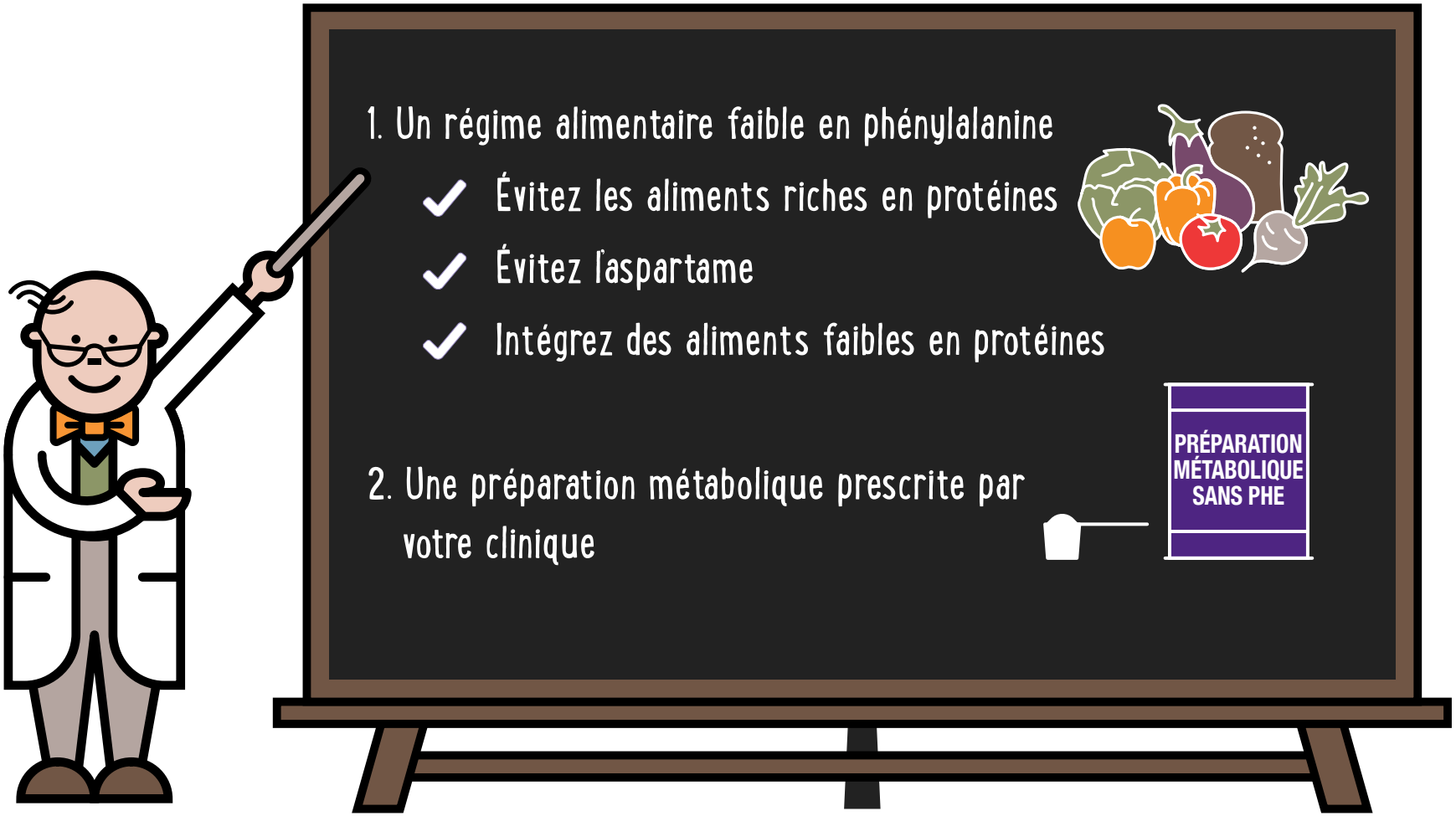
L'échantillon de sang est ensuite analysé et le taux de phénylalanine est mesuré.

Un taux élevé de phénylalanine peut signifier que votre enfant est atteint de PCU et votre clinicien mènera alors d'autres tests pour confirmer le diagnostic.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Comment la PCU est-elle prise en charge au quotidien?



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Évitez les aliments riches en protéines

Il faut éviter les aliments riches en protéines, et donc en phénylalanine. On parle ici entre autres de la **viande, du poisson, des œufs, du fromage, du lait, du pain, des pâtes, des noix, du soya et du tofu.**

Il faut aussi éviter tous les aliments et les boissons qui contiennent de l'**aspartame**.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

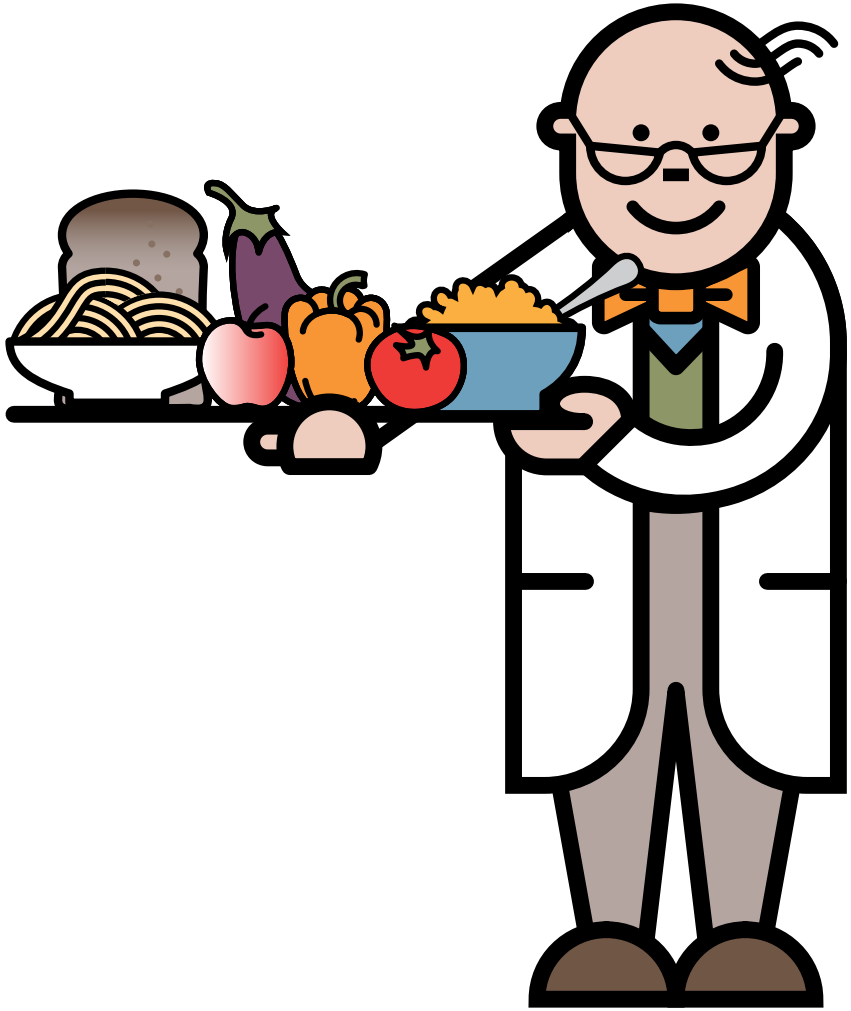
Intégrez des aliments faibles en protéines

Ce sont des aliments qui contiennent une petite quantité de phénylalanine et qui peuvent être utilisés en quantités normales.

Ils comprennent plusieurs fruits et légumes ainsi que des aliments spéciaux faibles en protéines.

Ils offrent :

- Une source importante d'énergie
- Un régime alimentaire varié



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

La cuisine faible en protéines

Vous pouvez préparer pour votre enfant des repas faibles en protéines qui seront alléchants et bons au goût.

Il existe plusieurs livres de cuisine avec des recettes faibles en protéines; certains ont même été écrits par des familles vivant avec la PCU. Votre diététiste pourrait être en mesure de vous recommander quelques-uns de ses livres favoris.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Nourrir votre bébé avec de la préparation métabolique

La phénylalanine est essentielle au développement normal. Une quantité limitée et contrôlée doit donc être prise tous les jours.

Le lait maternel ou la préparation standard pour nourrissons fourniront à votre bébé la phénylalanine nécessaire avant l'introduction des aliments solides, qui a lieu en général autour de 4 à 6 mois.

Votre bébé aura aussi besoin d'une préparation métabolique spéciale qui fournit des protéines sans phénylalanine.

Votre diététiste déterminera la quantité de lait maternel ou de préparation standard pour nourrissons et de protéines complètes à donner.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Préparation métabolique sans phénylalanine

La préparation métabolique sans phénylalanine est essentielle pour combler les besoins nutritionnels de votre bébé.

Tout comme le lait maternel et la préparation standard pour nourrissons, la préparation métabolique contient des glucides, des lipides, des vitamines, des minéraux et des protéines sous forme d'acides aminés sans phénylalanine.

La préparation métabolique et la quantité prescrite de phénylalanine permettent à votre bébé d'obtenir tous les nutriments dont il ou elle a besoin pour grandir.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Le suivi de la quantité de phénylalanine

Quand votre bébé commencera à manger des aliments solides, la clinique travaillera avec vous pour vérifier la consommation de phénylalanine.

Il faut peser les aliments ou les mesurer à l'aide de mesures de cuisine (1 tasse, 1 cuillère à table, etc.) pour connaître la quantité de phénylalanine qu'ils contiennent.

Votre clinique peut vous aider à trouver les meilleurs outils pour mesurer la teneur en phénylalanine des aliments.

© 2019 Nutricia North America

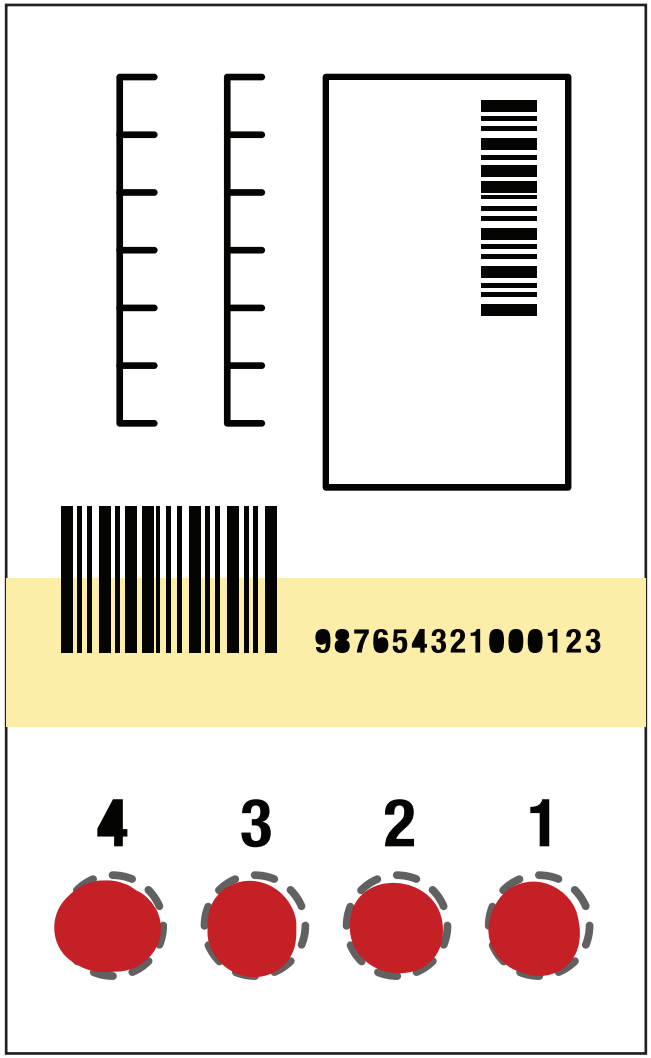
Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Comment surveille-t-on la PCU?

Des analyses sanguines régulières effectuées à la maison ou à la clinique sont examinées par un diététiste.

La quantité de phénylalanine dans l'échantillon est mesurée.

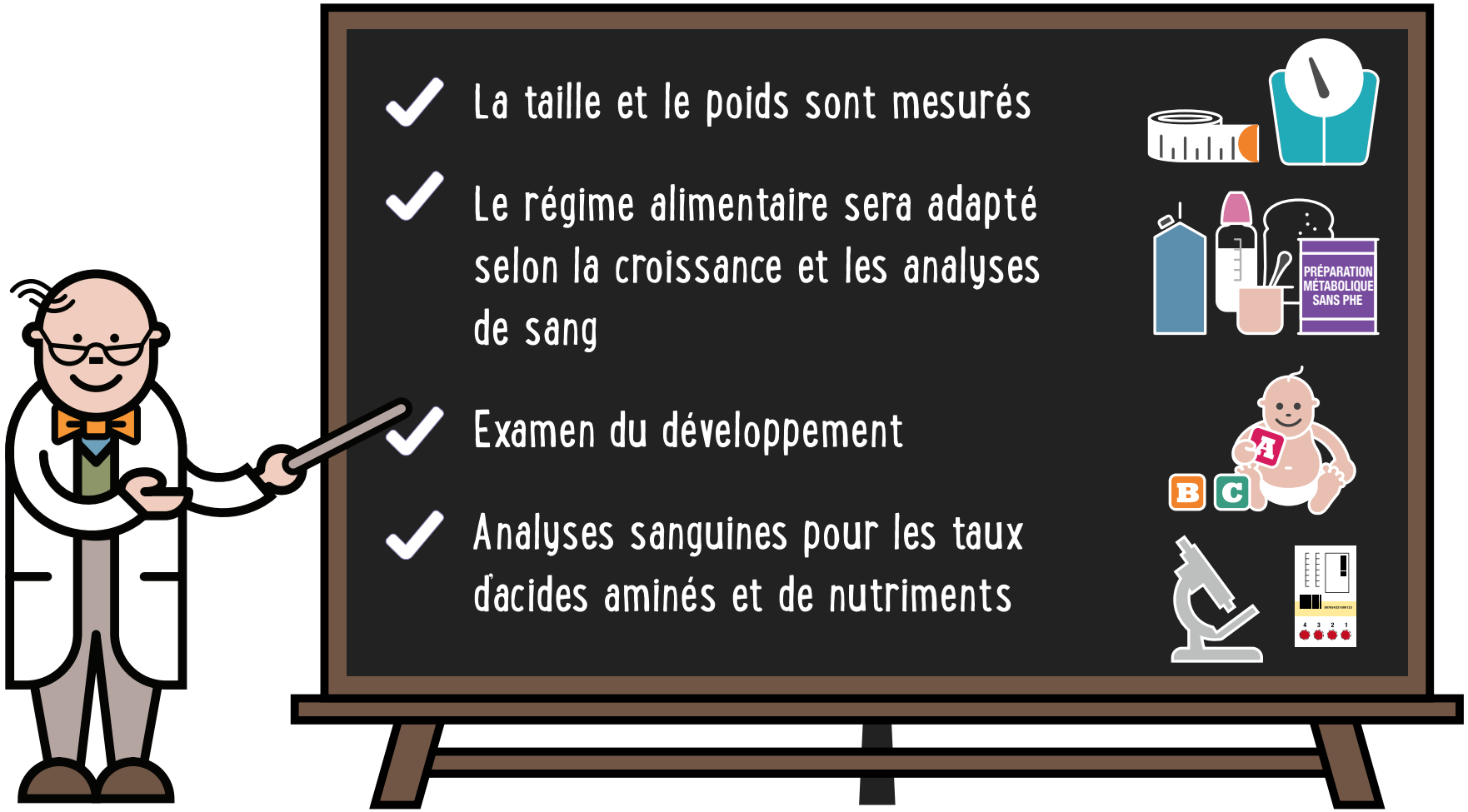
Votre diététiste de santé métabolique vous communiquera les résultats et vous indiquera tout changement requis.



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Que se passe-t-il pendant un examen médical à la clinique?



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

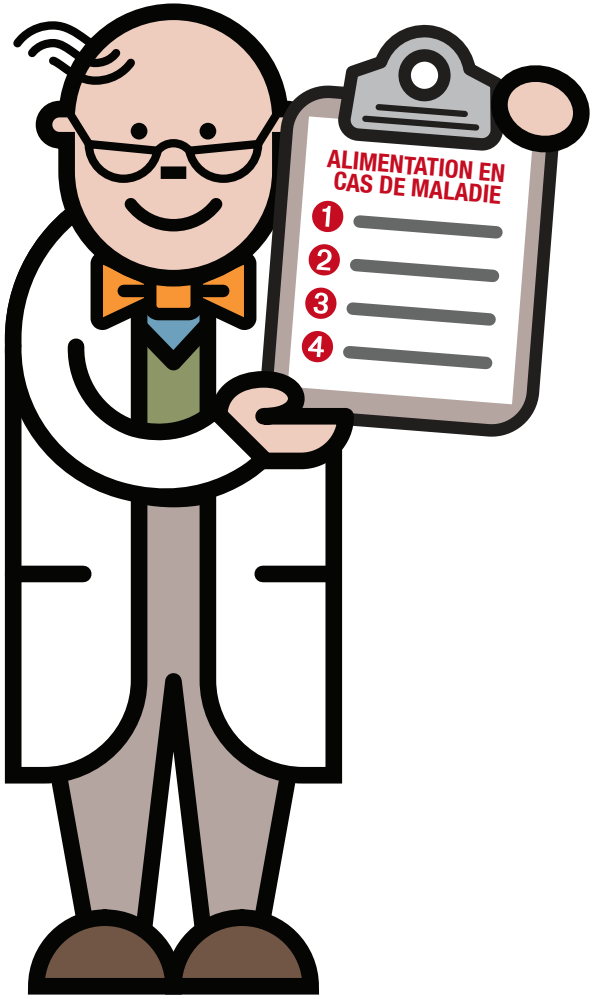
Comment la PCU est-elle prise en charge durant une maladie?

Lorsque nous sommes malades, notre corps a besoin de plus d'énergie. Il commencera à métaboliser les protéines des cellules, entraînant la hausse du taux de phénylalanine dans le sang. On appelle aussi ce phénomène le catabolisme.

Il est important de continuer le régime alimentaire habituel le plus possible.

La préparation métabolique peut contribuer à garder la phénylalanine à un taux faible dans le sang en fournissant des protéines et des calories sans phénylalanine.

Votre clinicien déterminera les meilleures mesures à prendre.

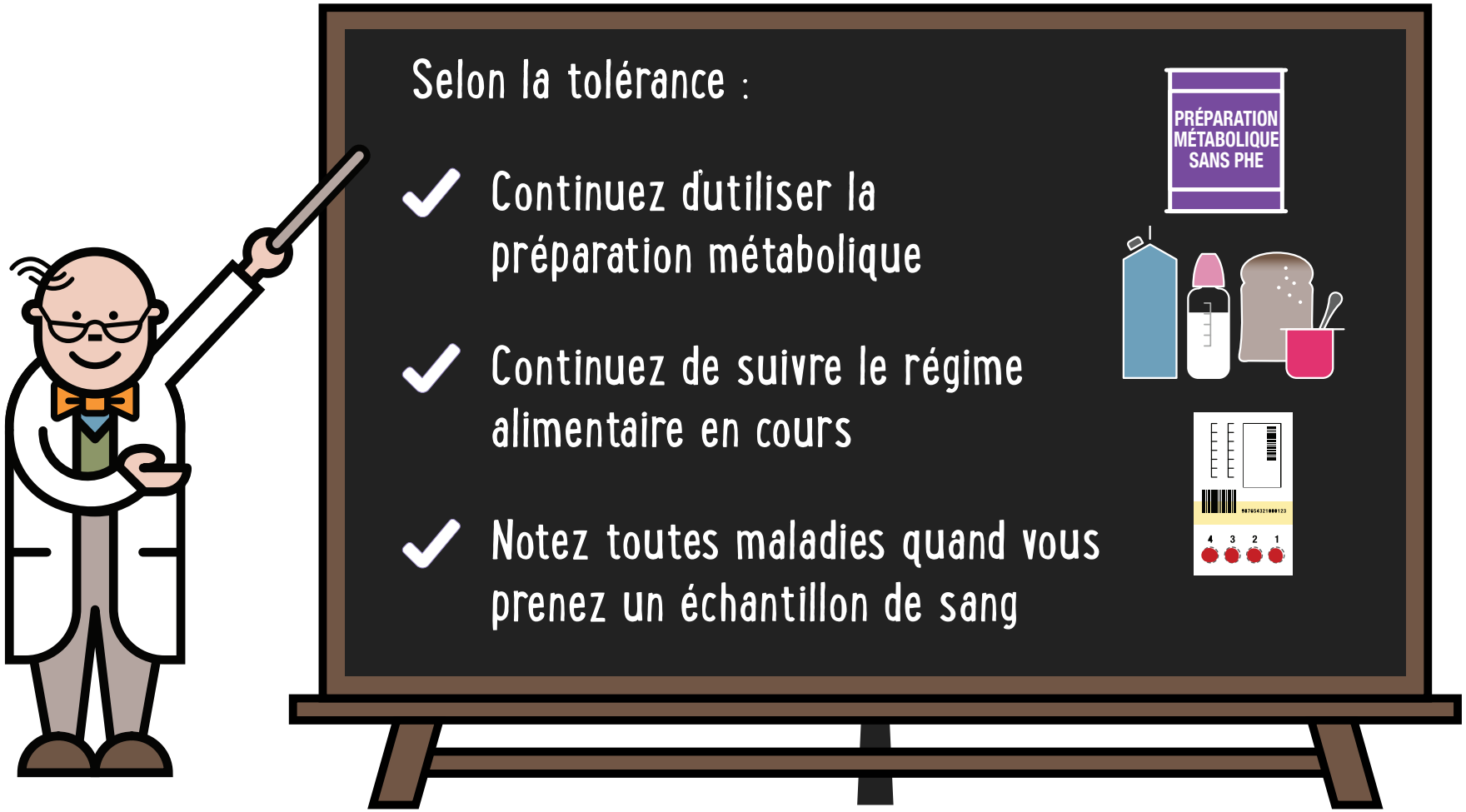


© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Comment la PCU est-elle prise en charge durant une maladie?

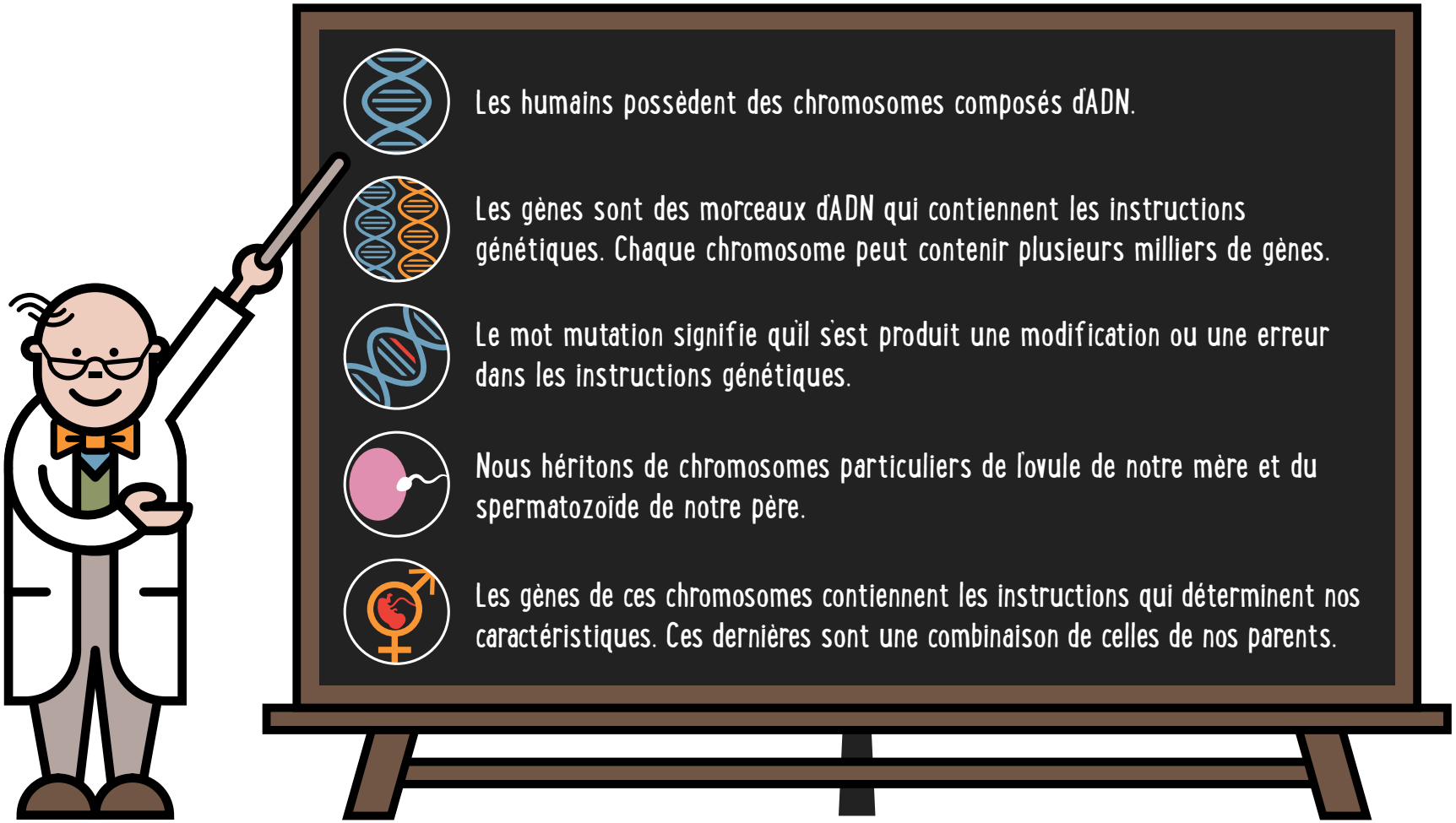
Suivez toujours les instructions de votre équipe médicale.



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

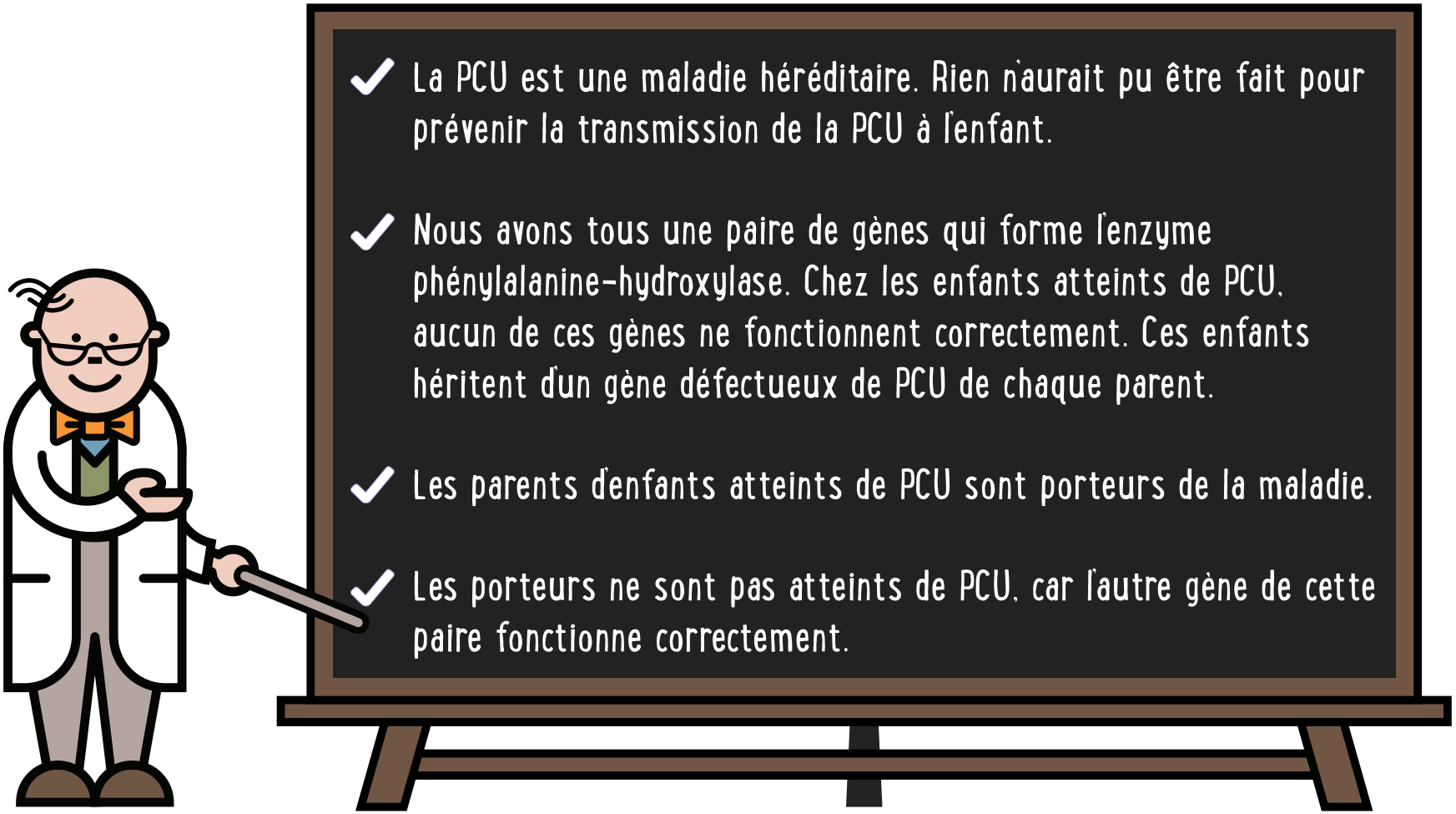
Que se passe-t-il dans les gènes humains?



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Comment hérite-t-on de la PCU?



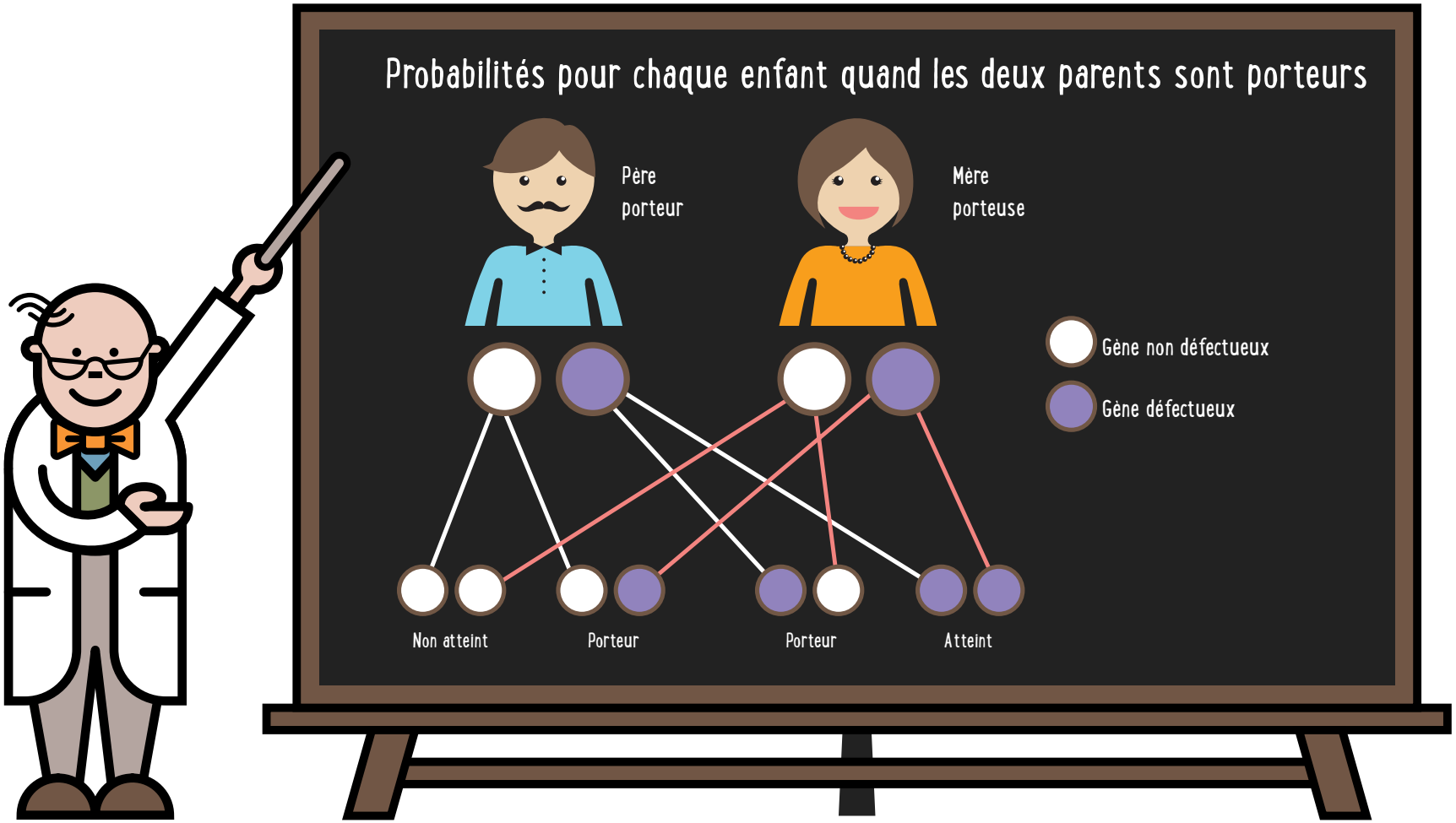
- La PCU est une maladie héréditaire. Rien n'aurait pu être fait pour prévenir la transmission de la PCU à l'enfant.
- Nous avons tous une paire de gènes qui forme l'enzyme phénylalanine-hydroxylase. Chez les enfants atteints de PCU, aucun de ces gènes ne fonctionnent correctement. Ces enfants héritent d'un gène défectueux de PCU de chaque parent.
- Les parents d'enfants atteints de PCU sont porteurs de la maladie.
- Les porteurs ne sont pas atteints de PCU, car l'autre gène de cette paire fonctionne correctement.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Transmission héréditaire

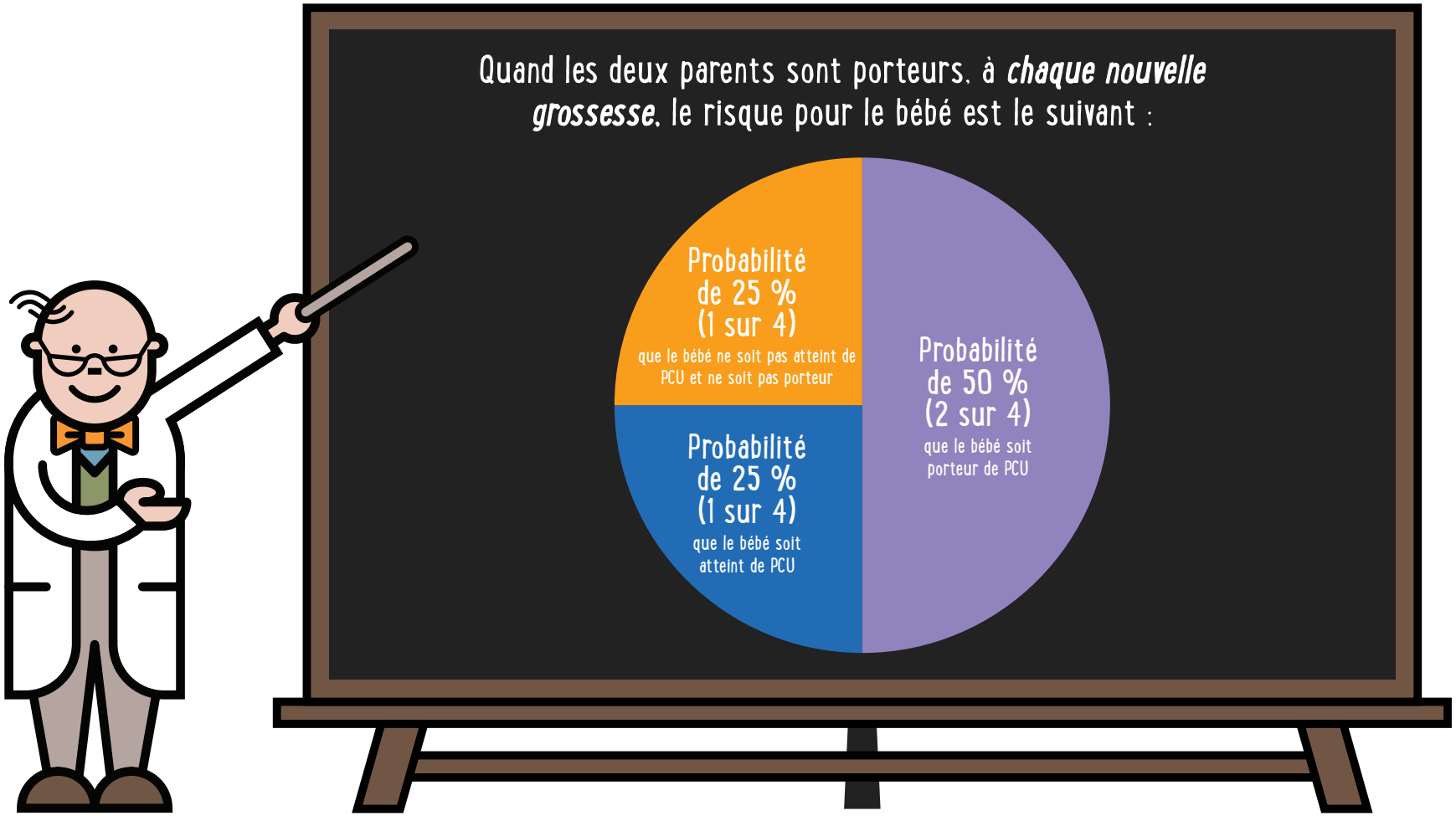
Autosomique récessive – combinaisons possibles



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

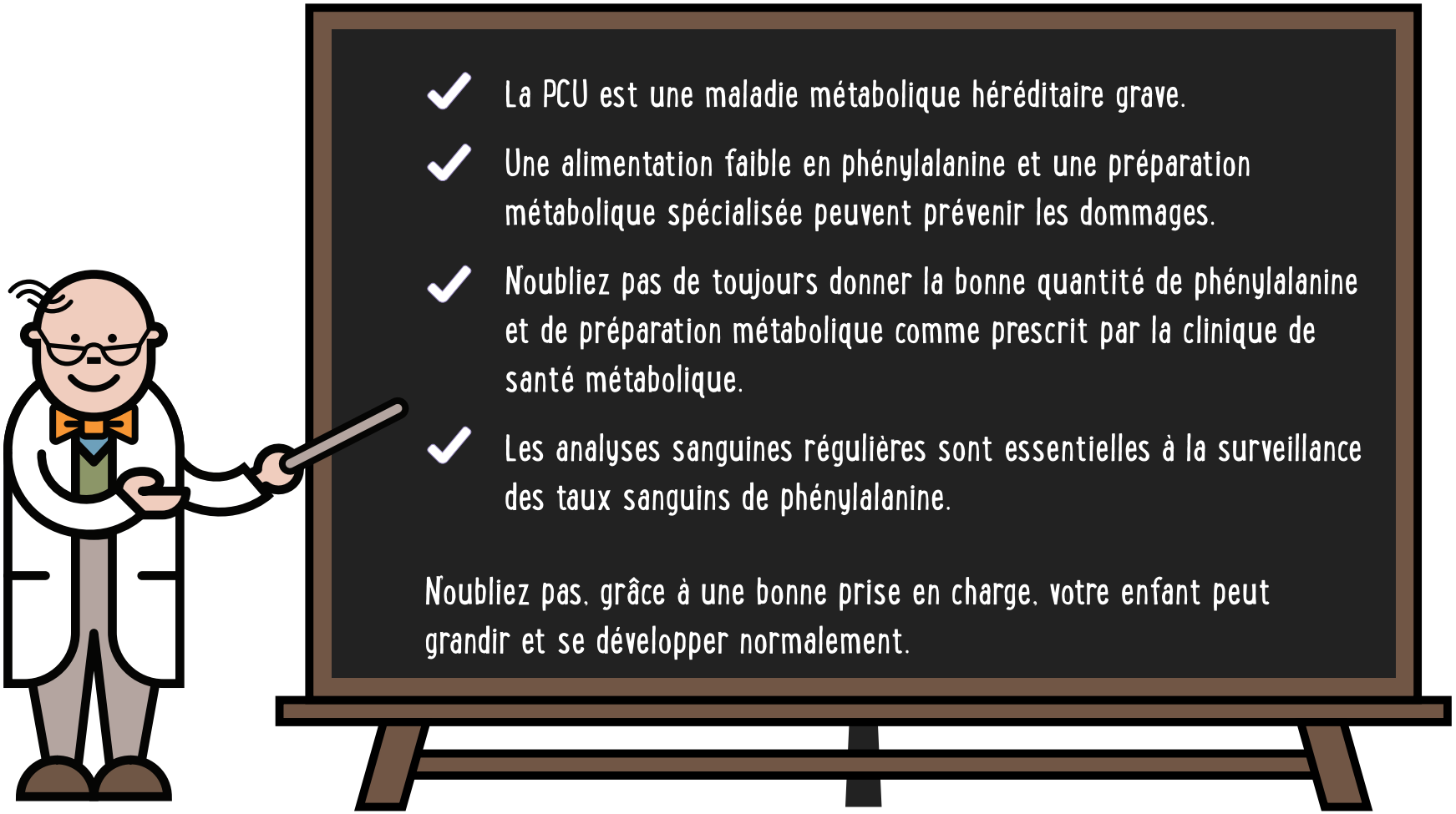
Futures grossesses



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

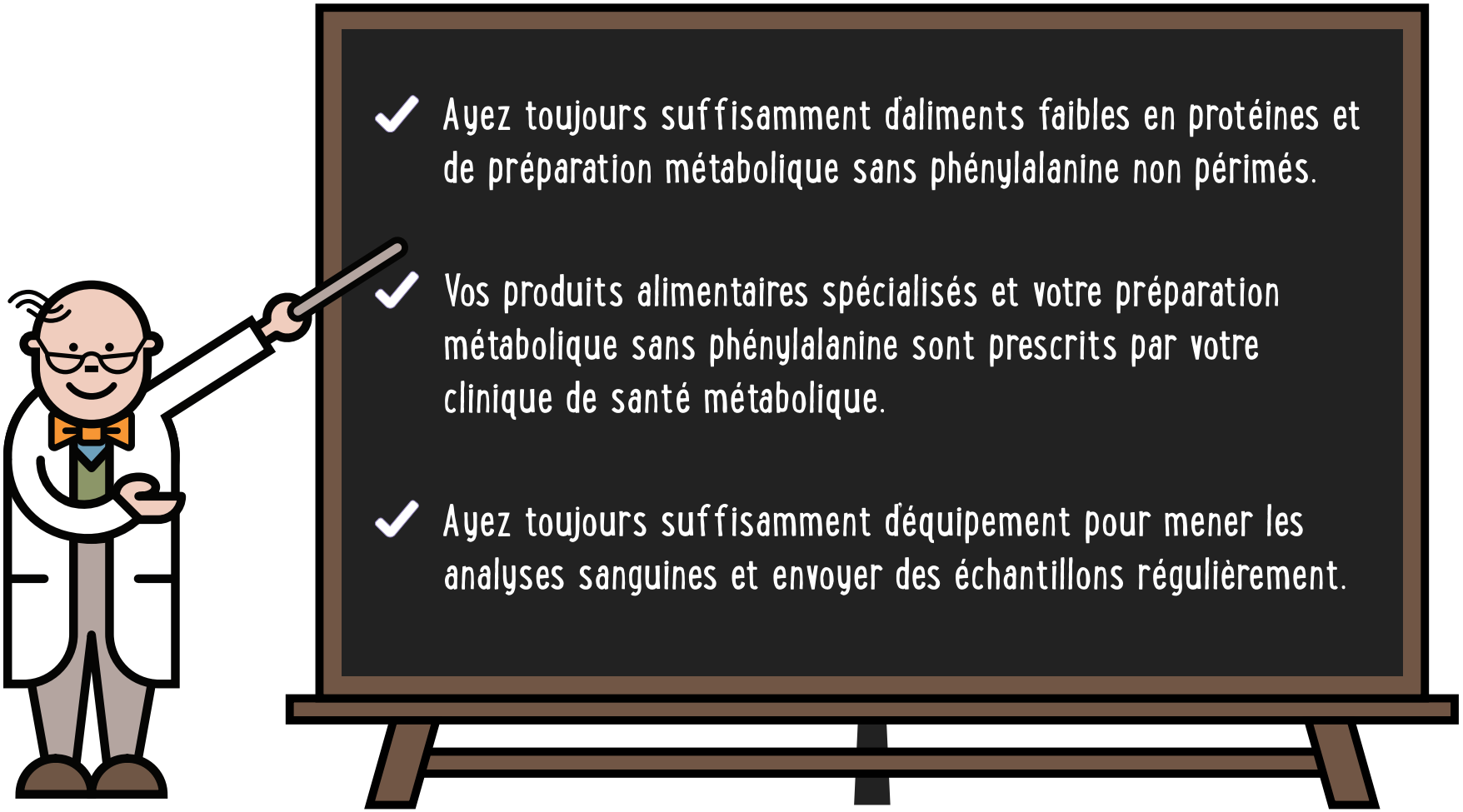
Les messages clés à retenir



© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Conseils utiles



- Ayez toujours suffisamment d'aliments faibles en protéines et de préparation métabolique sans phénylalanine non périmés.
- Vos produits alimentaires spécialisés et votre préparation métabolique sans phénylalanine sont prescrits par votre clinique de santé métabolique.
- Ayez toujours suffisamment d'équipement pour mener les analyses sanguines et envoyer des échantillons régulièrement.

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

Intervenants (coordonnées)

Mon ou ma diététiste

Nom : .....

de téléphone : .....

Courriel : .....

Mon infirmier(ière)

Nom : .....

de téléphone : .....

Courriel : .....

Mon médecin

Nom : .....

de téléphone : .....

Courriel : .....

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques
La prise en charge alimentaire de la maladie devrait être réalisée uniquement sous supervision médicale.

TEMPLE

Guides d'apprentissage pour les parents d'enfants atteints de maladies métaboliques

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group

Pour en apprendre plus, visitez le **MedicalFood.com**

BASÉ SUR LES DOCUMENTS TEMPLE ORIGINAUX
RÉDIGÉS PAR BURGARD ET WENDEL

Revu et adapté pour l'Amérique du Nord par : A. Huber

Cette version du guide TEMPLE, ce dernier ayant d'abord été adapté par le groupe de diététistes du BIMDG pour le Royaume-Uni et l'Irlande, a été adaptée à nouveau par Nutricia North America pour les États-Unis et le Canada.

ZPKUTBFR 11/19

© 2019 Nutricia North America

Soutenu par NUTRICIA

à titre de service pour la médecine des maladies métaboliques