Zeitschrift: Schweizer Hebamme : offizielle Zeitschrift des Schweizerischen Hebammenverbandes = Sage-femme suisse : journal officiel de l'Association suisse des sages-femmes = Levatrice svizzera : giornale ufficiale dell'Associazione svizzera delle levatrici

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 88 (1990)

Heft: 6

Artikel: La phénylcétonurie

Autor: Matthieu, J. M.

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-950349

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 02.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

La phénylcétonurie

Nous toutes, sages-femmes, connaissons l'existence de cette maladie héréditaire par le dépistage systématique que nous sommes appelées à faire sous forme du test de Guthrie. Nous vous donnons ici une brève description de la maladie et divers éléments quant à ses répercussions pour le malade et sa famille qui, en plus de la contrainte permanente que représente un régime strict, doit supporter les frais d'achat de produits diététiques très coûteux et cependant indispensables. Sachez que, dans notre pays, les familles de phénylcétonuriques ne bénéficient d'aucune rente ni aide pécunaire de l'Assurance Invalidité.

HG

Brève information sur la phénylcétonurie

Par le Dr J.-M. Matthieu, professeur associé au CHUV Lausanne

Description de la maladie

La phénylcétonurie est une maladie héréditaire transmise par les deux parents (porteurs sains) à leur enfant. Le risque de mettre au monde un enfant phénylcétonurique pour des parents porteurs est de 1:4. La fréquence de cette maladie en Suisse est de 1:20'000 naissances. Il naît donc chaque année en Suisse, en moyenne, 3-4 enfants phénylcétonuriques.

La maladie est provoquée par l'accumulation dans le sang et le cerveau d'un acide aminé essentiel, la phénylalanine, et de ses dérivés. Ces produits sont toxiques pour les cellules nerveuses et entraînent une destruction progressive du cerveau. Les enfants phénylcétonuriques non traités souffrent d'un retard mental sévère qui en font de graves handicapés nécessitant un placement dans une institution.

En Suisse, à partir de 1965, tous les nouveau-nés sont soumis à un examen sanguin qui permet de détecter cette maladie et d'entreprendre son traitement avant l'apparition de lésions.

Traitement

Le Traitement consiste à maintenir les taux de phénylalanine au-dessous du seuil toxique. La phénylalanine est un des acides aminés qui constituent les protéines. Il convient donc de limiter strictement l'apport des protéines animales et végétales aux patients phénylcétonuriques. Afin d'assurer une croissance normale, la plus grande partie des protéines alimentaires devra donc être remplacée par un mélange d'acides aminés dépourvus de phénylalanine.

Les enfants phénylcétonuriques sont soumis à un régime très sévère. Tous les aliments sont pesés, et les menus sont composés de façon à ne pas apporter de doses toxiques de phénylalanine. Puisque pratiquement tous les aliments comprennent des protéines contenant des taux élevés de phénylalanine, il est donc nécessaire d'avoir recours à des produits spéciaux, pauvres en protéines. Ainsi il existe des pâtes, des biscuits, de la farine pour faire du pain, du lait artificiel, qui permettent d'équilibrer le régime de ces enfants. Le mélange d'acides aminés indispensable à la croissance est d'un goût très désagréable et pose beaucoup de difficultés aux parents qui doivent le faire accepter à leur enfant.

Actuellement, tous les spécialistes s'accordent pour dire que ce régime doit être poursuivi durant toute la vie. Il faut cependant souligner que, grâce à un traitement bien suivi, les enfants phénylcétonuriques se développent normalement et deviennent des adultes ne présentant aucun handicap.

Prise en charge par les assurances

La phénylcétonurie est une maladie dont le traitement, comme toutes les maladies congénitales, est pris en charge par l'Assurance Invalidité (AI) et ce, selon la loi, jusqu'à l'âge de 20 ans révolus. Malheureusement l'AI s'est montrée très restrictive dans ses prestations, refusant de rembourser les produits diététiques indispensables au régime des enfants phénylcétonuriques. Elle n'accepte de prendre en charge que le mélange d'acides aminés. Or ces produits spéciaux sont extrêmement onéreux et représentent une charge financière importante pour une famille. Lorsque l'on sait qu'il existe une centaine de patients phénylcétonuriques en Suisse et qu'un régime bien accepté et suivi permet d'éviter une grave arriération mentale, on peut s'étonner de l'attitude si restrictive de l'AI. Une telle attitude présente des risques certains, car un régime mal suivi aura de graves conséquences sur l'intelligence de ces patients et compromettra leur avenir. Sur un plan bassement matérialiste, le coût de la prise en charge en institution d'un seul handicapé mental est bien supérieur au coût du régime de dix patients phénylcétonuriques. Ce simple calcul devrait faire réfléchir nos autorités préoccupées, à juste titre, des coûts de la santé.

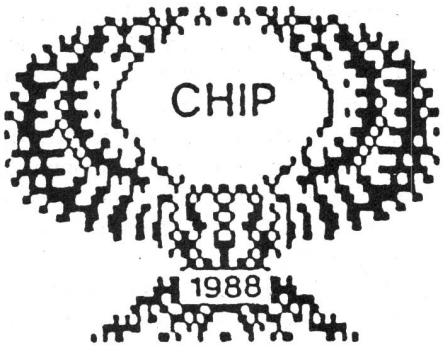
Le plus draconien des régimes

«Mon fils Stéphane, 5 ans et demi, explique la jeune Genevoise Linda Vincenti, devra, toute sa vie durant, s'astreindre à un régime rigoureux: lui sont permis uniquement les fruits et légumes en petites quantités ainsi que des pâtes, des biscuits, du pain fabriqué avec une farine spéciale, très onéreuse. Ces aliments doivent être pesés, au gramme près, quotidiennement. Si ce régime n'est pas respecté, mon fils risque de souffrir de graves retards mentaux irréversibles. Stéphane est un enfant phénylcétonurique.

La Suisse, 18 mars 1987

Oui, phénylcétonurie, un mot pour lequel il faut s'y prendre à deux fois pour le lire et plus encore pour le mémoriser... Que cache-t-il?

Pour être très précis, donnons en premier lieu la parole au spécialiste:



Association de parents d'enfants phénylcétonuriques

Certificat médical

La phénylcétonurie est une affection métabolique congénitale secondaire à une déficience enzymatique de la phénylalanine hydroxylase hépatique. Cette affection n'est, au stade actuel, pas curable. Il résulte de ce bloc enzymatique une accumulation d'un acide aminé, la phénylalanine, dans l'organisme qui interférera par la synthèse protéique et spécialement au niveau de la synthèse de la myéline et de neurotransmetteurs.

La deuxième conséquence est une carence en tyrosine qui, outre son importance dans la synthèse pigmentaire des mélanocytes, est essentielle pour la synthèse des hormones thyroïdiennes et des **catécolamines.**

En l'absence de tout traitement, le tableau clinique de la phénylcétonurie évolue vers une arriération mentale majeure, des troubles neurologiques graves et des lésions cutanées diverses. La majorité de ces patients se retrouvent du reste en Institut spécialisé.

Le Professeur Bickel a, en 1952, proposé un régime diététique sévère pour limiter la toxicité de phénylalaline sur le tissu cérébral. Cette découverte a profondément modifié le pronostic à long terme des phénylcétonuriques pour autant que le traitement puisse débuter dans les premiers jours de vie. Il s'agit, rappelons-le, d'une prévention et non d'une possibilité curative. Les patients sont donc astreints à suivre un régime toute leur vie. L'application pratique de ce régime est difficile à réaliser pour plusieurs raisons:

– modification complète du schéma diététique avec absence de lait, viandes, fromages, poissons associés à des contrôles quantitatifs des autres aliments.
– Nécessité d'utiliser des produits spéciaux riches en acides aminés pour pourvoir au besoin de croissance d'un enfant. Le goût de ces préparations est souvent exécrable et les doses prescrites sont souvent non respectées en pratique.
– Répercussions psychologiques importantes au niveau de l'enfant d'une part devant le nombre d'interdits, au niveau des parents d'autre part devant l'inquiétude persistante d'une éventuelle limitation intellectuelle résiduelle ou troubles de croissance somatique.

Pour maintenir une croissance harmonieuse, l'enfant dépendra donc uniquement de la prise de produits spéciaux regroupant d'une part les acides aminés nécessaires à la synthèse protéique et d'autre part les minéraux tels que calcium et fer indispensable à leur croissance.

L'administration de ces éléments en dehors d'aliments naturels perturbe la réabsorption de ces différents produits et l'on peut comprendre que d'une part, la prise totale de ces produits soit limitées par le goût des préparations et d'autre part, les modifications de réabsorption constituent une étape limitante et un handicap à long terme pour le développement de ces enfants.

Université de Liège
Laboratoire de biochimie génétique
Dr B. François

Une dure réalité pour les enfants et leurs familles

Certes la proportion des phénylcétonuriques est très faible (un cas pour 18'000 naissances, 7 en Suisse romande), mais jusqu'à il y a quelques années, les enfants atteints de cette affection se trouvaient isolés, marginalisés et démunis de moyens pour faire face à un régime alimentaire très sévère et impératif.

Grâce au travail de quelques personnes, dont le Dr François, des parent se sont regroupés en Belgique et en France notamment pour mettre en commun leurs difficultés et s'organiser pour trouver des solutions pratiques relatives à l'achat d'aliments adéquats (fort coûteux) et si possible variés.

En Suisse romande aussi...

Que l'on habite Bruxelles, Hambourg, Bordeaux ou Morges, la réalité d'un enfant phénylcétonurique est la même:
– régime strict contrôlé en quantité et en qualité
– risques de succomber à la tentation d'une friandise
– nombreux interdits
– intégration difficile aux activités régulières des autres enfants.

Le besoin d'être écouté, épaulé, conseillé, soutenu est le même chez tous les parents...

Après avoir assumé seule son enfant, une maman de Genève s'est entièrement mobilisée pour créer en Suisse une Association de phénylcétonuriques, dont la première Assemblée Générale a eu lieu le 17 mai 1987 à Thônex/GE. □

Adresses de l'Association de parents d'enfants phénylcétonuriques:

Siège social:
Mrs N. Marty
4-6 Chemin du Midi
1260 Nyon/Switzerland
Tél. 022 61 32 21

Secrétariat:
Mrs B. Fankhauser
Chemin de Prélaz 26
1260 Nyon/Switzerland
Tél. 022 61 09 90

Sur demande de votre part, je puis vous faire parvenir une liste des produits hypoprotidiques, pauvres en phénylalanine et des mélanges d'acides aminés disponibles en Europe. Cette liste a été établie par l'Unité de Diététique du CHUV à Lausanne. Elle comprend les adresses des fournisseurs et en partie les prix en francs suisses. Seuls les produits de la marque Aproten sont remboursables par l'AI.

HG