

La phénylcétonurie – Amino-acidopathie

Qu'est-ce qu'une amino-acidopathie?

Les amino-acidopathies sont un type de troubles métaboliques héréditaires caractérisés par l'incapacité de l'organisme à assimiler ou à fabriquer certains acides aminés, ce qui amène leur accumulation à des niveaux toxiques ou bien une carence, selon le cas.

Qu'est-ce que la phénylcétonurie?

La phénylcétonurie est un trouble héréditaire qui empêche les personnes qui en sont atteintes d'utiliser adéquatement la phénylalanine, ce qui cause une accumulation de cet acide aminé dans le sang (hyperphénylalaninémie).

Quelle est l'incidence de cette maladie?

L'Ontario recense environ 1 cas pour 12 000 naissances.

Quelle en est la cause?

Des mutations du gène de la phénylalanine hydroxylase (PAH) produit une enzyme déficiente qui est incapable de métaboliser adéquatement la phénylalanine.

Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

Il est cliniquement impossible, au cours des premières semaines de la vie, de distinguer les bébés frappés de phénylcétonurie de ceux qui sont en bonne santé. Cependant, si les bébés atteints ne sont pas traités, l'accumulation de phénylalanine causera une arriération mentale, de l'eczéma et d'autres problèmes sévères et irréversibles. Chez les enfants qui ne reçoivent pas de traitement, la phénylcétonurie peut également se traduire par une odeur typique de « souris ». Les taux de phénylalanine commence à augmenter dans les 24 heures suivant la naissance. Les nouveau-nés présentant des taux élevés à l'analyse de taches de sang subissent des examens complémentaires.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic se confirme en mesurant les taux de phénylalanine plasmatique et de tyrosine dans le sang. D'autres tests peuvent être effectués afin d'écartier d'autres causes de taux élevés de phénylalanine. Une analyse génétique du gène de la PHA peut également aider à étayer le diagnostic de phénylcétonurie. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel est le traitement indiqué?

Une diète faible en protéines et à faible apport en phénylalanine devrait être adoptée dès que possible afin de prévenir une arriération mentale et d'autres problèmes. L'enfant ayant besoin d'une certaine quantité de phénylalanine pour grandir et se développer normalement, cet acide aminé ne devrait pas être éliminé de son régime. Il est recommandé de faire vérifier souvent le taux plasmatique des acides aminés, la prise de poids et le développement. Si leurs taux de phénylalanine demeurent élevés pendant la grossesse, les femmes atteintes de phénylcétonurie risquent de donner naissance à des bébés présentant une microcéphalie, une croissance anormale ou une arriération mentale. Si vous êtes enceinte et que vous souffrez de phénylcétonurie, vous devriez donc être suivie de près. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Les nourrissons qui sont identifiés de manière précoce et qui reçoivent un traitement adéquat grandiront sans pouvoir être distingués des autres enfants du même âge. Les femmes atteintes de phénylcétonurie qui veillent à maintenir des taux adéquats de phénylalanine pendant la grossesse peuvent avoir des bébés qui grandiront et se développeront normalement.

Peut-il y avoir plusieurs cas de phénylcétonurie au sein d'une même famille?

La phénylcétonurie est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant atteint de phénylcétonurie sont présumés porteurs de la maladie et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un autre enfant atteint de phénylcétonurie. Un test de dépistage prénatal peut être effectué dès la dixième, onzième ou douzième semaine de grossesse. Il est d'ailleurs recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals.

Les frères et les soeurs d'un enfant souffrant de phénylcétonurie, même s'ils ne sont pas atteints par la maladie, risquent d'en être porteurs deux fois sur trois. Cependant, les personnes porteuses de l'affection demeurent en bonne santé et ne présentent aucun symptôme.

Quelles autres affections peuvent causer des taux élevés de phénylalanine?

Les formes intermédiaires d'hyperphénylalaninémie, dans lesquelles les taux de phénylalanine sont plus faibles que ceux constatés ordinairement dans la forme classique de la phénylcétonurie, peuvent causer une arriération mentale variable et, dans certains cas, être tout à fait asymptomatiques et bénignes. La bioptérine est un cofacteur de la PAH. Les anomalies métaboliques de la bioptérine peuvent causer une hyperphénylalaninémie et nécessiteront aussi un traitement. La phénylcétonurie maternelle, l'hypermétabolisme (nutrition parentérale totale) et des maladies du foie peuvent être au nombre des affections qui mettent en évidence des taux plus élevés de phénylalanine dans les taches de sang obtenues lors du dépistage néonatal.

Renseignements supplémentaires

<http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoacid disorders/PKU.html>

<http://www.geneclinics.org/>

http://www.marchofdimes.com/professionals/14332_1219.asp