



### 4.3.10 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières – la phénylcétonurie

**P  
C  
U**

Chaque année, quelque  
**300**  
nouveau-nés canadiens  
sont atteints de la PCU  
dès la naissance.

Graphique créé par l'ICSI au moyen des données du Waisbren SE, Doherty LB, Baily IV, et al: The New England Maternal PKU Project: identification of at-risk women. Am J Public Health 1988; 78: 789-792 et avec une photo de Shutterstock.

La phénylcétonurie (PCU) est une rare maladie génétique qui fait en sorte que le bébé ne peut métaboliser (digérer) un acide aminé essentiel appelé « phénylalanine » trouvé dans les aliments protéinés. Non traitée, cette maladie peut entraîner des lésions cérébrales causées par une concentration élevée de phénylalanine. La phénylcétonurie est héréditaire; les deux parents doivent être porteurs du gène muté responsable de fournir des instructions sur la fabrication d'un enzyme appelé « phénylalanine hydroxylase ». L'enfant doit avoir deux copies du gène muté, une de chaque parent, pour que la maladie se développe.<sup>1</sup> La phénylcétonurie est rare : en Amérique du Nord, environ un nouveau-né sur 12 000 en reçoit le diagnostic, ce qui se traduit par 300 bébés au Canada chaque année.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> A.D.A.M Medical Encyclopedia, US National Library of Medicine. PubMed Health. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0002150/> (récupéré le 1<sup>er</sup> juin, 2012.)

<sup>2</sup> Waisbren SE, Doherty LB, Baily IV, et al. The New England Maternal PKU Project: identification of at-risk women. Am J Public Health. 1988;78:789-92.

#### Signification

Il est possible d'éviter les lésions cérébrales et retards du développement attribuables à la phénylcétonurie seulement si celle-ci est détectée hâtivement, soit dès que possible après la naissance, généralement à l'âge de 7 à 10 jours, et si les traitements sont amorcés sans délais. La thérapie la plus efficace est une diète spéciale très faible en phénylalanine qui doit être suivie toute la vie. Les nourrissons et enfants atteints de la phénylcétonurie doivent recevoir un lait spécialement formulé ainsi que des produits alimentaires particuliers faibles en protéines.

On en est présentement à étudier d'autres options de traitement, comme des médicaments capables de réduire les concentrations en phénylalanine et ainsi améliorer la qualité de vie des gens atteints de la phénylcétonurie. Il est à noter que lorsqu'une jeune femme atteinte de la maladie atteint l'âge d'avoir des enfants, il est très important qu'elle tienne compte de son diagnostic; elle devra suivre une diète très stricte avant et pendant sa grossesse afin d'assurer que son bébé soit en santé.

