



FONDÉ EN 1988

SWISS PKU

GROUPE D'INTÉRÊT COMMUN SUISSE POUR
LA PHÉNYLCÉTONURIE ET AUTRES MALADIES
CONGÉNITALES DU MÉTABOLISME DES PROTÉINES



SWISSPKU

1

LES MALADIES CONGÉNITALES DU MÉTABOLISME DES PROTÉINES: QU'EST-CE QUE C'EST?

Les protéines font partie intégrantes de nos aliments naturels. Au cours du processus de digestion, elles sont décomposées en acides aminés pour être assimilées par le corps ou transformées sous l'action d'enzymes.

En raison de modifications congénitales du patrimoine génétique, il arrive, dans de rares cas, que certains enzymes soient détériorés. Par conséquent, l'enzyme déficient ne peut pas désintégrer «son» acide aminé ou pas complètement. Si rien n'est entrepris, l'acide aminé concerné s'enrichit dans le sang à un degré largement supérieur à sa concentration naturelle, ce qui peut entraîner des dommages physiques et mentaux graves. Pour les éviter, il est important qu'une maladie métabolique soit dépistée le plus tôt possible à la naissance. À cet égard, depuis 1965 en Suisse, un dépistage néonatal est systématiquement effectué quelques jours après la naissance.

On distingue plusieurs types de troubles métaboliques protidiques, en fonction des enzymes ou acides aminés concernés. Ils sont tous traités en prescrivant à l'enfant un régime spécial, pauvre en protéines. Pour éviter toute carence générale, l'alimentation est complétée d'un substitut de protéines en poudre. Dans certains cas, des médicaments spécifiques sont également administrés. En cas de dépistage précoce et de régime strict, un enfant atteint peut se développer tout à fait sainement malgré ce syndrome.

2

SYNTHÈSE DES PRINCIPALES MALADIES DU MÉTABOLISME DES PROTÉINES

Phénylcétonurie (PCU)

Les personnes atteintes du trouble congénital PCU ne peuvent pas, ou pas complètement, désintégrer la phénylalanine, qui est un constituant des protéines. Cela se traduit par une accumulation de phénylalanine dans le corps qui, non traitée, freine la maturité du cerveau et entraîne des lésions physiques et mentales graves et irrévocables.

Pour prévenir ces dommages, l'ingestion de phénylalanine est contrôlée par un régime pauvre en protéines. Celui-ci est complété par un substitut en poudre exempt de phénylalanine afin d'assurer les besoins quotidiens en protéines. L'alimentation fait l'objet d'un suivi médical soutenu par des conseils de diététique et un contrôle sanguin régulier. Lorsque le régime PCU est suivi avec rigueur, les enfants concernés ont un développement physique et mental tout à fait normal. Côté médicaments, le principe actif saproptérine, qui permet d'alléger la rigueur du régime, est utilisé. 30 % des personnes atteintes de PCU réagissent bien à ce traitement. Dans certains cas, qu'une réponse partielle est obtenue.

Acidémie isovalérique

L'acidémie isovalérique est une maladie métabolique congénitale caractérisée par une mauvaise décomposition de la leucine, un acide aminé présent dans les protéines. De l'acide isovalérique est alors produit et s'accumule dans le corps, entraînant des lésions au niveau du cerveau et du système nerveux. Une alimentation pauvre en protéines permet de limiter l'ingestion de leucine. En cas de besoin, le régime peut être complété par un mélange d'acides aminés sans leucine. Côté médicamenteux, les molécules utilisées sont la carnitine et la glycine.

Acidémie méthylmalonique et acidémie propionique

Ces deux pathologies sont des troubles congénitaux du métabolisme du propionate qui, chez des sujets sains, servent au métabolisme énergétique des protéines alimentaires. Les personnes atteintes ne transforment notamment pas correctement certains acides aminés, tels que la méthionine, la thréonine, la valine et l'isoleucine. Des produits métaboliques toxiques s'accumulent dans le sang et risquent de provoquer des lésions graves au cerveau et à d'autres organes. Un régime alimentaire strictement pauvre en protéines permet d'éviter ces symptômes. Les besoins en protéines sont couverts grâce à un mélange d'acides aminés comprenant tous les constituants protéiques nécessaires, sauf la méthionine, la thréonine, la valine et l'isoleucine. Certains patients peuvent prendre de la carnitine et de la vitamine B12.

Acidurie glutarique de type 1

L'acidurie glutarique de type 1 est due à une altération génétique qui empêche la décomposition complète des acides aminés lysine et tryptophane et entraîne leur stockage dans le corps. Il s'ensuit la libération de substances indésirables qui peuvent provoquer des dommages irréversibles au niveau du cerveau. Ces lésions peuvent toutefois être évitées grâce à une alimentation pauvre en protéines complétée de substituts d'acides aminés ciblés ainsi que par un traitement par perfusion en cas d'épisodes infectieux. Côté médicamenteux, la molécule utilisée est la carnitine.

Anomalies du cycle de l'urée

Le cycle de l'urée se situe dans les cellules du foie et transforme en urée l'azote ingéré via les protéines alimentaires. Cette transformation peut être perturbée sous l'effet d'anomalies génétiques et provoquer une concentration d'ammoniacque toxique dans le sang (hyperammoniémié). Non traitée, l'hyperammoniémié peut provoquer des lésions au cerveau, voire une issue mortelle. Si le diagnostic est réalisé assez tôt, la concentration d'ammoniacque dans le sang peut être abaissée grâce à des médicaments et un régime alimentaire pauvre en protéines. Les dommages irréversibles peuvent être évités à condition que ce traitement soit strictement suivi.

Homocystinurie

L'homocystinurie est une maladie métabolique congénitale. Elle se caractérise par le fait qu'un constituant protéique, la méthionine, ne soit pas métabolisé en cystéine mais en homocystéine qui est un acide aminé nuisible. Une forte concentration sanguine d'homocystéine peut provoquer sur divers organes une série de symptômes graves (p.ex.: troubles cardiovasculaires, retard mental). Un régime alimentaire pauvre en protéines ou plus précisément en méthionine permet d'éviter de telles complications. Pour couvrir les besoins en protéines, l'alimentation est complétée par un mélange d'acides aminés exempt de méthionine. Le traitement peut également comporter des substances à base de bétaine comme principe actif ainsi que diverses vitamines.

Leucinose (MSUD)

La leucinose (appelée aussi maladie des urines à l'odeur de sirop d'érable) se caractérise par l'incapacité de dégradation, ou la décomposition incomplète, des acides aminés leucine, isoleucine et valine. En cas d'alimentation protéinée normale, ces acides aminés s'accumulent dangereusement dans le corps et peuvent entraîner des lésions du cerveau, voire une issue mortelle.

Le traitement consiste en un régime alimentaire pauvre en protéine, complété d'un mélange spécial d'acides aminés afin d'assurer l'apport quotidien en protéines.

Tyrosinémie

La tyrosinémie caractérise un groupe de maladies congénitales du métabolisme concernant la désintégration de la tyrosine qui est un acide aminé constituant des protéines. L'élimination de cet acide aminé est alors bloquée et cela libère des produits de décomposition toxiques. Non traités, ces troubles provoquent des lésions du cerveau et d'autres organes et peuvent parfois être mortels. La thérapie peut varier selon le type de tyrosinémie, mais elle se compose en général d'un régime pauvre en protéines complété d'un mélange spécifique d'acides aminés pour assurer l'apport quotidien en protéines. La tyrosinémie de type 1 est en outre traitée par voie médicamenteuse (NTBC).

3

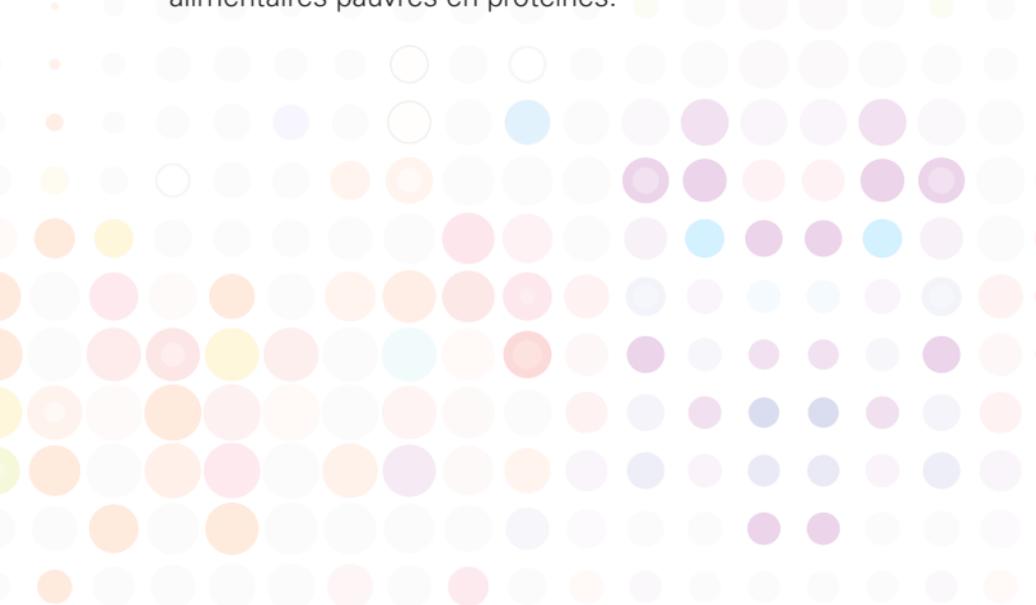
L'ACTION DE SWISS PKU

Swiss PKU est un groupe d'intérêt commun suisse qui s'adresse aux personnes atteintes de phénylcétonurie (PCU) et d'autres troubles métaboliques congénitaux. Swiss PKU (initialement dénommé CHIP) a été créé en septembre 1988 par des parents engagés et compte aujourd'hui plus de 130 membres.

Swiss PKU s'attache essentiellement à améliorer la qualité de vie des personnes concernées et à créer des conditions de base optimales pour une vie autonome, malgré le trouble métabolique.

Pour atteindre ces objectifs,

- Swiss PKU organise divers événements pour enfants (camps d'activités, cours de cuisine)
- Swiss PKU promeut et entretient les échanges d'informations et d'expériences entre les membres, les spécialistes et le grand public.
- L'assemblée générale annuelle de Swiss PKU accueille des interventions de spécialistes
- Swiss PKU soutient l'importation en Suisse de produits alimentaires pauvres en protéines.



Swiss PKU est membre de la E.S.PKU (www.espku.org),
l'association européenne de phénylcétonurie.

Vous trouverez sur notre site internet de plus amples informa-
tions sur les maladies congénitales du métabolisme des
protéines, sur Swiss PKU et sur les événements actuels.
www.swisspku.ch

Vous avez des questions sur la PCU ou sur le régime alimentaire?

L'agence de conseil Oase est associée à Swiss PKU. Cécilia
Smith, nutritionniste, se tient à votre disposition pour toute
question en rapport avec un régime pauvre en protéines et
propose aux familles concernées un soutien inestimable et
de nombreux conseils pratiques.

N° tél. : 079 646 66 10

E-Mail oase@swisspku.ch



À QUI PUIS-JE M'ADRESSER?

Vous trouverez sur notre site internet des informations complémentaires sur Swiss PKU: www.swisspku.ch

Vous souhaitez adhérer ou vous avez des questions?

Bureau Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zürich

N° tél. : 044 430 40 50

Fax 044 434 20 21

E-Mail info@swisspku.ch

Web www.swisspku.ch

Cette brochure a été établie en collaboration avec:



INSELSPITAL
UNIVERSITÄTSSPITAL BERN
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE

UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

Das Spital der
Elektronenstiftung

HUG Hôpitaux
Universitaires
Genève

CHUV Centre hospitalier
universitaire vaudois



SWISSPKU