



**DES CANADIENS ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE AUX EFFETS NOCIFS POUR
LE CERVEAU SOULIGNENT POUR LA PREMIÈRE FOIS EN MAI DE CETTE ANNÉE
LE MOIS DE SENSIBILISATION À LA PCU**

Ces patients ont besoin d'un meilleur accès aux soins et aux traitements spécialisés tout au long de leur vie.

TORONTO, ON (9 mai 2012) – Durant ce premier mois de sensibilisation à la PCU au Canada, PCU et maladies apparentées Canada Inc. (PCU Canada) tente de sensibiliser et d'informer les gens au sujet des énormes défis que doivent relever les personnes atteintes de ce trouble métabolique héréditaire et rare nommé phénylcétonurie (PCU). À la naissance, tous les bébés canadiens sont testés pour la PCU dans le cadre de programmes publics de dépistage néonatalⁱ afin que le traitement puisse commencer immédiatement. Cependant, ces patients ont besoin de soins et de traitements spécialisés tout au long de leur vie pour écarter les dommages au cerveau que cette maladie pourrait encore engendrer.

« Il y a près d'un demi-siècle, plusieurs provinces au Canada ont fait figure de chefs de file en reconnaissant et traitant certaines des maladies héréditaires les plus communes – notamment la PCU – par l'institution d'un programme de dépistage néonatal. Cela a profondément transformé la vie et l'avenir de ces personnes », a indiqué Hélène Dandurand, administratrice et responsable des activités québécoises de PCU Canada. « Envers tous ces phénylcétonuriques qui, grâce à un diagnostic précoce, ont eu la possibilité de se développer normalement malgré les effets nocifs de leur maladie sur le cerveau, les gouvernements provinciaux ont maintenant la responsabilité de s'engager au-delà du dépistage et du traitement diététique actuel en leur donnant accès à tous les outils de la trousse d'options de soins et de traitement dont ils pourraient bénéficier. »

Risques de troubles neurocognitifs

La PCU se produit quand le corps est incapable de métaboliser la phénylalanine ou « Phe », un acide aminé essentiel présent dans les protéines de la plupart des aliments.ⁱⁱ Le traitement standard pour la PCU, qui consiste à suivre à vie un régime faible en Phe excessivement restrictif et composé essentiellement de produits alimentaires thérapeutiques, peut également avoir des répercussions sur la santé, notamment des carences nutritionnelles, des problèmes de poids et des maladies osseuses.ⁱⁱⁱ Malgré tous les efforts des patients pour bien planifier leur alimentation, se conformer à leur régime faible en Phe et surveiller leur taux sanguin de Phe, plusieurs ont encore beaucoup de mal à contrôler adéquatement leur taux de Phe, risquant ainsi de développer des troubles neurocognitifs qui ont des impacts psychosociaux.^{iv}

« Il y a eu de nombreux progrès très positifs en terme de traitement pour la PCU. Cependant, il y a encore beaucoup de patients qui sont laissés avec des impacts importants sur leurs vies », a déclaré le Dr. John Mitchell (M.D. Biochimie génétique) au CUSM de Montréal. « De nombreux patients adultes exigent un accès amélioré à des cliniques spécialisées, tandis que les enfants plus âgés et les adolescents peuvent avoir de la difficulté à adhérer au régime alimentaire stricte et ils ont besoin d’avoir accès à des options de traitement supplémentaires pour les aider à atteindre le meilleur résultat possible. »

Accès à vie aux soins et traitements spécialisés

La PCU, qui est diagnostiquée à la naissance par une prise de sang sur papier buvard, touche environ un enfant sur 12 000 à 15 000 naissances au Canada. ^v La prise de sang sur papier buvard est une procédure simple : on pique le talon du nouveau-né pour prélever quelques gouttes de sang et l’échantillon est envoyé à un laboratoire spécialisé pour dépister certaines maladies rares. ^{vi} Quand un diagnostic de PCU est posé, il est essentiel pour le développement et les fonctions cérébrales de l’enfant que les soins et les traitements appropriés débutent immédiatement et soient maintenus tout au long de sa vie.

« À cause des exigences de mon travail, de mes horaires et de mon entraînement, il n’est pas facile de m’alimenter chaque jour en respectant les quantités très restreintes de protéines dictées par mon régime pour garder mon taux de Phe – et l’énergie dont j’ai besoin – à des niveaux optimaux », a indiqué Gabrielle Laplace, phénylcétonurique, qui enseigne l’équitation et s’entraîne elle-même pour des concours hippiques. « Le régime, en dépit de son succès évident, ne suffit plus à l’âge adulte pour vivre le plus sainement possible avec la PCU – nous devons aussi avoir accès à de nouvelles options de traitement plus évoluées. »

Le 10 mai en Ontario et le 15 mai en Colombie-Britannique, les patients atteints de PCU et leur famille rencontreront leurs députés provinciaux pour demander que le Mois de sensibilisation à la PCU soit reconnu dans leur province respective et partager leurs expériences personnelles sur les défis qu’ils doivent relever pour composer tout au long de leur vie avec cette maladie aux effets néfastes pour le cerveau.

À propos de PCU et maladies apparentées Canada Inc.

PCU et maladies apparentées Canada Inc. est une association à but non lucratif formée de bénévoles, qui a pour but de fournir de l'information exacte, des nouvelles et du soutien aux familles et aux professionnels qui sont aux prises avec la phénylcétonurie et avec d'autres maladies métaboliques héréditaires, rares et similaires. Notre mission est d'améliorer la vie des personnes atteintes de phénylcétonurie ou d'une maladie apparentée, ainsi que la vie de leur famille. Par maladies apparentées, nous entendons d'autres maladies métaboliques héréditaires et rares qui sont aussi détectées par le dépistage néonatal. Pour de plus amples renseignements, consultez notre site www.canpku.org.

-30-

Pour plus d'informations et pour planifier une entrevue, veuillez contacter :

Colin Danby
Cohn & Wolfe
514-845-7060
colin.danby@cohnwolfe.ca

RÉFÉRENCES:

ⁱ Canada lags on newborn screening. Canadian Medical Association. Diffusé sous <http://www.cmaj.ca/content/173/1/23.1.full>. Lu le 18 janvier 2012.

ⁱⁱ PKU and the Brain. Canadian PKU and Allied Disorders Inc. 2010. Diffusé sous http://canpku.org/images/pdf/pku-and-the-brain_canpku.pdf Lu le 7 mai 2012.

ⁱⁱⁱ Enns G, Koch R, Brumm V et al. Suboptimal outcomes in patients with PKU treated early with diet alone: Revisiting the evidence. *Mol. Genet Metab.* 2010; 101: 99–109.

^{iv} Brumm VL, Bilder D, Waisbren SE. Psychiatric symptoms and disorders in phenylketonuria. *Mol Genet Metab.* 2010; 99:S59-S63.

^v Arnold GL. Phenylketonuria. 2009; <http://emedicine.medscape.com/article/947781-print>

^{vi} Newborn Bloodspot FAQ's. Save Babies Through Screening Foundation. Diffusé sous <http://www.savebabies.org/questions.html> Lu le 9 mars 2012.