

La PCU

Phénylcétonurie

Guide pour les services de garde et le milieu scolaire



Programme de PCU du N.-B. / PKU Program for N.-B.
330 Avenue Université, Moncton, NB E1C 2Z3
Téléphone : 1-877-475-8728 Fax : (506)869-2436

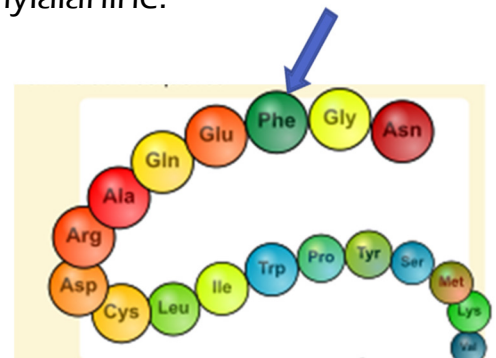
La PCU, c'est quoi?

- ▶ PCU signifie Phénylcétonurie
- ▶ PhénylCétonUrie
 - Phényl = phénylalanine
 - Cétone = produit toxique
 - Urie = urine
- ▶ *Nouveau terme: Déficience en phénylalanine hydroxylase (PAH)*

La PCU est une maladie génétique qui empêche l'individu à métaboliser (digérer) un acide aminé retrouvé dans les protéines. Cet acide aminé se nomme la **Phénylalanine (Phe)**. Les personnes atteintes de la PCU n'ont pas l'**enzyme** nécessaire pour métaboliser la phénylalanine.

Sans l'enzyme, la phénylalanine s'accumule dans le sang et devient toxique. Des concentrations élevées peuvent causer des **dommages permanents au cerveau**. Les personnes qui n'ont jamais été traitées ont généralement des atteintes neurologiques sévères.

De nos jours, la PCU est diagnostiquée à la naissance et le traitement débuté aussitôt. Ces personnes ont un développement normal et n'ont pas d'atteintes sévères au cerveau.



Symptôme de la PCU si non traitée

- ▶ Déficience intellectuelle et neurologique sévère
- ▶ Difficulté motrice/ coordination/ réflexes
- ▶ Comportements bizarres, inappropriés / traits autistiques
- ▶ Convulsions
- ▶ Eczéma ou « rash »
- ▶ Odeur de renfermé ou de souris

L'enzyme manquante est nécessaire pour convertir la Phe en **tyrosine**. Le patient PCU reçoit donc un supplément de tyrosine puisque son corps est incapable de la produire. La tyrosine est essentielle pour le maintien des fonctions du cerveau et joue un rôle au niveau de:

- Fonctions cognitives
- Motivation
- Comportement
- L'attention
- La mémoire
- Les capacités d'apprentissage

LE TRAITEMENT

Le seul traitement efficace consiste d'une diète restreinte en phénylalanine qui doit être suivie à vie. L'objectif de la diète est de maintenir des taux de Phe inférieur à 360 $\mu\text{mol/L}$. Puisque la phénylalanine se retrouve dans les protéines, l'individu doit limiter la quantité de toutes sources de protéine dans sa diète.

Les protéines sont importantes pour la croissance, la réparation de cellules, combattre les bactéries, etc. L'enfant PCU peut consommer une très petite quantité de protéine naturelle. Cette

quantité ne serait pas suffisante pour rencontrer ses besoins nutritionnels. L'enfant doit alors prendre une **formule spéciale** qui contient des acides aminés (protéines) et des vitamines mais qui ne contient aucune phénylalanine. La formule est l'aliment le plus important dans la diète de l'enfant et nous encourageons qu'elle soit prise 3 à 4 fois par jour (comme les repas).



Le parent doit calculer tous les apports pour assurer que l'enfant reçoit la bonne quantité de protéines naturelles et de formule chaque jour. En plus

de la formule sans Phe, la clinique PCU offre une gamme de produits sans Phe comme des pâtes, des craquelins et du pain réduit en protéines.

Certains aliments **ne sont jamais permis** car ils sont trop élevés en phénylalanine:

- ▶ Les viandes, les poissons et crustacés
- ▶ Œufs, noix, légumineuses (soya, fèves)
- ▶ Produits laitiers (yogourt, fromages, beurre)
- ▶ Produits céréaliers (farines, pâtes, pain)

En générale, la plupart des fruits et légumes sont illimités.



La PCU n'est pas une allergie! Si l'enfant consomme un aliment élevé en protéine, aucun malaise ou réaction ne seront observés. Dans ce cas, il est important d'aviser le parent de l'aliment et de la quantité qui a été consommée. Le parent pourra ainsi ajuster la diète pour le reste de la journée pour tenter de maintenir le taux de Phe dans la zone optimale. Toutefois, même si la consommation d'un aliment élevé en Phe ne causera peut-être pas de dommage immédiat, ces aliments sont à éviter à tout prix.

L'adhérence parfaite à la diète peut être très difficile à maintenir. Les enfants comme les adultes ont parfois tendance à tricher car ils veulent « être comme les autres », ne trouve pas le temps à préparer leur nourriture/ formule ou ont développé le goût pour des aliments non permis et veulent les consommer. Il est alors très important que l'enfant ne développe pas le goût pour ces aliments et doit seulement consommer les aliments qui lui sont permis.

Lorsque les niveaux de Phe sont plus élevés, les symptômes suivants peuvent se présenter:

- ▶ Fatigue
- ▶ Difficulté du sommeil
- ▶ Difficulté à se concentrer
- ▶ Problèmes de comportements
- ▶ Dépression, anxiété



Plusieurs disent qu'ils sont dans la « brume ».

SURVEILLANCE DES TAUX DE PHE

Les parents vérifient les taux de Phe par une prise de sang faite à la maison environ 2 fois par mois. Le sang est prélevé au bout du doigt et déposé sur un papier buvard. Ce papier est posté au laboratoire et le résultat est reçu environ une semaine plus tard. La zone optimale pour les niveaux de Phe est de 120 à 360 $\mu\text{mol/L}$. Cependant, il arrive souvent que les taux fluctuent en-dehors de cette zone.

Les niveaux de Phe sont influencés par :

- La quantité de protéine consommée par jour
- État de maladie (grippe, fièvre, chirurgie)
- Insuffisance de calories/protéines dans la diète

Un suivi régulier avec la clinique PCU est nécessaire afin d'ajuster la diète et assurer un traitement optimal.

À SURVEILLER : LES DIFFICULTÉS DU FONCTIONNEMENT EXÉCUTIF

Les difficultés les plus souvent observées chez les personnes atteintes de PCU concernent le fonctionnement exécutif, et ce, parfois même chez celles traitées tôt et chez qui les taux de Phe sont bien contrôlés.

Le fonctionnement exécutif, c'est quoi?

Un ensemble d'habiletés qui permettent de planifier et d'exécuter des activités ou des tâches de façon efficace. On peut les classer en deux catégories d'habiletés reliées et qui se chevauchent :

<p><i>Les habiletés cognitives servant à identifier et atteindre des buts et à résoudre des problèmes</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Planification• Organisation de matériel• Gestion du temps• Mémoire de travail• Métacognition	<p><i>Les habiletés servant à gérer et réguler le comportement et les émotions</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Inhibition• Flexibilité• Contrôle émotionnel• Initiation et persistance• Attention soutenue
--	--

Plus les niveaux de Phe sont élevés ou fluctuent, plus l'enfant peut avoir des difficultés de fonctionnement exécutif, de comportement, d'humeur, etc. Chez certains jeunes, les dysfonctions exécutives sont présentes plus ou moins en permanence, mais la sévérité des difficultés peut varier avec le taux de Phe.

La psychométricienne/psychologue à la Clinique PCU effectuera une évaluation psycho-éducationnelle pendant les premières années scolaires. Elle est aussi disponible pour offrir des conseils et développer des plans d'intervention, en collaboration avec la famille et l'école, pour soutenir l'enfant dans ses apprentissages à l'école et dans son fonctionnement à la maison et dans la communauté.

LA BOÎTE À DINER

Le dîner de l'enfant PCU sera un peu différent que les autres enfants et vous aurez peut-être l'impression qu'il mange très peu. Rappelez-vous que la formule est l'aliment essentiel de la diète PCU. Cette formule est la source principale de calories et de protéines chez l'enfant et comprend aussi les gras essentiels, vitamines et minéraux. Si l'enfant prend sa formule, il n'aura peut-être pas faim pour les autres aliments.

Exemples typiques d'un dîner PCU :

<ul style="list-style-type: none"> • Formule sans-Phe • Craquelins réduits en protéines • Salade • Une pomme 	<ul style="list-style-type: none"> • Formule sans Phe • Sandwich aux légumes avec pain réduit en protéines • Cantaloup
<ul style="list-style-type: none"> • Formule sans-Phe • Salades de pâtes froides réduites en protéine • Fraises 	<ul style="list-style-type: none"> • Formule sans-Phe • Soupe aux légumes dans thermos • Craquelins sans-Phe • Mangues séchées

Voici une liste d'aliments réduits en Phe qui sont permis :

Permis en quantité illimité	Permis mais nécessite l'approbation du parent
<ul style="list-style-type: none"> ◦ Pomme, poires, prunes, orange ◦ Ananas, cantaloup, melons de diverses variétés ◦ Fraises, bluets, mures, framboise ◦ Canneberges, raisins ◦ Pêches, pamplemousse, kiwi, mangues (frais) ◦ Carottes, céleri, poivrons ◦ Concombres, tomates ◦ Laitues, oignons, courges 	<ul style="list-style-type: none"> ◦ Banane ◦ Certains fruits séchés sauf les pommes, raisin, canneberges, prunes, abricots et pêches ◦ Brocoli, chou-fleur, champignons, blé d'inde ◦ Asperge, avocat, épinard, pois

Idéalement, vous devriez aviser le parent avant si vous donnez de la nourriture à l'enfant. Cependant, les aliments ci-haut sont convenables lors d'un imprévu ou oublié.

Lors d'occasion spéciale, discuter avec le parent pour prévoir une collation « ami-PCU » qui pourra être partagée avec toute sa classe (gâteau PCU, muffins réduit en protéine, plateau de fruits/légumes, carrés au Rice-krispies).

RÔLE DE LA GARDIENNE/ ENSEIGNANT(E)

Les gardiennes et les enseignants ont un rôle important sur comment l'enfant va percevoir sa condition et suivre son traitement. Les enfants ayant la PCU sont comme les autres enfants, à l'exception qu'ils doivent suivre un traitement nutritionnel spécial.

Ce que vous pouvez faire pour aider :

- ▶ L'enfant doit seulement consommer les aliments qu'il a apportés de la maison ou permis par les parents selon la quantité précise.



- ▶ Remettre tous les aliments non consommés dans la boîte à diner et retourner à la maison.
- ▶ Aviser à l'avance les parents s'il y a un événement spécial en classe qui inclut de la nourriture (anniversaire, fête de l'Halloween). Les parents pourront alors préparer une collation sans Phe pour l'enfant et la classe.
- ▶ Souvenez-vous que l'enfant ayant la PCU ne peut pas consommer de noix, produits laitiers ni d'œufs. Les collations sont souvent « fait maison » car les aliments sans Phe « prêts à servir » sont limités ou non disponibles. *Rappelez-vous que ces collations ne causeront aucun risque d'allergie aux autres.* Par exemple, le produit faible en protéine semblable au beurre d'arachides ne contient aucun noix, produit laitier, ni œufs.
- ▶ Encourager l'enfant à boire sa formule à l'école.
- ▶ Informer les parents si l'enfant a consommé un aliment non permis.
- ▶ Organiser des activités de classe qui démontrent que tout le monde est unique et que les différences sont plaisantes!

