



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !



INFOS PATIENTS

La phénylcétonurie



Service de génétique humaine

Maladie

La phénylcétonurie est une maladie métabolique d'origine génétique, due à la déficience d'une enzyme, la phénylalanine hydroxylase. La phénylalanine est un des acides aminés qui composent les protéines. Dans la phénylcétonurie, à cause de la déficience enzymatique, la phénylalanine présente dans les protéines alimentaires ne peut être dégradée. Elle s'accumule en grande quantité dans le sang et l'organisme y provoquant une grave toxicité au niveau du cerveau. La maladie débute dès la naissance : dans le ventre de sa mère, le fœtus atteint de phénylcétonurie est protégé car la phénylalanine est éliminée par sa mère, via le placenta.

Prévalence

En Belgique, la phénylcétonurie concerne 1 enfant/10.000 naissances. Il s'agit donc d'une maladie rare.

Symptômes

En l'absence de traitement, l'accumulation de phénylalanine dans le cerveau (qui débute dès la naissance) est responsable d'un retard de développement et d'un retard mental sévère irréversible. La phénylalanine est d'autant plus toxique que l'enfant est jeune.

Dépistage et diagnostic

En Belgique, la maladie est systématiquement dépistée à la naissance par le programme de dépistage néonatal. Un prélèvement de sang est réalisé chez tous les nouveau-nés entre le 3^{ème} et le 5^{ème} jour de vie et le dosage de la phénylalanine permet de poser le diagnostic et débiter immédiatement le traitement dès cet âge.

Traitement

Le traitement consiste en un régime diététique spécial appauvri en protéine et phénylalanine. Il est débuté à la naissance et doit être poursuivi durant toute la vie. ***Ce régime, s'il est bien suivi, est très efficace et permet d'éviter complètement la survenue du retard mental.***

Aspects génétiques

La phénylcétonurie est une affection autosomique récessive, ce qui signifie que le sujet atteint a hérité de deux copies défectueuses (avec une mutation) du gène de la phénylcétonurie, une copie de chacun de ses parents. Les parents ne possèdent qu'une copie défectueuse du gène (l'autre copie étant normale) et ils sont considérés comme « porteurs » (sains). Pour plus d'information, consultez la brochure « Hérité autosomique récessive ».

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Associations

La phénylcétonurie est prise en charge en Belgique par des Centres Métaboliques spécialisés, agréés par l'INAMI. La liste de centre est disponible sur le site officiel [Metabolics.be](http://metabolics.be) (en construction). Il existe une association de patients en France (<http://phenylcetonurie.org/>)

BOKS asbl

Adresse: Avenue Alice Nahon, 7 - 9120 Melsele

Tél.: 03/775.48.39 - 0498/70.15.03

E-mail: info@boks.be

Site internet: www.boks.be