

vous avez été traitée pour une phénylcétonurie  
vous désirez avoir un bébé ?

Grossesse



et Phénylcétonurie



**l'Assurance Maladie**  
sécurité sociale



**Association Française**  
pour le **Dépistage**  
et la **Prévention**  
des **Handicaps de l'Enfant**

*Madame, Mademoiselle,*

*Vous êtes traitée depuis votre petite enfance pour une phénylcétonurie. Vous désirez avoir un bébé maintenant ou dans quelques années. Il est important que vous soyez informée des conséquences éventuelles de votre maladie sur votre enfant et que vous puissiez prendre les mesures préventives indispensables.*

*Cette brochure a pour objet de vous rappeler certains éléments dont vous avez sans doute déjà eu connaissance afin que vous puissiez envisager sereinement votre grossesse. Les informations qui y sont apportées ne peuvent suffire à prendre en charge votre régime toute seule. Vous devrez être suivie par un médecin spécialiste de la PCU.*

*Les équipes médicales responsables du dépistage et du traitement de la phénylcétonurie sont à votre disposition pour répondre à vos questions. N'hésitez pas à les contacter.*

*Le Président de l'AFDPHE\**

*\*L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre à la naissance le dépistage de quatre maladies (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, mucoviscidose) et chez les nouveau-nés à risque celui de la drépanocytose. Ces programmes de dépistage sont entièrement financés par l'Assurance Maladie.*

# Rappels de quelques notions sur la phénylcétonurie

## QU'EST-CE QUE LA PHÉNYLCÉTONURIE ?

*La phénylcétonurie (PCU) est une maladie liée à une incapacité partielle ou totale de l'organisme à transformer la phénylalanine en ses produits dérivés.*

La **phénylalanine** est présente dans toutes les protéines, qui sont elles-mêmes les constituants principaux des aliments d'origine animale (viande, poisson, œufs, lait...) et en moindre quantité de certains aliments d'origine végétale. Toutes les protéines contiennent environ 5 % de phénylalanine (soit 5 g pour 100 g de protéines).

Les **protéines** que nous mangeons sont digérées et transformées en produits nécessaires au maintien en bon état de notre corps : croissance, renouvellement des tissus et production d'énergie.

**Chez la personne ayant une phénylcétonurie, la transformation de la phénylalanine, contenue dans les protéines consommées, ne se fait pas ou se fait insuffisamment.**

## QUE DEVIENT LA PHÉNYLALANINE NON TRANSFORMÉE ?

La phénylalanine non utilisée s'accumule dans le sang. Le taux de phénylalanine devient trop élevé. Il en résulte une **hyperphénylalaninémie**.

## QUELLES SONT LES CONSÉQUENCES DE L'ACCUMULATION DE PHÉNYLALANINE ?

Chez le nouveau-né phénylcétonurique, la phénylalanine accumulée dans le sang agit comme un poison qui altère progressivement la formation de son cerveau après la naissance, et donc le développement de son intelligence.

Chez le grand enfant et l'adulte PCU, une fois le cerveau formé, l'excès de phénylalanine dans le sang est mieux toléré. Néanmoins, au delà d'un certain seuil, il peut perturber les performances intellectuelles.

## COMMENT EMPÊCHER LA PHÉNYLALANINE DE S'ACCUMULER ?

Il n'existe pas de médicament permettant de normaliser la transformation de la phénylalanine.

**Pour éviter que la phénylalanine s'élève dans le sang, la seule solution est d'en "manger" moins.**

**Pour cette raison, vous avez été mise à un régime alimentaire pauvre en phénylalanine**, dès les premières semaines de votre vie. Ce régime a été par la suite poursuivi pendant toute la période principale de votre croissance. Il a permis de faire baisser vos taux de phénylalanine et de vous assurer un développement cérébral normal.

**Aujourd'hui, comme toute jeune femme, vous désirez avoir des enfants. Cela est tout à fait possible. Mais à une condition : bien prendre conscience des informations données ci-après et des obligations qui en découlent pour une grossesse.**



# La grossesse chez la femme phénylcétonurique

## QUELS SONT LES EFFETS de L'excès de PHÉNYLALANINE dans LE SANG de LA femme enceinte POUR L'enfant qu'elle porte ?

La **phénylalanine** est un puissant toxique pour la formation du fœtus, c'est-à-dire du bébé pendant sa formation dans le ventre de sa mère. Et cela dès le début de la grossesse.

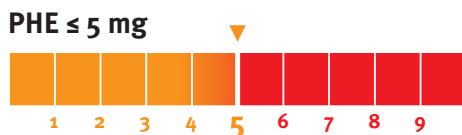
Le bébé est nourri par le sang de sa mère. Si la phénylalanine est trop élevée pendant la grossesse, cela va gêner la bonne formation du cœur, du cerveau du bébé ainsi que sa croissance en poids et en taille.

**La femme phénylcétonurique enceinte sans régime a donc un grand risque de donner naissance à un bébé malformé, trop petit ou dont l'intelligence ne se développera pas normalement.**



## PEUT-ON FAIRE QUELQUE CHOSE POUR QUE MON BÉBÉ SE DÉVELOPPE BIEN ?

**Oui**, fort heureusement. Si, dès la conception, les taux sanguins de phénylalanine de la future maman sont bien équilibrés, en dessous de 5 mg pour 100 ml de sang (ou 300  $\mu$ moles/l), le bébé est dans les meilleures conditions pour se développer normalement.



### que dois-je faire ?

Dès que vous désirez débiter une grossesse, il faut vous remettre à un régime pauvre en phénylalanine comme quand vous étiez enfant.

Il faut faire baisser efficacement et de façon stable vos taux de phénylalanine. Et cela, avant même de concevoir un enfant et pendant toute la durée de la grossesse.

**Il faut donc que votre grossesse soit bien préparée et programmée.**

**Pour éviter une grossesse non désirée ou non préparée, une contraception efficace est indispensable dès l'adolescence. N'hésitez pas à en parler avec votre médecin habituel.**

## Qui peut m'aider et me dire comment faire ?

Votre grossesse va nécessiter la collaboration d'une équipe médicale qui a l'habitude de la prise en charge des femmes phénylcétonuriques enceintes : gynéco-obstétricien, pédiatre, diététicienne...

Si vous ne connaissez plus le médecin qui vous suivait quand vous étiez enfant ou si vous avez déménagé, vous pouvez prendre contact avec le secrétariat de l'AFDPHE (coordonnées en fin de brochure). Il vous communiquera les coordonnées du Président de l'Association Régionale, responsable du dépistage de la PCU dans votre région. Celui-ci pourra vous indiquer le médecin spécialiste à consulter pour organiser la prise en charge de votre future grossesse. Votre médecin traitant peut également vous aider à prendre rendez-vous avec l'équipe spécialisée. Vous pouvez d'ores-et-déjà en parler avec lui.

**Prenez contact avec cette équipe dès que vous avez le projet d'avoir un enfant. Vous serez reçue seule, ou mieux avec votre conjoint. L'ensemble du problème vous sera expliqué en fonction de votre cas particulier.**



# L'alimentation avant et pendant la grossesse



## COMMENT LES CHOSES SE DÉROULENT- ELLES EN PRATIQUE ?

La première étape consiste à consulter le pédiatre et la diététicienne connaissant bien le problème de la phénylcétonurie.

Ils étudieront avec vous le dossier médical de votre enfance et vos taux actuels de phénylalanine.

Ils vous expliqueront à nouveau les principes du régime pauvre en phénylalanine qui permettra de faire baisser vos taux sanguins de phénylalanine. Si les détails de ce régime varient d'une femme à l'autre, les principes restent toujours les mêmes.

Plusieurs consultations seront nécessaires pour organiser votre régime.

Avant de mettre en route votre grossesse, il est impératif de faire baisser de façon stable vos taux de phénylalanine pendant quelques semaines.

**Les taux doivent être équilibrés entre 2 et 5 mg pour 100 ml de sang (ou entre 120 et 300  $\mu$ moles/l), avant la conception et pendant toute la durée de votre grossesse.**



## QUELS ALIMENTS PUIS-JE MANGER ?

Certains aliments sont interdits, mais ils peuvent être remplacés par des aliments diététiques spécifiquement conçus pour contenir très peu de phénylalanine. D'autres sont autorisés librement ou autorisés en quantité contrôlée. Pour éviter des carences, des nutriments de substitution doivent être apportés.

### Il faut distinguer 3 types d'aliments :



**Les aliments interdits.** Vous devrez les exclure complètement de votre alimentation.

Il s'agit de tous les produits d'origine animale (viande, poisson, œuf, charcuterie, lait, fromage, yaourt...), des aliments à base de céréales (pain, gâteaux, semoule, pâtes, tartes...) et de certains légumes secs.



**Les aliments librement autorisés.**

Vous pourrez en manger autant que vous voudrez, selon votre appétit et votre poids.

Il s'agit des sucres et des graisses (sucre, miel, confiture, jus de fruits, huile, beurre, margarine...).



**Les aliments autorisés en quantité contrôlée.**

Pour ces aliments, vous devrez estimer avec précision les quantités absorbées.

Vous apprendrez, avec la diététicienne, comment peser et évaluer la quantité de phénylalanine contenue dans les aliments que vous préférez manger.

Il s'agit des féculents, des légumes et des fruits.

## En savoir plus sur le régime

Des **produits diététiques hypoprotidiques** sont disponibles (pain, biscuits, pâtes, riz, semoule, soupe, chips, farine, substituts du lait, substituts d'œufs...). Spécialement fabriqués, ils contiennent très peu ou pas de phénylalanine. Vous pourrez en manger à volonté, selon votre appétit et votre prise de poids.

Des **éléments nutritifs essentiels** dont ce régime vous prive doivent compléter votre alimentation afin que votre futur bébé et vous-même ne soyez pas carencés. Ils vous seront apportés **sous forme d'une poudre spéciale** à diluer dans l'eau ou dans un jus de fruit. La quantité à prendre quotidiennement vous sera précisée par la diététicienne. Rassurez-vous, la saveur de ces mélanges protéiques et vitaminiques sans phénylalanine (dit "**substituts**") a été beaucoup améliorée.

**Les produits "light" ou allégés** vous sont absolument interdits à cause de la **présence d'aspartam** qui contient de la phénylalanine.





## SERAI-JE CAPABLE DE REPRENDRE UN RÉGIME ?

La réussite de ce régime nécessite que vous soyez motivée et que vous ayez une relation de confiance avec les médecins et la diététicienne qui vous suivent. Avant vous, beaucoup de jeunes femmes ont fait cet effort, sans grande difficulté.

Vous remettre au régime, programmer votre grossesse, la faire suivre attentivement vont vous permettre de donner naissance à un enfant qui n'aura pas subi les conséquences de votre phénylcétonurie.

## LES PRODUITS DIÉTÉTIQUES ME COÛTERONT-ILS CHERS ?

**Non.** Si vous avez une couverture sociale en cours de validité, tous les produits spéciaux de votre régime vous seront fournis **gratuitement** par la Pharmacie Centrale des Hôpitaux de Paris (PCH) et livrés près de votre domicile.

Pour les consultations médicales et les examens, une prise en charge à 100 % vous sera proposée dès la reprise de votre régime. Elle est en outre accordée dès que vous débuterez une grossesse, comme pour toutes les femmes enceintes ayant la Sécurité sociale.

Si vous n'avez pas de couverture sociale, votre situation sera discutée avec une assistante sociale qui trouvera la solution adaptée à votre cas. L'équipe spécialisée de votre région est là pour vous aider.



## COMMENT SAVOIR SI MON RÉGIME EST BIEN ÉQUILIBRÉ ?

Vos taux sanguins de phénylalanine seront régulièrement vérifiés.



Vous apprendrez à vous faire des micro-prélèvements de sang au bout du doigt, à l'aide d'un stylo auto-piqueur. Le sang déposé sur le papier buvard sera envoyé au laboratoire spécialisé de votre région pour doser la phénylalanine.


**Ces micro-prélèvements seront à faire une à deux fois par semaine.**

En fonction du taux de phénylalanine dont le résultat vous sera transmis par courrier ou par téléphone, votre régime sera modifié ou non.

## A QUEL RYTHME DEVRAI-JE ALLER EN CONSULTATION ?

Le rythme des consultations dépend de chaque cas. **En général, vous verrez, une fois par mois**, la diététicienne et le médecin qui suivent votre régime et votre grossesse. Mais, des contacts téléphoniques supplémentaires sont souvent utiles.

Votre grossesse sera également surveillée une fois par mois par un obstétricien et (ou) une sage-femme, comme pour toutes les femmes. Sauf problèmes particuliers, trois échographies vous seront proposées.



## Pourrai-je ALLAITER mon enfant ?

**Oui.** Comme votre bébé a toutes les chances de ne pas avoir une phénylcétonurie, ses capacités à transformer la phénylalanine seront suffisantes pour bien tolérer votre lait, même s'il est un peu plus riche en phénylalanine que celui d'une autre femme.

**Votre bébé n'aura pas lui besoin d'avoir un régime.**



## que faire si je suis enceinte SANS L'AVOIR PRÉVU ?

Il faut aller voir le plus rapidement possible votre médecin afin qu'il vous adresse à l'équipe compétente.

Les risques encourus pour votre bébé seront évalués en fonction du terme de votre grossesse et de vos taux de phénylalanine. Selon la situation, vous déciderez alors avec les médecins de la meilleure conduite à tenir ; il pourra paraître préférable d'interrompre votre grossesse et de mieux préparer la suivante, en reprenant à temps un régime pauvre en phénylalanine.

**POUR ÉVITER CETTE SITUATION DRAMATIQUE, IL FAUT AVOIR  
UNE CONTRACEPTION RIGOREUSE ET EFFICACE TANT QUE  
VOUS N'ÊTES PAS PRÊTE À BIEN PRÉPARER VOTRE GROSSESSE**

# La phénylcétonurie, une maladie génétique

## LA PHÉNYLCÉTONURIE EST-ELLE UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE ?

**Oui.** La phénylcétonurie est une maladie génétique récessive autosomique. Elle ne se manifeste que chez un enfant ayant reçu le gène altéré, dit aussi muté (c'est-à-dire porteur d'une anomalie, d'une erreur) en deux exemplaires. L'un des exemplaires vient de sa mère et l'autre de son père. En effet, ses parents sont porteurs du gène muté en un seul exemplaire ; ils sont dits "hétérozygotes" et n'ont pas de manifestations de la maladie.

## MON ENFANT SERA-T-IL PHÉNYLCÉTONURIQUE ?

**Non,** dans la majorité des cas. Bien que vous transmettiez obligatoirement l'un de vos deux gènes altérés à votre enfant, la probabilité qu'il soit atteint est faible.

**Tout dépend si votre conjoint est lui-même porteur d'un gène altéré\*.**

Vous pouvez rencontrer un médecin généticien pour qu'il vous ré-explique votre situation sur le plan génétique.

**De toute façon, votre bébé aura un dépistage après sa naissance comme tous les autres enfants. Au cas où cela serait utile, il pourra bénéficier d'un régime pauvre en phénylalanine pendant son enfance comme vous lorsque vous étiez jeune. Ce régime lui assurera un développement normal.**

\*

- ☉ **Si le futur père n'a pas le gène altéré,** l'enfant ne peut avoir une phénylcétonurie car son père lui transmet un gène normal. Il sera hétérozygote comme ses grands parents maternels. C'est la situation la plus fréquente.
- ☉ **Si le futur père est hétérozygote,** il peut transmettre soit le gène altéré soit le gène normal et l'enfant aura une phénylcétonurie ou sera hétérozygote. Comme statistiquement dans la population générale, une personne sur 60 est hétérozygote votre couple a une probabilité inférieure de 1 % d'avoir un bébé phénylcétonurique.
- ☉ Dans l'hypothèse rarissime où le père a lui-même une phénylcétonurie, l'enfant est également atteint.

# Que faire quand on a une "hyperphé" ?

*Certaines personnes ont une "hyperphénylalanémie modérée permanente". Il s'agit d'une forme très modérée de phénylcétonurie. Avec une alimentation normale, les taux de phénylalanine sont inférieurs à 10 mg pour 100 ml de sang (ou 600  $\mu$ moles/l). Cette hyperphénylalanémie ne justifie qu'une simple surveillance et un régime rigoureux n'est pas utile dans l'enfance.*

Quand les jeunes femmes "hyperphé" souhaitent avoir un enfant, il est préférable de contrôler leur régime afin que leur taux de phénylalanine redescende en dessous de 5 mg, ce qui ne demande en règle générale, qu'un régime pauvre en viandes, peu astreignant.

Actuellement, les femmes arrivées à l'âge adulte ne se souviennent pas toujours que ce déficit a été constaté chez elle à la naissance. Les filles ayant une "hyperphé" sont désormais mieux suivies et cette particularité ne doit pas leur échapper quand elles désireront avoir un enfant.



**La femme ayant une hyperphénylalanémie, comme celle ayant une phénylcétonurie, doit rencontrer le médecin spécialiste de la phénylcétonurie. En fonction de ses taux de phénylalanine, celui-ci lui précisera les mesures à prendre avant de débiter une grossesse.**



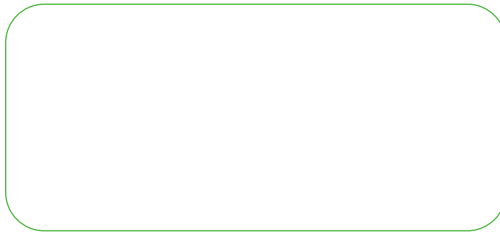
# Cette brochure "questions - réponses" est destinée aux jeunes femmes atteintes de **PHÉNYLCÉTONURIE**

**Elle a pour but de leur expliquer à nouveau :**

- Ⓢ Ce qu'est la **phénylcétonurie** ;
- Ⓢ Quelles peuvent être les conséquences pour leur futur bébé, de l'absence d'un régime adéquat ;
- Ⓢ Comment bien s'organiser pour préparer la grossesse, puis la faire prendre en charge ;
- Ⓢ Comment se faire guider, pour mettre au monde un enfant bien portant.

*Les informations apportées par cette brochure ne peuvent suffire à ce que ces jeunes femmes prennent seules en charge leur régime. Elles doivent nécessairement être suivies par un médecin spécialiste de la PCU.*

Association Régionale de Dépistage



**POUR TOUT AUTRE RENSEIGNEMENT**

Association Française pour le Dépistage et la Prévention  
des Handicaps de l'Enfant

38, rue Cauchy - 75015 Paris - Tél : 01 53 78 12 82

[www.afdphe.fr](http://www.afdphe.fr)



**l'Assurance Maladie**  
sécurité sociale



Association Française  
pour le Dépistage  
et la Prévention  
des Handicaps de l'Enfant