

Guide pratique de la phénylcétonurie (PCU)

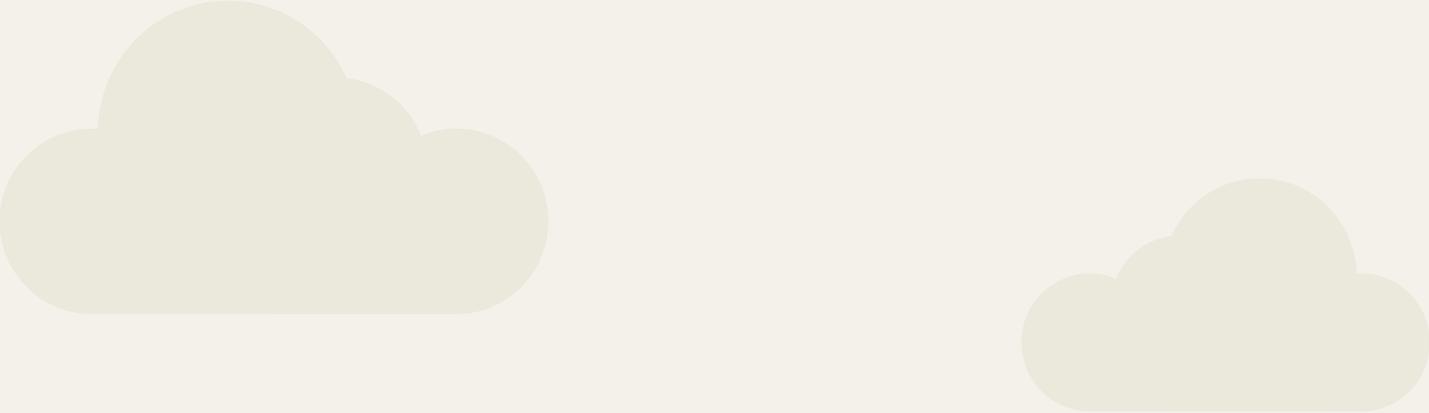


Vitaflo™

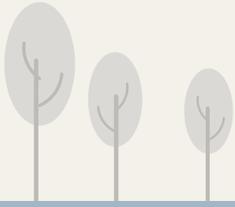
Enhancing Lives Together



Qu'est-ce que la phénylcétonurie (PCU)?



La PCU est une maladie qui concerne la façon dont le corps utilise les protéines. Aujourd'hui, elle peut être prise en charge.



- Les enfants PCU ne peuvent pas transformer une partie de la protéine appelée la phénylalanine (la Phé).
- Sans prise en charge, la Phé s'accumulerait dans le corps et abîmerait le cerveau.
- Mais cela peut être évité en suivant un régime diététique spécial.



Grâce au dépistage systématique, la mise en place d'un régime adapté et un suivi attentif des taux, un enfant PCU pourrait se développer à sa pleine capacité.

A cartoon illustration of a young boy with black hair, blue eyes, and a slight smile. He is wearing brown shorts and brown boots with orange laces. He is holding a large, light-colored rectangular sign in front of his chest. The sign has the text 'Le diagnostic de la PCU' written on it in a bold, dark blue font. The background is a simple landscape with a light blue sky, two light green clouds, and a blue ground area with three stylized trees in the distance.

**Le
diagnostic
de la PCU**

La PCU est diagnostiquée par quelques gouttes de sang prélevées au talon appelé “Test de Guthrie”



Ce test est réalisé environ 5 jours après la naissance.

En France et en Belgique, il est réalisé systématiquement sur chaque bébé afin de détecter cette maladie. Ainsi, on peut réagir rapidement avant que la PCU n'ait causé de conséquences sur l'organisme.

A cartoon illustration of a woman with long brown hair, wearing a blue top and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'Pourquoi mon enfant est-il PCU ?'. The background features a light blue sky with two clouds and a blue ground with three stylized trees on the right.

**Pourquoi
mon enfant
est-il PCU ?**

La PCU est une maladie génétique héréditaire

Ce n'est la faute de personne et vous ne pouvez rien faire pour l'empêcher.



Père porteur sain

Gène non-PCU



Gène PCU



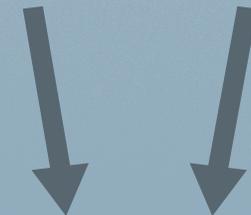
Gène PCU



Gène non-PCU



Mère porteuse saine



Gène PCU



Gène PCU



Enfant atteint de PCU

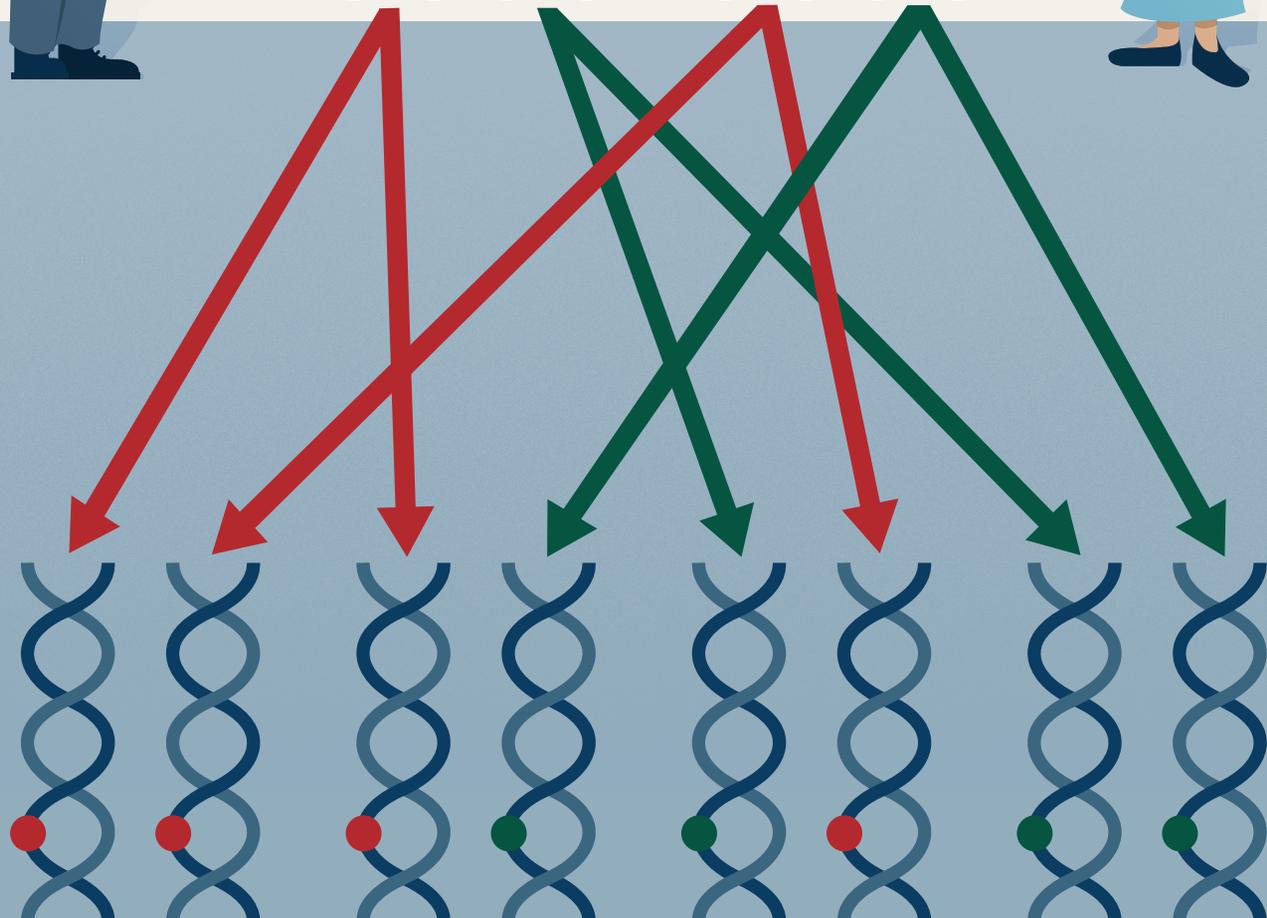
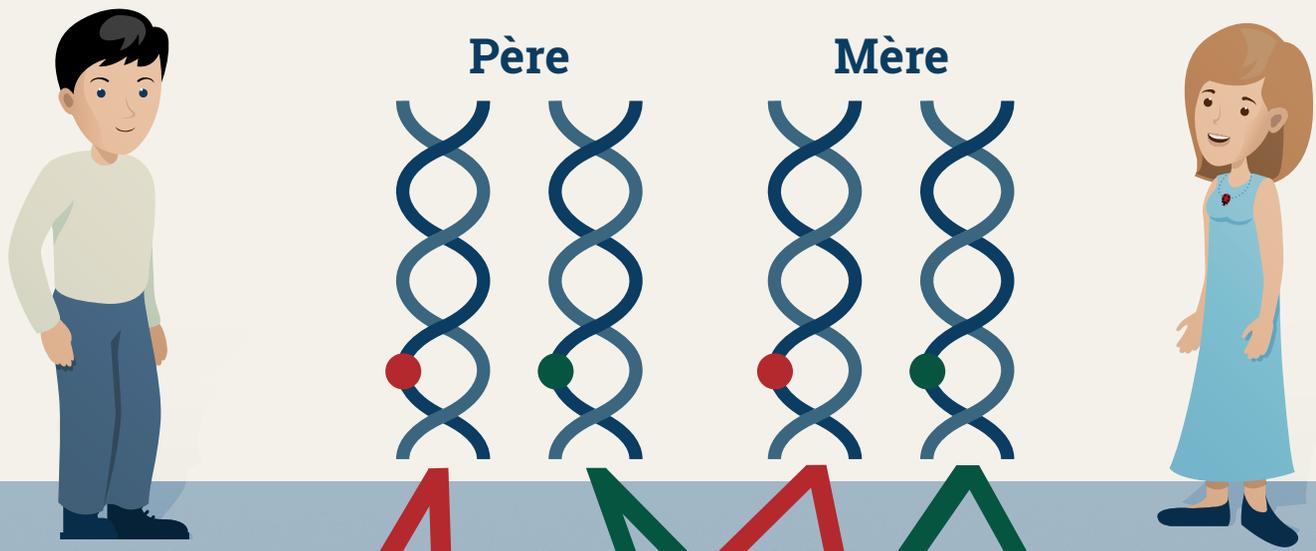
En tant que parent d'enfant PCU, vous avez un gène sain et un gène PCU : vous êtes un porteur sain.

Votre enfant a hérité du gène PCU de chacun de ses 2 parents.

Environ 1 personne sur 50 est porteuse d'un gène PCU



Les personnes qui sont porteuses d'un gène PCU ne sont pas atteintes de la maladie et le gène responsable ne leur pose pas de problème particulier.



Enfant PCU



Enfant porteur sain non PCU

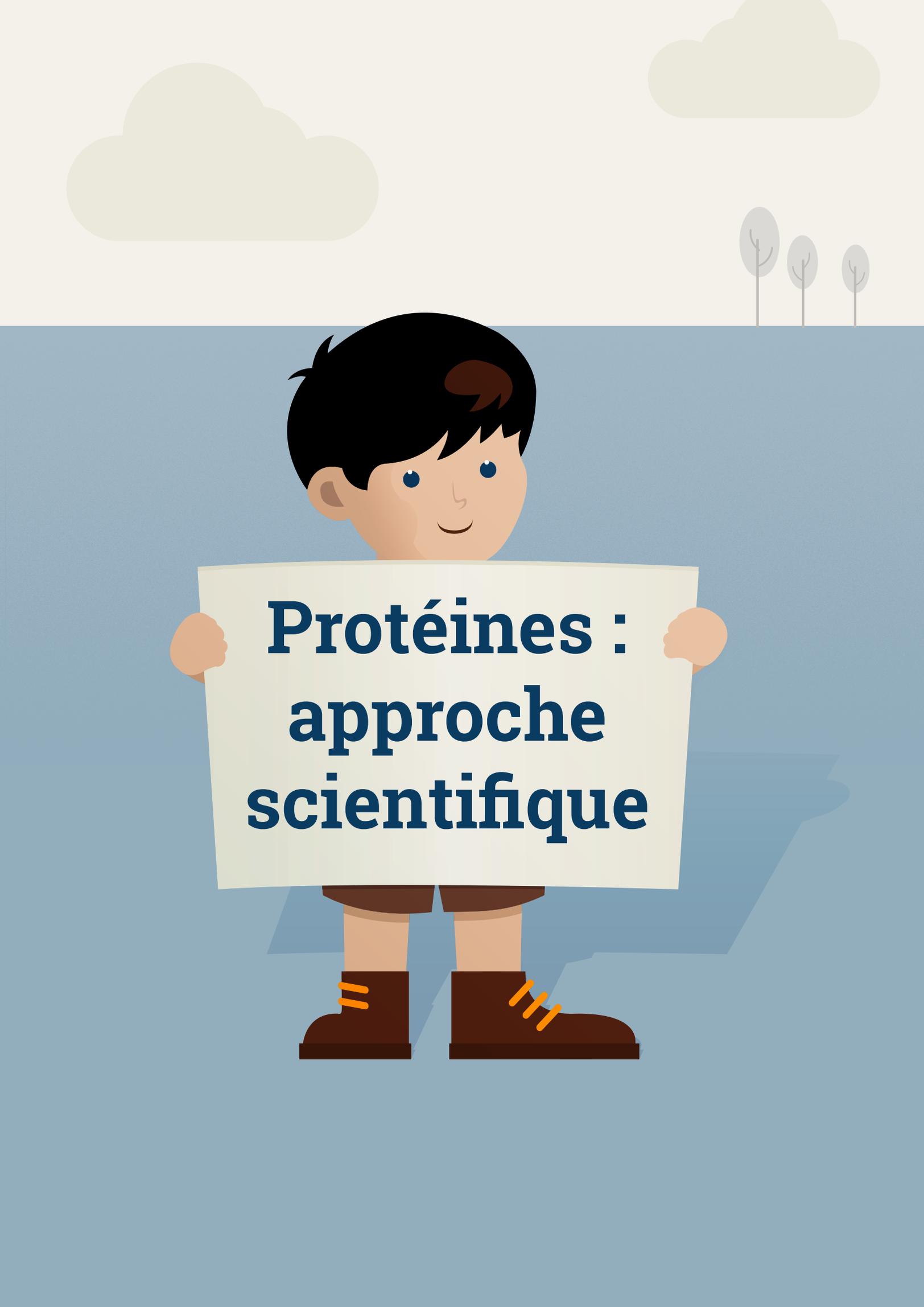


Enfant porteur sain non PCU



Enfant non porteur et non PCU

Quand 2 personnes porteuses du gène PCU conçoivent un enfant, il y a 1 chance sur 4 que l'enfant soit PCU.

A cartoon illustration of a young boy with black hair, blue eyes, and a slight smile. He is wearing brown shorts and brown boots with orange laces. He is holding a large, light-colored rectangular sign in front of his chest. The sign contains the text 'Protéines : approche scientifique' in a bold, dark blue font. The background is a simple landscape with a light blue sky, two large, soft, light-colored clouds, and three stylized trees on the horizon. The ground is a solid light blue color.

**Protéines :
approche
scientifique**

Pourquoi a t-on besoin de protéines ?

La protéine est un nutriment nécessaire à l'organisme. Elle l'aide à construire, maintenir et réparer les cellules et les tissus de notre corps comme par exemple la peau, les muscles, les organes, le sang ou les os.



Quand on mange des protéines, elles sont découpées (pendant la digestion) en petits morceaux (comme des briques) appelés "acides aminés".

Une protéine est constituée de briques appelées “acides aminés”

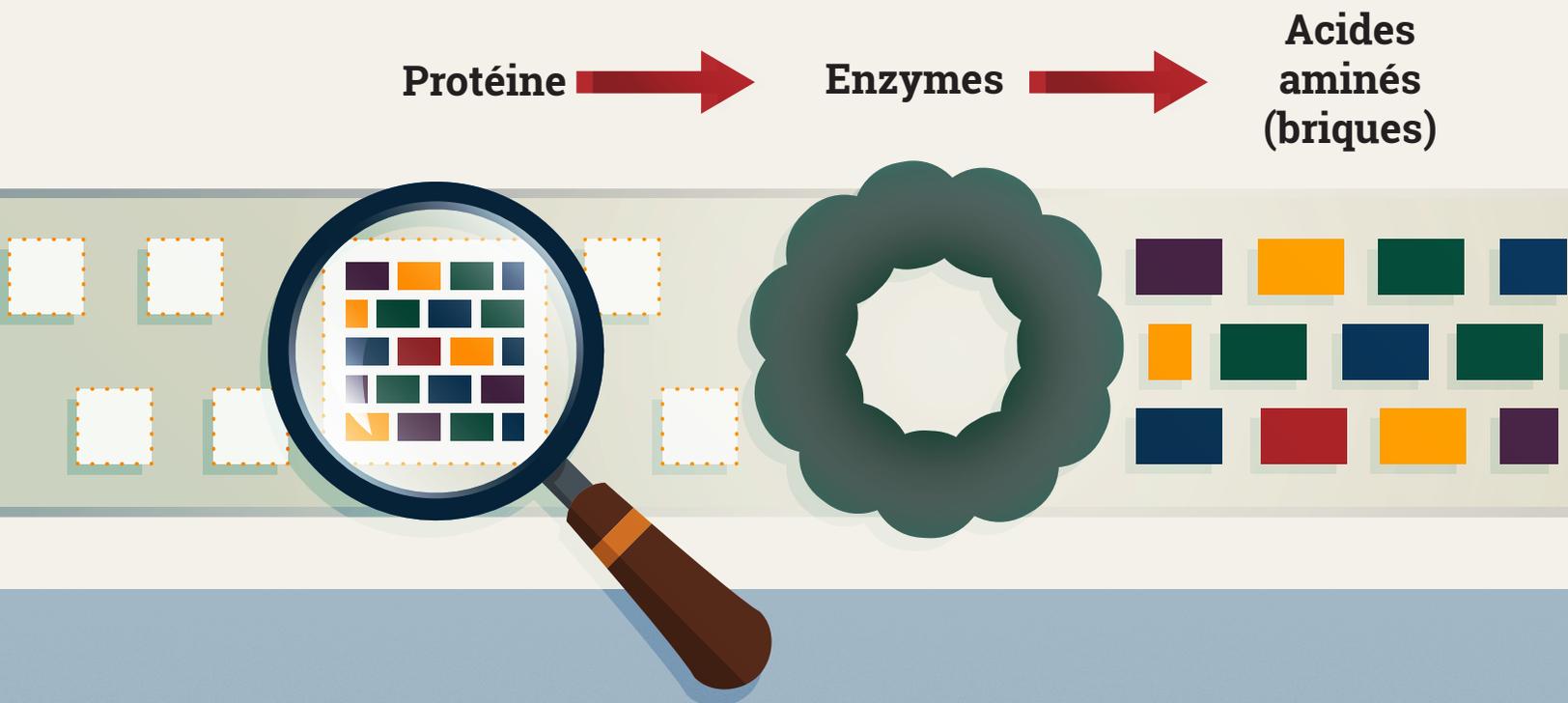


Il existe 20 acides aminés différents qui composent les protéines. Certains sont ESSENTIELS car ils doivent provenir de la nourriture, le corps étant incapable de les fabriquer.

La phénylalanine en fait partie. Et c'est justement cet acide aminé-là que les personnes PCU ne peuvent pas transformer correctement.

Que se passe-t-il en temps normal ?

Transformation d'une protéine en acides aminés



Les enzymes agissent comme des ciseaux chimiques qui viennent découper la protéine en acides aminés.

Ensuite, le corps utilise ces acides aminés pour la croissance, l'entretien des muscles et le maintien du corps en bonne santé.

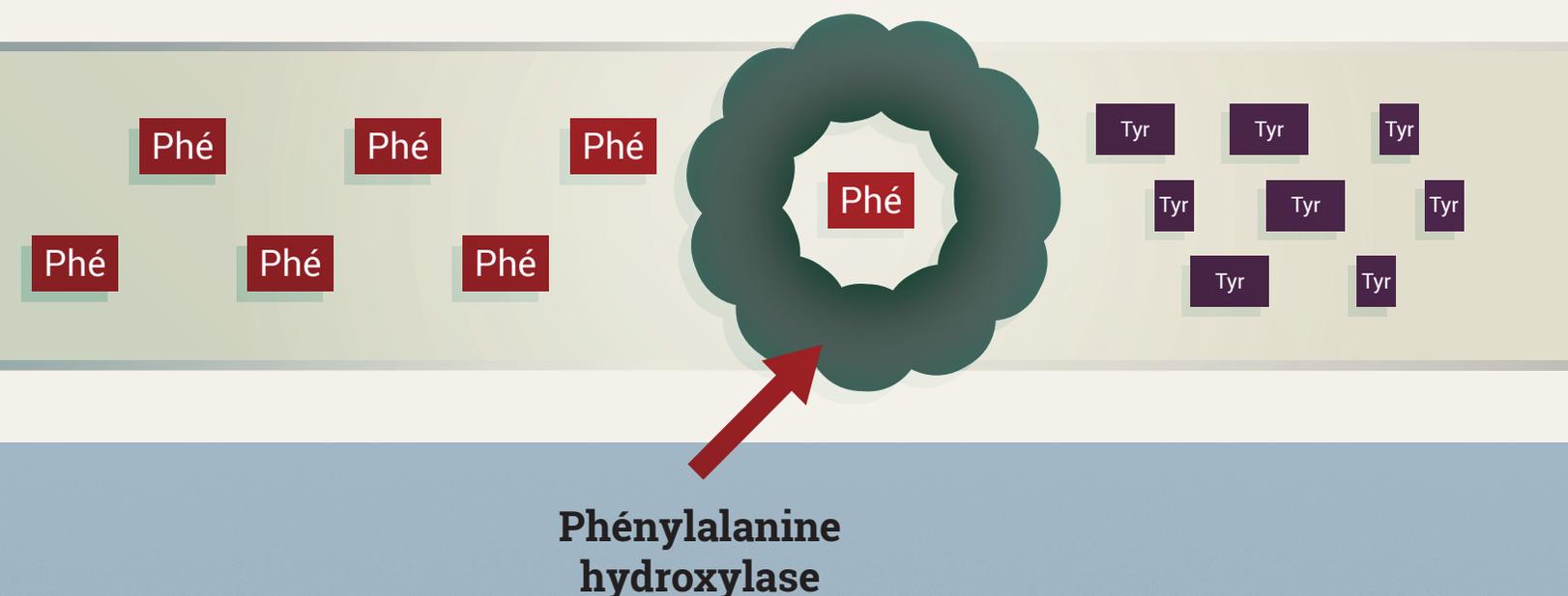
A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text:

Qu'est-ce qui ne fonctionne pas correctement chez une personne PCU ?

The background features a light blue sky with two soft, greyish clouds and a blue ground area with three small, stylized trees on the left side.

Chez une personne **sans** PCU,
la phénylalanine (Phé) est
convertie en tyrosine (Tyr),
un autre acide aminé.

Phénylalanine (Phé) → Enzymes → Tyrosine (Tyr)

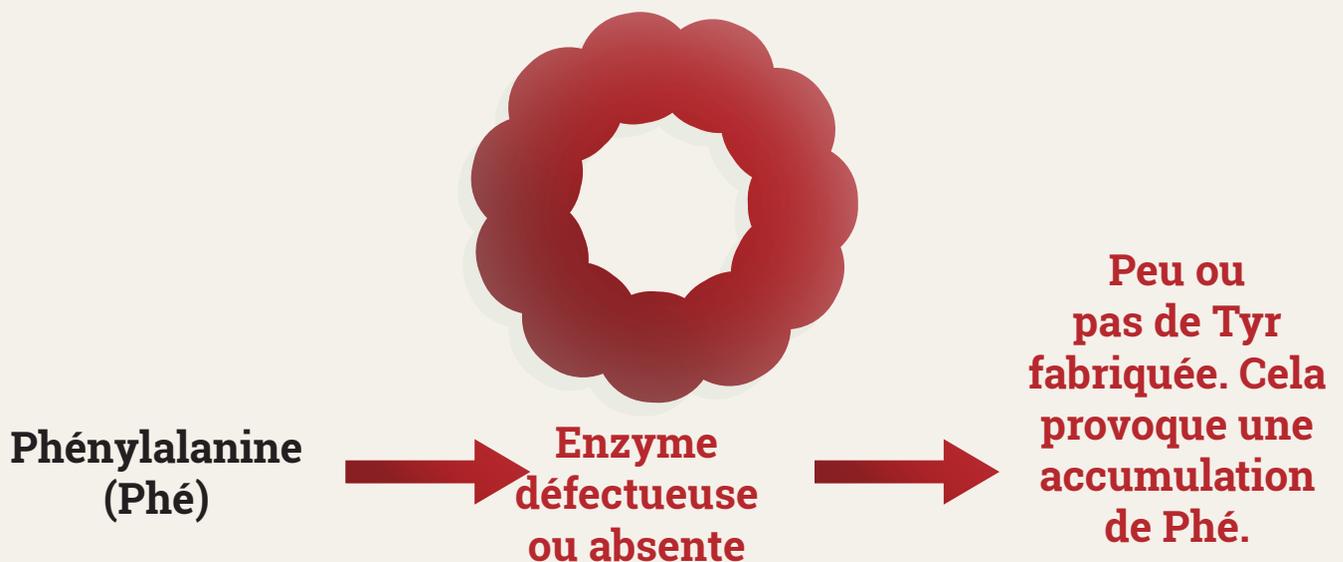


En temps normal, le foie produit une enzyme appelée phénylalanine hydroxylase.

Sous son action, la phénylalanine (Phé) se transforme en un autre acide aminé, la tyrosine (Tyr).

La tyrosine est importante car elle a beaucoup de fonctions dans l'organisme.

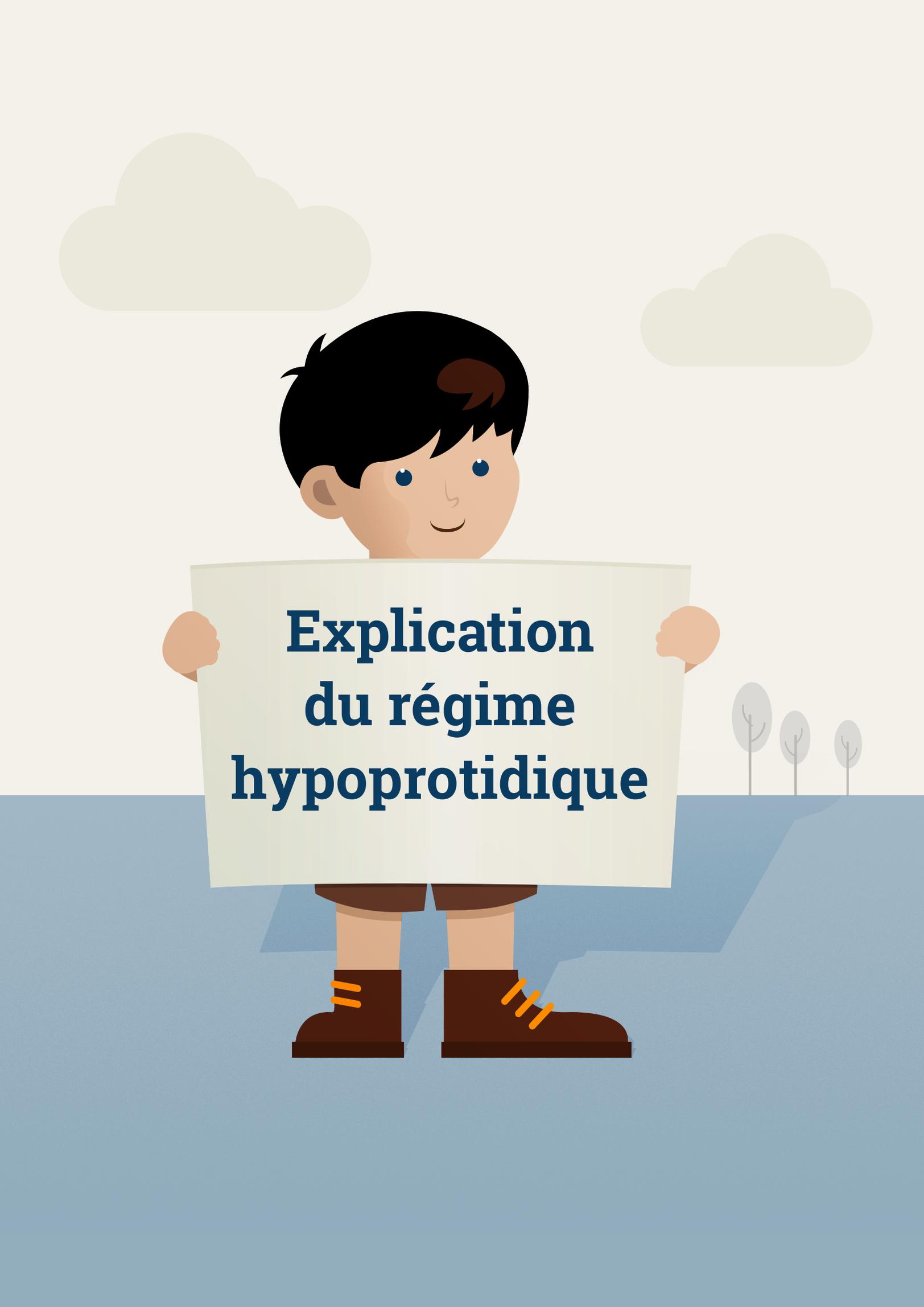
Chez la personne **atteinte de** PCU, la transformation de la phénylalanine en tyrosine ne se fait pas correctement.



Phé

En cas de PCU, l'enzyme phénylalanine hydroxylase n'est pas synthétisée par le foie ou bien est défectueuse. En conséquence, la Phé n'est pas convertie en Tyr et s'accumule dans le sang. C'est pour cette raison qu'un régime pauvre en protéines / Phé doit être impérativement suivi.

De plus, des taux bas en tyrosine étant à l'origine de troubles, une supplémentation en Tyr est également nécessaire dans ce régime.

A cartoon illustration of a young boy with black hair, blue eyes, and a slight smile. He is wearing brown shorts and brown boots with yellow laces. He is holding a large, light-colored rectangular sign in front of his chest. The sign contains the text 'Explication du régime hypoprotidique' in a bold, dark blue font. The background is a simple landscape with a light blue sky, two light green clouds, and a blue ground with three small, stylized trees in the distance.

**Explication
du régime
hypoprotidique**

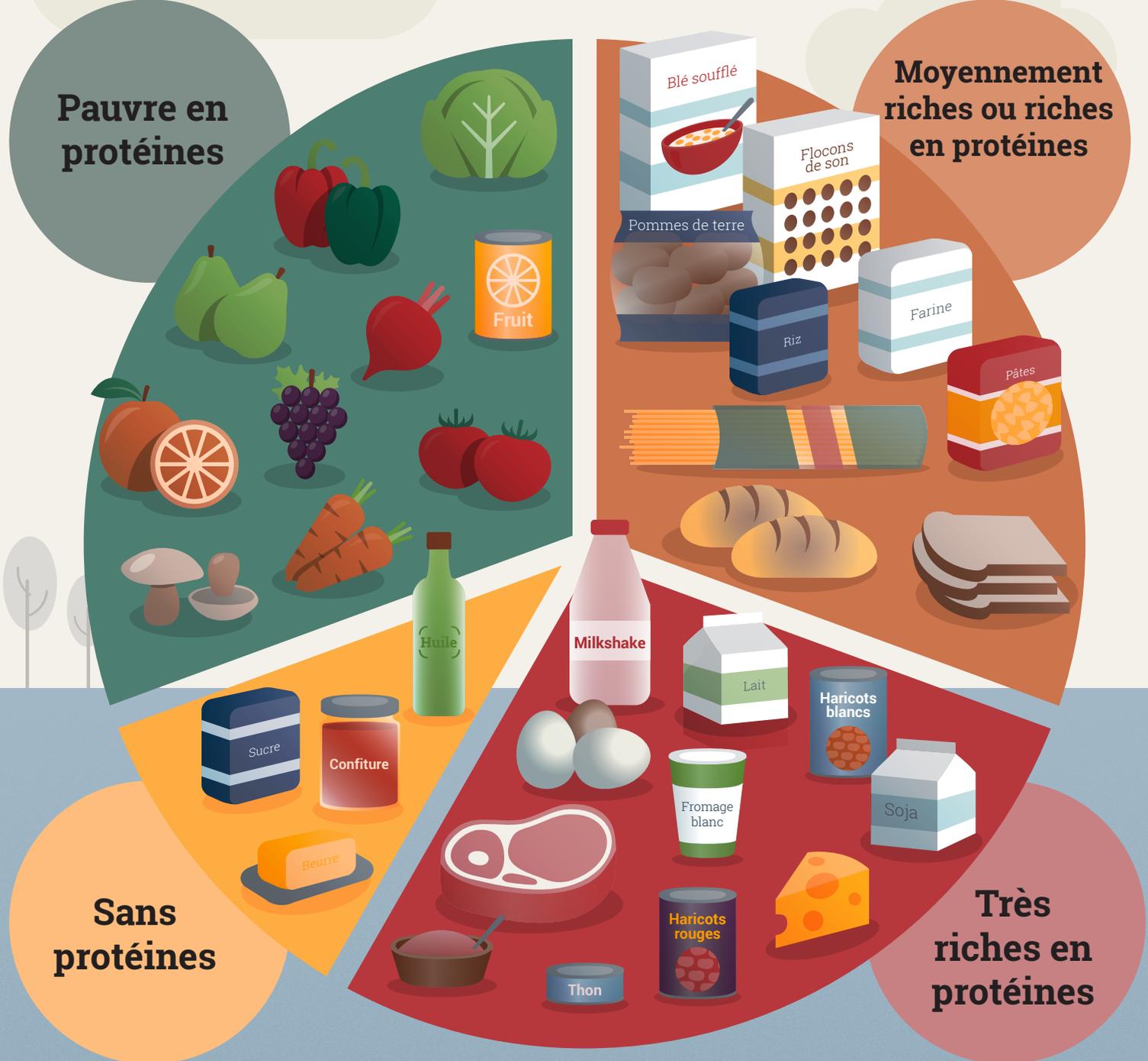
Régime normal

Fruits et légumes

Glucides

Pauvre en protéines

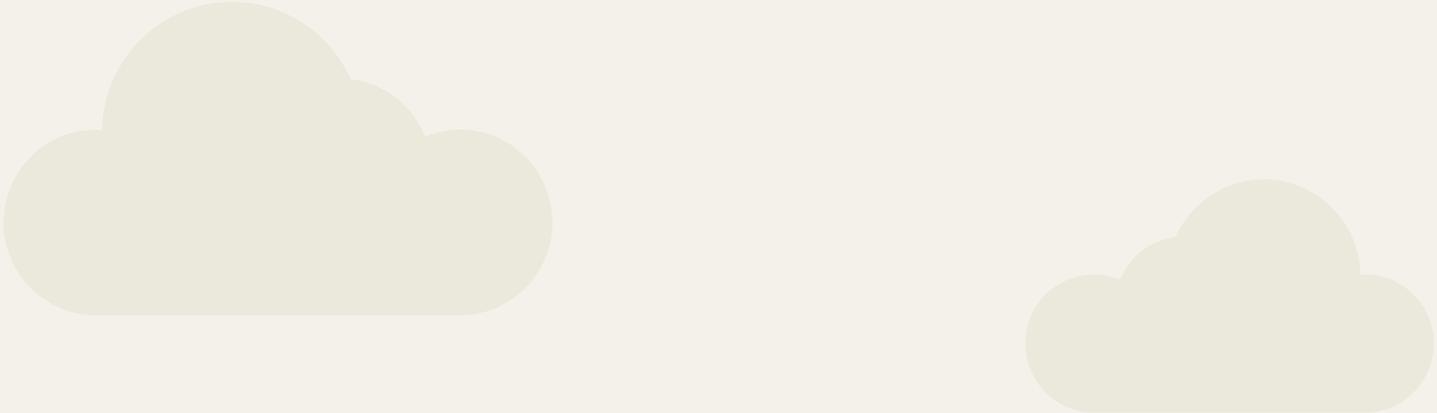
Moyennement riches ou riches en protéines



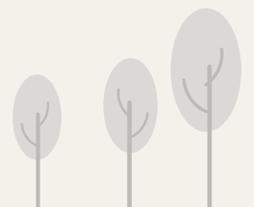
Lipides et sucres

Protéines

Un régime normal est trop riche en protéines pour une personne PCU. Elle doit donc suivre un régime spécifique.



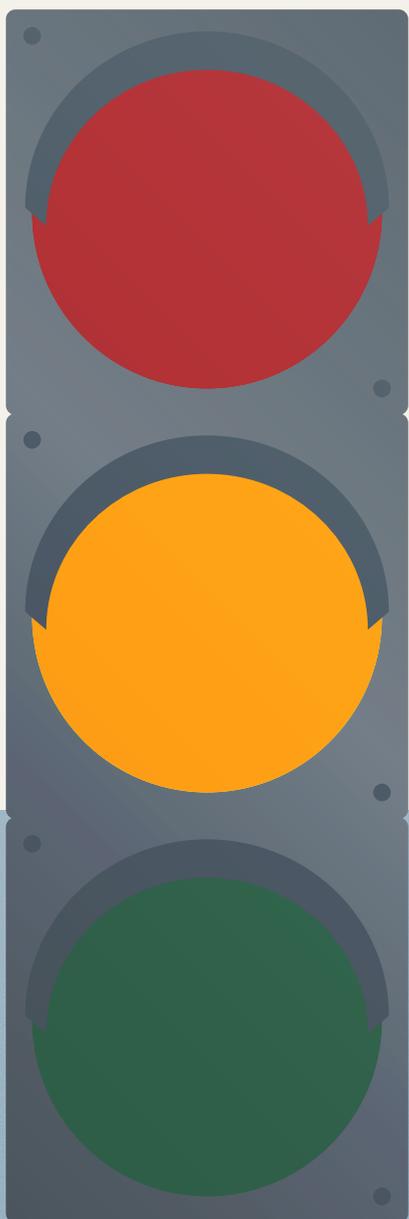
La prise en charge diététique de la PCU consiste à suivre un régime pauvre en protéines



- La Phé est présente dans toutes les protéines de notre alimentation. Par exemple, la viande est très riche en protéine, donc en Phé.
- Dans un régime PCU, l'apport en protéines naturelles doit être strictement limité et un régime de substitution doit être mis en place pour garantir l'apport nécessaire des autres nutriments.
 - Dans une protéine, chaque acide aminé a un rôle ou une fonction pour le corps. Par exemple, la Phé aide à la croissance, au développement, l'entretien et à la réparation des tissus.
- Une personne PCU a besoin d'un peu de Phé, mais en quantité limitée pour ne pas atteindre un taux nocif.

Le principe des feux de signalisation

Le régime pauvre en protéines peut être expliqué comme le principe des feux de signalisation.



Rouge, STOP!

Ces aliments sont interdits car ils contiennent trop de protéines.

Orange, Prudence !

Ces aliments peuvent être consommés mais en quantité contrôlée et pesée car ils contiennent des protéines.

VERT, Autorisé !

Ces aliments peuvent être consommés librement car ils sont pauvres ou dépourvus de protéines.

ROUGE, STOP!

Aliments interdits

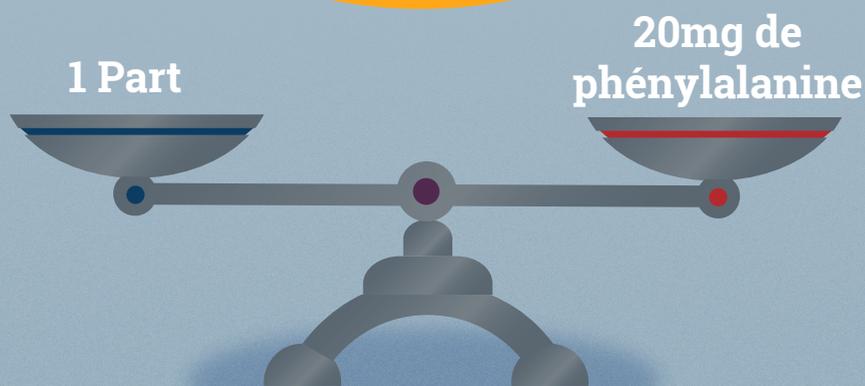


Ces aliments sont très riches en protéines et donc en Phé.
Ils ne sont donc pas autorisés.

Il est à noter que les produits "light" à base d'aspartame sont également interdits.

ORANGE, Prudence !

Aliments contrôlés, pesés et comptabilisés grâce
à un système de parts



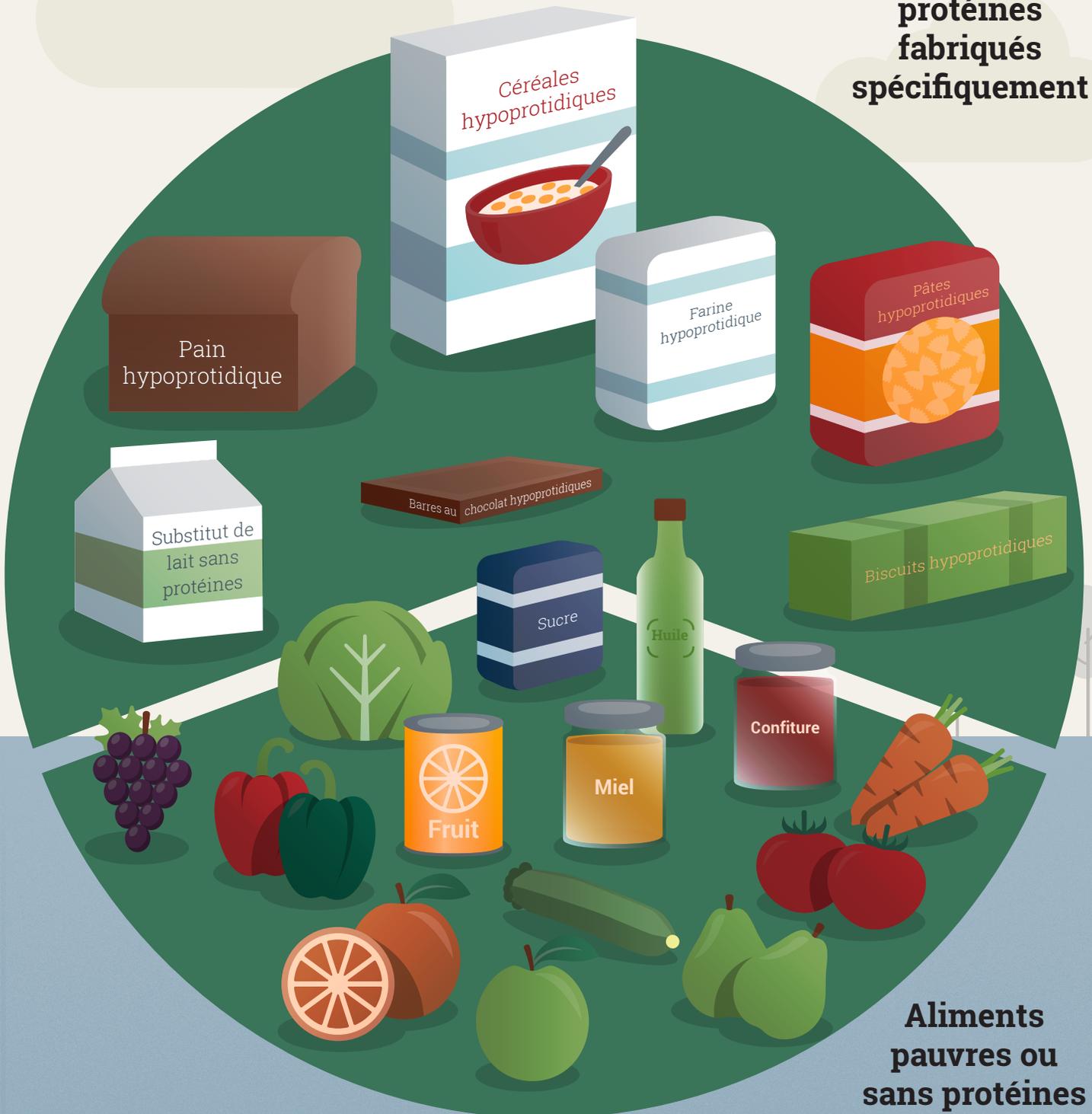
Cette catégorie d'aliments naturels contient une quantité de protéines qui est contrôlée grâce à un système d'équivalence en parts. Consultez votre diététicien(ne) pour plus d'informations sur le système de parts.

Ces aliments sont répartis au cours des différents repas de la journée afin de fournir de petites quantités de Phé indispensables. Les quantités autorisées varient d'une personne à une autre et parfois même pour la même personne.

VERT, Autorisé !

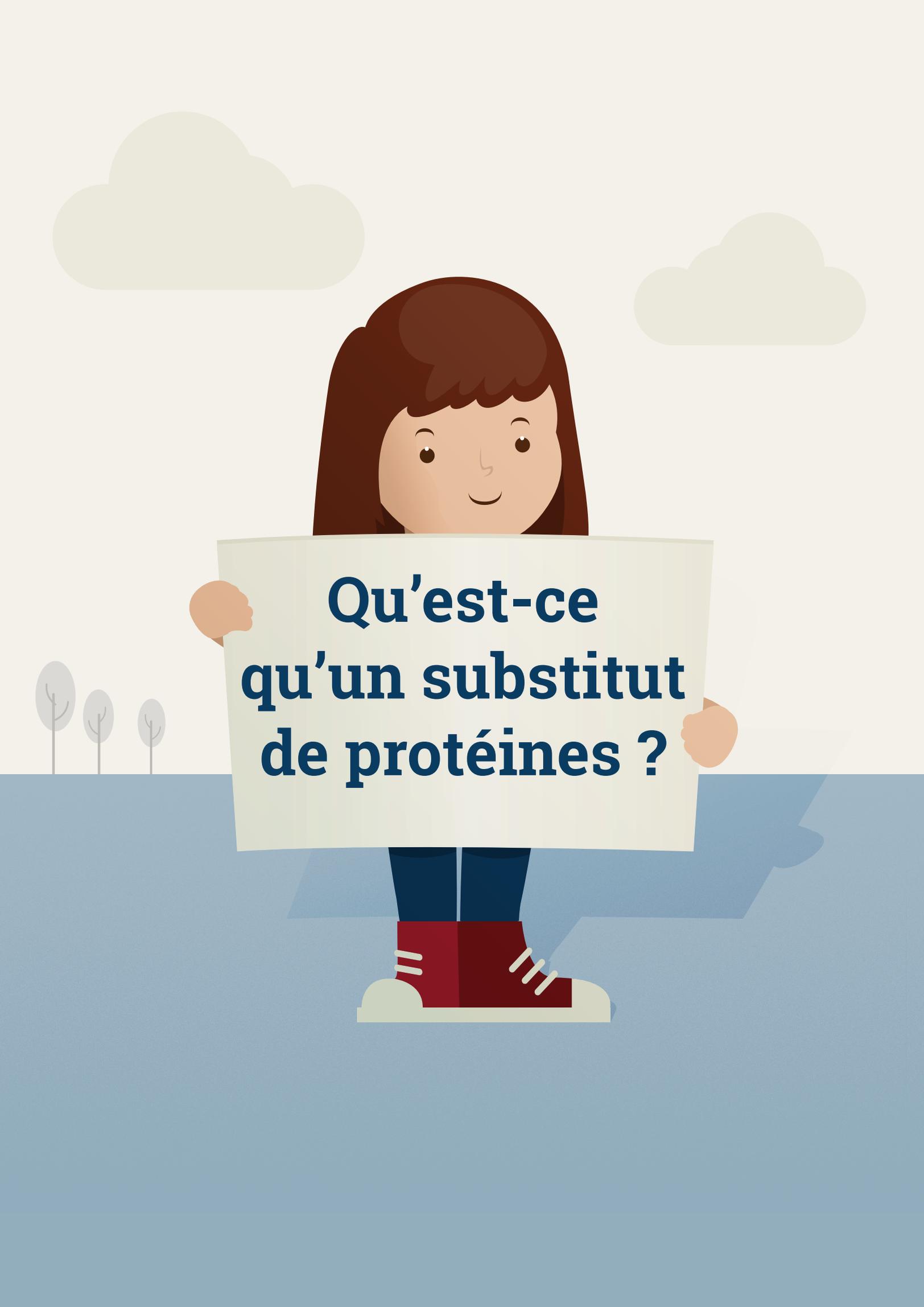
Aliments consommés librement

Aliments
pauvres en
protéines
fabriqués
spécifiquement

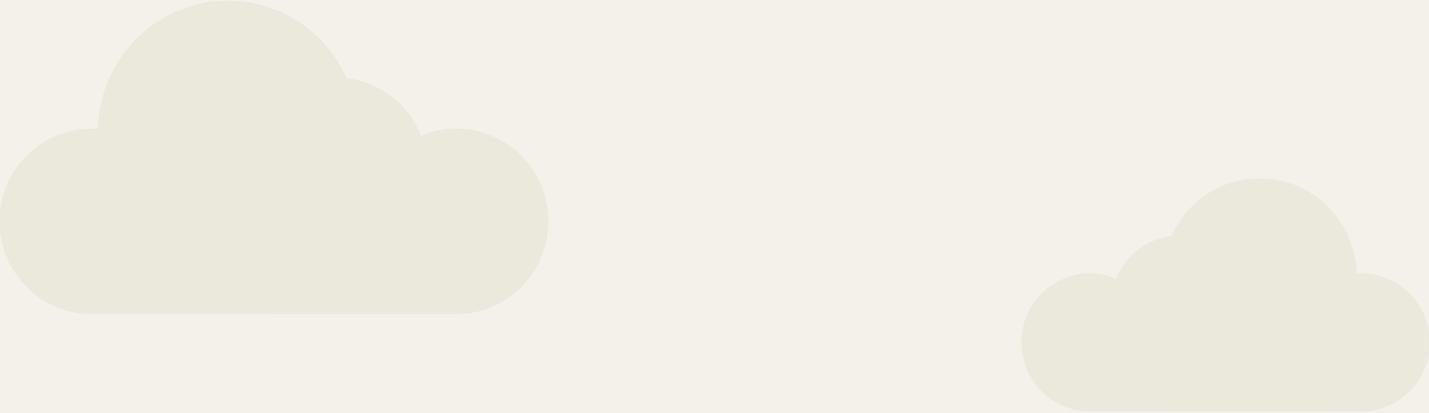


Aliments
pauvres ou
sans protéines

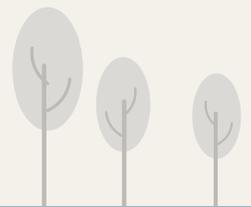
Ces aliments sont naturellement pauvres en protéines ou ont été spécialement fabriqués pour avoir peu de protéines. Ils n'ont généralement pas besoin d'être contrôlés et pesés. Demandez toujours conseil à votre diététicienne pour vérification.

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue top and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'Qu'est-ce qu'un substitut de protéines ?'. The background features a light blue sky with two white clouds, a blue ground area, and three small grey trees on the left.

**Qu'est-ce
qu'un substitut
de protéines ?**



Pourquoi une personne PCU a-t-elle besoin de substitut de protéines ?

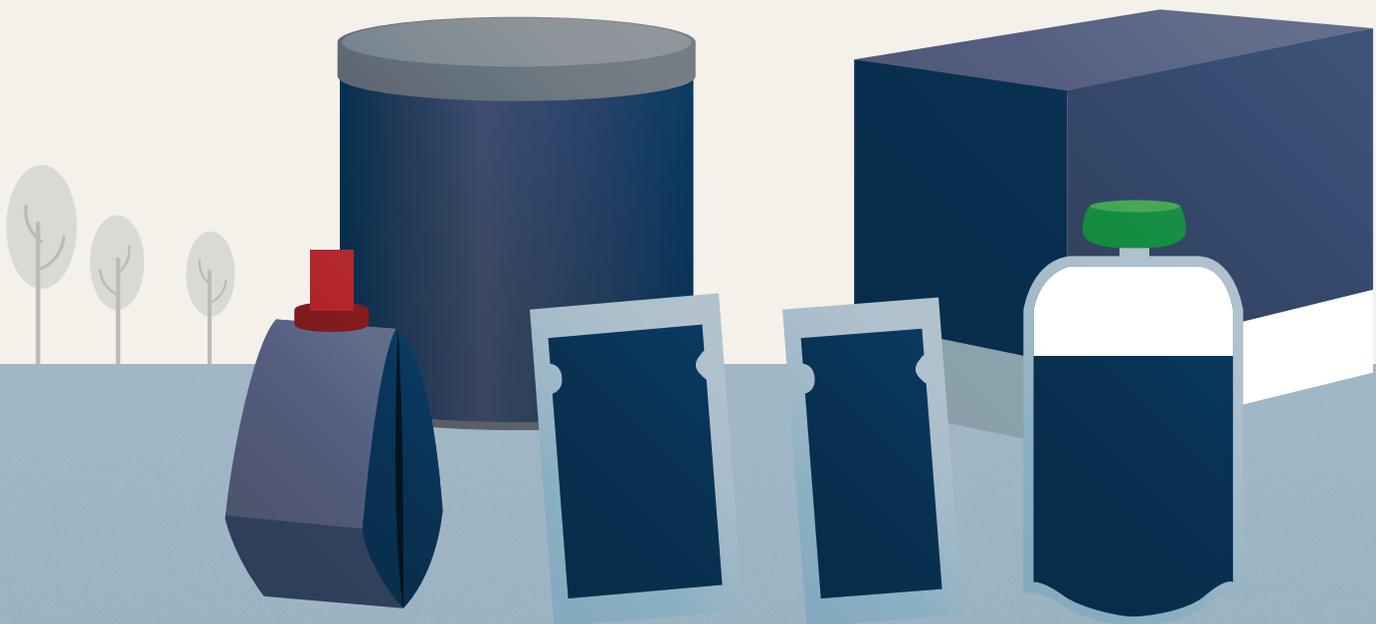


- Un substitut de protéines est un mélange spécifique d'acides aminés qui peut avoir différents aspects (liquide, poudre, entremet, comprimé...).
- Il est dépourvu de Phé mais contient tous les autres acides aminés dont l'enfant a besoin.
- Beaucoup de ces substituts contiennent également des vitamines, minéraux, et nutriments essentiels nécessaires à une bonne santé.
- Le substitut de protéines peut être une composante importante du régime PCU, il doit être pris régulièrement et bien réparti au cours de la journée. Cela permet de conserver un équilibre métabolique stable toute la journée.

Les substituts de protéines

Il existe des substituts de protéines conçus pour aider à faciliter votre vie au quotidien.

Votre diététicien(ne) saura vous conseiller le substitut de protéines qui convient à votre enfant aux différentes étapes de son développement.



A cartoon illustration of a young boy with black hair, blue eyes, and a slight smile. He is wearing brown shorts and brown boots with yellow laces. He is holding a large, light-colored rectangular sign in front of his chest. The sign contains the text 'Comment nourrir mon bébé ?' in a bold, dark blue font. The background is a simple landscape with a light blue sky, two light green clouds, and a blue ground area with three stylized trees on the right side.

**Comment
nourrir mon
bébé ?**

Nourrisson : en cas d'allaitement*



Etape 1 : Une fois votre enfant diagnostiqué, vous rencontrerez un(e) diététicien(ne) qui vous proposera une préparation sans Phé pour nourrissons jusqu'à ce que l'équilibre métabolique soit rétabli.

Etape 2 : Une fois les taux de Phé sous contrôle, une petite quantité de préparation sans Phé est proposé au bébé avant le sein.
En effet, le lait maternel contient un peu de Phé essentielle pour une croissance normale.

*Le lait maternel est l'aliment idéal et naturel le plus adapté aux besoins spécifiques du nourrisson, parlez-en à votre médecin.

Nourrisson : alimentation sans allaitement*



Etape 1 : Une fois votre enfant diagnostiqué, vous rencontrerez un(e) diététicien(ne) qui vous proposera une préparation sans Phé pour nourrissons jusqu'à ce que l'équilibre métabolique soit rétabli.

Etape 2 : Ensuite une petite quantité de préparation pour nourrissons standard sera introduite avec la préparation sans Phé afin d'apporter de la Phé essentielle pour une croissance normale.

*Le lait maternel est l'aliment idéal et naturel le plus adapté aux besoins spécifiques du nourrisson.
Avant de vouloir passer à sans allaitement, parlez-en à votre diététicien(ne).

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue top and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text 'La diversification alimentaire'. The background features a light blue sky with two clouds and a blue ground with three stylized trees on the left.

**La
diversification
alimentaire**

Quand commencer la diversification* ?

Idéalement, la diversification alimentaire d'un bébé PCU se déroule de la même façon que pour les autres bébés. Votre diététicien(ne) saura vous indiquer le meilleur moment pour commencer la diversification.

Elle débutera par des aliments qui ne contiennent pas ou peu de Phé.

Cela aidera votre enfant à développer une habitude alimentaire saine en mangeant une variété de produits frais.



La diversification alimentaire est aussi le bon moment pour commencer un substitut de protéines de relais.

Votre diététicien(ne) saura vous conseiller.

* La diversification peut démarrer un peu avant 6 mois, en fonction de votre bébé, mais pas avant 4 mois. On parle toujours en mois révolu (ex : 4 mois révolus = commencement du 5e mois)

De 7 à 12 mois

Pendant cette période, votre enfant va être sollicité par des aliments de différentes textures et va manger avec les doigts.

La quantité de Phé dans son alimentation va augmenter (ex: avec la pomme de terre) et la quantité de lait maternel ou préparation pour nourrissons standard consommée diminuera.



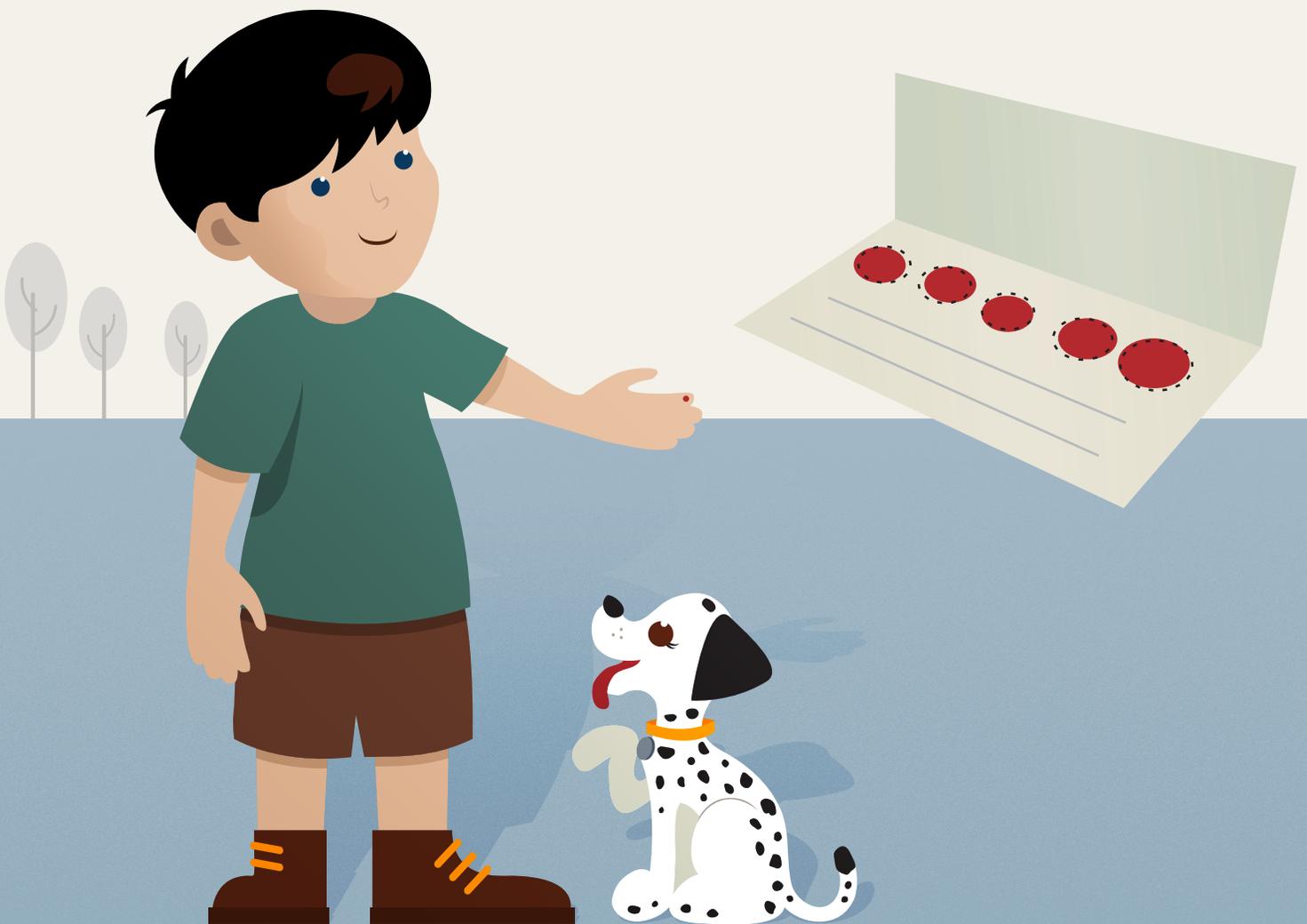
Il continuera bien entendu à manger des aliments pauvres en Phé et passera progressivement de la préparation sans Phé pour nourrissons à un substitut de protéines de relais.

Pour plus d'informations concernant la diversification alimentaire, contactez votre professionnel de santé.



Le suivi

Votre enfant sera suivi régulièrement.
Les prises de sang permettront de contrôler son taux de Phé.
Pour la santé de votre enfant, il est très important qu'il soit
respecté au mieux.



Votre diététicien(ne), informé(e) des résultats des analyses, discutera avec vous des modifications de régime à adopter si nécessaire.



A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, smiling, holding a large white sign. The sign has the text 'Quand votre enfant grandit' written in a bold, dark blue font. The girl is wearing a dark blue top and red boots with white laces. The background is a light blue sky with two soft, grey clouds and a blue ground with three small, stylized trees on the left. A shadow of the girl is cast on the ground to her right.

**Quand
votre enfant
grandit**

Grands enfants, adolescents, adultes :



Votre enfant continuera son régime pauvre en protéines /
Phé en grandissant.

Avec votre diététicien(ne), vous choisirez les substituts de protéines
plus les adaptés au goût et au style de vie de votre enfant.

Aide et soutien aux familles concernées par la phénylcétonurie.



Association Les Feux Follets

15, rue Marcel Paul

42230 ROCHE LA MOLIERE

Email : lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

www.phenylcetonurie.org

 : Phénylcétonurie : PCU Association Les Feux Follets

 : @LesFeuxFollets1



Enhancing Lives Together

A Nestlé Health Science Company

Trademark of Société des Produits Nestlé S.A.
©2023 All rights reserved. Société des Produits Nestlé S.A.

VitaFlo France

38 rue de Berri, 75008 Paris, France

E-mail : vitaFlo-france@vitaFloweb.com

Tél : +33(0)1 47 23 51 2038

www.vitaFlo.fr

Belgique

E-mail : vitaFlo-benelux@vitaFloweb.com

Tél : +32 (0)3 291 02 30

www.vitaFlo.be

 : VitaFloVitaFriendsNL&Be