

# Phénylcétonurie

**Aucun risque aigu**

Etiquette

## 1 SI CONSULTATION AUX URGENCES

Prendre en charge la pathologie motivant la venue aux urgences ou l'hospitalisation comme tous les autres patients, sans nécessité d'expertise métabolique.

## 2 PHYSIOPATHOLOGIE

**Cette pathologie N'EST PAS à risque de coma ou de décompensation métabolique aiguë.**

Il s'agit d'un déficit de l'enzyme PAH qui dégrade la phénylalanine. Le diagnostic est fait lors du dépistage néonatal (ou plus tardivement dans l'enfance en l'absence de dépistage, avec un retentissement cognitif).

Cette maladie nécessite selon les patients :

- un régime diététique hypo-protidique strict avec des apports contrôlés en phénylalanine: régime strict + substitut d'acides aminés. Ce type de régime exclut totalement de l'alimentation la viande, le poisson et les œufs, ainsi que d'autres aliments riches en protéines.
- traitements médicamenteux: Kuvan® (BH4) chez les patients sensibles.

Il est important que ce régime soit suivi, y compris en cas d'hospitalisation, mais il n'y a aucun risque de décompensation aiguë en cas d'erreur isolée. Ce régime est connu de la famille.

## 3 CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :

- Aucun traitement contre-indiqué (l'aspartam contenu dans certains traitements peut constituer un apport de phénylalanine mais qui reste négligeable).
- Toutes les vaccinations sont préconisées.
- En cas de chirurgie : pas de précaution particulière. Pas de contre-indication aux anesthésiants.

Retrouver la rubrique  
Urgence du site G2M



## 4 AIDE POUR LE REGIME

Dans tous les cas, le patient ou les parents apporteront les repas pour l'hospitalisation (mélanges d'acides aminés, alimentation pesée contrôlée en protéines).

Si exceptionnellement un biberon/repas manque lors d'une hospitalisation : donner un repas d'urgence sans protéine:

- pour un patient avec une alimentation diversifiée: pâtes hypoprotidiques, pain hypoprotidique avec beurre et confiture... apporté par la famille;
- pour un nourrisson : un biberon : 65 g dextrine maltose+ 20 ml huile + 350 ml d'eau mesurée (choisir le volume que vous voulez apporter) ; ou PFD1®: 1 cuillère mesure pour 30 mL d'eau (0,7 Kcal/ml); ou Energivit®: 1 cuillère mesure pour 30 mL d'eau (0,7 Kcal/ml); ou mélange d'acides aminés du nourrisson : 1 cuillère mesure pour 30 mL d'eau (0,7 Kcal/ml): (choisir le volume que vous voulez apporter).

En cas d'hospitalisation, le régime diététique peut être adapté avec l'aide du centre de référence à heure ouvrable (pas de risque de coma). La famille est experte pour ce régime. Le mélange d'acides aminés est apporté par le patient.

**Contre-indication aux produits « light » ou « zéro » qui contiennent de l'aspartame, source de phénylalanine.**

## NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr