

Des questions ?

Pour en savoir plus sur la maladie

Site du centre national de coordination
du dépistage néonatal

depistage-neonatal.fr/phenylcetonurie/

Associations de patients / parents :

Les feux follets : phenylcetonurie.org

Site de la filière G2M

(maladies héréditaires du métabolisme)

www.filiere-g2m.fr

Site orphanet (portail des maladies rares)

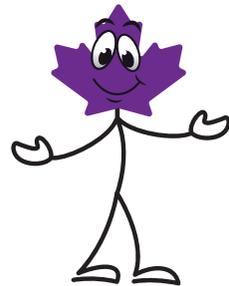
www.orpha.net

Chercher les mots-clés suivants :

Phénylcétonurie

Hyperphénylalaninémie

Phénylcétonurie sensible au Kuvan®



Document créé par l'équipe du centre de référence de maladies métaboliques de l'hôpital Necker-Enfants Malades ; inspiré du document « Le dépistage dès la naissance, c'est important » publié par la Haute Autorité de santé (HAS) et le ministère des solidarités et de la santé en avril 2021.



MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ POUR LA PHÉNYLCÉTONURIE



PHÉquilibre

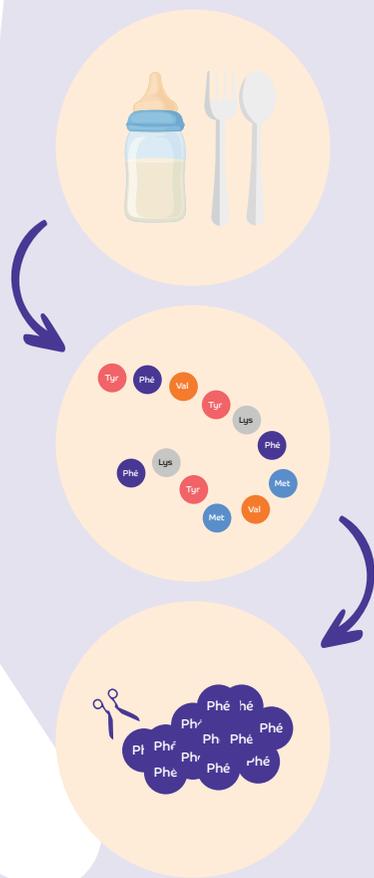
PHÉquilibre est un programme de formation à la maladie et à son traitement ;
il pourra vous être proposé après la confirmation du diagnostic

Le dépistage à la naissance, qu'est-ce que c'est ?

Chez le bébé, certaines maladies ne sont pas visibles dans les jours qui suivent la naissance, mais on peut les détecter par une analyse de sang.

Le dépistage néonatal est proposé à tous les bébés, même s'ils vont bien. Il permet de détecter le plus tôt possible certaines maladies rares, comme la phénylcétonurie, et de commencer un traitement avant même que des signes de la maladie n'apparaissent. Le but est d'éviter que le bébé ait des séquelles définitives, et de lui permettre de se développer et de grandir le mieux possible.

C'est ainsi que votre enfant a été diagnostiqué pour la phénylcétonurie.



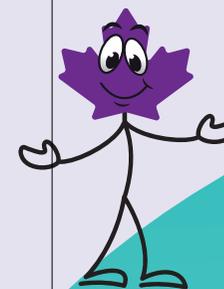
La phénylcétonurie, qu'est-ce que c'est ?

La phénylcétonurie est un déficit enzymatique qui entraîne une accumulation dans l'organisme de phénylalanine, qui provient des protéines que nous mangeons chaque jour.

Quel est le traitement ?

La phénylcétonurie nécessite un traitement mis en place le plus rapidement possible et suivi par une équipe spécialisée. Ce traitement peut comprendre selon la forme de la maladie :

Une alimentation adaptée à la maladie et/ou des médicaments



Un traitement bien conduit et débuté rapidement permettra au bébé de se développer le mieux possible.

L'équipe vous formera et vous accompagnera pour ce traitement tout au long de la vie de votre enfant.