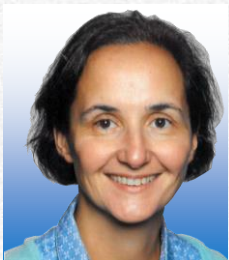


GUIDE PRATIQUE DE PRISE EN CHARGE DIÉTÉTIQUE DES PATIENTS PHÉNYLCÉTONURIQUES



BROCHURE MÉDICALE À DESTINATION DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Avant-propos



Professeur Pascale De Lonlay
Animation de la filière G2M.

La phénylcétonurie est la maladie héréditaire du métabolisme (MHM) la plus fréquente et la seule à être dépistée en France. Avec une prise en charge en période néonatale, les résultats thérapeutiques sont excellents. Le dépistage de la phénylcétonurie, déjà ancien, a modifié son histoire naturelle. Les adaptations thérapeutiques au fil des années, notamment grâce à l'existence de guidelines français réfléchis et réactualisés régulièrement par les acteurs de la filière G2M, l'ont encore améliorée.

La Filière G2M a pour mission de coordonner en réseau l'ensemble des acteurs des MHM (cliniciens, patients, diététiciens, équipes paramédicales et sociales, plateformes diagnostic, chercheurs) impliqués dans la prise en charge des MHM, notamment la phénylcétonurie. Ces acteurs sont organisés en centres de référence et compétence (7 centres de référence coordonnateurs, 12 centres de référence constitutifs, 47 centres de compétence), 22 associations de patients dont «les Feux Follets», 41 laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi spécialisés dans ce domaine

A ce jour, plus de 11 000 patients sont suivis au sein de la filière. Leur nombre va croissant en raison des progrès de la prise en charge des patients et des techniques diagnostiques. Depuis plusieurs années, ces MHM ne sont plus l'apanage de la pédiatrie, l'amélioration des prises en charge permettant maintenant aux enfants d'atteindre l'âge adulte, et par la reconnaissance de ces pathologies dans le secteur adulte. Ainsi, l'étape de la transition enfant-adulte est particulièrement importante au sein de la Filière G2M et a déjà fait l'objet de nombreuses réflexions et recommandations.

Le diagnostic, mais aussi l'adaptation des traitements, reposent sur la combinaison de données cliniques, biochimiques (notamment le diagnostic en

urgence, l'adaptation des traitements, le dépistage néonatal) et génétiques (maladies génétiques et héréditaires). La Société Française pour l'étude des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM) représente la société savante de la filière, en collaboration avec la Société Française de Pédiatrie (SFP). La filière travaille en étroite collaboration au niveau européen avec la Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) et MetabERN, qui représente le réseau de soin européen. Des équipes CRNS et INSERM de chercheurs spécialisés dans le domaine tant au niveau de la recherche fondamentale, clinique, et du développement de nouvelles thérapeutiques y sont adossées.

Enfin, les acteurs de la filière ont le souci constant de l'amélioration de l'état de santé et de la qualité de vie des patients. Un nouveau défi sera peut-être l'arrivée de nouvelles thérapies innovantes, car le traitement actuel aux résultats excellents est contraignant. Enfin, l'éducation thérapeutique du patient (ETP) est un axe majeur de la filière car elle permet une meilleure compréhension et adhésion aux soins par les patients et leur famille, et favorise l'insertion sociale, luttant ainsi contre l'isolement social. Cette ETP va être développée et harmonisée au sein de la filière.

Pr Pascale De Lonlay.

Introduction



Professeur François Labarthe
Président de la société française
pour l'étude des erreurs innées du
métabolisme (S.F.E.I.M.)

L'annonce d'une maladie génétique à la naissance d'un enfant représente immanquablement un moment douloureux pour ses parents et son entourage familial. Le traitement nutritionnel strict préconisé maintenant à vie va amplifier cet instant d'angoisse, d'incertitude pour l'avenir de leur enfant et ce sentiment de perte d'un pan considérable de qualité de vie.

Cependant, à la lumière des nouvelles recommandations européennes et françaises résumées dans cet ouvrage, il devient nécessaire de préparer les parents, puis le patient à cette perspective.

La formation des parents puis du patient, à la maladie et au traitement, à l'aide d'outils pédagogiques adaptés et de paroles rassurantes est indispensable, aussi bien à la découverte de la maladie que tout le long de son parcours de soins en tant que nourrisson, enfant, adolescent et adulte.

Un accompagnement rapproché des parents puis du patient, s'appuyant sur un partenariat, empreint de confiance, entre les professionnels de santé et les familles s'avère nécessaire pour favoriser le maintien de l'observance sur le long terme des consignes médicales et diététiques. Il conviendra également d'informer le patient et sa famille de l'arrivée de nouvelles thérapeutiques.

L'ouvrage ici présent, fruit du travail des diététicien(ne)s de la SFEIM, a pour but de faciliter la compréhension et l'application de ces nouvelles recommandations françaises.

Pr François LABARTHE.

Signification des encadrés

Pour souligner l'importance de certains éléments

PNDS 2018 : page XX

“ Citation extraite du PNDS avec référence de la page ”

Liste des abréviations

AA	Acides aminés
AAE	Acides aminés essentiels
A.G.E.P.S.	Agence générale des équipements et produits de santé
BH ₄	Tétrahydrobioptérine
EFP	Embryofetopathie
ETP	Education thérapeutique du patient
G2M	Groupement maladies métaboliques
H.A.S.	Haute Autorité de Santé
HMP	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
HPP	Hypoprotidique
MHM	Maladies héréditaires du métabolisme
PAH	Phénylalanine hydroxylase
PCU	Phénylcétonurie
PDT	Pomme de terre
P.M.I.	Protection Maternelle et Infantile
P.N.D.S.	Protocole national de diagnostic et de soins
RNP	Référence nutritionnelle pour la population
S.F.E.I.M.	Société Française pour l'étude des Erreurs Innées du Métabolisme
VMO	Vitamines, minéraux et oligoéléments

Table des Matières

page

02

*Avant propos
Introduction*

page

06

Les objectifs de ce guide

page

07

*Le protocole national de
diagnostic et de soins 2018*

page

11

*Les recommandations pour les
patients de la naissance à 12 ans*

page

19

*Les recommandations pour les
patients au-delà de 12 ans*

page

25

*Récapitulatif des principales
recommandations (hors grossesse)*

page

26

*Repères sur les apports en
phénylalanine de menus*

page

29

*Les recommandations pour la
femme enceinte*

page

36

*Récapitulatif des principales
recommandations (grossesse)*

page

37

*L'information et l'éducation
des patients*

Les objectifs de ce guide

En raison de la mise à jour en 2018 du Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) sur la phénylcétonurie et de son changement majeur en terme d'objectifs d'équilibre de la maladie, il nous a paru nécessaire de créer cette brochure pour partager l'information, tout en proposant des recommandations pratiques en vue d'une démarche thérapeutique, qu'elle soit à initier ou déjà en place.

Ces nouvelles recommandations sont basées sur des données cliniques actualisées, sur les récentes recommandations européennes ainsi que sur l'expérience clinique des experts (médecins, diététiciens de centres de référence et de compétence) ayant contribué à la rédaction et à la relecture du PNDS.

L'information du patient est un devoir pour tout professionnel de santé intervenant dans la chaîne de soins, après un recueil au préalable du consentement de l'intéressé ou de la personne ayant autorité. Ce principe est défini par l'article L1111-2 du code de santé publique comme suivant : "Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus".

Une démarche éducative à l'écoute du patient incite à adapter l'information, le contenu du dialogue à l'état du patient. Aucune règle définitive et stricte n'est posée en la matière. L'information s'adresse à toute personne, quel que soit son âge, les seules contraintes à prendre en compte étant l'état psychologique du patient, son état de santé ainsi que ses aptitudes à recevoir, comprendre et assimiler l'information.

Pour le patient adulte :

Il est essentiel de lui présenter les différents choix possibles, pour lui permettre de se représenter les enjeux de sa décision quelle qu'elle soit : accord ou refus de soins.

Pour les personnes mineures :

l'article 371-1 (Loi n°2013-404 du 17 mai 2013 - art. 13) précise que :

" L'autorité parentale est un ensemble de droits et de devoirs ayant pour finalité l'intérêt de l'enfant. Elle appartient aux parents jusqu'à la majorité ou l'émancipation de l'enfant pour le protéger dans sa sécurité, sa santé et sa moralité, pour assurer son éducation et permettre son développement, dans le respect dû à sa personne. Les parents associent l'enfant aux décisions qui le concernent, selon son âge et son degré de maturité. »

Chez l'enfant comme chez l'adulte, en cas de problème d'adhérence au traitement, des interventions sociales et/ou psychologiques peuvent aider les patients et leur famille.

LE PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS



La nouvelle classification des hyperphénylalaninémies

Elle est simplifiée par rapport à l'ancienne et propose deux catégories de patients :

- Les patients avec une **hyperphénylalaninémie modérée permanente (HMP)** et ne nécessitant qu'une simple surveillance : les taux sont compris entre 120 et 360 $\mu\text{mol/L}$ (2 à 6 mg/dL).
- Les patients **phénylcétonuriques** nécessitant une prise en charge thérapeutique : les taux sont supérieurs à 360 $\mu\text{mol/L}$ (6 mg/dL).

Taux sanguin de phénylalanine



Les déficits enzymatiques

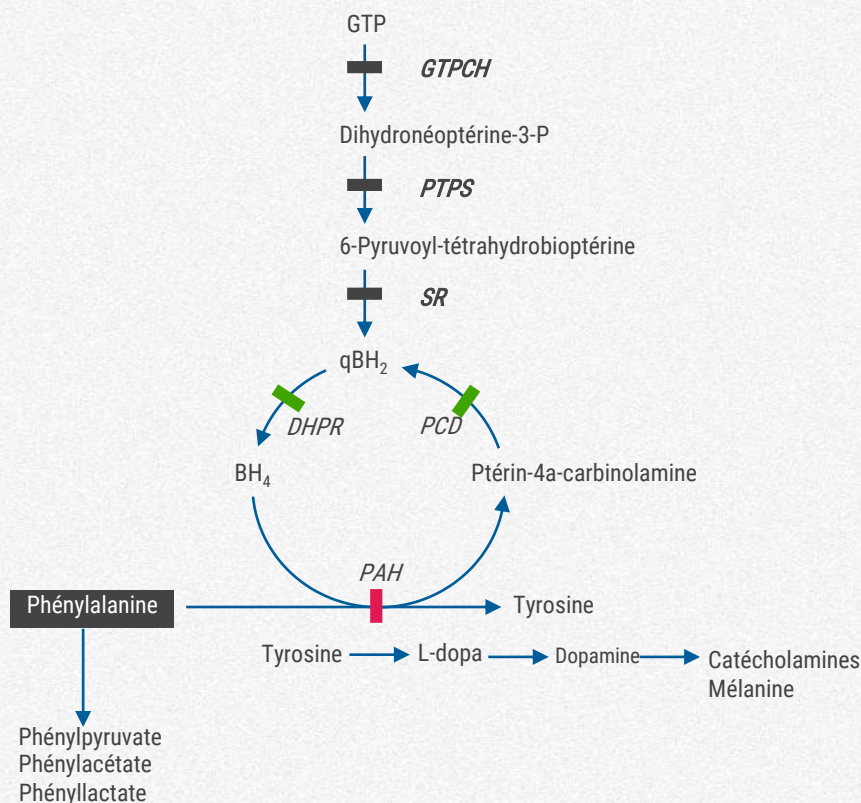
Le déficit en **phénylalanine hydroxylase (PAH)** représente la forme la plus fréquente de phénylcétonurie, nécessitant un traitement diététique et/ou médicamenteux par BH4.

Les déficits enzymatiques suivants peuvent nécessiter une limitation en protéines si le traitement par BH4 est insuffisant pour assurer l'équilibre métabolique :

- Le déficit en **dihydroptéridine réductase (DHPR)**
- Le déficit en **ptérine-4a-carbinolamine déshydratase (PCD)**

Les déficits suivants ne nécessitent pas de traitement diététique :

- Le déficit en **guanosine triphosphate cyclohydrolase (GTPCH)**
- Le déficit en **pyruvoyl-tétrahydrobioptérine synthase (PTPS)**
- Le déficit en **sépiaptérine réductase (SR)**

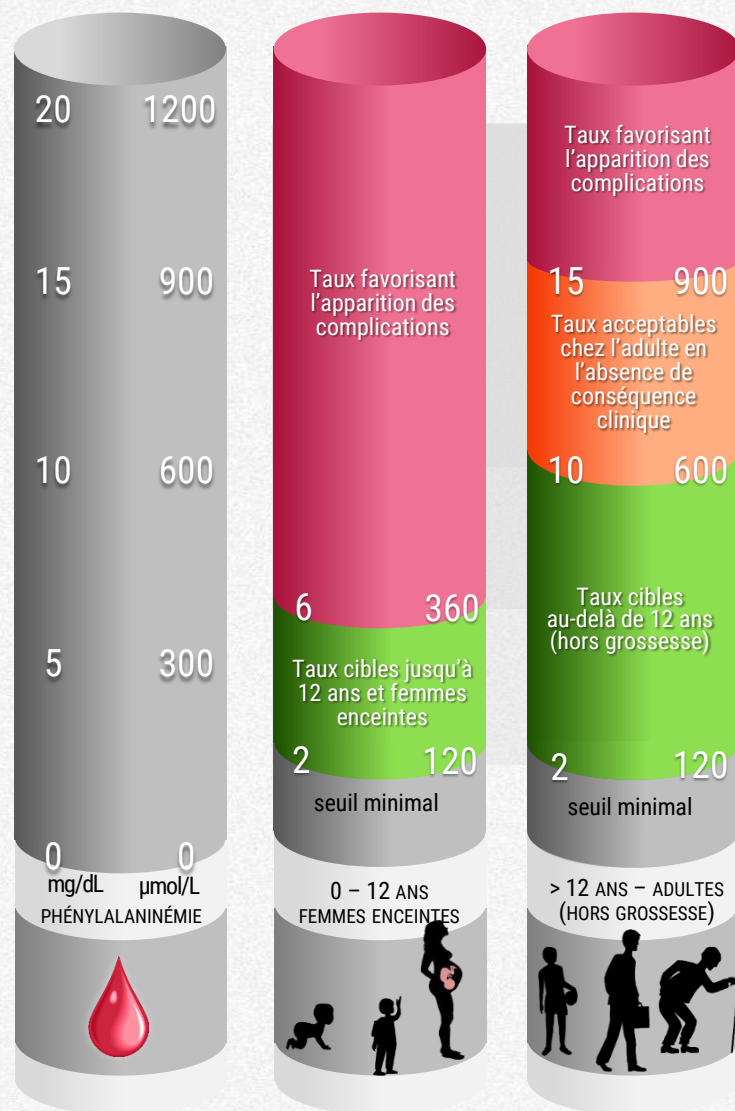


- BH_2 : dihydrobioptérine (quinone)
- BH_4 : tétrahydrobioptérine
- DHPR : dihydroptéridine réductase
- GTP : guanosine triphosphate
- PAH : phénylalanine hydroxylase
- PCD : ptéridin-4a-carbinolamine déshydratase
- PTPS : pyruvoyl-tétrahydrobioptérine synthase
- SR : sépiaptérine réductase
- TyrH : Tyrosine Hydroxylase
- (rouge) : déficit enzymatique nécessitant un régime strict à vie
- (vert) : déficits enzymatiques pouvant nécessiter une limitation en protéines
- (gris) : déficits enzymatiques sans traitement diététique

Le système d'hydroxylation de la phénylalanine, incluant la synthèse et la régénération des ptérides et autres enzymes requises. Les déficits enzymatiques sont représentés par des barres pleines traversant les flèches.

Adapté du schéma du livre "Inborn Metabolic Diseases, Diagnosis and Treatment" Jean-Marie Saudubray, Matthias R. Baumgartner, John Walter Eds. ; 6th Edition ; Chapter 16 · Hyperphenylalaninaemia , p 252

Le rationnel médical derrière les nouvelles recommandations



L'objectif est de sensibiliser les patients aux risques de complications à long terme.

Pour les patients ayant des taux très supérieurs à 600 µmol/L (10 mg/dL)

Il a été observé, chez les patients ayant arrêté le régime très tôt, la survenue de complications de deux ordres :

1- NEUROLOGIQUES :

- Tremblements
- Troubles de concentration ou de mémorisation
- Réflexes ostéo-tendineux vifs
- Troubles de la coordination motrice

2- PSYCHOLOGIQUES :

- Paraparésie spastique
- Epilepsie, Ataxie
- Dystonie, cécité corticale
- Fatigabilité, céphalées
- Anxiété, dépression
- Phobies
- Idées paranoïaques
- Psychoses

Pour les patients ayant des taux entre 360 et 600 µmol/L (6 à 10 mg/dL)

Leur devenir reste à éclaircir via des études comportant de grandes cohortes de patients. Par conséquent, le principe de précaution est appliqué en suivant les recommandations du consensus européen.

Pour les patients ayant des taux inférieurs à 360 µmol/L (6 mg/dL)

Des études ont démontré que leur devenir est strictement normal et qu'ils ne nécessitent pas de traitement.

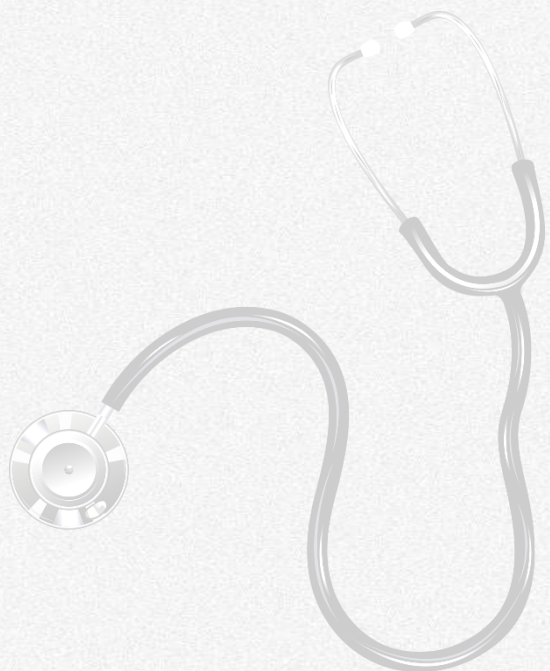
PNDS 2018 : page 13

“ Le traitement est un **traitement à vie** afin d'éviter les complications neurologiques et psychiatriques qui sont de plus en plus décrites chez les patients adultes qui ont arrêté leur régime. ”

LES RECOMMANDATIONS POUR LES PATIENTS DE LA NAISSANCE À 12 ANS





La surveillance médicale



Les taux sanguins

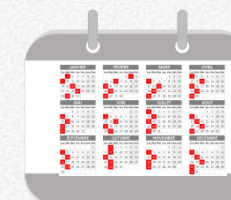


La fréquence des prélèvements

NOM	PRENOM	DATE
		



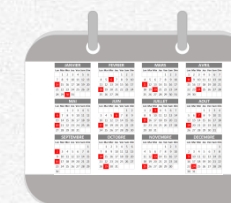
De 0 à 1 an



1 / semaine



De 1 à 12 ans



2 / mois minimum

Le rythme de contrôle des taux sanguins doit être adapté selon les patients et les situations.



La fréquence des consultations médico-diététiques



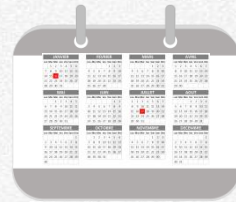
De 0 à 1 an



1 / trimestre au minimum



De 1 à 12 ans



1 / semestre au minimum

Le rythme des consultations doit être adapté selon les patients et les situations.

Le suivi médical

Bilan nutritionnel

- Fin de la 1^{ère} année
- puis tous les ans
 - Examens sanguins
 - Examens urinaires
 - Examens optionnels

Suivi du développement neuropsychologique à

- 3-4 ans (entrée maternelle)
- 6-7 ans (entrée au cours préparatoire)
- 11-12 ans (entrée au collège)

Evaluation de l'observance thérapeutique

- Présence régulière aux consultations
- Nombre de prélèvements réalisés
- Nombre de taux en-dessous du seuil (<360 µmol/l ou 6 mg/dL)

PNDS 2018 : page 25

“ Chez un enfant de moins de 12 ans, si plus de la moitié des taux sont au-dessus des objectifs, il faut envisager d'hospitaliser l'enfant et/ou d'intensifier la prise en charge clinique, diététique et biologique. L'absence de taux réalisés ou l'absence de taux dans l'intervalle de sécurité sur une période de 6 mois, malgré des contacts entre l'équipe médicale et le patient peut nécessiter la saisie des services sociaux en l'absence de réponse positive de la part des parents aux sollicitations de l'équipe responsable de la prise en charge de l'enfant. ”

Les bases du traitement pour atteindre les taux cibles

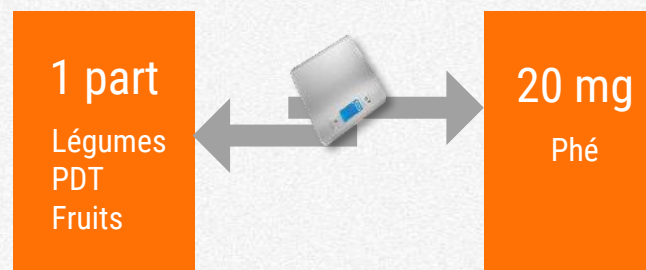
Contrôler rigoureusement les apports de phénylalanine (apport de protéines dites "naturelles") :

1 en respectant les catégories d'aliments



2 en utilisant un système d'échanges d'aliments

le système de parts pondérales correspondant à 20 mg de phénylalanine est le système le plus utilisé.



Les listes des parts des légumes et des fruits sont disponibles sur le site de la SFEIM :
http://www.sfeim.org/IMG/pdf/Liste_des_parts_de_Phenylalanine_1-2_Mo_.pdf

3 en restant toujours à la recherche de la meilleure tolérance pour chaque patient



limiter les risques d'une dénutrition protéique et énergétique, assurer une bonne croissance :

4 en consommant quotidiennement la quantité de phénylalanine tolérée et contrôlée par la pesée des aliments concernés



5 en assurant un apport énergétique suffisant pour l'âge et selon l'activité physique avec

Les matières grasses autorisées



Les aliments sucrés autorisés



Des aliments hypoprotidiques



6 en consommant un mélange d'acides aminés quotidiennement

en 3 à 4 prises, exempt de phénylalanine, pour assurer la couverture des RNP en acides aminés, vitamines, minéraux et oligoéléments.



! La composition nutritionnelle des mélanges d'acides aminés diffère d'un produit à un autre ; certains sont dépourvus de VMO : une formule complète, réservée aux MHM, doit alors être prescrite. Une vérification de la couverture des RNP par des calculs est indispensable.

Le tableau synthétique du choix des aliments (1/2)

Le choix proposé est compatible avec les recommandations préconisées de la naissance jusqu'à l'âge adulte, y compris pendant la grossesse. Il est très strict. A l'âge adulte, hors période de grossesse pour les femmes, des aménagements peuvent être admis en fonction de la sévérité de l'hyperphénylalaninémie, de la sensibilité du patient au traitement par BH4, de son âge et de ses objectifs thérapeutiques.

	LES ALIMENTS INTERDITS	LES ALIMENTS À CONSOMMATION LIMITÉE	LES ALIMENTS À CONSOMMATION LIBRE	LES ALIMENTS HYPOPROTIDIQUES (1)
LES PRODUITS LAITIERS ET DÉRIVÉS	<ul style="list-style-type: none"> Toutes les protéines d'origine animale et certaines végétales (riches en Phé), non compatibles avec un régime strictement contrôlé en Phé 	<ul style="list-style-type: none"> Consommation indispensable de légumes et fruits pour apporter la quantité de phénylalanine tolérée Systèmes de contrôle : pesées, unités ménagères, portions 	<ul style="list-style-type: none"> Contribuent à la couverture des RNP énergétiques À consommer dans les règles de l'équilibre alimentaire ou suivant des recommandations médico-diététiques à des fins spécifiques personnalisées 	<ul style="list-style-type: none"> Teneur protidique pour 100 g variable et règlementée Contribuent à la couverture des RNP énergétiques Consommation indispensable pour l'obtention de l'équilibre des taux Ceux délivrés sur ordonnances sont remboursés par la sécurité sociale
LES PRODUITS LAITIERS ET DÉRIVÉS	<ul style="list-style-type: none"> Tous les fromages, laitages, desserts lactés, crèmes glacées Tous les laits d'animaux, les boissons en contenant 		<ul style="list-style-type: none"> Certaines préparations végétales fromagères dénommées "spécialités vegan" (teneur protidique pour 100g ≤ 0.5g) Certaines boissons et desserts végétaux à teneur protidique < 0,5g pour 100g 	<ul style="list-style-type: none"> Substituts de fromages Substituts de lait liquide Substitut de lait en poudre (2) Dessert à boire (2)
LES VIANDES, LES ABATS	<ul style="list-style-type: none"> Tous, sous toutes les formes Les préparations «à base de» Les préparations végétariennes 			<ul style="list-style-type: none"> Substitut de viandes (2)
LES PRODUITS DE LA PÊCHE : POISSONS, CRUSTACÉS, MOLLUSQUES ...	<ul style="list-style-type: none"> Tous : frais, surgelés, en conserves... Les préparations «à base de» 			<ul style="list-style-type: none"> Substitut de poissons (2)
LES ŒUFS	<ul style="list-style-type: none"> Tous : poule, pigeon, canne... Les préparations «à base de» 			<ul style="list-style-type: none"> Substitut d'œuf en poudre Substitut de blanc d'œuf en poudre
LES CHARCUTERIES, LES PLATS DU TRAITEUR	<ul style="list-style-type: none"> Tous : à base de viandes, poissons, charcuteries végétales 			

(1) : gamme d'aliments hypoprotidiques disponible lors de la rédaction de ce guide

(2) : produits non délivrés sur ordonnance, non remboursés ; certains de ces aliments apportent une quantité de phénylalanine non négligeable.

Le tableau synthétique du choix des aliments (2/2)

	LES ALIMENTS INTERDITS	LES ALIMENTS À CONSOMMATION LIMITÉE	LES ALIMENTS À CONSOMMATION LIBRE	LES ALIMENTS HYPOPROTIDIQUES
LES CÉRÉALES, LÉGUMINEUSES ET DÉRIVÉS	<ul style="list-style-type: none"> - les farines, les pains et produits de panification - les biscuits salés, les pâtes à tartes du commerce - les biscuits sucrés, les viennoiseries, les pâtisseries, les céréales petit déjeuner - les pâtes, le couscous, la semoule, le boulghour - les riz, l'avoine, le seigle, le sarrasin, l'orge, le sorgho... - Les légumes secs : haricots, soja... 	<ul style="list-style-type: none"> - Les pommes de terre sous toutes les formes 		<ul style="list-style-type: none"> - Pains, biscottes, toasts, crackers - Farine - Pâtes, semoule et riz - Préparations en poudre pour gâteaux - Préparation pour crêpes et gaufres (2) - Céréales petit déjeuner - Céréales infantiles
LES LÉGUMES	<ul style="list-style-type: none"> - Les préparations contenant des aliments interdits 	<ul style="list-style-type: none"> - Légumes frais, surgelés et en conserves au naturel 		
LES FRUITS FRAIS ET CUITS	<ul style="list-style-type: none"> - Les préparations contenant des aliments interdits 	<ul style="list-style-type: none"> - Les fruits frais, surgelés au naturel - Les fruits cuits en conserve, au sirop, en compote 		
LES FRUITS OLÉAGINEUX	<ul style="list-style-type: none"> - Tous (teneur protidique moyenne : 15 à 20%) 	<ul style="list-style-type: none"> - Les olives (à contrôler après 12 ans) 		
LES FRUITS SECS	<ul style="list-style-type: none"> - Tous 			
LES MATIÈRES GRASSES ET SAUCES	<ul style="list-style-type: none"> - Toutes les crèmes fraîches allégées - Les sauces, y compris à base de soja 	<ul style="list-style-type: none"> - Crèmes fraîches entières - Certaines marques de mayonnaise 	<ul style="list-style-type: none"> - Beurres et matières grasses à tartiner - Toutes les huiles - Certains substituts végétaux de crème fraîche à teneur protidique ≤ 0.5% 	
LES PRODUITS SUCRÉS	<ul style="list-style-type: none"> - Ceux contenant des aliments interdits - Chocolats - Bonbons contenant de la gélatine et/ou de l'aspartame 		<ul style="list-style-type: none"> - Sucre, confiture, gelée, miel, pâte de fruits, sorbets, bonbons sans gélatine et sans aspartame 	<ul style="list-style-type: none"> - Biscuits sucrés, confiseries goût chocolat - Papillotes (2), pâte à tartiner (2) - Entremets saveur cacao, vanille (2)
LES BOISSONS	<ul style="list-style-type: none"> - Contenant de l'aspartame - À base de soja 		<ul style="list-style-type: none"> - Eaux plates et gazeuses - Boissons sucrées sans aspartame 	
LES PRODUITS DIVERS	<ul style="list-style-type: none"> - Aspartame - Gélatine d'origine animale - Les aliments sans gluten 		<ul style="list-style-type: none"> - Épices, herbes et aromates - Aides culinaires et produits du commerce à teneur protidique ≤ 0.5% - Les aliments sans gluten à teneur protidique ≤ 0.5% 	

(1) : gamme d'aliments hypoprotidiques disponibles lors de la rédaction de ce guide

(2) : produits non délivrés sur ordonnance, non remboursés ; certains de ces aliments apportent une quantité de phénylalanine non négligeable.

Les recommandations sur la conduite à tenir lors d'infections intercurrentes



Le traitement de la maladie intercurrente est toujours prioritaire

- privilégier les médicaments sans aspartame.
- Il n'existe pas de contre-indication médicamenteuse dans la phénylcétonurie.

PNDS 2018 : page 18

“

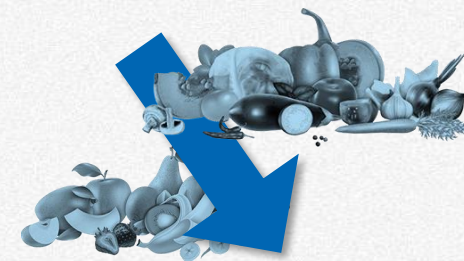
Il n'y a pas de contre-indication médicamenteuse dans la PCU. S'il faut privilégier les médicaments sans aspartame, il faut savoir les utiliser quand il n'y a pas d'alternative médicamenteuse sans aspartame.

”



Limiter le catabolisme par augmentation de l'apport calorique en privilégiant la consommation :

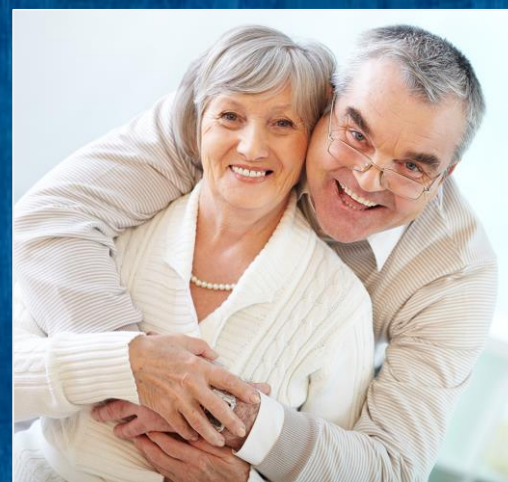
- des aliments hypoprotidiques
- des matières grasses autorisées
- des aliments sucrés autorisés



Pour les patients sujets à une augmentation importante des taux sanguins lors d'épisodes infectieux :

il peut être envisagé de diminuer temporairement et préventivement les apports de phénylalanine.

LES RECOMMANDATIONS POUR LES PATIENTS AU-DELÀ DE 12 ANS (HORS GROSSESSE)



L'annonce aux patients de la nouvelle démarche thérapeutique

Une attention particulière concernant les modalités d'annonce de la poursuite à vie du régime strict doit être portée auprès des parents et des patients pour lesquels un élargissement du régime a été formulé dès la découverte de la maladie, que ce soit antérieurement ou conformément aux recommandations du précédent PNDS de 2010.

Auparavant, pour un grand nombre de patients, l'accord de l'équipe soignante pour cet élargissement représentait une attente et un objectif importants. En fonction du degré des attentes de chaque famille, il convient de moduler le discours médical.

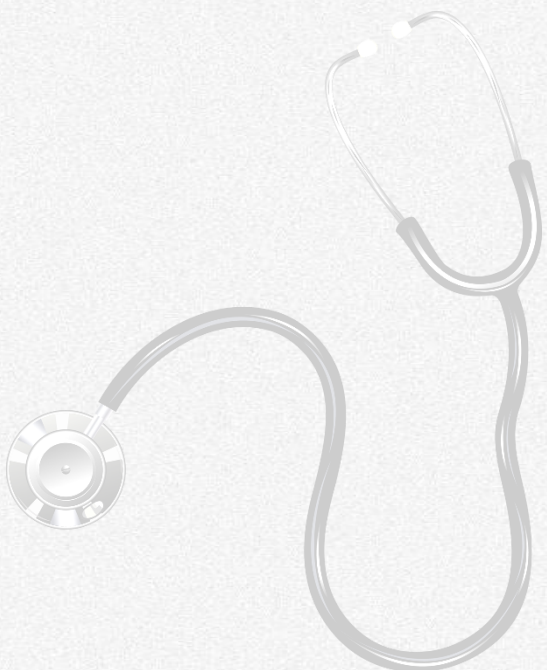
PNDS 2018 : page 17

“ *Le traitement doit être poursuivi **toute la vie** **durant** et le régime ne doit plus être arrêté comme cela se faisait précédemment.* ”

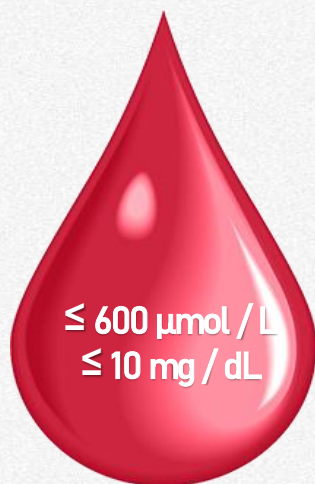
La qualité de vie des patients adultes doit être prise en compte par les soignants, en privilégiant des compromis, afin d'éviter des effets délétères secondaires au régime, en particulier pour ceux qui l'ont arrêté.

Une personnalisation des consignes diététiques semble indispensable.

La surveillance médicale



Les taux sanguins



PNDS 2018 : page 13

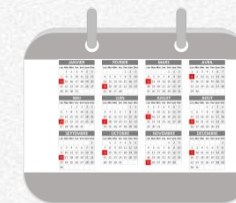
“ Des taux de Phé de **600-900 $\mu\text{mol}/\text{L}$ [10-15 mg/dL]** sont acceptables chez les patients adultes qui ne présentent aucune conséquence clinique et qui ne parviennent pas à rester en dessous de **600 $\mu\text{mol}/\text{L}$ [10 mg/dL]**. ”

La fréquence des prélèvements

NOM	PRENOM	DATE
●	●	



De 12 à 18 ans



1 / mois au minimum



> 18 ans



4 / an au minimum

Le rythme de contrôle des taux sanguins doit être adapté selon les patients et les situations.

La fréquence des consultations médico-diététiques



Le rythme des consultations doit être adapté selon les patients et les situations.

En cas de rupture de suivi pour les patients adultes, il semble raisonnable que le médecin ou le diététicien recontacte le patient par téléphone puis par courrier postal, en lui proposant de prendre un rendez-vous de consultation. Cette ultime relance doit être consignée dans le dossier médical.

Le suivi médical

Bilan nutritionnel

- Tous les ans

Ostéodensitométrie

- À 10 ans, 15 ans et suivant le résultat
- Selon le résultat, la prescription de suppléments peut être nécessaire : calcium, vitamine D, activité physique

Evaluation de l'observance thérapeutique entre 12 et 18 ans

- Présence régulière aux consultations
- Nombre de prélèvements réalisés
- Nombre de taux en-dessous du seuil (<600 $\mu\text{mol/l}$ ou 10 mg/dL)



PNDS 2018 : page 25

“

Chez l'enfant de plus de 12 ans, la perte d'adhérence au traitement doit entraîner une évaluation de la prise en charge de la PCU au niveau familial afin de définir ce qui est lié à une mauvaise prise en charge et ce qui est lié à l'échappement thérapeutique liée à la période de l'adolescence. Une aide psychologique doit pouvoir être proposée, voire une admission prolongée dans un centre pouvant prendre en charge ces adolescents à la fois aux niveaux diététique et scolaire.

”

Les bases du traitement diététique (en dehors d'un projet de grossesse)

Elles diffèrent peu des précédentes, afin de parvenir à répondre à l'objectif de l'équilibre métabolique décrit dans le PNDS. Le contrôle des apports en phénylalanine peut être légèrement plus souple, sans pour autant gommer l'impact du régime sur la vie sociale.

Maintenir un contrôle de l'apport de phénylalanine :

1 En respectant les catégories d'aliments

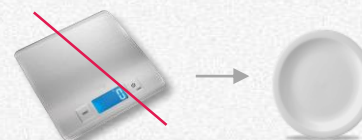


2 En consommant aux repas

Des légumes variés et pommes de terre



Des fruits



NB : Les pesées peuvent être arrêtées mais il peut s'avérer nécessaire de donner des repères sur les quantités en unités ménagères.

3 En poursuivant la consommation d'aliments hypoprotidiques



Prévenir les carences en protéines et VMO

4 En poursuivant la consommation quotidienne d'un mélange d'acides aminés en 3 à 4 prises



! Certains mélanges d'acides aminés sont dépourvus de VMO : une formule complète, réservée aux MHM, doit alors être prescrite. Une vérification de la couverture des RNP par des calculs est indispensable.

Assurer un apport énergétique suffisant

5 En consommant les aliments suivants :

Les matières grasses conseillées



Les aliments sucrés conseillés



Des aliments hypoprotidiques



6 En l'adaptant à son activité physique



Récapitulatif des principales recommandations médico-diététiques (en dehors d'une grossesse)

ÂGE EN ANNÉES	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	35	...
ÉQUILIBRE DES TAUX (HORS GROSSESSE)	≤ 360 µmol/L (≤ 6 mg/dL)											≤ 600 µmol/L (≤ 10 mg/dL)						900 µmol/L (15 mg/dL) sans répercussion clinique			
RYTHME MINIMAL DES CONTRÔLES SANGUINS	1/sem	≥ 2 / mois										≥ 1 / mois						≥ 4 /an			
SUIVI DU RÉGIME	À VIE											prise en compte du retentissement sur la qualité de vie									
MÉLANGE D'ACIDES AMINÉS	À VIE											maintien indispensable pour l'équilibre des taux sanguins et pour éviter des carences (AAE, VMO)									
RESPECT DES CATÉGORIES D'ALIMENTS	À VIE																				
CONTRÔLE DES APPORTS DE PHÉNYLALANINE LÉGUMES, POMMES DE TERRE, FRUITS	contrôlés par des pesées – système de parts consommation indispensable (protéines naturelles)											pommes de terre, légumes et fruits variés consommation indispensable (protéines naturelles)									
CONSOMMATION ALIMENTS HYPOPROTIDIQUES	À VIE											maintien indispensable									
RYTHME MINIMAL DES CONSULTATIONS	1 / 3 mois	1 / 6 mois										1 /an									
BILAN NUTRITIONNEL examens sanguins, urinaires et optionnels	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
OSTÉODENSITOMÉTRIE											selon résultat : prescription calcium, vitamine D, activité physique						Fréquence adaptée au résultat pour les adultes				
ÉVALUATION NEUROPSYCHOLOGIQUE				◆ Entrée maternelle					◆ Entrée cours préparatoire						◆ Entrée collège		◆ Entrée lycée				
ÉVALUATION OBSERVANCE THÉRAPEUTIQUE	<ul style="list-style-type: none"> Présence régulière aux consultations Nombre de prélèvements réalisés Nombre de taux en-dessous du seuil (< 360 µmol/l ou 6 mg / dL) 											<ul style="list-style-type: none"> Présence régulière aux consultations Nombre de prélèvements réalisés Nombre de taux en-dessous du seuil (< 600 µmol/l ou 10 mg / dL) 									

AVANT-PROPOS
OBJECTIFS DU GUIDE
PNDS 2018
PATIENTS 0-12 ANS
PATIENTS > 12 ANS
RECAP. HORS GROSSESSE
REPÈRES APPORTS PHÉNYLALANINE
RECO. FEMME ENCEINTE
ÉDUCATION INFORMATION
EN SAVOIR PLUS
INDEX

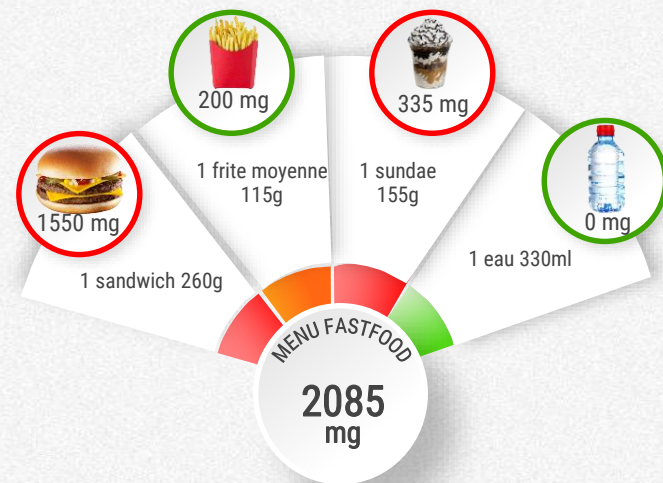
Quelques repères sur les apports en phénylalanine de menus



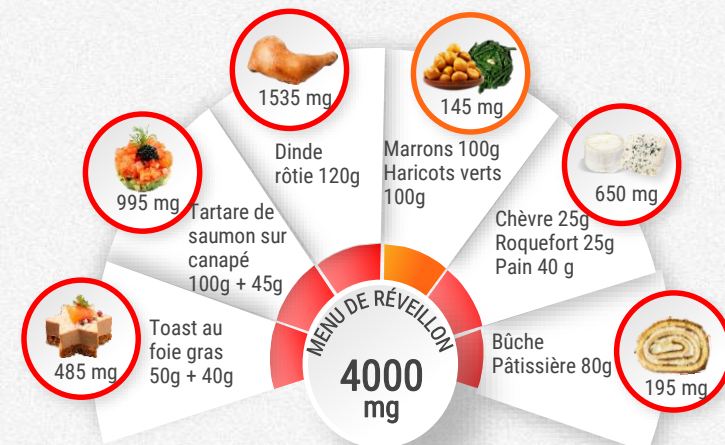
Les apports en phénylalanine d'un menu de la restauration rapide et d'un menu de fêtes de fin d'année

Quels que soient les menus (équilibrés, restauration rapide, festifs, scolaires, ...), ceux-ci s'avèrent tous incompatibles avec les impératifs du traitement d'une hyperphénylalaninémie sévère. La comparaison des apports en phénylalanine met en exergue l'impact du traitement diététique sur la vie quotidienne des patients, en les plaçant dans l'impossibilité d'atteindre l'objectif médical préconisé dans le PNDS sans un minimum d'organisation et d'anticipation de leur alimentation, tout en devant faire preuve d'une grande tolérance aux frustrations alimentaires. **2000 mg** de phénylalanine pour le menu fastfood et standard (page 28), **4000 mg** pour le menu festif, sont des valeurs pour **un seul repas**, bien plus élevées que les **600 à 1000 mg** qu'il est probablement déconseillé de dépasser **par jour**, pour respecter les normes sanguines recommandées en phénylalanine.

A l'heure où le temps de préparation des repas a considérablement diminué, où l'essor du snacking et le prêt-à-consommer est tel que ces modes de consommation sont devenus incontournables pour une grande partie de la population, il semble essentiel que les professionnels de santé, diététiciens, médecins engagent auprès du patient adulte un discours harmonieux et convaincant, afin de l'amener progressivement à reprendre un régime ou à limiter les écarts excessifs ; il est également important de recadrer les pseudo régimes hypophénylalaninémisants (régimes de la mouvance « végan ») suivis par certains adultes convaincus de bien observer les recommandations médicales.

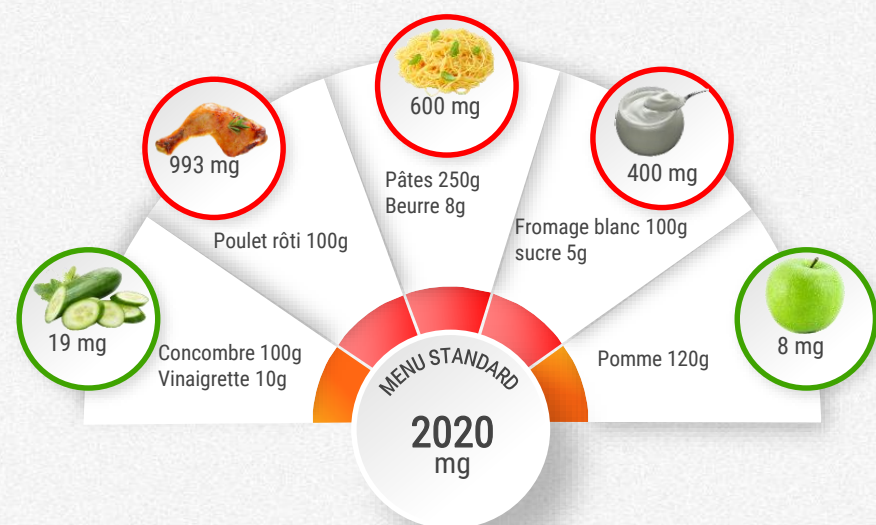


	Poids (g/ml)	Phé (mg)	Kcal	P (g)	L (g)	G (g)
1 sandwich double viande	258	1550	704	37.9	43.6	39.6
1 frite moyenne	115	200	302	4.6	12.2	45.5
1 dessert glacé sundae	155	335	304	7.3	9.3	49.3
1 eau plate nature	330	0	0	0	0	0
total		2085	1310	50	65	135



	Poids (g)	Phé (mg)	Kcal	P (g)	L (g)	G (g)
Toast au foie gras	50+40	485	474	10.4	21.9	30.6
Tartare de saumon fumé sur canapé	100+45	995	246	22.5	4.3	25.5
Dinde rôtie	120	1535	200	36.1	5.1	0
Garniture de marrons et haricots verts	100+100	145	237	4.4	1.6	33.8
Fromages (chèvre, roquefort) et pain	25+25+40	650	307	15.1	13.2	29.1
Bûche pâtisserie	80	195	265	4	8.6	43
total		4000	1730	92	55	160

Comment adapter un menu standard en un menu hypoprotidique apportant 400 mg de phénylalanine

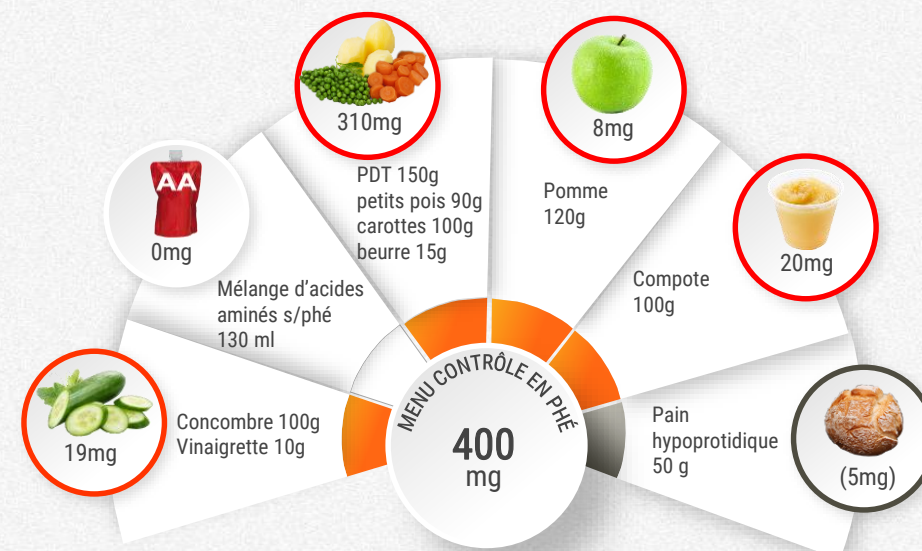


	Poids (g)	Phé (mg)	Kcal	P (g)	L (g)	G (g)
Concombre vinaigrette	100 + 10	19	55	0.6	4.9	3.6
Poulet rôti	100	993	167	25	6.6	0
Pâtes au beurre	250 + 8	600	405	11.3	12	63
Fromage blanc + sucre	100 + 5	400	95	7.2	3.2	9.3
Pomme	120	8	58	0.3	0.2	15.3
total		2020	780	45	27	91

Pour diminuer l'apport de phénylalanine du menu standard, le poulet, les pâtes et le fromage blanc sont supprimés (aliments interdits). L'apport de phénylalanine est assuré par les légumes (concombre, pommes de terre, petits pois, carottes) et les fruits (pomme et compote).

La diminution en protéines naturelles due à la suppression des aliments interdits est compensée par l'ajout d'un mélange d'acides aminés exempt de phénylalanine.

L'apport énergétique est obtenu en majorant le beurre et en ajoutant du pain hypoprotidique.



	Poids (g/ml)	Phé (mg)	Kcal	P (g)	L (g)	G (g)
Concombre vinaigrette	100+10	19	59	0.6	5.5	3.6
Mélange AA sans phé, liquide	130	0	92	15*	0.5	7
PDT/petits pois/carottes/beurre	150+90+100+15	350	392	9.6	17.5	53.9
Pomme	120	8	58	0.3	0.2	15.3
Compote	100	20	88	0.5	0	20.7
Pain hypoprotidique	50	5	130	0.3	2.5	25.5
* : équivalent protidique	total	400	819	11.3 +15*	26	126

LES RECOMMANDATIONS POUR LA FEMME ENCEINTE

PNDS 2018 : page 27

“

Toute grossesse doit être planifiée, la prise en charge doit débuter en période pré-conceptionnelle sous contraception efficace, par la reprise du régime, permettant le retour à un contrôle métabolique strict.

”



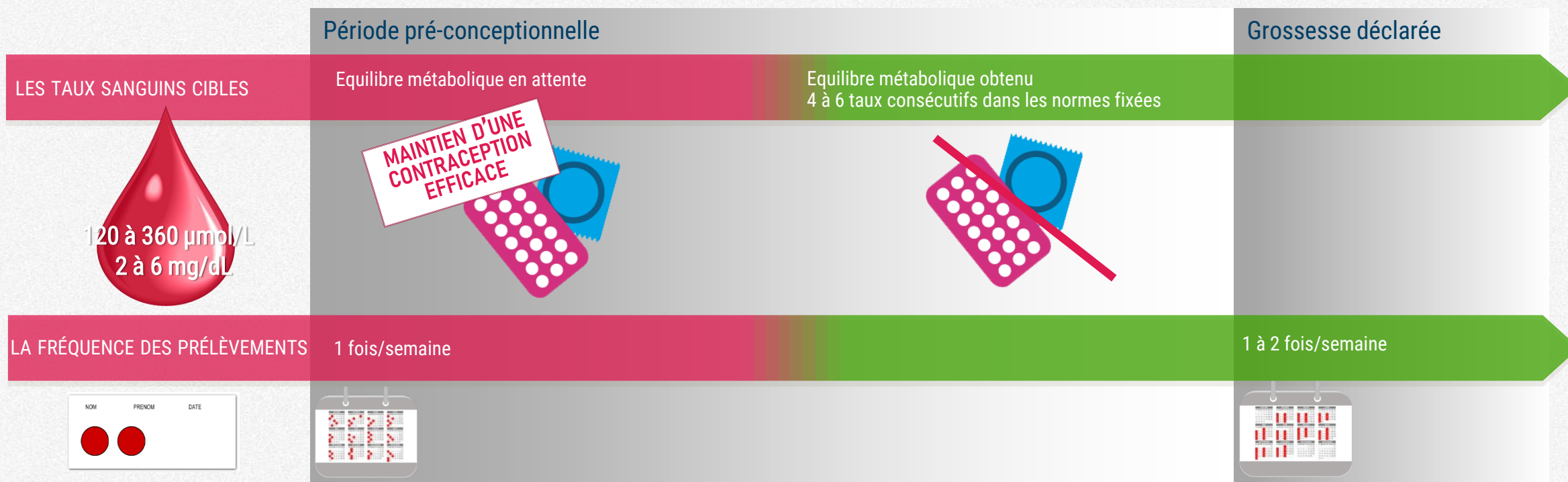
La surveillance des taux sanguins et de l'arrêt de la contraception

PNDS 2018 : page 13

“ En raison du risque d'embryofoetopathie (EFP) liée à l'hyperphénylalaninémie maternelle, toute grossesse chez une femme PCU nécessite une prise en charge rigoureuse, dans un centre qui associe une équipe métabolique

expérimentée et une équipe obstétricale formée à la pathologie. L'EFP comprend un risque de malformation cardiaque si le taux de Phé est supérieur à 600 µmol/L (10 mg/dL) pendant les 8 premières semaines de grossesse. Si

l'hyperphénylalaninémie se poursuit, le tableau d'EFP se complète par un retard de croissance intra-utérin, une microcéphalie, un retard intellectuel et diverses malformations congénitales. ”



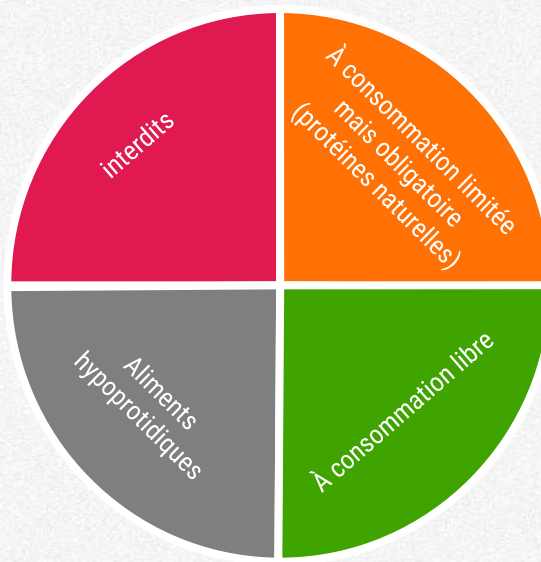
Les bases du traitement diététique

L'apport initial de phénylalanine

1 Débuter à 300 mg par jour

ou reprendre la dernière tolérance connue permettant l'équilibre des taux de phénylalanine à moins de $360 \mu\text{mol/L}$ ($< 6 \text{ mg/dL}$)

2 Respecter les catégories d'aliments



3 Adapter l'apport

suivant l'évolution des taux sanguins



Le contrôle de l'apport en phénylalanine

Le choix d'un système de contrôle est fonction des pratiques de la patiente, de sa tolérance en phénylalanine, de sa tolérance aux frustrations et contraintes, de ses habitudes alimentaires et de son mode de vie.

Méthode 1

Système de parts à 20 mg de phé pour les légumes, les pommes de terre et les fruits



Régularité des apports	■ ■ ■ ■ ■
Respect de la tolérance	■ ■ ■ ■ ■
Intensité des contraintes	■ ■ ■ ■ ■

Méthode 2

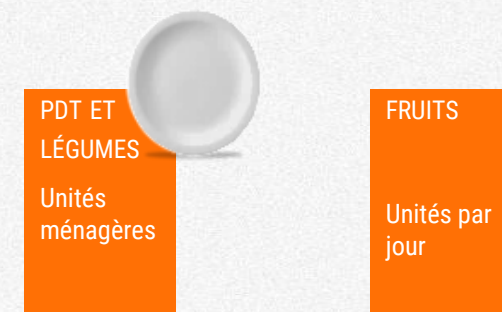
- Système de quantités à peser avec 2 listes de légumes (page 34)
- Fruits en nombre d'unités par jour



Régularité des apports	■ ■ ■ ■ ■
Respect de la tolérance	■ ■ ■ ■ ■
Intensité des contraintes	■ ■ ■ ■ ■

Méthode 3

Système de portions



Régularité des apports	■ ■ ■ ■ ■
Respect de la tolérance	■ ■ ■ ■ ■
Intensité des contraintes	■ ■ ■ ■ ■

Les autres contrôles

Surveiller l'apport protéidique total

- Couvrir les RNP protéidiques tout au long de la grossesse
- Répartir le mélange d'acides aminés en 3 à 4 prises, sur la journée



! Pour les patientes ayant arrêté le régime, il est nécessaire de réactiver la prise en charge à 100%. Les patientes adultes doivent demander à leur médecin traitant de remplir le formulaire de demande de prise en charge à 100% (le protocole de soins) ; un volet est adressé pour accord au médecin conseil de l'Assurance Maladie. L'ordonnance est à adresser à l'AGEPS, accompagnée d'une photocopie du protocole de soins et de l'attestation de droits à la sécurité sociale.

Surveiller l'apport énergétique (rôle majeur)

Veiller à un apport adapté à la prise de poids et suffisant pour éviter un catabolisme, en consommant quotidiennement :

Les matières grasses conseillées



Les aliments sucrés conseillés



Des aliments hypoprotéidiques



En cas d'apport insuffisant, notamment en début de grossesse, en raison d'éventuels vomissements, le recours à une supplémentation énergétique sous forme d'une solution glucido-lipidique peut constituer une bonne alternative.

Les listes des légumes durant la grossesse (méthode 2)

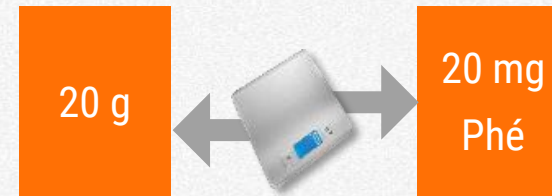
Afin de réaliser un contrôle plus souple des apports de phénylalanine, les légumes sont classés en 2 listes ; une estimation moyenne de la quantité apportant 20mg de phénylalanine permet d'effectuer le calcul de rations.

la liste A regroupe les légumes les plus concentrés en phénylalanine ; 20 mg de phénylalanine sont apportés par 20 g de légumes.

la liste B regroupe les autres légumes ; 20 mg de phénylalanine sont apportés par une quantité moyenne de 70 g de légumes.

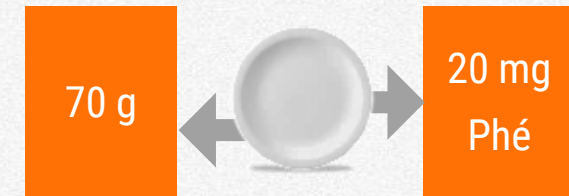
En période pré-conceptionnelle et durant les 4 premiers mois de grossesse, il semble raisonnable de demander à la patiente de peser les légumes. Ce système, moins contraignant que le système classique de parts, permet de moduler assez finement les apports de phénylalanine pour atteindre l'objectif fixé des taux sanguins.

Les légumes liste A



- Artichaut (fond)
- Avocat
- Bette ou cardé
- Brocoli
- Châtaigne
- Chou de Bruxelles
- Chou romanesco
- Chou vert frisé
- Cœur de palmier
- Crosnes
- Epinard
- Frites cuites "maison"
- Frites surgelées précuites
- Germe de soja
- Maïs cuit
- Maïs mini épis cuit
- Oseille
- Patate douce
- Petits pois
- Pissenlit
- Pois gourmands
- Pomme de terre
- Pommes de terre rissolées
- Pousse de bambou

Les légumes liste B



- Asperge
- Aubergine
- Banane verte (légume antillais)
- Betterave
- Carotte
- Céleri branche
- Céleri rave
- Champignon de Paris
- Chou blanc
- Chou de Chine
- Chou rave
- Chou rouge
- Chou-fleur
- Christophine ou chayote (légume antillais)
- Citrouille/Potiron/Potimarron
- Civette ou cive
- Concombre
- Courgette
- Endive
- Fenouil
- Feuille de vigne
- Fruit à pain (légume antillais)
- Gombo (légume antillais)
- Haricot beurre
- Haricot beurre plat
- Haricot vert
- Haricot vert plat
- Igname (légume antillais)
- Manioc
- Navet
- Oignon
- Panais
- Pâtisson
- Piment
- Poireau
- Poivron
- Radis noir
- Radis rose
- Raifort
- Rutabaga
- Salade chicorée
- Salade cresson
- Salade iceberg
- Salade laitue
- Salade laitue romaine
- Salade mâche
- Salade pourpier
- Salade scarole
- Salade trévisé
- Salsifis
- Taro
- Tomate
- Topinambour

Listes établies à partir du consensus national des fruits et des légumes, diététiciens SFEIM 2009

Modalités d'augmentation de l'apport en phénylalanine pour éviter le risque d'hypotrophie

Du 1^{er} au 5^{ème} mois

Augmentations par paliers de 20 à 50 mg, en fonction des taux sanguins

Au cours du 5^{ème} mois

Le foie fœtal va permettre de métaboliser la phénylalanine circulante.

Augmentations plus rapides, par paliers de 50 à 100 mg, en fonction des taux sanguins

Lorsque les volumes de légumes deviennent trop importants pour la patiente, il convient d'augmenter les apports de phénylalanine en tenant compte de ses habitudes alimentaires avant la grossesse :

Si la patiente avait élargi son régime avant la grossesse, augmenter les apports avec un choix rationnel des aliments antérieurement consommés.

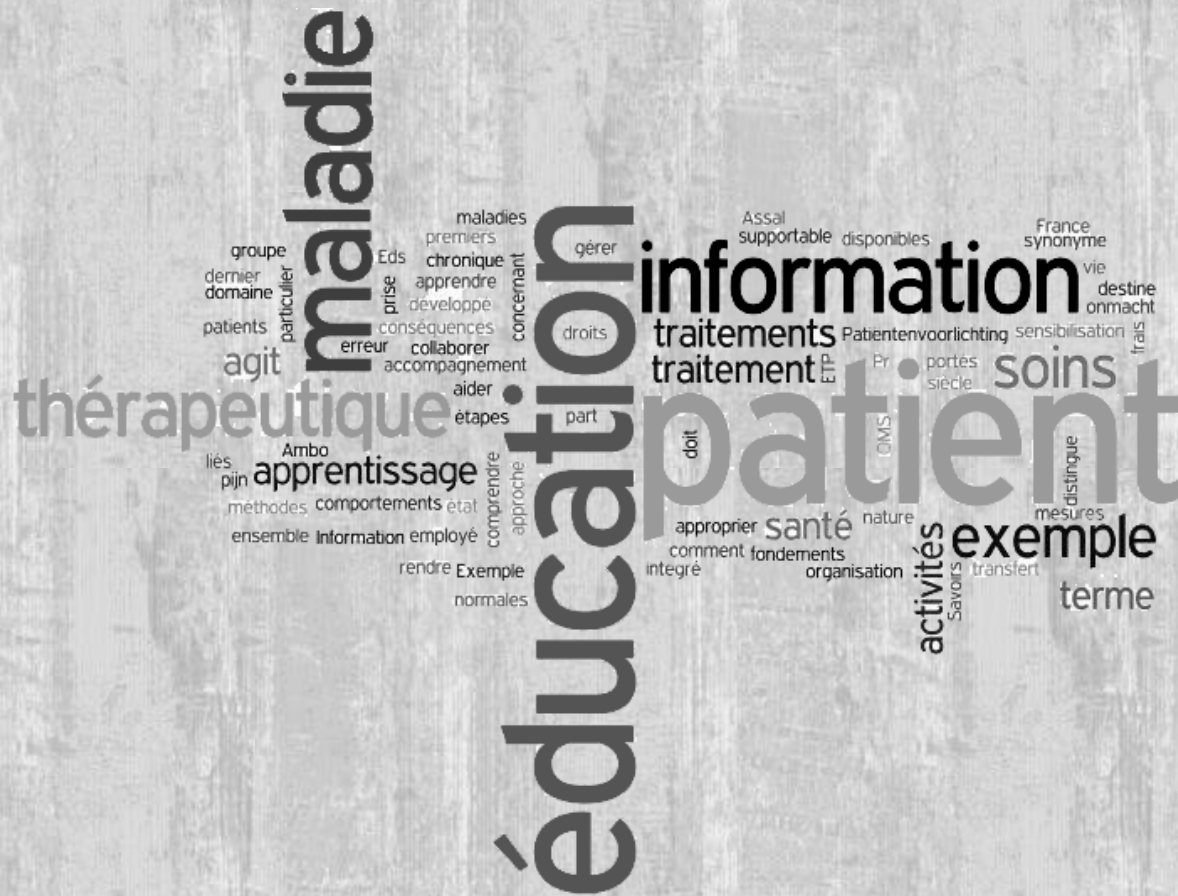
Si la patiente était toujours sous régime strict, sans consommation d'aliments interdits, augmenter les apports en choisissant par ordre préférentiel :

- 1- le lait de vache en poudre
- 2- une poudre de protéines pures (produit diététique)
- 3- des gélules de phénylalanine

Récapitulatif des principales recommandations médico-diététiques pour la grossesse

	PÉRIODE PRÉ-CONCEPTIONNELLE		GROSSESSE DÉCLARÉE								
	SEMAINES D'AMÉNORRHÉE (SA) ▶	1-2	M1 3-4-5-6	M2 7-8-9-10-11	M3 12-13-14-15	M4 16-17-18-19	M5 20-21-22-23-24	M6 25-26-27-28	M7 29-30-31-32	M8 33-34-35-36	M9 37-38-39-40-41
ÉQUILIBRE DES TAUX			120 à 360 µmol/L (2 à 6 mg/dL)								
RYTHMES DES CONTRÔLES SANGUINS	1 par semaine		1 à 2 par semaine								
APPORT DE PHÉNYLALANINE	300 mg/j (initial minimum) puis adaptation selon les taux sanguins		ADAPTATIONS SANS DÉLAI								
Si taux sanguins > taux cibles			Pour éviter le risque d'EFPP : vérifier les apports caloriques, la prise du mélange d'AA ; si besoin, diminuer temporairement l'apport de Phé.								
Si taux sanguins < 120 µmol/L (2 mg/dL)			Pour éviter le risque d'hypotrophie :								
			Augmenter par paliers de 20 à 50 mg				Augmenter par paliers de 50 à 100 mg				
APPORT PROTÉIQUE TOTAL : ÉQUIVALENT PROTIDIQUE + PROTÉINES NATURELLES	0.8 à 1 g / j / kg de poids idéal		≥ 1 g / j / kg de poids idéal Ex : 60 g pour une femme de 60 kg			≥ 1.1 g / j / kg de poids idéal Ex : 70 g pour une femme de 60 kg					
QUANTITÉ DU MÉLANGE D'ACIDES AMINÉS	Ajustement en fonction de l'évolution de l'apport de protéines naturelle, en veillant à la couverture des RNP en VMO										
APPORT DE TYROSINE	6 g / j au minimum ; une supplémentation est à envisager si l'apport per os est inférieur ou en cas de taux plasmatiques bas sur chromatographie des AA réalisée à jeûn.										
APPORT ÉNERGÉTIQUE	SUFFISANT ET REGULIER AVEC SURVEILLANCE DU POIDS Consommation d'aliments et produits hypoprotidiques, de matières grasses et de produits sucrés autorisés, supplémentation calorique si besoin au cours du 1 ^{er} trimestre.										
VITAMINES, MINÉRAUX, OLIGOÉLÉMENTS (VMO)	Dosages et surveillance										
PRISE EN CHARGE DES NAUSÉES ET DES VOMISSEMENTS	<ol style="list-style-type: none"> Fractionnement de l'alimentation Supplémentation calorique liquide Prescription d'anti-émétiques Recours à une hospitalisation et sonde naso-gastrique 										

L'INFORMATION ET L'ÉDUCATION DES PATIENTS



Conseils pour la mise en place de la séance d'éducation et d'information



Organisation mondiale de la Santé

Selon l'OMS¹, l'éducation thérapeutique du patient vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient. Elle comprend des activités organisées, y compris un soutien psychosocial, conçues pour rendre les patients conscients et informés de leur maladie, des soins, de l'organisation et des procédures hospitalières, et des comportements liés à la santé et à la maladie. Ceci a pour but de les aider (ainsi que leurs familles) à comprendre leur maladie et leur traitement, collaborer ensemble et assumer leurs

responsabilités dans leur propre prise en charge dans le but de les aider à maintenir et améliorer leur qualité de vie.

Une information orale ou écrite, un conseil de prévention peuvent être délivrés par un professionnel de santé à diverses occasions, mais ils n'équivalent pas à une éducation thérapeutique du patient.

La séance que nous proposons vise donc à épauler les professionnels de santé à remplir leur mission d'information auprès des patients. Cette démarche est d'autant plus importante que les patients phénylcétonuriques adultes ont reçu jusqu'à présent des messages divers quant à l'objectif thérapeutique médico-diététique : l'arrêt du régime vers l'âge de 5- 6 ans, relayé par le maintien d'un régime mais élargi en apport de phénylalanine, visant des taux cibles à 1200 $\mu\text{mol/l}$ (20 mg/dL) puis maintenant, la poursuite d'un régime strict à vie, avec des taux cibles de Phé à 600 $\mu\text{mol/L}$ voire 900

$\mu\text{mol/L}$ (10 à 15 mg/dL) sous certaines conditions.

Un discours unitaire de tous les soignants impliqués apparaît donc comme primordial pour le crédibiliser et conforter les patients dans le bien-fondé d'entreprendre un changement progressif de comportement, qui ne pourra se faire qu'avec leur consentement, tant l'impact psychosocial risque d'influer sur leur qualité de vie.

¹ : Rapport de l'OMS-Europe, publié en 1996, Therapeutic Patient Education – Continuing Education Programmes for Health Care Providers in the field of Chronic Disease, traduit en français en 1998

Intégration de cette séance d'information dans le parcours de soins des patients

Conseil n°1 prendre le temps !

Prendre le temps d'organiser la séance, prendre le temps de mettre en confiance les patients, prendre le temps de présenter et d'adapter l'information, donner le temps aux patients de comprendre les messages et de poser des questions, prendre le temps de s'assurer que le corps des messages a été compris, prendre le temps de discuter avec eux et de les orienter vers les meilleures décisions.

Conseil n°2 Présenter et proposer en amont la séance aux patients

Déoulant du conseil précédent, cette séance d'information ne peut se dérouler qu'en-dehors d'un circuit traditionnel de consultations : le rythme des consultations de ces patients étant peu soutenu (1 voire 2 consultations par an), il convient de planifier la séance, en accord et selon les disponibilités des patients. Tous les soignants et acteurs de cette information doivent aussi faire preuve d'un certain degré de motivation pour sortir d'un circuit habituel de consultations.

Conseil n°3 S'approprier les outils éducatifs,

pour une présentation optimale auprès des patients.

Conseil n°4 Proposer par la suite une consultation,

pour discuter avec le patient de son choix.

Les projets d'outils et de supports pédagogiques



Un diaporama interactif

Une mise en œuvre simple et rapide, demandant peu de moyens et des possibilités correctes d'interactivité justifient le choix de ce support, afin de permettre son exploitation par le plus grand nombre de professionnels de santé. Ce support permettra de diffuser de l'information en l'adaptant à une population variée de patients, d'intégrer des tests interactifs pour s'assurer de la bonne compréhension des messages par le patient, dans le but de l'aider à prendre une décision de façon éclairée. Ce support sera un outil complémentaire à la démarche des soignants et devra contribuer à renforcer la qualité de la relation entre eux et leurs patients.



Un conducteur de séance

Le conducteur pédagogique permettra d'aider les soignants aussi bien "novices" que "confirmés" pour mener à bien la séance d'éducation thérapeutique de façon structurée. Il proposera un cadre méthodologique pour préparer la séance, prévoir son déroulement et sa durée.



Une plaquette pour les adolescents et adultes

Son objectif sera de regrouper les principales informations de la séance et de permettre aux patients de s'y référer. Ce sera aussi le moyen de transmettre aux patients adultes les coordonnées d'un centre de soins et de leur laisser l'initiative de prendre contact ultérieurement, quelle que soit leur décision de soins pour leur maladie chronique.



Un dépliant pour les femmes phénylcétonuriques

Son principal intérêt résidera dans son aspect préventif, en exposant les modalités préconisées avant et pendant la grossesse, pour protéger le futur bébé des risques de malformations liées à l'hyperphénylalaninémie chronique. Il permettra aussi de tracer les coordonnées d'une équipe soignante spécialisée dans la prise en charge de la grossesse de ces patientes.

Pour en savoir plus

- Lien internet sur le consensus européen 2017 : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5639803/>
- Lien internet sur le PNDS 2018 : https://www.has-sante.fr/jcms/c_953467/fr/phenylcetonurie
- Le site Orphanet : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Phenylcetonurie-FRfrPub611v01.pdf> (Article pour tout public sur la PCU)
- Lien internet de téléchargement du livret d'informations de l'unité fonctionnelle rétrocession : <http://ageps.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/68/files/2013/01/Livret-dinformation-de-LUF-r%C3%A9trocession.pdf>
- Le site sur le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN) : <http://depistage-neonatal.org/>
- Le site de la SFEIM : <http://www.sfeim.org/>
- Le site de la filière G2M – maladies rares : <http://www.filiere-g2m.fr/>
- Le site de l'Association de patients "Les Feux Follets" : <https://phenylcetonurie.org/>
- Lien internet Nutricia metabolics "les points clef du PNDS 2018 en vidéos" : <https://www.nutrilien.fr/me-former-m-informer/recommandations-officielles>

Liste des participants à l'élaboration de ce guide

Groupe de rédaction

- **Aline DERNIS**, diététicienne, CHRU de Lille - Hôpital Jeanne-de-Flandre, Centre de référence de Lille des Maladies Héritaires du Métabolisme de l'enfant et de l'adulte, Avenue Eugène Varlin, 59800 LILLE.
- **Sandrine DUBOIS**, diététicienne, Hôpital Necker Enfants Malades, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et l'adulte, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15.
- **Laurent FRANCOIS**, diététicien, chargé de mission diététique de la filière G2M, Hôpital Necker Enfants Malades, Filière G2M, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15.
- **Annick PERRIER**, diététicienne, Centre de référence Lyonnais des maladies héréditaires du métabolisme, Hôpital Femme mère enfant (Bron), 59 Boulevard Pinel, 69677 Bron cedex.
- **Nathalie TRESSEL**, diététicienne, CHRU Tours, Hôpital Bretonneau, centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, 2 boulevard Tonnellé, 37044 Tours Cedex 9.

Groupe de relecture

- **Jean-Baptiste ARNOUX**, médecin, CHU Necker – Enfants Malades, Centre de référence des Maladies Héritaires du Métabolisme de l'Enfant et l'Adulte, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15.
- **Marie-Paule CARAVITA**, diététicienne, Hôpital civil – Clinique médicale B, Centre de compétence maladies héréditaires du métabolisme, 67098 Strasbourg cedex.
- **Claire DOUILLARD**, médecin, CHRU de Lille - Hôpital Jeanne-de-Flandre, Centre de référence de Lille des Maladies Héritaires du Métabolisme, Avenue Eugène Varlin, 59800 LILLE.
- **François FEILLET**, médecin, Hôpital d'Enfants - CHU Brabois, Service de Médecine Infantile, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, Rue du Morvan, 54500 Vandoeuvre les Nancy.
- **Claire GAY**, médecin, CHU Saint-Etienne, Hôpital Nord, Service de Pédiatrie, Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme, 42055 SAINT ETIENNE Cedex2.
- **Béatrice GROUT**, diététicienne, CHU Hôpitaux de Rouen, Service de Pédiatrie néonatale et réanimation – neuropédiatrie, Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme, 1, rue de Germont, 76031 Rouen.
- **Agnès HUBSCH-SEYBEL**, diététicienne, Hôpital civil – Clinique médicale B, Centre de compétence maladies héréditaires du métabolisme, 67098 Strasbourg cedex.
- **Catherine LAGUERRE**, diététicienne, CHU de Toulouse - Hôpital des enfants, Service de gastro-entérologie, hépatologie, diabétologie, nutrition et centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, 9 Place Lange, 31059 Toulouse cedex 9.
- **Delphine LAMIREAU**, médecin, CHU Bordeaux - GH Pellegrin, Centre de compétence des Maladies Héritaires du Métabolisme, Service gastroentérologie et nutrition, Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux.
- **Isabelle LIEGEOIS**, diététicienne, Hôpital d'Enfants - CHU Brabois, Service de Médecine Infantile, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, Rue du Morvan, 54500 Vandoeuvre les Nancy.
- **William PERET**, diététicien, CHU Bordeaux - GH Pellegrin, Centre de compétence des Maladies Héritaires du Métabolisme, Service gastroentérologie et nutrition, Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux.
- **Delphine ROUGE**, diététicienne, CHU de Toulouse - Hôpital des enfants, Service de gastro-entérologie, hépatologie, diabétologie, nutrition et centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, 9 Place Lange, 31059 Toulouse cedex 9.

Index

- 01 Couverture
- 02 Avant-propos (Pr Pascale De Lonlay)
- 03 Introduction (Pr François Labarthe)
- 04 Légendes & abréviations
- 05 Table des matières
- 06 Les objectifs de ce guide
- 07 Le protocole national de diagnostic et de soins
- 08 La nouvelle classification des hyperphénylalaninémies
- 09 Les déficits enzymatiques
- 10 Le rationnel médical derrière les nouvelles recommandations
- 11 Les recommandations pour les patients de la naissance à 12 ans
- 12 La surveillance médicale
- 13 La surveillance médicale (suite)
- 14 Les bases du traitement pour atteindre les taux cibles
- 15 Les bases du traitement pour atteindre les taux cibles (suite)
- 16 Le tableau synthétique du choix des aliments (1/2)
- 17 Le tableau synthétique du choix des aliments (2/2)
- 18 Les recommandations sur la conduite à tenir lors d'infections intercurrentes
- 19 Les recommandations pour les patients au-delà de 12 ans (hors grossesse)
- 20 L'annonce aux patients de la nouvelle démarche thérapeutique
- 21 La surveillance médicale
- 22 La surveillance médicale (suite)
- 23 Les bases du traitement diététique (en dehors d'un projet de grossesse)
- 24 Les bases du traitement diététique (en dehors d'un projet de grossesse) (suite)
- 25 Récapitulatif des principales recommandations médico-diététiques (en dehors d'une grossesse)
- 26 Quelques repères sur les apports en phénylalanine de menus
- 27 Les apports d'un menu de la restauration rapide et d'un menu de fêtes de fin d'année
- 28 Comment adapter un menu standard en un menu hypoprotidique apportant 400 mg de phénylalanine
- 29 Les recommandations pour la femme enceinte
- 30 La surveillance des taux sanguins et de l'arrêt de la contraception
- 31 Les bases du traitement diététique
- 32 Les bases du traitement diététique (suite)
- 33 Les bases du traitement diététique (fin)
- 34 Les listes des légumes durant la grossesse (méthode 2)
- 35 Modalités d'augmentation de l'apport en phénylalanine pour éviter le risque d'hypotrophie
- 36 Récapitulatif des principales recommandations médico-diététiques pour la grossesse
- 37 L'information et l'éducation des patients
- 38 Conseils pour la mise en place de la séance d'éducation et d'information
- 39 Intégration de cette séance d'information dans le parcours de soins des patients
- 40 Les outils et les supports pédagogiques mis à disposition
- 41 Pour en savoir plus
- 42 Liste des participants à l'élaboration de ce guide

Crédits photographies

<http://www.freepik.com>, designed by Pressfoto / Freepik

Version digitale
Novembre 2019