

Swiss Metabolic Group

Recommandations pour le traitement de la phénylcétonurie et de l'hyperphénylalaninémie

Diana Ballhausen¹, Matthias Baumgartner², Luisa Bonafé¹, Bettina Fiege², Ilse Kern³, Jean-Marc Nuoffer⁴

- 1 Division de Pédiatrie Moléculaire, CHUV, Lausanne
- 2 Abteilung für Stoffwechsel und Molekulare Pädiatrie, Kinderspital Zürich
- 3 Néphrologie et Métabolisme Pédiatrique, Hôpital des Enfants, Genève
- 4 Stoffwechselabteilung, Universitäts-Kinderklinik, Inselspital Bern

Le traitement de la phénylcétonurie (PCU; déficit de la phénylalanine hydroxylase) consiste en un régime pauvre en phénylalanine (phe). Pour couvrir les besoins en protéines, on ad- joint un mélange d'acides aminés exempt de

phénylalanine dont la prise devrait être répar- tie en 2–3 portions sur la journée. La surveil- lance thérapeutique s'effectue par la déter- mination des taux sanguins de phénylalanine. Parallèlement à la progression de la matura-

Age	Valeurs cible des taux sanguins de phe	Fréquence des contrôles
0–2 ans	100–300 $\mu\text{mol/l}$	toutes les 1–2 semaines
2–10 ans	100–400 $\mu\text{mol/l}$	toutes les 1–2 semaines
>10 ans	100–600 $\mu\text{mol/l}$	au minimum 1x/mois
Avant et pendant une grossesse	100–300 $\mu\text{mol/l}$	1x/semaine

Swiss Metabolic Group

Empfehlungen für die Behandlung der Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie

Diana Ballhausen¹, Matthias Baumgartner², Luisa Bonafé¹, Bettina Fiege², Ilse Kern³, Jean-Marc Nuoffer⁴

- 1 Division de Pédiatrie Moléculaire, CHUV, Lausanne
- 2 Abteilung für Stoffwechsel und Molekulare Pädiatrie, Kinderspital Zürich
- 3 Néphrologie et Métabolisme Pédiatrique, Hôpital des Enfants, Genève
- 4 Stoffwechselabteilung, Universitäts-Kinderklinik, Inselspital Bern

Die Therapie der Phenylketonurie (PKU; De- fekt der Phenylalaninhydroxylase) besteht in einer phenylalanin (Phe)-armen Diät. Um den Proteinbedarf zu decken, werden phenylala- ninfreie Aminosäuremischungen eingesetzt, die in 2–3 Einzelportionen genommen wer-

den sollten. Die Therapie wird anhand der Bestimmung der Phenylalanin-Blutspiegel monitorisiert. Aufgrund der fortschreitenden Hirnentwicklung können mit zunehmendem Alter höhere Blutspiegel toleriert werden. Grundsätzlich sind Kontrollen und Therapie

Alter	therapeutischer Bereich der Phe-Blutspiegel	Frequenz der Kontrollen
0–2 Jahre	100–300 $\mu\text{mol/L}$	1–2 wöchentlich
2–10 Jahre	100–400 $\mu\text{mol/L}$	1–4 wöchentlich
> 10 Jahre	100–600 $\mu\text{mol/L}$	mind. 1x/Monat
Frauen: bei KW + SS	100–300 $\mu\text{mol/L}$	wöchentlich

tion cérébrale, des taux sanguins plus élevés sont tolérables chez les patients plus âgés. En raison du risque d'embryo- et de foetopathie, les femmes avec PCU souhaitant entre- prendre une grossesse devraient reprendre un régime plus strict et se soumettre à une surveillance thérapeutique intensifiée pen- dant la grossesse. Idéalement, le taux de phe lors de la conception ne devrait pas dépasser 300 $\mu\text{mol/l}$. En principe, le traitement et les contrôles devraient être effectués à vie.

En cas d'hyperphénylalaninémie (HPA), va- riante plus légère du même déficit enzy- matique, seuls des contrôles du taux de phénylalanine sanguin sont requis dans un premier temps. Des valeurs >400 $\mu\text{mol/l}$ sont une indication à des contrôles intensi- fiés, à une anamnèse alimentaire, voire un traitement diététique, dont la 1ère étape consiste en une alimentation végétarienne. Avant et pendant une grossesse, les recom- mandations pour les femmes atteintes de PCU s'appliquent dans la même mesure aux femmes présentant une HPA. Nb: Certaines femmes n'ayant jamais eu besoin de régime au préalable nécessitent parfois un traite- ment avant ou pendant une grossesse.

jedoch lebenslang erforderlich. Betroffene Frauen sollten aufgrund der Gefahr einer Embryofetopathie bei Kinderwunsch (KW) wieder strenger eingestellt und während der Schwangerschaft (SS) engmaschig kontrol- liert werden. Idealerweise sollte der Blut- spiegel bereits bei Konzeption nicht höher als 300 $\mu\text{mol/L}$ sein.

Bei Hyperphenylalaninämie (HPA), der milde- ren Variante des selben Enzymdefekts, sind zunächst nur Kontrollen des Phenylalanin- Blutspiegels notwendig. Bei Werten > 400 $\mu\text{mol/L}$ ist die Indikation für engmaschige Kontrollen, Ernährungsanamnese und ggf. Therapiebeginn (erster Schritt: vegetarische Ernährung) gegeben. Bei Frauen mit HPA gel- ten in Bezug auf Kinderwunsch und Schwan- gerschaft die gleichen Empfehlungen wie bei PKU. CAVE: Auch Frauen, die vorher nie be- handlungspflichtig waren, benötigen evtl. bei Kinderwunsch eine diätetische Behandlung.

Korrespondenzadresse/Correspondance:

Dr. Diana Ballhausen, MD
Cheffe de Clinique
Division de Pédiatrie Moléculaire
CHUV, 1011 Lausanne, Tél. 021 314 34 82
diana.ballhausen@chuv.ch