

# PCU, OU L'ART DE GARDER DE JEUNES CERVEAUX EN SANTÉ

**Les enfants atteints de phénylcétonurie (PCU) sont incapables de décomposer l'acide aminé phénylalanine. Ils doivent donc éviter de consommer les nombreux aliments contenant cette substance, car, avec le temps, celle-ci s'accumule dans leur organisme, affecte leur système nerveux et risque de causer de graves déficiences mentales.**

Composante essentielle de nombreuses protéines, la phénylalanine se retrouve dans tous les produits d'origine animale tels la viande et les produits laitiers, ainsi que le blé. Imaginez que pendant toute votre enfance, vous ne goûtiez jamais à de la pizza, à un hamburger, à un hot-dog, à du pain ou à de la crème glacée. Les personnes atteintes de la PCU doivent boire une préparation spéciale, peu agréable au goût, afin d'absorber tous les nutriments dont elles ont besoin.

Tandis que les jeunes enfants s'en tiennent généralement à la nourriture sans danger que leurs parents leur préparent, les adolescents atteints de PCU éprouvent plus de difficultés. S'ils consomment des aliments contenant de la phénylalanine, ils n'en ressentent pas les effets immédiatement, mais à long terme, leur développement neurologique pourra en souffrir et réduire leur niveau d'intelligence.

La PCU demeure incurable, mais une équipe internationale dirigée par le Dr Harvey Levy au *Children's Hospital Boston* et comptant la chercheuse canadienne Annette S. Feigenbaum, du *Hospital for Sick Children*, à Toronto, pourrait avoir trouvé une façon d'aider des patients atteints. Dans une étude menée auprès d'environ 90 jeunes ayant la PCU, les chercheurs ont mis à l'essai le composé tétrahydrobioptérine (BH4) pour voir si sa consommation permettrait de réduire la concentration de phénylalanine dans le sang. Le BH4 a pour effet d'augmenter l'action des quantités résiduelles de phénylalanine hydroxylase (enzyme qui décompose la phénylalanine) dans l'organisme des personnes qui ont la PCU.

Après six semaines, le BH4 a fait effet, mais de façon modérée et chez certains patients seulement. Le Dr Levy estime qu'environ 40 % des jeunes atteints de PCU réagissent au moins



*« Certains patients peuvent abandonner complètement leur régime, mais ils sont rares. »*

un peu au BH4, mais que la réponse n'est significative que dans 25 % des cas. *« Certains patients peuvent abandonner complètement leur régime, mais ils sont rares, explique-t-il. La plupart des patients qui réagissent positivement pourront augmenter la quantité de protéines dans leur régime, et seulement certains d'entre eux pourront aussi réduire leur consommation de préparation spéciale. »*

Même si l'étude sur l'efficacité du BH4 portait principalement sur des adolescents, elle est particulièrement prometteuse pour les jeunes enfants. En effet, comme l'accumulation de phénylalanine chez les sujets atteints de PCU se fait progressivement, plus elle est freinée tôt, moins les patients risquent de souffrir de déficiences neurologiques et cognitives à long terme. Le Dr Levy indique que des tests sont déjà amorcés auprès d'enfants de moins de quatre ans.

Expert au sujet de la PCU au CHU Sainte-Justine, le Dr Grant Mitchell fait observer que nous avons parcouru énormément de chemin dans la gestion de cette maladie. *« Jusqu'au*

*milieu du XX<sup>e</sup> siècle, on trouvait souvent dans les établissements pour déficients mentaux des patients souffrant de la PCU. Cette maladie a été le premier exemple de déficience mentale d'origine chimique connue. Depuis les années 1960, le dépistage de la PCU chez les nouveau-nés se fait dans tous les pays développés, ce qui permet un diagnostic et un traitement précoces. L'impact de la maladie a été réduit à un point tel qu'aujourd'hui, deux générations de patients diagnostiqués et traités dès la naissance ont une intelligence normale. »*

Ces résultats représentent un progrès dans le traitement de la PCU, selon le Dr Mitchell. *« Cette étude s'appuyant sur des essais en laboratoire est un pas de plus vers une vie normale pour les patients atteints de la PCU, mais nous n'en sommes pas encore arrivés là. L'étude nous rappelle, en outre, que les conditions génétiques biochimiques doivent être prises en compte dans le traitement et la prévention des déficiences mentales. »* 🦋

PAR ALISON PALKHIVALA