

**Gravité GRAVE**

Source : OpenFDA

FaibleMoyenneGrave

## ● Définition

Trouble métabolique avec accumulation phénylalanine.

## ● Symptômes

Retard mental si non traité

eczéma

odeur souris

microcéphalie

## ● Causes

Déficit phénylalanine hydroxylase

autosomique récessif

## ● Complications

Retard mental irréversible

troubles comportement

## ● Traitement

Régime pauvre en phénylalanine à vie

saproptérine

## ● Diagnostic différentiel

Hypothyroïdie congénitale

galactosémie

leucinose

## ● Examens paracliniques

Phénylalanine sanguine  $>120\mu\text{mol/L}$  (Guthrie)

génétique PAH

test BH4

## ● Protocole médicamenteux

Régime pauvre en phénylalanine: objectif Phe 120-360 $\mu\text{mol/L}$ ; Formule d'acides aminés sans Phe; Saproptérine 10-20mg/kg/j si répondeur BH4

## ☐ Interprétation des examens

Interpréter les résultats en corrélation avec la clinique

Valeurs normales à vérifier selon les normes du laboratoire

Répéter les examens si résultats discordants avec la clinique

## ☐ Prise en charge hospitalière

Hospitalisation en service spécialisé ou réanimation selon gravité

Surveillance rapprochée: constantes/4h

diurèse horaire si critique

Éducation thérapeutique du patient et de l'entourage

Planification du suivi post-hospitalisation et prévention des récives

## ☐☐☐☐ Protocole par tranche d'âge

**NOURRISSON (<2 ans):** Posologies en mg/kg strictes, vérifier poids exact; Voie orale sirop/suspension privilégiée; Surveillance déshydratation (pli cutané, fontanelle); Paracétamol 15mg/kg/6h (max 60mg/kg/j); PAS d'aspirine; Hospitalisation au moindre doute

**ENFANT (2-15 ans):** Posologies adaptées au poids (mg/kg); Formes galéniques: sirop, comprimés dispersibles, sachets; Paracétamol 15mg/kg/6h; Ibuprofène 10mg/kg/8h si >3 mois; Surveillance croissance et développement; Vaccination à jour

**ADULTE (>15 ans):** Posologies standard; Vérifier interactions médicamenteuses; Adaptation si insuffisance rénale (DFG) ou hépatique (Child-Pugh); Grossesse: vérifier CI; Sujet âgé >75 ans: réduire posologies de 25-50%, surveillance rénale

⚠ **Avertissement** : ⚠ GestuKay est une application informative et ne remplace pas un avis médical professionnel. Consultez toujours un médecin qualifié pour tout problème de santé.