

Gravité GRAVE

Source : OpenFDA

FaibleMoyenneGrave



Définition

Trouble métabolique avec accumulation phénylalanine.



Symptômes

- Retard mental si non traité
- eczéma
- odeur souris
- microcéphalie



Complications

- Retard mental irréversible
- troubles comportement



Diagnostic différentiel

- Hypothyroïdie congénitale
- galactosémie
- leucinose



Examens paracliniques

- Phénylalanine sanguine >120μmol/L (Guthrie)
- génétique PAH
- test BH4



Protocole médicamenteux

Régime pauvre en phénylalanine: objectif Phe 120-360μmol/L; Formule d'acides aminés sans Phe; Saproptérine 10-20mg/kg/j si répondeur BH4



Causes

- Déficit phénylalanine hydroxylase
- autosomique récessif



Traitement

- Régime pauvre en phénylalanine à vie
- saproptérine

●

☐☐ 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.