Fenilchetonuria (PKU) in Svizzera – Sondaggio 2025

La ringraziamo per la partecipazione a questo sondaggio e per la compilazione del presente questionario. L'obiettivo del sondaggio è scoprire come gestisce la Sua fenilchetonuria (PKU) e come affronta le sfide della vita quotidiana.

Questo questionario Le è stato trasmesso da **Swiss PKU, la Comunità svizzera di interessi per la fenilchetonuria.**

L'agenzia di comunicazione **Zumbühl & Partner Communications AG** è stata incaricata da **PTC Therapeutics Switzerland GmbH** della conduzione di questo sondaggio. Ovviamente, il **sondaggio è anonimo.**

Al termine dell'analisi, le Sue risposte/i Suoi commenti saranno **distrutti.**

Compili il questionario entro il 2.2.2026 e lo restituisca a **Swiss PKU.**

Se desidera **compilarlo telefonicamente,** può farlo contattando:

MediService
Signora Rosalba Bloise. Tel. 079 372 33 24

Grazie per la Sua partecipazione a questo sondaggio e per voler condividere con noi alcuni aspetti della Sua vita quotidiana con la PKU.

(selezionare una risposta)

- ◯ Sono affetto/a da fenilchetonuria (PKU)
- ◯ Sono un familiare di un bambino/una persona con PKU

Dati personali

Sono affetto/a da *(selezionare una risposta)*

- ◯ PKU classica
- ◯ PKU moderata
- ◯ Iperfenilalaninemia (HPA)

Età: _____

Sesso: *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Femminile
- ◯ Maschile
- ◯ Non binario
- ◯ Altro: _____

Situazione familiare *(selezionare una risposta)*

- ◯ Nubile/celibe
- ◯ Sposato/sposata
- ◯ Unione civile registrata
- ◯ Separato/divorziato
- ◯ Vedovo/vedova

Situazione abitativa *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Economia domestica singola
- ◯ Economia domestica familiare
- ◯ Coabitazione/comunità abitativa
- ◯ Altro: _____

Centro di trattamento/ospedale

Dove è situata la Sua clinica specializzata in PKU?
Nell'area metropolitana di *(selezionare una risposta/completare), (in ordine alfabetico)*

- ◯ Basilea
- ◯ Berna
- ◯ Ginevra
- ◯ Losanna
- ◯ Lucerna
- ◯ San Gallo
- ◯ Ticino
- ◯ Zurigo
- ◯ Altro: _____

Qual è la durata del viaggio per raggiungere questa clinica (specializzata in PKU)? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Meno di 0,5 ore
- ◯ Tra 0,5 ore e 1,5 ore
- ◯ Più di 1,5 ore

Come si svolge la visita nella Vostra clinica specializzata nel trattamento della PKU? *(completare):*

1. _____
2. _____
3. _____

_____

Come vorreste che si svolgesse la visita nella Vostra clinica specializzata nel trattamento della PKU? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Colloquio con lo/a specialista, consulenza alimentare e prelievo di sangue in un unico giorno
- ◯ Prelievo di sangue indipendentemente dal colloquio con lo/a specialista e dalla consulenza alimentare
- ◯ Consulenza alimentare indipendentemente dal colloquio con lo/a specialista e dal prelievo di sangue

Qual è la frequenza dei colloqui con lo/a specialista in questa clinica? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Mai
- ◯ 1 volta al mese
- ◯ 1 volta ogni 2 mesi
- ◯ 1 volta ogni 3 mesi
- ◯ 1 volta ogni 6 mesi
- ◯ Una volta all'anno
- ◯ Meno di una volta all'anno

È seguito/a anche da altri medici per la Sua PKU? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Medico di base
- ◯ Pediatra
- ◯ Altro: _____

Chi prescrive il trattamento o i trattamenti per la PKU (ad es. farmaci, alimenti a basso contenuto proteico, alimenti a basso contenuto di fenilalanina)? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Specialista
- ◯ Medico di base o pediatra
- ◯ Altro: _____

Vede anche un/a nutrizionista? *(selezionare una risposta)*

- ◯ No, mai
- ◯ 1 volta al mese
- ◯ 1 volta ogni 2 mesi
- ◯ 1 volta ogni 3 mesi
- ◯ 1 volta ogni 6 mesi
- ◯ Una volta all'anno
- ◯ Meno di una volta all'anno

Ha già usufruito di supporto psicologico in relazione alla Sua PKU?
(selezionare una risposta)

- ◯ Sì
- ◯ No

Fonti di informazione

Dove si procura le ultime informazioni sulla PKU (ad es. su nuove opzioni terapeutiche, nuovi alimenti a basso contenuto di fenilalanina, ricette, supporto per i viaggi ecc.)? *(più risposte possibili; selezionare/completare)*

- ◯ Swiss PKU
- ◯ Altre organizzazioni di pazienti
  Se sì, quali (nomi)? _____
- ◯ Social Media
- ◯ Specialista presso la clinica per la PKU
- ◯ Nutrizionista
- ◯ Farmacista
- ◯ Altre persone con PKU
- ◯ Altre fonti: _____

La terapia

In quale zona si trova più spesso la Vostra concentrazione di fenilalanina?
(selezionare una risposta)

- ◯ Meno di 360 µmol/l
- ◯ 360 – 600 µmol/l
- ◯ 600 – 1200 µmol/l
- ◯ Più di 1200 µmol/l

La mia assunzione giornaliera di fenilalanina è: *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Meno di 250 mg al giorno
- ◯ 250–400 mg al giorno
- ◯ 400–700 mg al giorno
- ◯ Più di 700 mg al giorno
- ◯ Non so quanta fenilalanina assumo giornalmente
- ◯ Non seguo alcuna dieta a basso contenuto di fenilalanina
- ◯ Altro: _____

I miei alimenti a basso contenuto proteico, che contengono meno di 0,5 g di proteine per 100 g di frutta e verdura, vengono considerati nel bilancio giornaliero: *(selezionare una risposta /completare)*

- ◯ Considerati interamente
- ◯ Considerati con un forfait giornaliero di _____ mg di Phe
- ◯ Non considerati

Come controllate il Vostro livello di fenilalanina? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Emogramma completo in ospedale
- ◯ Piccolo emogramma in ospedale
- ◯ Con l'aiuto della scheda Guthrie

Con quale frequenza controlla i Suoi livelli di fenilalanina con la carta di Guthrie? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Una volta a settimana
- ◯ 1 volta ogni 2 settimane
- ◯ 1 volta al mese
- ◯ 1 volta ogni 2 mesi
- ◯ 1 volta ogni 3 mesi
- ◯ Una volta all'anno o meno
- ◯ Non invio carte di Guthrie per l'esame
- ◯ Altro intervallo (specificare): _____

Utilizza un'applicazione (app) per calcolare il Suo apporto di fenalanina? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Sì
- ◯ Se sì, quale applicazione? _____
- ◯ Sarei grato se in Svizzera fosse disponibile un'applicazione in tedesco o in francese.
- ◯ No

Trattamento (della PKU)

Ha effettuato un test per sapere se risponde a un trattamento farmacologico che riduce i livelli di fenilalanina nel sangue? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì, e ho risposto
- ◯ Sì, ma non ho risposto al trattamento
- ◯ No

Dove è stato effettuato il test (di risposta al trattamento)? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Basilea
- ◯ Berna
- ◯ Ginevra
- ◯ Losanna
- ◯ Lucerna
- ◯ San Gallo
- ◯ Ticino
- ◯ Zurigo
- ◯ Altro: _____

Ha già ricevuto un trattamento con un medicamento che riduce i livelli di fenilalanina nel sangue? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì
- ◯ No

I costi del trattamento per ridurre il livello di fenilalanina sono coperti? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì
- ◯ No

Se sì, da chi? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Assicurazione invalidità (AI)
- ◯ Assicurazione sociale
- ◯ Cassa malati

Qual è il Suo livello di soddisfazione per la procedura di rimborso/assunzione dei costi per gli alimenti a basso contenuto di fenilalanina? *(più risposte possibili; selezionare)*

- ◯ È il/la mio/a farmacista a occuparsi del rimborso/dell'assunzione dei costi.
- ◯ Non ho mai avuto problemi con il rimborso degli alimenti a basso contenuto di fenilalanina.
- ◯ A volte ho problemi con la mia assicurazione.
- ◯ Ho regolarmente problemi e vorrei ricevere supporto.

Se fosse disponibile un nuovo farmaco in grado di ridurre i livelli di fenilalanina nel sangue, vorrebbe beneficiarne? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì
- ◯ No
- ◯ Non so

Benessere/qualità della vita

La concentrazione di fenilalanina influisce direttamente sulla Sua salute e il Suo benessere generale? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì
- ◯ No
- ◯ Non saprei

Ha sintomi associati ai valori elevati di fenilalanina nel sangue? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì
- ◯ No
- ◯ Non pertinente, i miei valori di fenilalanina sono sempre nella zona normale

Quali sintomi riscontra in relazione ai valori elevati di fenilalanina nel sangue? *(più risposte possibili; selezionare/completare)*

- ◯ Altri (specificare): _____
- ◯ Disturbi convulsivi, ad es. convulsioni, perdita di coscienza
- ◯ Problemi di memoria
- ◯ Mal di testa
- ◯ Disturbi dell'equilibrio
- ◯ Stanchezza
- ◯ Problemi di concentrazione
- ◯ Irritabilità

Viaggia all'estero? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Sì, 1 volta all'anno
- ◯ Sì, ogni 2 anni
- ◯ Sì, _____
- ◯ No

Pratica attivamente qualche sport? *(selezionare una risposta)*

- ◯ Sì, 1 – 2 volte alla settimana
- ◯ Sì, (più di 1 – 2 volte alla settimana)
- ◯ Sì, 3 – 4 volte alla settimana
- ◯ No

La PKU le impedisce di praticare uno sport (ad esempio a causa di restrizioni alimentari)? *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Se sì, perché? _____
- ◯ No

La PKU influisce sulla mia vita quotidiana con: *(selezionare una risposta/completare)*

- ◯ Ansie per il futuro
- ◯ Ricordi dolorosi
- ◯ Ansie (in generale)
- ◯ Ansie legate al mangiare o a determinati alimenti
- ◯ Contrasti/conflitti con i miei familiari associati alla PKU
- ◯ Nessuna influenza
- ◯ Timori per l'impatto sulla mia salute dei livelli elevati di fenilalanina nel sangue
- ◯ Altro: _____

I Vostri desideri/esigenze

Qual è la sfida più grande nella Sua vita con la fenilchetonuria (PKU)?
Selezionare le 3 sfide più grandi. (più risposte possibili)

- ◯ Il fatto di dover seguire una dieta a basso contenuto di fenilalanina nella vita quotidiana
- ◯ Accesso limitato agli alimenti a basso contenuto di fenilalanina
- ◯ Spese extra dovute ai costi dei prodotti per la PKU
- ◯ Esami e controlli regolari dei livelli di fenilalanina nel sangue
- ◯ Difficoltà nella vita sociale e comunitaria (ad es. per la partecipazione ad eventi sociali)
- ◯ La sensazione di essere isolato/a o incompreso/a dagli altri
- ◯ Problemi psichici
- ◯ Il fatto di non poter parlare apertamente della mia PKU
- ◯ Preferisco tenere segreta la mia PKU al mio cerchio di conoscenze e al lavoro
- ◯ Altri (specificare): _____

La Sua PKU ha influito sulle Sue scelte professionali/lavorative?
(selezionare una risposta/completare)

○ No ○ Sì

○ Se sì, perché? _____

La PKU Le impedisce (ad es. per le restrizioni alimentari) di svolgere una particolare professione? *(selezionare una risposta/completare)*

○ No

○ Se sì, perché? _____

Cosa significherebbe per Lei essere meno dipendente da una dieta rigorosa a basso contenuto di fenilalanina? *(completare)*

_____

_____

_____

È riuscito a seguire la dieta povera di fenilalanina quando è stato ricoverato in una struttura sanitaria (ospedale, ospedale psichiatrico, centro di riabilitazione) per un trattamento non correlato alla Sua PKU? *(selezionare una risposta)*

○ No

○ Sì

Grazie di cuore per le Sue risposte e per aver condiviso con noi alcuni aspetti della Sua vita quotidiana!
La preghiamo di restituire il questionario a **Swiss PKU.**

Swiss PKU –
Comunità svizzera di interessi per la fenilchetonuria (PKU) e altre malattie congenite del metabolismo delle proteine
Sede di Swiss PKU
Von May-Strasse 9, 3604 Thun
E-mail: info@swisspku.ch

PTC Therapeutics Switzerland GmbH
Turmstrasse 28, Tower 2, 6312 Steinhausen
www.ptcbio.ch, Tel. 0800 005 728 (24 ore)