Phénylcétonurie (PCU) en Suisse
enquête 2025

Nous vous remercions de participer à cette enquête et de remplir ce questionnaire. L'objectif de cette enquête est de déterminer comment vous gérez la phénylcétonurie (PCU) et comment vous relevez les défis auxquels vous êtes confronté(e) au quotidien.

Ce questionnaire vous a été remis par la **Communauté d'intérêt suisse pour la phénylcétonurie (Swiss PKU).**

L'agence de communication **Zumbühl & Partner Communications AG** a été mandatée par l'entreprise **PTC Therapeutics Switzerland GmbH** pour réaliser cette enquête. Bien entendu, cette **enquête est anonyme.**

Vos réponses/commentaires seront **supprimés après l'évaluation.**

Veuillez remplir le questionnaire avant le 2.2.2026 et le renvoyer à **Swiss PKU.**

Si vous souhaitez répondre au **questionnaire par téléphone,** veuillez appeler s.v.p. le numéro suivant :

MediService
Mme Rosalba Bloise. Tél. 079 372 33 24

Un grand merci de participer à cette enquête et de nous donner un aperçu de votre quotidien avec la PCU.

(veuillez sélectionner)

- ◯ Je suis atteint(e) de phénylcétonurie (PCU)
- ◯ Je suis un proche ou un membre de la famille d'une personne atteinte de PCU

Vos données personnelles

Je suis atteint(e) d'une *(veuillez sélectionner)*

- ◯ PCU classique
- ◯ PCU modérée
- ◯ Hyperphénylalaninémie (HPA)

Age : _____

Sexe : *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Féminin
- ◯ Masculin
- ◯ Non binaire
- ◯ Autre : _____

Votre situation familiale *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Célibataire
- ◯ Marié(e)
- ◯ Partenariat enregistré
- ◯ Divorcé(e)
- ◯ Veuf/veuve

Votre situation en matière de logement *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Ménage individuel
- ◯ Ménage familial
- ◯ Colocation
- ◯ Autre : _____

Votre centre médical / hôpital

Où se trouve votre clinique spécialisée dans le traitement de la PCU ?
Dans l'agglomération de *(veuillez sélectionner/compléter) : (liste alphabétique)*

- ◯ Bâle
- ◯ Berne
- ◯ Genève
- ◯ Lausanne
- ◯ Lucerne
- ◯ Saint-Gall
- ◯ Tessin
- ◯ Zurich
- ◯ Autre : _____

Combien de temps vous faut-il pour vous rendre à cette clinique (spécialisée dans le traitement de la PCU) ? *(veuillez sélectionner)*

○ Moins de 0,5 heure ○ Entre 0.5 heure et 1,5 heures ○ Plus de 1,5 heures

Comment se déroule la consultation dans votre clinique spécialisée dans le traitement de la PCU ? *(veuillez compléter)*

1. _____
2. _____
3. _____

_____

Comment souhaiteriez-vous que la consultation se déroule dans votre clinique spécialisée dans le traitement de la PCU ? *(veuillez sélectionner)*

○ Consultation avec votre médecin/spécialiste, conseils nutritionnels et contrôle sanguin le même jour

○ Contrôle sanguin indépendamment de la consultation avec votre médecin/spécialiste et de la consultation diététique

○ Consultation diététique indépendante de la consultation avec votre médecin/spécialiste et du contrôle sanguin

À quelle fréquence consultez-vous votre médecin/spécialiste dans cette clinique ? *(veuillez sélectionner)*

○ Pas du tout
○ 1 fois par mois
○ 1 fois tous les 2 mois
○ 1 fois tous les 3 mois
○ 1 fois tous les 6 mois
○ Une fois par an
○ Moins d'une fois par an

Consultez-vous d'autres médecins/spécialistes pour le traitement de votre PCU ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

○ Médecin de famille ○ Pédiatre

○ Autre : _____

Qui vous prescrit le(s) traitement(s) pour votre PCU (p. ex. médicaments, aliments pauvres en protéines, aliments pauvres en phénylalanine) ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

○ Médecin/spécialiste ○ Médecin de famille ou pédiatre

○ Autre : _____

Consultez-vous également un(e) nutritionniste ? *(veuillez sélectionner)*

○ Non, pas du tout
○ 1 fois par mois
○ 1 fois tous les 2 mois
○ 1 fois tous les 3 mois
○ 1 fois tous les 6 mois
○ Une fois par an
○ Moins d'une fois par an

Avez-vous demandé un soutien psychologique en lien avec votre PCU ?
(veuillez sélectionner)

- ◯ Oui
- ◯ Non

Vos sources d'information

Où trouvez-vous les dernières informations sur la PCU (nouvelles options thérapeutiques, nouveaux aliments à faible teneur en phénylalanine, recettes, aide pour voyager, etc.) ? *(sélection multiple possible, veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Par Swiss PKU
- ◯ Par d'autres associations de patients
  Si oui, lesquelles (nom) ? _____
- ◯ Par les reseaux sociaux
- ◯ Par le/la médecin/spécialiste exerçant à la clinique PCU
- ◯ Par le/la nutritionniste
- ◯ Par le/la pharmacien(ne)
- ◯ Par d'autres personnes atteintes de PCU
- ◯ Autres sources : _____

Votre thérapie

Dans quelle zone se situe le plus souvent votre concentration en phénylalanine ?
(veuillez sélectionner)

- ◯ Moins de 360 µmol/l
- ◯ 360 – 600 µmol/l
- ◯ 600 – 1200 µmol/l
- ◯ Plus de 1200 µmol/l

Mon apport quotidien en phénylalanine est de : *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Moins de 250 mg/jour
- ◯ 250 – 400 mg/jour
- ◯ 400 – 700 mg/jour
- ◯ Plus de 700 mg/jour
- ◯ Je ne connais pas mon apport quotidien en phénylalanine
- ◯ Je ne respecte pas le régime pauvre en phénylalanine
- ◯ Autre : _____

Mes aliments pauvres en protéines, contenant moins de 0,5 g de protéines pour 100 g de fruits et légumes, sont pris en compte dans le bilan quotidien :
(veuillez sélectionner/compléter)

- ◯ Entièrement pris en compte
- ◯ Ne sont pas pris en compte
- ◯ Pris en compte avec un forfait quotidien de _____ mg de Phe

Comment contrôlez-vous votre taux de phénylalanine ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Hémogramme complet à l'hôpital
- ◯ Petit hémogramme à l'hôpital
- ◯ À l'aide de la carte de Guthrie

À quelle fréquence contrôlez-vous votre taux de phénylalanine à l'aide de la carte Guthrie ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Une fois par semaine
- ◯ 1 fois toutes les 2 semaines
- ◯ 1 fois par mois
- ◯ 1 fois tous les 2 mois
- ◯ 1 fois tous les 3 mois
- ◯ Une fois par an ou moins
- ◯ Je n'envoie pas de carte de Guthrie pour un contôle
- ◯ Autre intervalle (veuillez indiquer) : _____

Utilisez-vous une application (app) pour la calculation de votre apport en phénalanine ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Oui
- ◯ Non
- ◯ Si oui, quelle application ? _____
- ◯ Je serais reconnaissant qu'une application en allemand ou en français soit disponible en Suisse.

Traitement (de la PCU)

Avez-vous subi des tests pour déterminer si vous répondez à un traitement médicamenteux réduisant le taux de phénylalanine dans le sang ?
(veuillez sélectionner)

- ◯ Oui, j'ai répondu au traitement
- ◯ Oui, mais je n'ai pas répondu au traitement
- ◯ Non

Où le test (de réponse au traitement) a-t-il été réalisé ?
(veuillez sélectionner/compléter, liste alphabétique)

- ◯ Bâle
- ◯ Berne
- ◯ Genève
- ◯ Lausanne
- ◯ Lucerne
- ◯ Saint-Gall
- ◯ Tessin
- ◯ Zurich
- ◯ Autre : _____

Avez-vous déjà été traité avec un médicament réduisant le taux de phénylalanine dans le sang ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Oui
- ◯ Non

Les coûts de votre traitement pour réduire votre taux de phénylalanine sont-ils pris en charge ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Oui
- ◯ Non

Si oui, par qui ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Par l'assurance invalidité (AI)
- ◯ Par l'assurance sociale
- ◯ Par la caisse maladie

Dans quelle mesure êtes-vous satisfait(e) du remboursement/de la prise en charge des coûts des aliments pauvres en protéines ou en phénylalanine ? *(sélection multiple possible/veuillez sélectionner)*

- ◯ Ma pharmacienne/mon pharmacien s'occupe du remboursement/de la prise en charge des coûts.
- ◯ Je n'ai jamais eu de problème avec le remboursement des aliments pauvres en protéines ou en phénylalanine.
- ◯ J'ai parfois des problèmes avec mon assurance.
- ◯ Je suis régulièrement confronté à des problèmes et j'aimerais bénéficier d'une assistance.

Si un nouveau médicament permettant de réduire les taux de phénylalanine dans le sang était disponible, souhaiteriez-vous en profiter ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Oui
- ◯ Non
- ◯ Je ne sais pas

Votre bien-être / qualité de vie

La concentration en phénylalanine a-t-elle une influence directe sur votre santé et votre bien-être ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Oui
- ◯ Non
- ◯ Je ne peux pas évaluer cela

Présentez-vous des symptômes liés à une augmentation du taux de phénylalanine dans le sang ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Oui
- ◯ Non
- ◯ Non applicable, mes taux de phénylalanine sont toujours dans la zone normale.

Quels symptômes constatez-vous en lien avec des taux élevés de phénylalanine dans votre sang ? *(sélection multiple possible, veuillez sélectionner/compléter, liste alphabétique)*

- ◯ Autre (veuillez indiquer) : _____
- ◯ Maladies convulsives, par exemple crampes, perte de conscience
- ◯ Troubles de la mémoire
- ◯ Troubles de l'équilibre
- ◯ Problèmes de concentration
- ◯ Fatigue
- ◯ Maux de tête
- ◯ Irritabilité

Voyagez-vous à l'étranger ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Oui, 1 fois par an
- ◯ Oui, tous les 2 ans
- ◯ Oui, _____
- ◯ Non

Pratiquez-vous activement un exercice physique (sport) ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Oui, 1 à 2 fois par semaine
- ◯ Oui, (plus que 1 à 2 fois par semaine)
- ◯ Oui, 3 à 4 fois par semaine
- ◯ Non

La PCU vous empêche-t-elle de pratiquer un sport (par exemple à cause de restrictions alimentaires) ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Si oui, pourquoi ? _____
- ◯ Non

La PCU influence mon quotidien de la manière suivante :
(veuillez sélectionner/compléter)

- ◯ Craintes pour l'avenir
- ◯ Souvenirs stressants liés à la maladie
- ◯ Craintes générales
- ◯ Craintes liées à l'alimentation ou à certains aliments
- ◯ Conflits avec vos proches liés à votre PCU
- ◯ Aucune influence
- ◯ Craintes de l'impact sur ma santé des taux élevés de phénylalanine dans mon sang
- ◯ Autre : _____

Vos souhaits / besoins

Quel est votre plus grand défi dans votre vie avec la phénylcétonurie (PCU) ?
Veuillez sélectionner les 3 plus grands défis. (sélection multiple possible)

- ◯ La nécessité de suivre un régime pauvre en phénylalanine au quotidien
- ◯ L'accès limité aux aliments pauvres en phénylalanine
- ◯ Les coûts supplémentaires des produits PCU
- ◯ Les contrôles et tests réguliers du taux de phénylalanine dans le sang
- ◯ Les difficultés dans la vie sociale et quotidienne (par ex., participer à un événement social)
- ◯ Le sentiment d'être isolé ou incompris des autres à cause de la PCU
- ◯ La présence de problèmes psychologiques
- ◯ L'impossibilité de pouvoir parler ouvertement de ma PCU
- ◯ Je préfère ne pas parler de ma PCU à mes amis ni à mes collègues
- ◯ Autre (veuillez indiquer) : _____

La PCU a-t-elle influencé votre choix de carrière ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Non
- ◯ Oui
- ◯ Si oui, pourquoi ? : _____

La PCU vous empêche-t-elle d'exercer une profession particulière (par ex. en raison de restrictions alimentaires) ? *(veuillez sélectionner/compléter)*

- ◯ Non
- ◯ Si oui, pourquoi ? : _____

Qu'est-ce que cela signifierait pour vous le fait d'être moins dépendant d'un régime strict à faible teneur en phénylalanine ? *(veuillez compléter)*

_____

_____

_____

Avez-vous pu suivre votre régime pauvre en phénylalanine lorsque vous étiez hospitalisé dans un centre de soins (hôpital, hôpital psychiatrique, centre de rééducation) pour un traitement non lié à votre PCU ? *(veuillez sélectionner)*

- ◯ Non
- ◯ Oui

Merci beaucoup pour vos réponses et pour nous avoir donné un aperçu de votre quotidien !
Veuillez retourner ce questionnaire à **Swiss PKU.** Merci beaucoup.

Swiss PKU –
Communauté d'intérêt suisse pour la phénylcétonurie (PKU) et autres troubles congénitaux du métabolisme des protéines
Geschäftsstelle 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, tél. 0800 005 728 (24 heures)