Phenylketonurie (PKU) in der Schweiz
Umfrage 2025

Vielen Dank, dass Sie an dieser Befragung teilnehmen und diesen Fragebogen ausfüllen. Ziel dieser Umfrage ist, herauszufinden, wie Sie mit der Phenylketonurie (PKU) umgehen und wie Sie die Herausforderungen in Ihrem Alltag meistern.

Dieser Fragebogen wurde Ihnen von der **Interessengemeinschaft Swiss PKU** überreicht.

Die Kommunikationsagentur **Zumbühl & Partner Communications AG** wurde von der Firma **PTC Therapeutics Switzerland GmbH** mit der Durchführung dieser Umfrage beauftragt. Selbstverständlich ist diese **Umfrage anonym**.

Ihre Antworten/Rückmeldungen werden **nach Abschluss der Auswertung vernichtet.**

Bitte füllen Sie den Fragebogen bis zum 2.2.2026 aus und retournieren Sie diesen bitte an **Swiss PKU.**

Falls Sie den **Fragebogen telefonisch beantworten** möchten, so melden Sie sich bitte unter folgender Telefonnummer:

MediService
Frau Rosalba Bloise. Tel. 079 372 33 24

Herzlichen Dank, dass Sie an dieser Umfrage teilnehmen und Einblicke in Ihren Alltag mit PKU gewähren.

(bitte auswählen)

- ◯ Ich habe Phenylketonurie (PKU)
- ◯ Ich bin Angehörige*r eines Kindes mit PKU / eines PKU-Betroffenen

Ihre persönlichen Daten

Ich habe *(bitte auswählen)*

- ◯ Klassische PKU
- ◯ Moderate PKU
- ◯ Hyperphenylalaninämie (HPA**)**

Alter: _____

Geschlecht: *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Weiblich
- ◯ Männlich
- ◯ Non-binär
- ◯ Andere: _____

Ihr Familienstand *(bitte auswählen)*

- ◯ Ledig
- ◯ Verheiratet
- ◯ Eingetragene Partnerschaft
- ◯ Geschieden
- ◯ Verwitwet

Ihre Wohnsituation *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Einzelhaushalt
- ◯ Familienhaushalt
- ◯ Wohngemeinschaft
- ◯ Andere: _____

Ihr Behandlungszentrum / Spital

Wo befindet sich Ihre spezialisierte PKU-Klinik?
Im Grossraum von *(bitte auswählen/ergänzen): (alphabetische Reihenfolge)*

- ◯ Basel
- ◯ Bern
- ◯ Genf
- ◯ Lausanne
- ◯ Luzern
- ◯ St. Gallen
- ◯ Tessin
- ◯ Zürich
- ◯ Andere: _____

Wie lange ist Ihr Anfahrtsweg, um zu dieser (PKU-spezialisierten) Klinik zu gelangen? *(bitte auswählen)*

- ◯ Weniger als 0.5 Stunden
- ◯ Zwischen 0.5 und 1.5 Stunden
- ◯ Mehr als 1.5 Stunden

Wie läuft die Beratung in Ihrer auf die Behandlung von PKU spezialisierten Klinik ab? *(bitte ergänzen)*

1. _____
2. _____
3. _____

_____

Wie wünschen Sie sich den Ablauf der Konsultation in Ihrer auf die Behandlung von PKU spezialisierten Klinik? *(bitte auswählen)*

- ◯ Konsultation mit Fachärztin/Facharzt, Ernährungsberatung und Blutentnahme, an einem Tag
- ◯ Blutentnahme unabhängig der Konsultation mit Fachärztin/Facharzt und der Ernährungsberatung
- ◯ Ernährungsberatung unabhängig der Konsultation mit Fachärztin/Facharzt und der Blutentnahme

Wie oft konsultieren Sie Ihre Fachärztin/Facharzt in dieser Klinik? *(bitte auswählen)*

- ◯ Überhaupt nicht
- ◯ 1 x pro Monat
- ◯ 1 x alle 2 Monate
- ◯ 1 x alle 3 Monate
- ◯ 1 x alle 6 Monate
- ◯ Einmal pro Jahr
- ◯ Weniger als einmal pro Jahr

Konsultieren Sie wegen Ihrer PKU noch weitere/andere Ärztinnen/Ärzte? *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Hausärztin/Hausarzt
- ◯ Pädiaterin/Pädiater
- ◯ Andere: _____

Wer stellt Ihnen die Rezepte für Ihre PKU-Therapie aus (z.B. Medikamente, eiweissarme Nahrung, Phe-arme Nahrung)? *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Fachärztin/Facharzt
- ◯ Hausärztin/Hausarzt oder Kinderärztin/Kinderarzt
- ◯ Andere: _____

Konsultieren Sie auch ein/e Ernährungsberaterin/Ernährungsberater?
(bitte auswählen)

- ◯ Nein, gar nicht
- ◯ 1 x pro Monat
- ◯ 1 x alle 2 Monate
- ◯ 1 x alle 3 Monate
- ◯ 1 x alle 6 Monate
- ◯ Einmal pro Jahr
- ◯ Weniger als einmal pro Jahr

Haben Sie bereits eine psychologische Unterstützung im Zusammenhang mit PKU in Anspruch genommen? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja
- ◯ Nein

Ihre Informationsquelle/n

Woher beziehen Sie die neusten Informationen über PKU (wie neue Therapie-optionen, neue Phe-arme Lebensmittel, Rezepte, Unterstützung auf Reisen, usw.)?
(Mehrfachnennungen möglich, bitte auswählen/ergänzen)

- ◯ Von Swiss PKU
- ◯ Von anderen Patientenorganisationen
  Wenn ja, welche (Name)? _____
- ◯ Von sozialen Medien
- ◯ Von Fachärztin/Facharzt in der PKU-Klinik
- ◯ Von Ernährungsberaterin/Ernährungsberater
- ◯ Vom Apothekerin/Apotheker
- ◯ Von anderen PKU-Betroffenen
- ◯ Von anderen Quellen: _____

Ihre Therapie

In welchem Bereich liegt Ihre Phenylalaninkonzentration am häufigsten?
(bitte auswählen)

- ◯ Unter 360 µmol/l
- ◯ 360 – 600 µmol/l
- ◯ 600 – 1200 µmol/l
- ◯ Über 1200 µmol/l

Meine tägliche Phenylalaninaufnahme beträgt: *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Weniger als 250 mg pro Tag
- ◯ 250 – 400 mg pro Tag
- ◯ 400 – 700 mg pro Tag
- ◯ Über 700 mg pro Tag
- ◯ Ich kenne meine tägliche Phenylalaninaufnahme nicht
- ◯ Ich halte mich nicht an die Phe-arme Diät
- ◯ Anderes: _____
  _____

Meine eiweissarmen Lebensmittel mit weniger als 0.5 g Eiweiss pro 100g Früchte und Gemüse werden in der Tagesbilanz: *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Vollständig mitgerechnet
- ◯ Mit einer Tagespauschale von _____ mg Phe mitgerechnet
- ◯ Nicht mitgerechnet

Wie überprüfen Sie Ihren Phenylalaninspiegel? *(bitte auswählen)*

- ◯ Grosses Blutbild im Spital
- ◯ Kleines Blutbild im Spital
- ◯ Mit der Guthrie-Karte

Wie oft überprüfen Sie Ihren Phenylalaninspiegel mit der Guthrie-Karte?
(bitte auswählen/ergänzen)

- ◯ Einmal pro Woche
- ◯ 1 x alle 2 Wochen
- ◯ 1 x pro Monat
- ◯ 1 x alle 2 Monate
- ◯ 1 x alle 3 Monate
- ◯ Einmal pro Jahr oder weniger
- ◯ Ich sende keine Guthrie-Karte zur Untersuchung ein
- ◯ Anderes Intervall (bitte angeben): _____

Benutzen Sie eine Applikation (App), um die Phenalaninaufnahme zu brechnen?
(bitte auswählen/ergänzen)

- ◯ Ja
- ◯ Wenn ja, welche App? _____
- ◯ Ich wäre froh, wenn in der Schweiz eine App auf Deutsch oder Französisch verfügbar wäre.
- ◯ Nein

Behandlung (der PKU)

Wurde bei Ihnen getestet, ob Sie auf eine medikamentöse Behandlung, die den Phenylalaninspiegel im Blut senkt, ansprechen? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja. Ich habe darauf angesprochen
- ◯ Ja. Ich habe jedoch nicht darauf angesprochen
- ◯ Nein

Wo wurde der Test (auf das Therapieansprechen) durchgeführt?
(bitte auswählen/ergänzen, alphabetische Auflistung)

- ◯ Basel
- ◯ Bern
- ◯ Genf
- ◯ Lausanne
- ◯ Luzern
- ◯ St. Gallen
- ◯ Tessin
- ◯ Zürich
- ◯ Andere: _____

Wurden Sie bereits mit einem Medikament behandelt, das den Phenylalaninspiegel im Blut senkt? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja
- ◯ Nein

Werden die Kosten für Ihre Phe-senkende Therapie übernommen? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja
- ◯ Nein

Wenn ja, vom wem? *(bitte auswählen)*

- ◯ Invalidenversicherung (IV)
- ◯ Sozialversicherung
- ◯ Krankenkasse

Wie zufrieden sind Sie mit der Vergütung/Kostengutsprache für eiweissarme oder Phe-arme Lebensmittel? *(Mehrfachnennungen möglich/bitte auswählen)*

- ◯ Mein/e Apothekerin/Apotheker kümmert sich um die Erstattung/Kostengutsprache.
- ◯ Ich hatte nie ein Problem mit der Vergütung der eiweissarmen oder Phe-armen Lebensmittel.
- ◯ Ich habe manchmal Probleme mit meiner Versicherung.
- ◯ Ich habe regelmässig Probleme und würde mir Unterstützung wünschen.

Wenn ein neues Medikament zur Senkung des Phenylalaninspiegels im Blut verfügbar wäre, würden Sie es einnehmen wollen? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja
- ◯ Nein
- ◯ Ich weiss nicht

Ihr Wohlbefinden / Lebensqualität

Hat die Phenylalaninkonzentration einen direkten Einfluss auf Ihre Gesundheit und Ihr Allgemeinbefinden? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja
- ◯ Nein
- ◯ Ich kann es nicht einschätzen

Haben Sie Symptome im Zusammenhang mit erhöhten Phenylalaninwerten im Blut? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja
- ◯ Nein
- ◯ Nicht-zutreffend, meine Phenylalaninwerte liegen immer im normalen Bereich.

Welche Symptome nehmen Sie im Zusammenhang mit erhöhten Phe-Werten im Blut wahr? *(Mehrfachnennungen möglich. Bitte auswählen/ergänzen, alphabetische Reihenfolge)*

- ◯ Andere (bitte angeben): _____
- ◯ Anfallserkrankungen, z. B. Krämpfe, Bewusstlosigkeit
- ◯ Gedächtnisstörungen
- ◯ Kopfschmerzen
- ◯ Gleichgewichtsstörungen
- ◯ Müdigkeit
- ◯ Konzentrationsprobleme
- ◯ Reizbarkeit

Verreisen Sie ins Ausland? *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Ja, 1x pro Jahr
- ◯ Ja, alle 2 Jahre
- ◯ Ja, _____
- ◯ Nein

Bewegen Sie sich aktiv (Sport)? *(bitte auswählen)*

- ◯ Ja, 1–2 x pro Woche
- ◯ Ja, mehr
- ◯ Ja, 3–4 x pro Woche
- ◯ Nein

Hindert Sie die PKU daran, Sport zu betreiben (z. B. wegen diätetischen Einschränkungen)? *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Wenn ja, warum? _____
- ◯ Nein

Die PKU beeinflusst meinen Alltag mit: *(bitte auswählen/ergänzen)*

- ◯ Zukunftsängsten
- ◯ Belastenden Erinnerungen
- ◯ Ängsten (allgemein)
- ◯ Ängsten im Bezug auf Essen oder bestimmte Nahrungsmittel
- ◯ Streit/Konflikten mit Angehörigen im Zusammenhang mit Ihrer PKU
- ◯ Die PKU hat keinen Einfluss auf meinen Alltag
- ◯ Bedenken hinsichtlich der Auswirkungen eines hohen Phenylalaninspiegels im Blut auf meine Gesundheit
- ◯ Anderem: _____

Ihre Wünsche / Bedürfnisse

Was ist die grösste Herausforderung in Ihrem Leben mit PKU?
Bitte wählen Sie die 3 grössten Herausforderungen aus. (Mehrfachnennungen möglich)

- ◯ Die Notwendigkeit, sich im Alltag an die Phe-arme Diät zu halten
- ◯ Begrenzter Zugang zu Phe-armen Lebensmitteln
- ◯ Zusatzkosten durch teure PKU-Produkte
- ◯ Regelmässige Tests und Kontrollen des Phenylalaninspiegels im Blut
- ◯ Schwierigkeiten im gesellschaftlichen und sozialen Alltag (z. B. bei der Teilnahme an gesellschaftlichen Veranstaltungen)
- ◯ Das Gefühl, isoliert zu sein oder von anderen missverstanden zu werden
- ◯ Das Vorliegen psychischer Probleme
- ◯ Nicht offen über meine PKU sprechen zu können
- ◯ Ich behalte meine PKU im Bekanntenkreis und bei der Arbeit lieber geheim
- ◯ Andere (bitte angeben): _____

War PKU bei Ihrer Berufswahl relevant? *(bitte auswählen/ergänzen)*

○ Nein ○ Ja

○ Wenn ja, warum? _____

Hindert Sie PKU daran einen bestimmten Beruf auszuüben (z. B. wegen diätetischen Einschränkungen)? *(bitte auswählen/ergänzen)*

○ Nein

○ Wenn ja, warum? _____

Was würde es für Sie bedeuten, weniger auf eine strenge phenylalaninarme Diät angewiesen zu sein? *(bitte ergänzen)*

_____

_____

_____

Konnten Sie Ihre phenylalaninarme Diät einhalten, als Sie nicht im Zusammenhang mit Ihrer PKU, in einer Gesundheitseinrichtung (Krankenhaus, Klinik, Rehabilitationszentrum) stationär behandelt wurden? *(bitte auswählen)*

○ Nein

○ Ja

Herzlichen Dank für Ihre Antworten und den Einblick in Ihren Alltag!
Bitte retournieren Sie diesen Fragebogen an **Swiss PKU.**

Swiss PKU –
Schweizerische Interessengemeinschaft Phenylketonurie (PKU) und andere angeborene Eiweissstoffwechselstörungen
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, Tel. 0800 005 728 (24 Stunden)