



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucine (MSUD)



www.phenylcetonurie.org



+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

LesFeuxFollets1
Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405



www.phenylcetonurie.org

Audition HAS

Contribution pour l'accès précoce de Saphience

Association Les Feux Follets



Association Les Feux Follets - www.phenylcetonurie.org



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucine (MSUD)



www.phenylcetonurie.org



+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

LesFeuxFollets1
Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405

Agenda

Association nationale de parents
d'enfants et d'adultes atteints de
maladies métaboliques héréditaires



Principales Maladies représentées



Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucine (MSUD)



www.phenylcetonurie.org 

+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

 LesFeuxFollets1
 Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
 Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405

- 1. Présentation de l'Association**
- 2. Etat des lieux de la maladie et des traitements existants**
- 3. Sephience : innovation et atouts**
- 4. Indication pour l'accès précoce**



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucineose (MSUD)



www.phenylcetonurie.org 

+33 (0)6 98 87 31 31

+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

 LesFeuxFollets1
 Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
 Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405

Interlocuteurs – Les Feux Follets



Loïc LALIN

Adulte PCU

- Président de l'association
- Administrateur depuis 2016
- Délégué européen depuis 2015
- Profession: responsable achats GHT



Perrine OUELLETTE

Parent d'enfant PCU

- Secrétaire de l'association
- Administrateur depuis 2025
- Profession: Ingénieur – consultante indépendante

L'association Les Feux Follets

- Association agréée au niveau national
- 30 ans d'existence
- 295 familles adhérentes (moyenne 15 ans)

Les Feux Follet sont une association nationale de parents d'enfants et d'adultes atteints de maladies métaboliques héréditaires ([phénylcétonurie](#), [leucinose](#)...) et traités par un régime alimentaire strict. Elle est gérée bénévolement par des patients ou proches de patients (parent, amis, etc.) atteints de maladies rares du métabolisme (principalement la phénylcétonurie).

**Conseil
d'administra-
tion**

10
administrateurs
bénévoles

Conseil médical

9 Professionnels
de la santé



**Conseil des
Jeunes**

12 jeunes de
12 à 25 ans



Principales Maladies représentées




Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucinose (MSUD)



www.phenylcetonurie.org 

+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

 LesFeuxFollets1
 Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
 Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423091405

La Phénylcétonurie

PCU : maladie grave si non traitée (atteintes neurologiques majeures)

Parmi patients suivis et traités :

- Atteintes neurologiques en cas de taux élevés
- Impact multidimensionnel profond, même en cas d'équilibre métabolique satisfaisant

➡ la PCU est un handicap invisible mais structurel : risque permanent d'atteintes neurologiques et impacts sur la qualité de vie des patients.

➡ la PCU est invalidante car structure entièrement le quotidien (vie sociale, familiale, scolaire et professionnelle).

Impacts de la maladie sur les patients - fréquence des thèmes

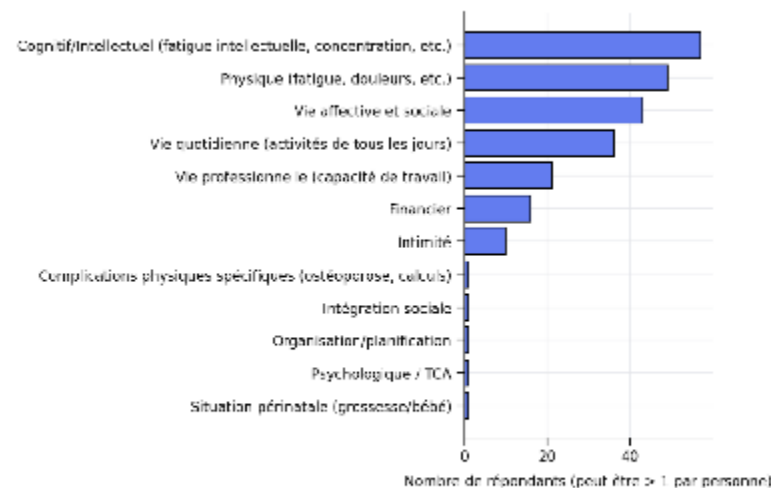


Figure 2 : Analyse des réponses des 69 patients PCU à la question de l'impact de la maladie sur leur vie, au sein de notre sondage réalisé en vue de cette consultation

Thématiques - PCU perçue comme invalidante ou grave

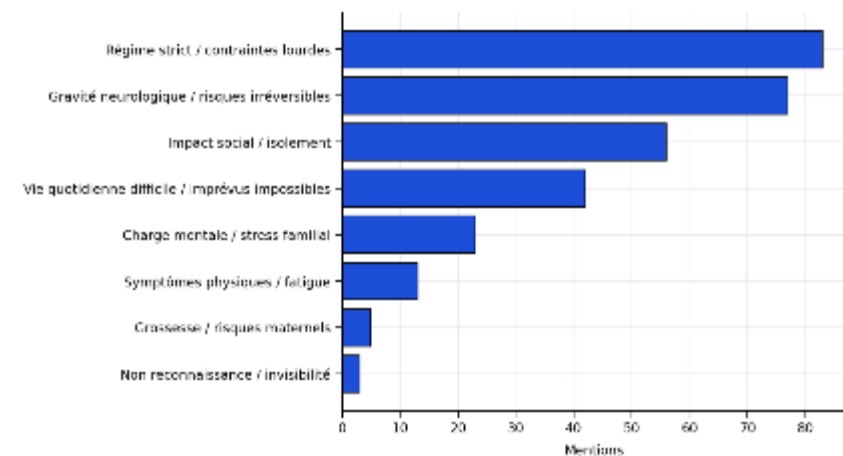


Figure 10 Analyse des 175 réponses des patients et proches de patients à la question des arguments affirmant que la PCU est grave et invalidante, au sein de notre sondage réalisé en vue de cette consultation



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucinose (MSUD)



www.phenylcetonurie.org



+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

LesFeuxFollets1
Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucine (MSUD)



www.phenylcetonurie.org



+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

LesFeuxFollets1
Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405

Traitements actuels

Traitement	Cible	Commentaire
Régime faible en protéines + prise d'acides aminés (quantité variable selon les patients)	TOUS	Difficultés de qualité de vie du patient et de son entourage
Saproptérine (Kuvan & génériques)	HPM & PCU modérée	Efficace pour une petite partie des patients PCU
Palynziq (Pegvaliase)	PCU classique ayant un taux Phe non contrôlé	Indisponible en France

➔ Il existe actuellement un manque important de solution pour:

- les patients PCU ayant un taux de phénylalanine non contrôlé (>600 µmol/L)
- Les patients PCU ayant de fortes difficultés à contrôler leur taux de phénylalanine (cfr slide suivant)



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucineose (MSUD)



www.phenylcetonurie.org



+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

LesFeuxFollets1
Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405

Limites des traitements actuels

Les traitements actuels sont utiles mais insuffisants :

- **Ils n'évitent pas les impacts d'un régime très restrictif**
- **L'observance pèse lourdement sur la vie des familles**
- **Ne couvrent pas tous les profils**
- **Ne permettent pas toujours d'atteindre l'équilibre métabolique recommandé**

➔ Même lorsque les traitements actuels sont jugés satisfaisants dans leur objectif biochimique, ils n'offrent pas une prise en charge durable, accessible et vivable pour tous les patients

« Un enfant exclut car régime trop stricte. Refus de prise en charge crèche et cantine » Maman d'une enfant PCU de 2 ans

« Je ne peux pas avoir une vie normale avec cette maladie. Ce n'est pas approprié à mon rythme de vie étant souvent en déplacement pro je mange beaucoup au restaurant et cela fait monter mes taux mais je n'ai pas le choix. » Adulte PCU de 26ans

« Mes enfants vivent dans la frustration, ont une vie sociale réduite due à ce régime, et cela me bloque pour pouvoir en tant que maman solo pour travailler a temps plein due au régime car le regard des autres est compliqué et la prise d'aminés impossible à l'école. » Maman solo, aide ménagère, de 3 enfants dont 2 PCU de 17 et 13 ans

«Le régime est très limitant et il y a beaucoup de flou sur la question, pour le kuan, je dois prendre 12 comprimés par jour ce qui est beaucoup pour si peu de résultat. » Adulte PCU de 18ans, étudiante,

Sephience : innovation et attentes

Les attentes formulées vis-à-vis de Sephience sont les suivantes :

- **Elargir les répondants à un traitement (par rapport à la Saproptérine):**
 - Atteinte d'un équilibre métabolique aujourd'hui impossible
 - Amélioration des conditions de vie
- **Réduire le risque de séquelles**
- **Elargir le régime hypoprotidique :**
 - Faciliter son suivi au quotidien
 - Libérer les contraintes sociales, scolaires et professionnelles
- **Diminuer le besoin de prises d'Acides Aminés**
- **Prise facile (1x/jour)**

« La possibilité de manger plus de protéines, comme manger un peu du vrai pain, croissant ou du vrai riz... »
Maman d'un enfant PCU de 10 ans

« Une stabilisation des taux et peut être diminuée la prise des acides aminés . » Adulte PCU de 43 Ans

« Ne répondant pas au kuvan, j'espère une solution pour baisser mes taux plus facilement et m'autoriser une alimentation plus "normale" tout en allant bien » Adulte PCU de 41ans, maman de 4 enfants, sans emploi.

« Une réponse plus importante que le kuvan. A minima, la possibilité de ne plus peser ni légumes, ni pomme de terre. Et dans l'idéal la fin des acides aminés. » Maman de 4 enfants dont 2 PCU de 10 et 12 ans



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucinose (MSUD)



www.phenylcetonurie.org



+33 (0)6 98 87 31 31

+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

LesFeuxFollets1
Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucineose (MSUD)



www.phenylcetonurie.org 

+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

 LesFeuxFollets1
 Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
 Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405

Indication de l'accès précoce

Au vu des retours de patients obtenus :
**essentiel d'ouvrir l'accès précoce aux patients
dont l'équilibre métabolique n'est pas
satisfaisant mais aussi :**

- **Patients dont les taux fluctuent au cours
des périodes de la vie**
- **Patients dont le contrôle du taux de
phénylalanine impacte significativement et
de façon délétère leur qualité de vie**

Évaluable par les équipes médicales selon
histoire clinique, stabilité métabolique,
contexte familial, etc.



L'enjeu n'est pas uniquement
l'équilibre métabolique immédiat mais
également l'amélioration globale et durable de
la qualité de vie des patients et familles.



Inclure tous les patients susceptibles
de répondre avec amélioration de leur prise en
charge globale, sur décision médicale
individualisée



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucine (MSUD)



www.phenylcetonurie.org 

+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

 LesFeuxFollets1
 Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
 Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405



Nous serons ravis de répondre à vos questions

Merci pour votre attention !

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

www.phenylcetonurie.org

Association Les Feux Follets - www.phenylcetonurie.org



Principales Maladies représentées

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie (HPA)
Leucine (MSUD)



www.phenylcetonurie.org 

+33 (0)6 98 87 31 31
+33 (0)7 68 66 88 48

lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org

 LesFeuxFollets1
 Phénylcétonurie PCU
Association les Feux Follets
 Les Feux Follets association

Association de loi de 1er Juillet 1901 déclarée
à la préfecture du Nord sous le numéro 423001405