



Vivre avec la phénylcétonurie en 2026

Témoignages des difficultés vécues par les patients et les familles



LES FEUX FOLLETS

www.phenylcetonurie.org

Juin 2026

L'enquête, dont une partie des résultats est présentée ici, a été initialement conçue dans le cadre de la réponse de l'association Les Feux Follets à la consultation de la Haute Autorité de Santé (HAS) portant sur l'évaluation d'un nouveau traitement pour la phénylcétonurie.

Au fil de l'analyse des réponses recueillies, il est apparu très clairement que ces informations étaient très précieuses pour toute la communauté PCU. C'est pourquoi l'association a fait le choix d'utiliser certaines réponses (ne concernant pas l'évaluation d'un médicament spécifique) afin de proposer un document centré exclusivement sur le vécu de la maladie, les difficultés concrètes du quotidien et l'impact durable de la PCU sur la vie personnelle, familiale, sociale et professionnelle.

Ce fascicule rassemble des ressentis, des difficultés, mais aussi des stratégies, des forces et des espoirs. Il ne prétend pas être exhaustif, mais être fidèle à ce que vivent les familles au quotidien.

Table des matières

3	Introduction et contexte du rapport
5	Synthèse
6	SECTION 1 — Perception de la maladie
8	SECTION 2 — Impact de la maladie sur la qualité de vie des patients
10	SECTION 3 — Impact de la maladie sur la qualité de vie des proches
12	SECTION 4 — Limites des traitements actuellement disponibles
14	SECTION 5 — Les attentes et besoins encore non couverts

Recueil de témoignages

Les contenus présentés ici s'appuient sur un questionnaire largement diffusé auprès de la communauté PCU (patients adultes, parents, proches aidants), ayant recueilli 192 réponses.

Les questions posées laissaient une large place à l'expression libre, afin de ne pas enfermer les répondants dans des cases préexistantes. Les réponses ont ensuite été regroupées par grands thèmes pour faire émerger les expériences les plus fréquemment partagées.

Ces témoignages, parfois durs, nous ont conduits à vouloir partager cette réalité du vécu. Car, si les impacts médicaux de la maladie sont largement prévenus par une prise en charge précoce et grâce au suivi à vie, le ressenti au quotidien reste difficile pour certaines familles.

Rédigé par **Les Feux Follets**
Juin 2026

Synthèse

La PCU est une maladie chronique invisible, mais profondément structurante. Les témoignages recueillis montrent une réalité partagée : la PCU reste une maladie hautement impactante pour la qualité de vie, dont la prise en charge actuelle est insuffisante pour répondre aux besoins réels du quotidien. En particulier la lourde charge des traitements actuels affecte l'aspect social des patients et familles concernées, et ceci porte préjudice à l'intégration sociale, scolaire et professionnelle, à tout âge.

LES PLUS GRANDES DIFFICULTÉS DU VÉCU AVEC LA MALADIE (PCU)

La phénylcétonurie impose une vigilance constante et un régime très contraignant qui structure entièrement le quotidien. La charge mentale est élevée, avec une forte perte de spontanéité et un risque d'isolement social. En cas de déséquilibre, les symptômes affectent la concentration, la scolarité, la vie professionnelle et familiale. La maladie est aussi psychologiquement éprouvante, générant frustration, culpabilité et tensions. Malgré son invisibilité, elle peut entraîner des conséquences graves et irréversibles.

LES THERAPEUTIQUES ACTUELLEMENT DISPONIBLES SONT INADAPTÉES PARCE QUE...

Le régime reste excessivement contraignant, difficile à suivre sur le long terme, générateur de carences et peu compatible avec le rythme de vie réel (école, travail, déplacements). La saproptérine n'est efficace que chez une minorité — souvent moins d'un tiers — laissant la plupart des patients sans alternative thérapeutique. L'observance est complexifiée par la prise d'acides aminés (goût, quantités, fréquence), les contraintes hospitalières (rétrocession, disponibilité), et l'absence d'une solution couvrant les besoins des formes classiques ou sévères. Les traitements existants contrôlent partiellement la maladie mais ne couvrent ni les besoins sociaux, ni les besoins psychologiques, ni les besoins fonctionnels des patients.

LES BESOINS THÉRAPEUTIQUES NON COUVERTS LES PLUS IMPORTANTS

Les besoins non satisfaits sont clairs :

- Offrir une meilleure stabilité métabolique, pour les patients qui ne peuvent actuellement maintenir leurs taux dans les fourchettes recommandées ou lors des périodes à risque (croissance, adolescence, grossesse, maladie) ;
- Permettre une réduction réelle des contraintes du régime pour le plus grand nombre de profil PCU (y compris formes classiques et sévères), afin de restaurer une vie sociale et familiale normale ;
- Atténuer les impacts cognitifs et émotionnels liés à la variabilité des taux ;
- Réduire la charge mentale, les prises d'acides aminés, les contraintes logistiques et la dépendance au régime ;

192

RÉPONSES ET TÉMOIGNAGES
DONT 69 PATIENTS ET 123
PROCHES DE PATIENTS

100%

DES PATIENTS ET DE LEURS
PROCHES DÉCLARENT QUE LA
PCU A UN IMPACT
MULTIDIMENSIONNEL SUR LE
QUOTIDIEN

**l'impact
cognitif**

EST CITÉ DANS 67% DES
RÉPONSES
(FATIGUE INTELLECTUELLE,
CONCENTRATION, ETC.)



La perception de la maladie

Une maladie invisible... mais omniprésente

Les patients et leurs proches décrivent la PCU comme invalidante en raison d'un régime extrêmement strict, qui impose pesées, calculs permanents et absence totale de spontanéité, rendant difficile les sorties, les repas à l'extérieur, les voyages, et même les invitations familiales. Beaucoup soulignent que cette charge quotidienne s'ajoute à une charge mentale importante, faite d'anticipation constante, de culpabilité et de stress, particulièrement pour les parents d'enfants PCU.

Point important

Les éléments ci-après décrivent l'impact de la phénylcétonurie (PCU) chez des patients disposant des traitements actuels (régime hypoprotidique strict, acides aminés, et éventuellement saproptérine). Il s'agit donc des conséquences de la maladie lorsqu'elle est partiellement ou totalement contrôlée.

Ces impacts ne reflètent en aucun cas la sévérité complète de la PCU non traitée.

Historiquement, avant l'introduction du régime alimentaire strict dès les premiers jours de vie, les nourrissons présentant une PCU développaient rapidement une déficience intellectuelle sévère, des troubles moteurs, des convulsions et une atteinte durable de la substance blanche cérébrale. Grâce aux traitements actuels, ces complications sévères sont aujourd'hui largement prévenues.

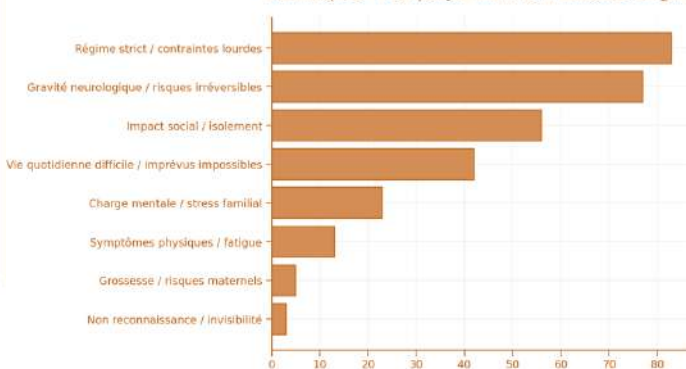
INVALIDANTE

Beaucoup évoquent une maladie invalidante, isolant socialement le patient dès le plus jeune âge et tout au long de sa vie et impliquant des aménagements, notamment scolaires et professionnels, des patients et de leurs proches.



PCU GRAVE ET INVALIDANTE ? ANALYSE DE 175 RÉPONSES

Thématiques - PCU perçue comme invalidante ou grave



Le régime strict impose une vigilance permanente. Cela limite fortement la spontanéité, complique les repas à l'extérieur, à la cantine, les voyages, les fêtes familiales, et peut générer un sentiment d'isolement.

La gravité réside dans le risque de séquelles neurologiques irréversibles (fonctions exécutives, mémoire), ses impacts multidimensionnels sur la vie des patients, y compris lorsque l'équilibre métabolique est atteint, et dans les risques majeurs associés à la PCU maternelle.



La perception de la maladie

“ Elle est invalidante car elle ne permet pas de vivre comme les autres enfants en âge d’être scolarisés : cantine, internat, voyages scolaires longs, Erasmus impossibles ou très compliqués à mettre en oeuvre. Sentiment d’injustice qui pousse certains à arrêter le traitement.” Maman d’un enfant PCU de 11 ans.

“ Les repas ne répondent plus à notre style de vie, et niveau professionnel cela met des barrières.” Adulte PCU de 44 ans.

“ Cette maladie est grave et invalidante. Notre fils a+ 56ans. Il est légèrement handicapé mental. Avec le recul que nous avons, le régime très strict est un bon traitement, mais il est très lourd à supporter mentalement, financièrement.” M.P., retraité 82 ans, père d’un adulte PCU de 56 ans.

“ De manière générale je dirais que la PCU a un impact important et quotidien dans la vie des patients avec un retentissement biologique certes mais aussi psychologique et émotionnel très important, et au quotidien très couteux. Un traitement permettant de manger normalement ou presque et d’avoir des taux bas serait une amélioration de vie incroyable pour la plupart des PCU, moi c’est sûr en tout cas...” Adulte PCU de 34 ans, maman de 3 enfants.

“ La PCU est invalidante et très contraignante chaque fois qu’on se met à table, le menu est différent et limité et l’enfant ne peut pas goûter aux autres aliments et c’est très frustrant. Il faut prévoir sans cesse les repas pour l’école, le cente aéré, pour chaque sortie hors du domicile, les vacances, les voyages... c’est un vrai casse-tête, anticiper les achats, cuisiner, ne rien oublier, surveiller régulièrement le taux de PCU... C’est une lourde charge mentale. Difficile pour l’enfant d’avoir une vie sociale sereine...” Mamie d’un enfant PCU de 5 ans, retraitée.



Impact de la maladie sur la qualité de vie des patients

“ Cela crée des troubles de concentration élevés (j’ai un tiers temps aux examens que j’utilise constamment, j’en ressent le besoin), je me sens plus à fleur de peau et irritable, je m’énerve rapidement et je trouve aussi que cela peut me rendre assez “aigrie” et désagréable parfois plus facilement.” M.B., étudiante en développement commercial, 20 ans et atteinte de la PCU.

“ Troubles psychiatriques et psychologiques, fatigue chronique, difficultés de concentration et d’attention, difficultés pour conduire, incapacité de travail, isolement social, difficultés à gérer les tâches quotidiennes (courses, ménage, alimentation), troubles des relations, ne supporte aucun effort physique violent, absence de vie intime, faiblesse musculaire.” M-G.A., adulte PCU de 48 ans.

“ Maux de tête, problèmes de concentration, problème de mémoire, problème d’attention, extrême fatigue, douleurs aux jambes, pas beaucoup de force..” C.L., étudiante âgée de 25 ans, PCU.

“ Lorsque les analyses ne sont pas bonnes cela se ressent et c’est handicapant de subir des pertes de mémoire surtout au travail, le manque de concentration aussi surtout quand on fait nos études et qu’on prépare un examen cela est très compliqué. L’hypersensibilité cause des problèmes dans un couple car nous sommes plus sensibles aux actions de l’autre donc plus de disputes.” Adulte PCU de 18 ans, étudiante.



Impact de la maladie sur la qualité de vie des proches

L'OBSERVANCE EST UN DÉFI POUR TOUTES LES FAMILLES, ET CE N'EST PAS UN ÉCHEC.

Vivre avec une personne atteinte de PCU, c'est souvent vivre au rythme de la maladie. Les proches décrivent :

- une charge organisationnelle très lourde (repas, courses, sorties, école, vacances),
- une charge mentale constante, liée à la peur de se tromper,
- un stress émotionnel face aux variations des taux et à leurs conséquences,
- des impacts sur la vie professionnelle, sociale et parfois financière,
- une fatigue physique et psychique durable.

De nombreuses familles parlent d'une adaptation permanente, souvent au détriment de leur propre équilibre.

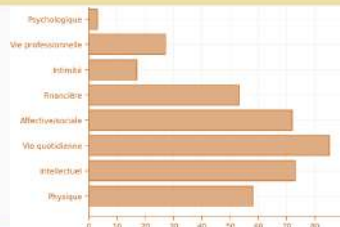
IMPACT DES TAUX ÉLEVÉS SUR LA VIE QUOTIDIENNE DES PROCHES

ANALYSE DE 111 RÉPONSES



IMPACT SUR LA VIE QUOTIDIENNE DES PROCHES

ANALYSE DE 122 RÉPONSES



Les proches de patients atteints de PCU décrivent un impact quotidien très important, marqué par une lourde charge organisationnelle et mentale liée à la gestion permanente du régime et des situations de la vie courante: gestion des repas, anticipation des sorties, contrôle permanent des apports alimentaires et des situations du quotidien, ce qui constitue une charge logistique majeure. La vigilance constante entraînant fatigue, stress et épuisement.

La maladie affecte également la vie affective et sociale du proche, limitant les interactions, les invitations et les activités spontanées. Les familles rapportent aussi un retentissement physique (fatigue, épuisement), des contraintes financières et, pour certains, des impacts sur la vie professionnelle nécessitant des aménagements. Enfin, la charge émotionnelle peut toucher la vie intime ou générer du stress durable.

Lorsque les taux de phénylalanine augmentent, les familles (les témoignages étant issus principalement de parents d'enfants PCU) font face à des troubles cognitifs, comportementaux et physiques chez l'enfant, renforçant l'inquiétude, la culpabilité et la charge émotionnelle. Beaucoup disent « vivre au rythme des taux », et certaines mères vont jusqu'à adapter ou sacrifier leur activité professionnelle.



Impact de la maladie sur la qualité de vie des proches

“ Ma fille va bien mais c’est contraignant et compliqué psychologiquement pour moi. Je suis stressée quotidiennement pour ma fille” M. G., infirmière qui a arrêté de travailler pour s’occuper de sa fille de 6 mois.

“ Jamais de taux élevés. Comme tous les patients PCU, une grosse charge de travail pour nous, parents, et des restrictions dont notre fille ne se plaint pas au quotidien mais qui pèsent lourdement dans les moments festifs. Principalement, les restrictions alimentaires strictes qui empêchent notre fille de vivre le quotidien d’un enfant de son âge avec insouciance. Le régime n’est pas une solution satisfaisante à long terme car la frustration est permanente, nous sommes très admiratifs des patients PCU.” Maman d’un enfant PCU de 8 ans.

“ Les traitements ne fonctionnent pas, le taux est plus élevé que ce qu’il devrait être, le régime ne permet pas de taux corrects. Malgré d’énormes restrictions, les résultats ne suivent pas. Cela crée des troubles de concentration et plus rapidement irritable.” Q. T., étudiant en commerce, conjoint d’une femme PCU.

“ Inquiétude, recherche de solution au quotidien. La qualité de vie n’est pas facile et beaucoup de temps passé à faire des repas pour mon enfant PCU en plus du reste de la famille. L’inconvénient du régime est qu’il est très strict, ma fille se sent différente (trop différente) et seule devant les “festins” quotidiens de son entourage. Le régime est approprié dans le sens où la maladie ne se voit pas, les PCU sont malgré tout en bonne santé !” Maman d’une jeune fille de 11 ans, restée mère au foyer jusqu’à ses 10 ans pour m’occuper d’elle et de tous ses repas.



Limites des traitements actuels

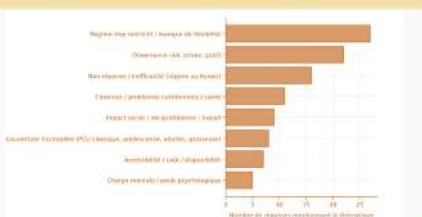
TRAITEMENTS ACTUELS

Les traitements actuels de la PCU ont pour principal avantage leur efficacité médicale: le régime strict permet de maintenir des taux de phénylalanine stables, de prévenir les atteintes neurologiques et d'assurer un bon développement, ce qui est souvent perçu comme vital. Le remboursement des produits hypoprotidiques constitue également un soutien important. Chez les patients répondeurs, la saproptérine améliore la tolérance alimentaire, élargit le régime et offre davantage de spontanéité et de qualité de vie sociale. Toutefois, pour de nombreux patients non répondeurs, le régime reste très contraignant et le bénéfice se limite à la protection de la santé, au prix d'une charge mentale élevée.

Limites: Les patients et leurs proches décrivent une prise en charge de la PCU extrêmement contraignante, dominée par la rigidité du régime et une charge mentale permanente. La nécessité de tout peser, anticiper et organiser transforme chaque situation quotidienne en défi logistique, limitant fortement la spontanéité et la vie sociale. La frustration alimentaire et le sentiment de différence sont particulièrement lourds à vivre, surtout chez les enfants et adolescents, avec des répercussions émotionnelles et familiales importantes.

La prise des acides aminés est souvent mal tolérée et complique l'observance, tandis que l'inefficacité de la saproptérine chez de nombreux patients renforce le sentiment d'absence d'alternative. L'ensemble entraîne une fatigue physique et psychique majeure, un risque d'isolement social et un vécu de pression constante, rendant cette prise en charge difficilement soutenable sur le long terme malgré son efficacité médicale.

1 LIMITES DES TRAITEMENTS ACTUELS ANALYSE DE 157 RÉPONSES



LIMITE MAJEURE

Un point majeur ressort des témoignages: les traitements actuels protègent le cerveau, mais ne répondent pas aux besoins sociaux, émotionnels, psychologiques et pratiques liés à la PCU. Ils permettent un contrôle biologique mais pas une vie normale. Beaucoup expriment le besoin d'un traitement qui offrirait plus de flexibilité, moins de restrictions, une meilleure intégration sociale, et surtout un allègement de la charge mentale pour l'enfant comme pour la famille. Ainsi, même s'ils permettent le maintien des taux pour certains, les traitements actuels laissent de nombreux besoins insatisfaits, en particulier en matière de qualité de vie, de spontanéité, d'intégration sociale, de stabilité des taux, et de solutions pour les non-répondeurs à la saproptérine.



Limites des traitements actuels

"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 26 ans.

"Cela ne couvre pas tous les besoins car 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, travailler à temps plein, du au régime car le regard des autres est compliqué et la prise d'acides aminés impossible à l'école." Maman, aide ménagère, de 3 enfants dont 2 PCUs de 17 et 13 ans.

« (Le régime est) difficile entre croissance, variation d'appétit et maladie petite enfance qui fait grimper les taux. (qualité de vie) Compliqué : refus crèche, les repas sont compliqués en dehors du domicile. Une sorte d'exclusion. Cela permet un développement normal sans trop de soucis mais beaucoup trop contraignant au quotidien. Cela permet de palier la maladie mais c'est une solution qui est très dure à tenir toute une vie » Maman d'une enfant PCU de 4 ans.

« La liste des aliments interdits est interminable et notre alimentation conditionne notre santé et notre sociabilité » Papa d'un enfant PCU de 12 ans.



Les attentes et besoins encore non couverts

Ce que les patients et les familles espèrent

Les améliorations attendues vont bien au-delà des chiffres biologiques :

- plus de stabilité des taux,
- une réduction réelle des contraintes du régime,
- une meilleure intégration sociale à tout âge,
- moins de charge mentale et logistique,
- une prise en charge adaptée aux formes sévères et aux non-répondeurs,
- une qualité de vie plus proche de la normale.

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

« Pouvoir avoir une alimentation avec un régime plus souple surtout pour les enfants qui ont des envies. » S., tatie d'un PCU de 11 ans et soeur de deux PCU de 37 et 44 ans.

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

« Pouvoir élargir le régime, essentiellement au niveau des féculents : semoule, pâtes, riz, boulgour, légumineuses. Plus de produits hypos sur ces aliments. » Adulte PCU 20 ans, étudiant.

« Accessible à tous les PCU, une baisse du taux franche sans gros efforts alimentaire et pouvoir manger le plus normalement possible, diminuer voir supprimer les prises Acides aminés. » N. Adulte PCU, 37 ans.

« 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



Les attentes et besoins encore non couverts

« Rien ne remplacera une alimentation naturelle et saine. Bien sûr notre fille mange des fruits et légumes à chaque repas, mais en quantité limitée, et tous les autres produits sont des produits artificiels et transformés. En cas de maladie, si le régime alimentaire ne peut pas être suivi, alors les taux sont catastrophiques et incontrôlables. Si les taux sont mauvais, la santé de notre fille est en danger : santé physique et mentale. Le suivi quotidien du régime est une charge mentale importante. Maintenant c'est le quotidien, donc on a tendance à le minimiser, mais la charge est réelle et constante. » Papa d'un enfant PCU de 4 ans.

« A l'adolescence et en tant que jeune adulte autonome c'est très compliqué de conserver un régime strict et équilibré. Les taux élevés impactent le cerveau mais les adolescents et jeunes adultes n'en prennent pas la mesure, ils en ont marre de suivre un régime aussi restrictif et préfère faire des écarts sans se soucier des conséquences sur leur cerveau » Maman de 2 adultes PCU de 20 et 18 ans.

« Le traitement actuel permet de maintenir des taux à des niveaux corrects lors des repas à domicile mais, dès qu'un repas doit être pris à l'extérieur, notamment pour les adultes lors des déplacements pro (pas toujours prévus en avance), cela complique le respect du régime avec l'utilisation des options végétariennes récurrent (pizza végété, burger végété, etc quand elles sont disponibles), mais elles font quand même augmenter les taux. Je pense donc pouvoir dire qu'actuellement le traitement gère bien la partie à domicile, mais dès qu'un repas est pris en dehors cela complique de manière significative le maintien de taux à des niveaux corrects, une solution permettant de diminuer l'impact de ces repas en extérieur serait donc une vraie solution permettant de couvrir cette partie importante et faisant défaut actuellement notamment pour les adultes avec une difficulté dans l'intégration de la vie sociale, les repas sont souvent des moments importants de sociabilisation dans le monde du travail ou même lors d'une simple sortie avec des amis. » A., adulte PCU, 28 ans, chef de projet logistique.

Remerciements

L'association Les Feux Follets remercie chaleureusement l'ensemble des 192 personnes — patients, parents et proches — qui ont pris le temps de répondre à cette enquête. Leurs témoignages constituent le cœur de ce document.

Merci également à l'ensemble des bénévoles et partenaires qui soutiennent les actions de l'association au quotidien.



Notre mission

Créée en 1995, l'association Les Feux Follets accompagne les familles confrontées aux maladies métaboliques héréditaires traitées par régime, en leur apportant information fiable, soutien et entraide. Véritable relais des équipes médicales, elle favorise le partage d'expériences, le lien entre familles et l'amélioration du quotidien grâce à un accompagnement humain, pédagogique et structurant.

Nous contacter

Association Les Feux Follets — Phénylcétonurie.org
Siège social : 1043, rue de la Vacquerie — 59283
MONCHEAUX
lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org
|www.phenylcetonurie.org
Association loi 1er Juillet 1901 — déclarée à la préfecture
du Nord sous le numéro 423001405