



European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

www.espku.org

La Société Européenne de Phénylcétonurie demande qu'une norme minimale de soins soit établie à travers l'Europe

Premier point de vue paneuropéen sur les soins optimaux identifiant les principaux défis de cette maladie génétique rare

ALTER, Belgique, le 20 janvier 2014 – Le tout premier point de vue paneuropéen patient/soignant sur les soins optimaux pour la maladie génétique rare du nom de phénylcétonurie (PCU) a été publié en ligne dans l'*Orphanet Journal of Rare Diseases*. Ce document, soutenu par la Société Européenne de Phénylcétonurie et des troubles apparentés traités comme la Phénylcétonurie (E.S.PKU), souligne les carences et inégalités dans la prise en charge médicale et sociale et le soutien psychologique des patients atteints de PCU. Il défend aussi les mesures à prendre pour améliorer la détection et la gestion de la maladie sur plusieurs fronts, y compris :

- Dépistage universel obligatoire de la PCU chez les nouveau-nés
- Égalité d'accès au traitement et suivi de la maladie dans toute l'Europe
- Accords sur les nouvelles normes de pratiques exemplaires
- Création de centres européens d'expertise
- Remboursement de tous les aspects du traitement
- Interventions spécifiques pour les groupes à haut risque
- Augmentation du nombre de professionnels de la santé, s'il y a lieu, et élévation du statut de diététicien
- Accès aux patients à des équipes multi-disciplinaires
- Formation des soignants visant à apporter aux patients atteints de PCU un soutien social complet

Le document consensuel a été élaboré par un groupe de travail dirigé par Tobias S. Hagedorn, membre du conseil exécutif de la E.S.PKU et président de la Société allemande de PCU (Deutsche Interessengemeinschaft für Phenylketonurie und verwandte Stoffwechselstörungen DIG PKU), à la suite d'un atelier réunissant de multiples parties prenantes avec la participation de représentants originaires de 15 pays différents, et sur les conclusions d'un rapport de référence précédemment élaboré par la E.S.PKU et présenté au Parlement européen en février 2012.

Eric Lange, président de la E.S.PKU, a déclaré : « La publication de ce document consensuel représente un jalon important dans l'effort collectif d'amélioration du traitement et de la gestion de la PCU en Europe. Il constitue à ce jour la tentative la plus ambitieuse visant à rendre compte des opinions des patients, professionnels et intervenants et sert de modèle d'encadrement des pratiques cliniques appuyé par tous. Malgré la disponibilité de techniques de dépistage précises, de protocoles de soins diététiques et de traitements efficaces, le traitement de la PCU manque encore de



European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

www.espku.org

ressources et la prise en charge des soins varie de manière inacceptable dans un certain nombre de pays. »

On espère à présent que les professionnels de la santé en Europe vont établir des lignes directrices fondées sur des données probantes à utiliser dans les pratiques cliniques sur la base des principes énoncés dans le document consensuel. Les décideurs de l'Union européenne seront par ailleurs informés de l'importance d'une approche globale et standardisée de la gestion de la maladie au travers des régions.

Ce document est une publication libre d'accès, disponible sur le site Web : <http://www.ojrd.com/content/8/1/191>. L'élaboration de ce document a été appuyée par une subvention sans restriction de Merck Serono, une division de Merck KGaA à Darmstadt en Allemagne, qui n'a eu aucune influence sur son contenu.

À propos de la Phénylcétonurie (PCU)

La PCU est une maladie congénitale chronique rare qui touche environ 1 enfant sur 10 000 né en Europe, avec d'importantes variations entre les divers pays. Les personnes qui souffrent de PCU ont une carence en enzymes hépatiques, ce qui les rend incapables de décomposer correctement un acide aminé contenu dans les aliments, appelé la phénylalanine. Par conséquent, l'accumulation de cet acide aminé dans le sang peut causer des dommages irréversibles au cerveau et au système nerveux. Il est possible de traiter la PCU en suivant un régime spécial à vie. Chez les enfants, si la PCU n'est pas traitée à temps, la maladie peut causer des dommages irréversibles au cerveau ce qui entraîne une diminution du QI, un déficit de la fonction exécutive et un retard mental. La maladie peut aussi provoquer un ralentissement du temps de réaction, une faible concentration, des troubles de la mémoire et des problèmes affectifs tels que la dépression, l'anxiété et l'irritabilité.

À propos de la E.S.PKU

La Société Européenne de Phénylcétonurie et des troubles apparentés traités comme la Phénylcétonurie (E.S.PKU), créée en 1987, est une organisation mère regroupant environ 30 associations nationales et régionales de 28 pays différents. Elle représente les intérêts des personnes atteintes de PCU et de leurs soignants à travers l'Europe et soutient ses membres au travers de campagnes dans l'Union européenne et de sa participation au sein de la communauté médicale. La E.S.PKU est elle-même composée d'un conseil de six membres exécutifs ainsi que d'un comité consultatif scientifique, qui tient le conseil informé des derniers développements scientifiques de la PCU. Pour tout complément d'information, veuillez consulter le site : <http://www.espku.org>



European Society for Phenylketonuria and allied disorders treated like Phenylketonuria

www.espku.org

Pour toute question, la presse est priée de contacter :

Tobias S. Hagedorn

Secrétaire de la E.S.PKU

Wilhelm-Mellies-Strasse 10

D-32120 Hiddenhausen

Allemagne

E-mail : espku@t-online.de

Téléphone: +49-5221-122066 (Il est préférable de contacter M. Hagedorn de 20:00 à 21:00 CET)