

Questionnaire de recueil du point de vue des patients et usagers pour l'évaluation d'un médicament

Evaluation de : ZOLGENSMA

Indication(s) du médicament concerné : Amyotrophie Spinale 5q

1. Méthode utilisée pour remplir le questionnaire

Fondée en 2013, l'Association ECLAS est le fruit de la rencontre de parents désireux d'avancer "Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1".

Au cœur de cette démarche, une volonté commune de réunir nos forces, nos talents, nos certitudes comme nos questionnements au profit des bébés, des papas et des mamans confrontés à cette maladie.

Petite structure dynamique et participative, notre association cherche à répondre à la situation très spécifique de ces familles.

Depuis sa création, ECLAS a su créer des liens privilégiés avec de nombreux professionnels qu'ils soient médecins, paramédicaux, chercheurs... et avec d'autres associations pour contribuer à l'amélioration de la prise en charge des enfants et accompagner le déploiement des thérapies innovantes.

Partenaire de l'AFM Téléthon, membre de l'Alliance Maladies Rares, nous accompagnons depuis 2013 une très grande majorité des familles dont le bébé est diagnostiqué puis pris en charge en France, c'est à dire environ 150 enfants (traités et non traités).

C'est fort de cette expérience du terrain et de la connaissance du quotidien des familles et des équipes soignantes que nous souhaitons contribuer à l'évaluation du Zolgensma.

(le présent questionnaire a été rempli par des membres du Conseil d'Administration de l'association)

2.1 Comment la maladie (ou l'état de santé) pour laquelle le médicament est évalué affecte-t-elle la qualité de vie des patients (court terme, long terme) ? Quels aspects posent le plus de difficultés ?

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique qui touche environ 1 naissance sur 10000. Elle est due à la mutation ou à la délétion du gène SMN1. Elle est la première cause de décès d'origine génétique des enfants de moins de deux ans.

En l'absence de traitement, la majorité des enfants atteints par la forme sévère de la maladie (type 1) décèdent avant l'âge de 2 ans et pour ceux qui survivent, le caractère dégénératif de la maladie entraîne notamment une perte inexorable des fonctions motrices, conduisant à des situations de handicap très sévère.

Les symptômes sont marqués par une hypotonie, une atteinte des muscles du tronc, des membres supérieurs et inférieurs mais aussi des muscles respiratoires. Cette atteinte conduit donc à une insuffisance respiratoire chronique associée à une toux inefficace et une sensibilité aux infections respiratoires, des troubles de la succion et de la déglutition, et des difficultés dans l'acquisition du langage. Il n'y a également ni tenue de tête ni acquisition de la station assise et debout.

En revanche, les capacités intellectuelles sont préservées, l'éveil et la sociabilité sont souvent exceptionnels.

2.2 Comment la maladie (ou l'état de santé) affecte-t-elle l'entourage (famille, proches, aidants...) ?

Les parents et la fratrie des nourrissons atteints d'amyotrophie spinale de type 1 sont fortement impactés.

Les parents sont confrontés à la maladie très grave de leur enfant et doivent l'accompagner dans son suivi médical lourd et notamment apprendre à pratiquer des gestes infirmiers à domicile.

L'entourage des enfants est confronté à la gestion du handicap. Il peut également y avoir des difficultés financières nouvelles liées au coût du handicap ou de la prise en charge médicale et paramédicale ainsi qu'à la réduction ou l'arrêt de l'activité professionnelle malgré les aides financières compensatoires existantes...

La nécessaire présence au quotidien d'un parent, l'accompagnement aux RDV médicaux et paramédicaux, la fluctuation de l'état de santé ont des retentissements pour concilier vie professionnelle et vie familiale

Dans le cas des types 1 et en l'absence de traitement, la prise en charge de l'enfant peut aussi se traduire par un accompagnement vers une fin de vie rapide, bouleversant ainsi la vie de la famille et provoquant des traumatismes durables.

3. Expérience avec les thérapeutiques actuelles autres que celle évaluée

3.1 Selon vous, quelles sont actuellement les thérapeutiques les plus adaptées ? Leurs avantages et inconvénients ?

Le Spinraza/nusinersen est administré par voie intrathécale en milieu hospitalier à raison de 4 doses de charge puis d'une dose d'entretien tous les 4 mois. Les effets indésirables sont les suivants: douleurs à l'injection, céphalées, vomissements, dorsalgies, risque infectieux, syndrome post-ponction lombaire.

Ce traitement permet une amélioration de la fonction motrice mais a parfois peu d'effet sur l'insuffisance respiratoire et les atteintes bulbaires.

Le Risdiplam bénéficie actuellement d'une ATU nominative. Il s'agit d'une administration quotidienne par voie orale ou via une sonde gastrique. Il n'a pas été noté d'effet indésirable majeur et les différentes études ont montré un effet positif sur la motricité mais le traitement étant récent, il ne bénéficie pas encore de beaucoup de recul et ne concerne pas encore beaucoup de patients type 1 en France.

Les autres thérapeutiques sont de type palliatif et sont destinées à améliorer la qualité de vie et le confort de l'enfant : kinésithérapie motrice et respiratoire, ergothérapie, psychomotricité, orthophonie notamment , traitement médicamenteux de symptômes chroniques associés (RGO, constipation, hypersalivation...)

3.2 Quelles sont les principales attentes des patients vis-à-vis d'une nouvelle thérapeutique ?

La principale attente est d'augmenter l'espérance de vie des nourrissons atteints.

Il s'agit également d'obtenir une stabilisation de la symptomatologie voire une amélioration des fonctions motrices et respiratoires.

4. Expériences avec le médicament évalué

4.1 D'après votre expérience du médicament et celle des autres malades, quelles sont les conséquences positives ou négatives de son utilisation?

Le Zolgensma présente une facilité d'usage par son administration unique

Le Zolgensma semble avoir une efficacité supérieure notamment au niveau des fonctions bulbaires et respiratoires.

4.2 Si vous n'avez pas d'expérience de ce médicament, et que vous avez connaissance de la littérature, de résultats d'essais, ou de communications, quelles sont selon vous les attentes ou les limites ?

5. Information supplémentaire

6. Synthèse de votre contribution

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique évolutive qui conduit à la perte inexorable des fonctions motrices et respiratoires, à des situations de handicap et au décès dans le cas des type 1 (première cause de décès d'origine génétique d'enfants de moins de 2 ans).

Les traitements actuellement disponibles montrent des bénéfices mais partiels, leur administration présente des contraintes.