

Contribution des associations de patients et d'usagers aux évaluations des médicaments et des dispositifs médicaux.

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

Commission de la transparence - Commission de l'évaluation économique et de santé publique

**Evaluation de : <Nom du médicament >
Indication(s) du médicament concernées : <Indications sur lesquelles vous avez répondu>**

Merci de lire le Guide pour les associations de patients et d'usagers avant de remplir le questionnaire. Une fois le questionnaire complété, nous vous conseillons de supprimer les encadrés d'aide (zones grisées) pour gagner de la place et améliorer la lisibilité.

Nom et adresse de l'association :

Alliance Syndrome de Dravet : 3 sentier des larris – 45330 MALESHERBES

1. Méthode utilisée pour remplir le questionnaire
--

Questionnaire rempli sur base de ressources associatives liées à l'expérience associative (plus de 200 familles concernées par le Syndrome de Dravet connus depuis la création de l'association en 2009), la force et la puissance de recueil de données permanents, veille scientifique, participation active et échanges avec les familles et communauté scientifique par téléphone, réunions en visio, mails...

Quelles sont les personnes qui ont joué un rôle significatif dans la production de la contribution ?

Membres du conseil d'administration de l'association et en particulier la Vice présidente de l'association.

L'association a-t-elle reçu des aides extérieures et quelle est leur nature ?

Non.

2. Impact de la maladie / état de santé
--

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 ?

Le syndrome de Dravet est maladie neurologique d'origine génétique, rare, invalidante, qui débute avant l'âge d'un an par des crises convulsives (qui se manifestent par des secousses musculaires avec une perte de connaissance), souvent déclenchées par de la fièvre. Par la suite, les enfants présentent des crises d'épilepsie de divers types, et ce durant toute leur vie (de quelques unes par mois à plusieurs dizaines par 24h). Cette épilepsie est pharmaco-résistante, sévère et à ce jour ne peut être guérie. L'épilepsie peut aussi être déclenchée par des émotions fortes, une augmentation de la température corporelle (chaleur liée à l'environnement : bain chaud, températures chaudes en extérieur ou enfant trop couvert à l'intérieur ou à l'extérieur, fièvre, activité physique) ou par des éléments lumineux ou patterns.

Ce syndrome entraîne des troubles neuro-développementaux globaux et le retard de développement est généralement évident après l'âge de deux ans.

Les enfants manifestent, en plus de l'épilepsie sévère :

- des difficultés de communication: dans le langage écrit et oral, expressif plus que réceptif, des difficultés de compréhension, de locution, des dyspraxies globales (sphère oro-buccale, motricité fine...) nécessitant des adaptations permanentes, du matériel spécifique et une formation des parents et du personnel éducateur et de garde ; la scolarité lorsqu'elle est possible, doit être adaptée (nécessité d'auxiliaire de vie scolaire (AHEH) Ils sont souvent accueillis dans des établissements médico-sociaux.
- des dyspraxies avec difficultés de coordination, des troubles de l'équilibre et de la marche nécessitant l'usage de poussette adaptée ou fauteuil roulant
- des troubles musculo-squelettiques, une hyperlaxité, qui sont difficiles à compenser
- des troubles du comportement et des interactions sociales : activités répétitives et stéréotypées, cris, opposition, parfois intérêt restreint... Un peu moins de la moitié des patients avec Syndrome de Dravet présentent des troubles du spectre autistique.

L'autonomie pour les gestes de la vie quotidienne n'est pas acquise ou partiellement et doit être suppléée et/ou en permanence stimulée (alimentation, hygiène, déplacements, soins). - des troubles alimentaires et du sommeil sont aussi fréquents et variables dans le temps.

L'acquisition de compétences scolaires et sociales est extrêmement difficile et demande un accompagnement humain permanent, jour et nuit.

La dynamique familiale est profondément perturbée (fratrie, parents); la dynamique professionnelle des parents fortement impactée.

Le syndrome de Dravet est une maladie sévère qui entraîne un décès prématuré. Les causes de décès sont liées à un état de mal épileptique, à une infection ou à un accident dû à une crise (chute par exemple) mais aussi à la mort subite du patient épileptique fréquent dans le cadre du SD (SUDEP)..

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

- Stress permanent lié aux crises qui peuvent survenir à tout moment jour et nuit, risque de mort prématurée importante, inquiétude quant à l'avenir incertain et

Contribution des associations de patients et d'usagers aux évaluations des médicaments et des dispositifs médicaux.

dépendance de l'enfant, transition à l'âge adulte, gestion lorsque décès des aidants...)

- Hospitalisations, consultations spécialisées, suivi rééducatif fréquent (organisation avant pendant et après : gestion de la fratrie, demande de jours de congés auprès de son employeur pour accompagner l'enfant...)
- Nombreux dossiers à remplir régulièrement : réunions de suivis, dossiers mdph, demandes diverses
- Préparation, administration, logistique des soins et traitements (certains médicaments sont en délivrance hospitalière uniquement), suivi des thérapies chronophages
- Modification profonde de la dynamique familiale, de couple, sociale, professionnelle
- Impact financier lié au handicap et aux perpétuelles compensations obligatoires à cause du handicap (absence au travail des parents, matériel spécifiques, temps passés plus long pour chaque activité...)

3. Expérience avec les thérapies actuelles autres que celles évaluées

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

A ce jour, les traitements dans le SD sont symptomatiques, il n'existe pas de traitements curatifs. Ses traitements sont donnés : pour essayer de contrôler l'épilepsie (fréquence, sévérité, durée de la crise), le comportement ou accompagner le sommeil.

Les patients avec SD prennent dans 50% des cas une tri thérapie, souvent une quadrithérapie de traitements anti-épileptiques.

La chirurgie n'est pas possible (maladie génétique) ; la pose d'un stimulateur du nerf vague peut être envisagée comme une option thérapeutique.

Le régime cétogène, instauré en milieu hospitalier et surveillé médicalement peut-être aussi proposé.

Le suivi du patient avec SD, hormis les premières crises nécessitant hospitalisations, consiste en une à deux consultations avec un neuro-pédiatre par an, minimum ; d'EEG réalisé à chaque modification importante de l'état du patient, de bilans sanguins pour surveiller les effets secondaires potentiels des traitements, de suivi en pédo-psychiatrie, de rééducation hebdomadaires en orthophonie, ergothérapie, psychomotricité, communication.

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

La nouvelle thérapie est une option thérapeutique supplémentaire, en cas de pharmacorésistance (ce qui est le cas de tous les patients avec SD) dans le cadre de l'épilepsie et du contrôle des crises.

Contribution des associations de patients et d'usagers aux évaluations des médicaments et des dispositifs médicaux.

Selon les études et les essais réalisés en Europe et aux US, il réduit de façon significative l'épilepsie des patients ainsi traités.

Les patients SD ayant pu en bénéficier via les essais cliniques ont vu une amélioration très importante de leur qualité de vie.

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?

Conséquences positives : réduction majeure du nombre de crise et des co-morbidités : diminution des chutes et chocs liés aux crises, meilleur sommeil, diminution des troubles du comportement, meilleure communication du patient, meilleure qualité de vie du patient et de sa famille, diminution du stress global de tous les intervenants auprès du patient avec SD.

Le traitement sous forme de sirop est simple d'usage. Il nécessite une surveillance particulière, que les familles comprennent et dont elles s'accommodent. Une délivrance en pharmacie de ville serait souhaitable.

Conséquences négatives : Aucune observées tellement les bénéfices sont positifs

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

Communiquer toute information supplémentaire pouvant aider les membres de la commission dans leur évaluation.

Ce traitement est une option supplémentaire de traitements anti-épileptiques qui lorsqu'il marche est très efficace et augmente de façon considérable la qualité de vie du patient et de sa famille.

Il est simple d'usage, la surveillance est bien encadrée, son efficacité évaluable très rapidement (moins de 10 jours pour savoir si le patient répond au traitement).

6. Synthèse de votre contribution
--

Le Sd est une maladie rare sévère et invalidante avec une épilepsie pharmaco résistante majeure, qui touche les enfants dans leur première année de vie et qui reste active durant toute la vie du patient. C'est une maladie génétique à ce jour incurable.

Les crises d'épilepsies et les co-morbidités de la maladie sont responsables de handicap et de mort prématurée importante.

La dynamique familiale, sociale, professionnelle, financière est fortement impactée par la maladie.

Le médicament Fintepla est une thérapeutique supplémentaire indispensable car, lorsqu'il est efficace, diminue de façon très significative le nombre de crises et améliore de façon considérable la qualité de vie du patient et de sa famille.

Si vous avez une question au sujet de ce questionnaire, merci de nous contacter à l'adresse contact.contribution@has-sante.fr ou de nous appeler au 01 55 93 71 18.