

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 : LUMASIRAN

Indication(s) du médicament concerné(es) :

HYPEROXALURIE PRIMITIVE DE TYPE 1

Nom et adresse de l'association :

AIRG-France (Association pour l'information et la recherche sur les maladies rénales génétiques)
4, rue Serpente – 75 006 - PARIS
Adresse postale : BP 78 – 75 261 – PARIS Cédex 06

1. Méthode utilisée pour remplir le questionnaire
--

Pour pouvoir remplir ce questionnaire avec le plus de rigueur et d'exactitude, il nous est apparu nécessaire de recueillir le plus d'informations du vécu des patients. Ceci a été fait via une enquête élaborée avec la collaboration d'un groupe de néphrologues et de néphro-pédiatres pouvant déterminer les critères d'évaluation les plus pertinents concernant cette maladie rare.

Une fois l'enquête finalisée, elle a été remise aux patients concernés par leurs médecins. Douze patients (5 dossiers adultes, 7 dossiers enfants) ont répondu à cette enquête et nous l'ont retournée anonymement. C'est à partir de l'analyse de cette enquête que nous avons rempli ce questionnaire.

Aucune aide financière extérieure n'a été reçue.

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 ?

Pour les enfants malades :

- Problèmes essentiellement liés à l'hyperhydratation jour et nuit imposée pour ralentir la progression de la maladie :
 - o **Difficultés à respecter** cette contrainte : quantité à boire, fréquence élevée le jour et la nuit
 - o **Moqueries à l'école** concernant le bouton de gastrostomie
 - o **Problèmes** de déglutition liés au mode d'hydratation par bouton de gastrostomie **chez les très jeunes enfants**

Les enfants souffrent de problèmes de sociabilisation scolaire, doivent pour certains avoir un suivi psychologique et quand ils approchent de l'adolescence ont du mal à respecter l'hyperhydratation.

Pour les adultes malades :

- **Douleurs** importantes liées notamment à la survenue de colique néphrétique
- Difficultés à respecter **l'hyperhydratation**
- Impact **professionnel** important
- Impact **psychologique** très fort :
 - o **Forte** crainte de la dialyse :
 - o « Avoir une dialyse revient à être "dépendant" d'une machine pour nettoyer notre corps et c'est éprouvant physiquement et mentalement »
 - o « Je crains l'instauration de la dialyse car ma sœur était passée par là, elle a beaucoup souffert. Elle a eu une quinzaine de fistules et des cathéters. »
 - o « Mon père et mon frère étant malades, ayant été dialysés et greffés, cela a toujours été ma plus grande peur l'ayant vécu à travers eux »
 - o **Forte** crainte de la transplantation : « C'est une opération lourde, être dans l'attente d'une greffe est une crainte énorme. Encore faut-il tenir jusqu'à la greffe si la santé se détériore. Mon frère a reçu le rein de ma mère »
 - o **Crainte de la généralisation** de la maladie à d'autres organes ; certains patients présentent déjà des symptômes systémiques : *douleurs osseuses, maux de dos, tachycardie, fatigue, troubles psychologiques, hypertension.*
 - o **Répercussions** sur la vie de famille

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

Pour les parents d'enfants malades :

Sur une échelle de 1 à 10 où 10 représente la crainte maximale :

- Crainte maximale (10/10) d'une **dialyse** pour 4 enfants sur 7
- Crainte maximale (10/10) d'une **transplantation** pour 6 enfants sur 7

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

- Forte crainte de la **généralisation de la maladie** : une mère témoigne « *surtout après le décès des 2 filles, j'ai peur de l'avancement de la maladie* » et une autre explique « *La croissance a été difficile probablement liée à sa maladie* »
- 6 parents d'enfants sur 7 déclarent subir un retentissement important dans leur vie quotidienne lié à :
 - o Administration de médicaments
 - o Stress lié à la possibilité d'arrachement du bouton de gastrostomie
 - o Impact sur la vie professionnelle
 - o Atteinte à l'équilibre psychique
 - o Impossibilité de confier l'enfant : « *Le plus difficile a été de ne pas pouvoir le confier à des tiers pour un week-end, des vacances... car le branchement de la pompe paraissait compliqué à tout le monde. Il y a eu 3 séjours hospitaliers difficiles à vivre* »
 - o Séjours hospitaliers difficiles à vivre
 - o Séjours en crèche très compliqués : l'enfant est isolé car nécessitant la présence constante d'une assistante.

Les parents expriment beaucoup la **peur des complications lourdes voire fatales** : « *Peur de perdre notre enfant ou d'accompagner notre enfant dans un quotidien lourd* », ou encore « *Peur constante de ce qui allait se passer surtout lorsqu'il serait devenue adulte. L'adolescence est très difficile avec beaucoup d'idées noires* »

3. Expérience avec les thérapeutiques actuelles autres que celles évaluées

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

Aujourd'hui, il n'existe que des traitements conservateurs et aucun traitement préventif : l'hyperhydratation jour et nuit pour éviter les calculs rénaux, la vitamine B6 (pyridoxine) et les citrates.

Les patients sont aussi souvent suivis psychologiquement et subissent des séjours hospitaliers pour la prise en charge de leurs coliques néphrétiques.

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

La principale attente est une normalisation de la vie. Ils souhaitent une amélioration de la qualité de vie avec un quotidien moins lourd grâce à un traitement bien toléré.

Être libéré de l'angoisse permanente du futur.

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 traitement lumasiran est perçu très positivement par les patients et parents de patients traités, et véhicule de l'espoir : « *Un grand espoir pour nous et nos enfants* »

Les patients se réjouissent du peu de contraintes : « *Positif : simple et peu contraignant* », « *Pas d'effets secondaires pour l'instant* »

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

Un adulte malade décrit le traitement comme « *un médicament miracle, permet d'éviter une greffe lourde* » tandis qu'un autre témoigne « *je commence à avoir de nouveaux projets* »

Les parents d'enfants malades s'expriment ainsi : « *Il n'y a pas de mot pour expliquer comment passer d'un enfant "malade" à un enfant presque normal ! **soulagés !*** » « *Meilleure qualité de vie, moins d'angoisses* », « *L'impression que l'on nous retirait un énorme poids* », « *Moins de plainte algique* »

Il est rapporté dans les questionnaires que certains médecins décident déjà de :

- Retirer le bouton de gastrostomie : « *Elle est extrêmement soulagée et a retrouvé une certaine gaité depuis qu'elle sait que le médicament est efficace. C'est un véritable espoir après l'échec de 2 essais de traitement auxquels elle a participé et qui ont échoué. Le bouton de gastrostomie a été retiré. Au niveau psychologique, elle a véritablement pleuré de joie quand elle a appris qu'on pourrait lui retirer* »
- Réduire l'hyperhydratation « *Diminution de la quantité d'eau et disparition des calculs. Esprit et soulagement* », « *Allègement du suivi d'hydratation jour et nuit. Grand espoir et soulagement vers la normale* »

Cependant, l'hyperhydratation n'est pas encore diminuée chez tous les patients en raison du faible recul : « *Nous continuons le traitement et l'hyperhydratation mais il n'y a pas eu de nouveau calcul et les résultats biologiques sont satisfaisants* »

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 ?

NA

5. Information supplémentaire

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

6. Synthèse de votre contribution

L'Hyperoxalurie primitive de type 1 est une maladie grave nécessitant très souvent des dialyses ou des transplantations hépatiques et rénales, largement craintes par les malades et parents de malades.

Cette maladie évolutive peut toucher d'autres organes, et éventuellement entraîner le décès chez certains patients, comme en témoigne une maman ayant perdu 2 de ses filles par le passé et craignant pour une troisième enfant malade.

Aussi, l'angoisse liée à ces complications ou à la diminution de l'espérance de vie est très présente dans les témoignages.

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

Au quotidien, les patients se plaignent d'une hyperhydratation contraignante, jour et nuit pour tenter de ralentir la progression de la maladie. L'espoir d'un traitement pour apaiser ces angoisses et retrouver « une vie normale » est marqué.

Le ressenti des patients avec le lumasiran est très positif, en raison de sa bonne tolérance, de la diminution de l'hyperhydratation ou du retrait du bouton de gastrostomie chez certains patients. Ceux chez qui l'hyperhydratation est encore maintenue voient tout de même leurs taux d'oxalate diminuer et la disparition de calculs. L'espoir d'un avenir serein est de mise, la qualité de vie est retrouvée pour des familles entières.

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.