

FICHE

Accès précoce aux médicaments

Questionnaire de recueil du point de vue des associations de patients et d'usagers du système de santé

8 juillet 2021

- Ce questionnaire est réservé aux associations et aux groupes d'usagers du système de santé. Les associations peuvent être agréées ou non.
- L'objectif de ce questionnaire est de recueillir le point de vue de ces associations et groupes concernant une demande d'autorisation d'accès précoce déposée par un laboratoire pour un médicament dans une indication spécifique. L'information du dépôt de cette dernière figure dans le tableau de la page « [Contribuer à l'évaluation d'un médicament](#) » sur le site de la HAS, ainsi que le motif du dépôt, l'indication précise et la date limite pour répondre.
- Si vous avez une question au sujet de ce questionnaire, merci de nous contacter à l'adresse contact.contribution@has-sante.fr ou appeler le service Engagement des usagers au 01 55 93 70 00.
- Ce questionnaire une fois rempli doit être adressé à la HAS : accesprecoce.medicament@has-sante.fr. Il est transmis aux membres de la Commission de la Transparence dans son intégralité et sera rendu public sur le site de la HAS (la partie « Informations complémentaires et liens d'intérêts » est publiée selon votre autorisation).
- Ce questionnaire est en cours d'expérimentation – Il pourra faire l'objet de modifications après une phase test de 10 dossiers.

1. Identité de l'association ou du groupe d'usagers du système de santé

Nom complet suivi du sigle¹ : Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

Adresse du siège* : 2ter avenue de France – 91300 Massy

Nature de la structure* : Association agréée au niveau nationale – n2021RN0034

Nombre d'adhérents de l'association ou de participants au groupe :

950 adhérents. Les 2/3 sont des parents d'enfants malades, des adultes malades et des membres du cercle familial. Le dernier tiers est constitué par les sympathisants.

¹ Les critères suivis d'un astérisque sont à remplir obligatoirement.

Audition souhaitée:

☒ Oui ☐ Non ;

Raison : Les échanges permettront de répondre à des questions précises qu'auraient les membres de la commission sur le vécu d'une famille ayant deux enfants atteints d'une forme infantile tardive de la leucodystrophie métachromatique et dont la plus jeune a pu bénéficier du traitement qui fait l'objet de la demande.

2. Médicament et indication en vue de l'accès précoce

Nom commercial* : Libmeldy

Dénomination commune internationale (DCI)* : Atidarsagène autotemcel

Indication pour la demande d'autorisation en accès précoce :

Traitement de la leucodystrophie métachromatique (LDM), caractérisée par des mutations bialléliques du gène de l'arylsulfatase A (ARSA) entraînant une réduction de l'activité enzymatique de l'ARSA, chez les enfants atteints de la forme infantile tardive ou juvénile précoce, sans manifestations cliniques de la maladie.

→ **Avez-vous un commentaire général à apporter sur la population ou l'indication demandée pour cet accès précoce ? Vous semble-t-elle pertinente ?**

La population définie pour l'indication est pertinente.

D'autres populations pourraient également être concernées :

Les enfants ayant une forme juvénile précoce au tout début de la maladie (pauci symptomatique), au vu d'une présentation faite en congrès en début d'année portant sur les résultats obtenus uniquement chez cette population avec un suivi médian de 5.3 ans.

Les enfants ayant une forme juvénile tardive, groupe en cours d'évaluation.

3. Impact de la maladie sur la personne concernée et ses proches

Il n'est pas utile de rappeler ce qu'est la maladie.

Décrivez ci-dessous les conséquences essentielles de la maladie sur la qualité de vie des personnes concernées ou de leurs proches et les traitements actuels lorsqu'ils existent.

Vous pouvez répondre partiellement aux rubriques concernées.

→ **Quels sont les arguments majeurs qui vous permettraient de dire que la maladie pour laquelle ce médicament est évalué est rare, grave ou invalidante ?**

- Argument 1 : C'est une maladie neurodégénérative. A la naissance, le malade ne présente pas de symptôme. Il va se développer dans les premiers mois/années normalement, puis il va stagner dans ses acquis, suivi par

une régression rapide sur le plan moteur et cognitif évoluant vers un état grabataire. C'est donc une maladie de plus en plus handicapante au cours du temps, conduisant à une très forte dépendance. La qualité et l'espérance de vie sont très fortement impactées.

- Argument 2 : C'est une maladie rare. En France, l'incidence à la naissance est estimée entre 1 : 45 000 et 1 : 60 000. Les formes précoces représentent les deux tiers des diagnostics.
- Argument 3 :

→ **Quel est l'impact de cette maladie sur la qualité de vie des patients ou de leurs proches ?**

L'impact est extrêmement important. La maladie est d'une évolutivité sévère, polyhandicapante et fatale. L'âge de début des symptômes va définir la forme précoce en tant qu'infantile tardive (souvent autour des 1 an, par définition avant 2.5 ans) ou qu'en juvénile précoce (classiquement entre 3.5 et 6 ans). La période de stagnation peut-être un peu plus importante pour la forme juvénile précoce mais il n'existe ensuite pas vraiment de différence dans la vitesse de régression, une fois que celle-ci débute. La survie dans un état grabataire est plus longue pour la forme juvénile précoce.

Sauf exception, généralement l'un des parents (souvent la mère) s'arrête de travailler pour s'occuper de son enfant malade, pour assurer les nombreux rendez-vous médicaux et paramédicaux nécessaires à la prise en charge, aider le malade dans tous les gestes du quotidien (manger, s'habiller, se laver...), faire face à chaque nouvelle complication de la vie quotidienne induite par l'aggravation rapide. Lorsque cette phase d'évolution rapide est passée et que le malade est dans une situation grabataire qui se prolonge, il arrive que le parent qui a arrêté de travailler puisse retrouver une activité même partiellement si une place en structure d'accueil est trouvée pour le malade.

– **Fatigue intellectuelle ou physique :**

Comme pour toute personne en situation de polyhandicap, les pertes progressives amènent le malade à déployer des efforts pour effectuer les moindres mouvements, pour se faire comprendre. Les crises d'épilepsies (jusqu'à plusieurs par jour), les contractions musculaires brusques et incontrôlées sont autant d'éléments de fatigue. C'est une maladie très douloureuse de sources diverses : contractions musculaires involontaires avec déformation des membres (bras, chevilles...), neurologique, osseuse (scoliose, articulaire avec notamment arthrose de la hanche)... Les périodes de très fortes douleurs non contenues sont extrêmement harassantes pour tous, l'enfant se réveille plusieurs fois par nuit en criant, les parents se retrouvent démunis face à ces douleurs où le simple fait de prendre l'enfant dans les bras, de le bouger vient accentuer ses douleurs.

Pour les parents, plus la maladie avance (très vite à partir du moment où l'état général commence à se dégrader), plus le besoin d'une assistance attentive est important, le sentiment d'être perpétuellement sur le qui-vive pour éviter les étouffements avec le problème de déglutition conduisant à des fausses routes, il faut porter son enfant pour tout transfert (aller dans la chambre, donner le bain, faire les changes, sortir en poussette adaptée...) et ce sur plusieurs années, accumulant une fatigue physique générale et développant des problèmes musculo squelettiques (mal de dos, de genoux, d'épaules...).

– **Chez l'enfant : impact sur la croissance et le développement psychomoteur**

Les difficultés auxquelles les malades vont faire face sont ceux du polyhandicap évolutif rapide jusqu'à la paralysie.

Si la marche a été acquise, elle va être perdue, suivie de la capacité à rester debout avec l'aide d'appuis, puis tous déplacements en rampant et la capacité à s'asseoir ou simplement de pouvoir rester assis lorsque l'on met le malade dans cette position. Impossibilité progressive également d'attraper, de déplacer des objets.

De la même manière si le langage a pu être acquis (de simples mots à des phrases complètes) celui-ci va être perdu. La communication va passer par le regard, les grimaces du visage, les attitudes du corps qui progressivement vont aussi devenir plus compliqués. Les crises d'épilepsie vont faire que l'enfant sera moins présent dans l'échange, l'interaction avec le regard. La perte de la vision va également rendre plus complexe la communication non verbale.

La nutrition/déglutition va devenir compliquée, les repas vont s'éterniser avec finalement la mise en place d'une gastrostomie. Les risques de fausses routes sont importants pas uniquement lors des repas ou de la prise de boissons mais également avec la salive et peuvent provoquer des infections respiratoires.

Les muscles peuvent se contracter brusquement de façon aléatoire et provoquer des distorsions douloureuses des mains, des bras, des chevilles.

Il y a également des troubles respiratoires avec une insuffisance respiratoire qui s'installent.

Pour les parents tout devient source d'angoisse et leur demande d'être continuellement attentifs pour intervenir rapidement. Plusieurs parents indiquent une certaine conscience de l'enfant de ses pertes et de son état, d'où l'importance d'arriver à trouver ce qui lui procure du plaisir (certaines musiques, textures au toucher,...).

– **Activités de la vie quotidienne :**

A l'annonce du diagnostic, tout se centre autour de la maladie, les multiples bilans et examens médicaux, la mise en place de la prise en charge et du suivi paramédical (kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité, orthophonie...), l'ajout de nouveaux professionnels avec l'évolution de la maladie. En parallèle, il y a les dossiers MDPH, sécurité sociale, demandes d'aides financières complémentaires, recherche de structures/personne pour garde d'enfant malade. Témoignage récent d'une famille qui a vu la nounou de leur fille démissionner du jour au lendemain à l'annonce de la maladie invoquant son incompétence pour s'occuper d'un enfant malade. Pour un papa « il faut organiser, prendre les décisions médicales rapidement, apprendre à devenir soignant, être présent pour les enfants et en même temps encaisser l'annonce et l'évolution de chaque étape de la maladie ». Il n'y a plus de place à la spontanéité, tout est minuté. Souvent la fratrie non malade se sent délaissée, elle doit devenir « adulte » avant l'âge. S'il existe autour de la famille un maillage amical et familial bienveillant, il sera possible de préserver a minima une activité de loisir et/ou sociale offrant une soupape. Ce n'est pas toujours le cas, la maladie, la crainte de ne pas savoir quoi faire, un soin de plus en plus complexe fait souvent peur à l'entourage.

– **Mobilité/déplacement :**

L'évolution de la maladie conduit au passage au fauteuil roulant avec une installation de plus en plus complexe et de nombreuses ajouts pour adapter au mieux le fauteuil. La station assise ne devient plus possible, nécessitant un siège coque moulé, pour la voiture besoin d'un siège auto spécifique

avec possibilité de rotation pour permettre l'installation en douceur. Malgré les progrès en soin nutritionnel, en matériel adapté et en attention de positionnement, la prévention des escarres reste primordiale, source de grandes douleurs.

- **Vie professionnelle – Capacité de travail – Vie dans la scolarité :**

Selon les enfants la scolarité ne se fera pas ou peu en milieu ordinaire (maternelle, début primaire) et deviendra vite difficile avec un besoin important d'adaptation à réactualiser plusieurs fois, sur des temps courts, pour chaque étape d'évolution : présence d'une aide à la vie scolaire, scolarité sur temps partiel, adaptation de la classe, passage rapide en classes spécialisées (IME, IEM...) voire impossible, conduisant l'enfant à rester au domicile.

Les parents réduisent leur temps de travail professionnel, et pour la quasi majorité, l'un des deux s'arrête de travailler.

- **Vie affective :**

Pour le couple, l'annonce de la maladie de leur enfant est souvent vécue de façon différente et en décalée. Selon les personnes, il va y avoir un besoin d'être actif, d'autres vont se replier ou encore être dans une forme de déni et avoir du mal à avancer. Le plus difficile est de ne pas rester enfermé dans la souffrance, d'arriver à communiquer avec son conjoint et les autres proches, d'accepter le décalage de chacun. Il faut néanmoins trouver un équilibre et s'entendre sur les décisions importantes nécessaires à la prise en charge. Ces épreuves peuvent soit souder les familles, soit les faire exploser.

- **Vie sexuelle :**

- **Vie sociale :**

- **Autres aspects :**

Il peut y avoir un risque d'obstruction de la vésicule biliaire qui sera source de cholécystite et de douleurs importantes.

4. Les traitements actuellement disponibles

L'autorisation pour la demande d'accès précoce prendra en compte l'existence ou non de traitements dûment autorisés et dont les objectifs et effets sont équivalents au médicament proposé en accès précoce (disponibilité ou non d'un traitement approprié).

➔ **Quels sont les traitements actuels (curatifs ou palliatifs) utilisés par les personnes concernées dans l'indication mentionnée pour ce dossier ?**

Par exemple, autres médicaments, dispositifs médicaux, rééducation, soins supports, soutien psychologique, etc.

Il convient de décrire principalement les traitements qui ont la même indication que le traitement pour lequel un accès précoce est demandé (même maladie, même âge, même objectif, traitement donné au même stade d'évolution, par exemple en première intention ou après échec d'un autre traitement, etc.)

Donner une brève description de ces traitements, de leurs avantages et inconvénients, et de leur impact sur la qualité de vie (effets bénéfiques ou indésirables, facilité ou difficulté d'usage) et sur le parcours de soins du patient (hospitalisation, déplacements hors du domicile, fréquence des bilans liés au suivi du traitement, etc...).

Votre réponse :

Il n'existe pas de traitement spécifique.

Les traitements symptomatiques sont multiples, classiques du polyhandicap. Les traitements médicamenteux sont des antidouleurs, des anti-spastiques, des antiépileptiques, des neuroleptiques, des antibiotiques, des anti-reflux, contre la salivation ... Le malade peut devenir résistant aux traitements, les médicaments changés ou ajoutés.

Les traitements non-médicamenteux sont de type kinésithérapie, orthophonie (déglutition), ergothérapie (positionnement au fauteuil, siège moulé), diététique.

Plusieurs types de chirurgies sont également proposées (orthopédique, gastrostomie...

La greffe de cellules souches hématopoïétiques est parfois envisagée pour la forme juvénile précoce avant la survenue de symptômes (dépistage de la fratrie) s'il y a possibilité de trouver un donneur très vite. Malgré tout, les effets de la maladie sur le plan moteur, de l'équilibre, du cognitif apparaissent de manière retardée et nécessiteront des prises en charges adéquates ultérieurement. Ce traitement est lourd, avec des risques de complication grave (GVH) et une immunosuppression au long cours.

➔ **Quels sont les arguments majeurs qui vous permettraient de dire que les traitements actuellement proposés dans cette indication ne sont pas appropriés ?**

- | | |
|----------------|---|
| - Argument 1 : | La dégradation de l'état de santé du patient continue à évoluer malgré les traitements. |
| - Argument 2 : | Des pharmaco résistances apparaissent, un besoin de toujours surajouter le nombre de traitements nécessaires avec des risques d'interactions médicamenteuse |
| - Argument 3 : | Le nombre d'hospitalisation reste important |

5. Le médicament étudié en vue d'un remboursement dérogatoire dans le cadre d'une autorisation en accès précoce

Si votre avis s'appuie sur l'expérience de personnes ayant utilisé ce traitement (par exemple, au cours d'essais cliniques ou d'un accès compassionnel antérieur), remplir la rubrique « 5.1. L'expérience avec le médicament étudié » et expliquer la méthode avec laquelle vous avez recueilli cette expérience dans la rubrique « 8. Méthodes. »

Si vous ne connaissez pas de patients ayant utilisé ce traitement, remplir la rubrique « 5.2 Vos attentes et vos craintes vis-à-vis du médicament étudié ».

La Haute Autorité de santé évaluera le caractère innovant, notamment au regard des changements substantiels que cette nouvelle modalité de prise en charge apporte aux patients. Il est important d'identifier ce qui peut constituer du point de vue des personnes un changement substantiel au regard de l'impact de la maladie sur la qualité de vie.

Les catégories suivantes sont proposées à titre indicatif. Il n'est pas nécessaire de les remplir toutes. L'important est de nous signaler les 3 améliorations ou inconvénients majeurs qui peuvent porter sur l'une ou l'autre de ces catégories, par exemple sur :

- *l'état de santé du patient, sa guérison, sa durée de vie si maladie grave*
- *la qualité de vie du patient (notamment impact sur la fatigue intellectuelle ou physique, les activités de la vie quotidienne, la mobilité et les déplacements, la vie professionnelle ou les capacités de travail, la vie affective, la vie sexuelle, la vie sociale ou d'autres aspects à préciser. Dans le cadre de la pédiatrie, il pourrait s'agir notamment de la croissance, la scolarité, des activités ludiques et sportives),*
- *la qualité de vie de ses proches,*
- *l'usage de ce traitement,*
- *le parcours de santé et de vie du patient*
- *autres.*

5.1 L'expérience avec le médicament étudié

Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement

Ne remplir cette partie que si vous avez pu recueillir l'expérience de patients, sinon remplir la rubrique 5.2. Vous pouvez vous appuyer sur les catégories précisées plus haut.

➔ Quelles sont les 3 améliorations majeures qui vous permettent de dire que le médicament étudié vous semble **innovant** par rapport aux traitements actuels ?

- Amélioration majeure 1 :

Il transforme totalement la maladie. Les trois enfants connus (forme infantile tardive) vont très bien à ce jour (recul entre 15 mois et autour de 3.5 ans). La fratrie aînée malade est soit décédée, soit dans un état très avancé dans le polyhandicap (plus de mobilité, plus de langage, gastrostomies, cécité...).

- Amélioration majeure 2 :

L'un des parents avec lequel nous avons eu l'échange direct (famille 1), indique que sa fille traitée à 13 mois et qui aujourd'hui a 28 mois, évolue normalement, n'a aucun symptôme, parle, marche, et est curieuse du

monde qui l'entoure. Au même âge, sa sœur aînée (non traitée) n'avait pas ces capacités, elle n'a jamais eu de marche autonome, ni su faire des phrases complètes.

- Amélioration majeure 3:

Famille 1 : l'enfant traitée par Lidmeldy n'a actuellement aucun traitement complémentaire excepté de la kinésithérapie pour renforcement musculaire afin de lui permettre de récupérer de l'immobilisation due à l'hospitalisation.

- Autres améliorations :

De manière générale, il semble que la reconstitution immunitaire post-greffe soit plus facile et précoce que pour une greffe allogénique. Il n'y a pas de risque de GVH (pas de traitement immunosuppresseur au long cours).

Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement

Ne remplir que si vous avez pu recueillir l'expérience de patients, sinon remplir la rubrique 5.2. Vous pouvez vous appuyer sur les catégories précisées plus haut.

→ Quels sont les 3 principaux inconvénients constatés avec le médicament étudié identifiés par les patients, notamment par rapport à ceux des traitements actuels ?

- Inconvénient principal 1 :

La lourdeur de la procédure mais au vu de l'évolution inexorable de la maladie, pas beaucoup d'hésitation

- Inconvénient principal 2 :

- Inconvénient principal 3 :

- Autres inconvénients :

5.2 Vos attentes et vos craintes vis-à-vis du médicament étudié

Vous n'avez pas pu recueillir l'expérience de patients ayant utilisé le médicament étudié, mais souhaitez donner votre point de vue sur ce médicament.

5.2.1 Vos attentes pour le médicament étudié

Ne remplir que si vous n'avez pas pu recueillir l'expérience de patients, sinon remplir la rubrique 5.1. Vous pouvez vous appuyer sur les catégories précisées plus haut.

→ Quelles seraient les 3 améliorations majeures qui vous permettraient de dire que le médicament étudié vous semblerait **innovant** par rapport aux traitements actuels ?

- Attente majeure 1 :

- Attente majeure 2 :

- Attente majeure 3 :

- Autres attentes :

5.2.2. Vos craintes concernant le médicament étudié

Ne remplir que si vous n'avez pas pu recueillir l'expérience de patients, sinon remplir la rubrique 5.1. Vous pouvez vous appuyer sur les catégories précisées plus haut.

→ Quelles sont les principales craintes que soulignent les patients concernant ce médicament, notamment par rapport aux traitements actuels ?

- Crainte principale 1 :

- Crainte principale 2 :

- Crainte principale 3 :

- Autres craintes :

6. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé

La HAS peut décider de transmettre le projet de Protocole d'utilisation thérapeutique (**sous engagement de confidentialité**) – Recueil de données (PUT-RD) tel qu'il a été rédigé par l'industriel lors du son dépôt de dossier aux associations **ou groupes d'utilisateurs du système de santé**. Le PUT-RD comprend notamment un questionnaire relatif à la qualité de vie du patient recevant le médicament et qu'il remplit lui-même. Ainsi, pour remplir cette partie, vous pouvez soit donner directement votre point de vue, soit commenter ce qui est proposé.

→ **Quels sont les 3 types d'informations essentielles que les patients pourraient recueillir eux-mêmes pour aider à mieux connaître (qualitativement et/ou quantitativement) l'efficacité et la sécurité du traitement ?**

- **Type d'information 1 :** Les capacités motrices globales et fines
- **Type d'information 2 :** Les acquisitions cognitives, sa capacité à échanger avec les autres
- **Type d'information 3 :** Son autonomie

→ **Connaissez-vous des questionnaires de recueil de données de santé par les patients ou leurs proches (parfois appelés PROMs²) qui vous semblent adaptés pour cette indication ?**

- ☒ Non
- ☐ Oui : Lesquels ? Lequel vous semble le plus adapté ? Pourquoi ?

→ **Quelles sont les conditions à réunir pour que les patients collectent au mieux les informations demandées (recueil au domicile, avec l'aide d'un soignant à l'hôpital, recueil par les proches, combinaison de plusieurs modalités de recueil, etc. ?)**

Combinaison de plusieurs modalités

→ **Avez-vous un avis sur les mesures de gestion des risques qui vous semblent nécessaires et acceptables à prendre pour les patients qui recevront ce médicament ?**

7. Protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données

La HAS peut décider de transmettre le projet de protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données (PUT-RD) tel qu'il a été rédigé par l'industriel lors du son dépôt de dossier aux associations de patients ou groupes d'utilisateurs. Dans ce cas, et si vous l'avez consulté, merci de bien vouloir renseigner la rubrique suivante.

² Les PROMs : *Patient reported outcomes measures* sont des questionnaires remplis par les patients eux-mêmes ou leurs proches pour mesurer des résultats de soins. Les PROMs permettent de détecter des changements de l'état de santé du patient, quelle que soit sa pathologie. Les questionnaires utilisés peuvent être génériques, utilisables quelle que soit la pathologie, ou spécifiques d'une pathologie.

- ➔ **Compte-tenu des informations que vous avez renseignées ci-dessus, avez-vous des commentaires complémentaires relatifs au protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?**

Je souhaite attirer l'attention sur l'utilisation du PedsQL qui fait référence à l'état du patient au cours du dernier mois. Il peut être utile éventuellement d'interroger si une situation particulière est survenue qui peut venir modifier ponctuellement le résultat, indépendamment de tout lien avec le traitement (exemple si l'enfant a eu une fracture suite à une chute qui peut survenir dans la vie, le deuil d'un proche...). Besoin également d'expliquer qu'à la section « capacité physique (problème avec...) : ressentir des douleurs » il ne s'agit pas de savoir s'il y a une perte de sensibilité à la douleur mais bien si le malade a eu des douleurs durant le mois passé.

8. Méthodes utilisées pour renseigner ce questionnaire

Indiquer la méthode utilisée pour renseigner les différentes parties de ce questionnaire (par exemple analyse du projet de protocole d'utilisation thérapeutique-recueil de données, enquête, réseaux sociaux, groupe de travail, témoignages, entretiens qualitatifs de patients ou de proches ayant eu accès aux traitements lors d'essais cliniques, ligne téléphonique, nombre de participants, échanges internationaux avec des associations de pays où le traitement est déjà commercialisé, avec les périodes concernées).

- ➔ **Selon quelle méthode avez-vous renseigné les chapitres sur l'impact de la maladie et les traitements actuellement disponibles (§4) ?**

D'après des échanges avec les familles des patients et avec les médecins experts qui prennent en charge ces malades.

- ➔ **Selon quelle méthode avez-vous recueilli l'expérience des patients avec ce traitement (§5.1) ? Le recueil a-t-il été réalisé par l'association, par le laboratoire ou par les deux ?**

Discussion avec un médecin expert connaissant 3 patients qui ont bénéficié de cette thérapie et directement avec un parent de l'un de ces enfants.

- ➔ **Avez-vous consulté le projet de protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?**

- ☒ Oui
- ☐ Non

- ➔ **Quelles sont les personnes qui ont contribué significativement à la rédaction de la contribution ?**

Delphine Genevaz, association VML

- ➔ **L'association a-t-elle reçu des aides extérieures pour soutenir sa contribution ? Si oui, lesquelles ?**

9. Synthèse

Listez les points les plus importants de votre contribution. Par exemple :

- Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont ...
- Les thérapeutiques actuelles sont (in) adéquates parce que ...
- Le médicament étudié répond (peu) aux besoins et attentes des patients parce que...

Votre réponse :

C'est une maladie neurodégénérative, très douloureuse, dont les formes précoces évoluent rapidement vers un état végétatif et un décès précoce. La prise en charge est très lourde, multiple et c'est un chamboulement majeur pour toute la famille et les proches. L'activité professionnelles des parents est réduite ou arrêtée, de nombreuses démarches sociales et médicales doivent être constamment entreprises, le domicile se transforme en lieu « hospitalier » et les parents des soignants H24.

Les traitements actuels permettent d'atténuer certains symptômes afin d'améliorer la qualité de vie mais leurs efficacités restent trop partielles et ne permettent pas d'enrayer l'évolution.

A ce jour, sur une période de recul de quelques années, le traitement étudié apporte un bénéfice majeur qui permet jusqu'à présent de maintenir une vie normale chez les enfants traités. Il semble relativement bien toléré.

Si un enfant venait à être diagnostiqué aujourd'hui avec une forme précoce non encore symptomatique il y a une perte de chance majeure de devoir attendre plusieurs mois la disponibilité de ce traitement avec le risque de ne plus être éligible et la certitude sur sa dégradation rapide. A ce jour, le dépistage néonatal n'étant pas possible pour cette maladie, si un diagnostic asymptomatique est posé cela signifie qu'un autre enfant de la fratrie a développé des symptômes et a permis ce diagnostic. Sans la possibilité de proposer un accès précoce c'est une double peine pour les parents pour qui c'est le seul espoir possible aujourd'hui pour au moins l'un de leurs enfants d'un avenir moins angoissant.

Il reste bien entendu des incertitudes sur le long terme, ce qui reste une source d'appréhension pour les parents, mais à ce jour soit l'enfant va se dégrader rapidement s'il n'a pas accès à ce traitement soit il vit avec une très bonne qualité de vie sur les premières années de recul que nous avons au vu des communications de l'équipe italienne qui a effectué ces greffes autologues de cellules souches modifiées.

10. Informations complémentaires et liens d'intérêts

➔ Souhaitez-vous que cette rubrique soit rendue publique ?

- ☒ Oui
- ☐ Non

10.1 Complément d'information sur votre association ou groupe d'utilisateurs³

→ Personne contact pour les contributions :

- Nom prénom : Genevaz Delphine
- Fonction : Adjointe au directeur – responsable des affaires médicales et scientifiques
- Adresse électronique : scientifique@vml-asso.org
- Téléphone : 01 69 75 40 36

→ Principales activités de votre association ou groupe d'utilisateurs :

- Aide et soutien aux malades et leur famille : assistance psychologique, assistance sociale
- Information scientifique et médicale : collecte et évaluation des informations, rédaction de documents spécialisés, diffusion de l'information vers les malades et les professionnels de santé. Organisation d'événements informatifs.
- Financement de la recherche : lancement annuel d'un appel d'offres à projets.

Sensibilisation des professionnels de santé et du public aux maladies lysosomales.

→ Composition des associations non agréées et nature des groupes d'utilisateurs

Décrivez la composition des instances (conseil d'administration et bureau) : noms des personnes, titres.

10.2 Informations sur le financement de votre structure et autres liens d'intérêts

Détaillez les sources de financement et les montants pour chaque organisation (laboratoires pharmaceutiques, entreprises, institutions, fondations, etc.) à l'origine d'un financement (dons, subventions, financements de projets, contrats, ...), pour l'année en cours et l'année passée.

Vous pouvez utiliser le tableau ci-dessous.

→ Budget total de l'association pour l'année passée : 1 815 057 €

→ Budget total de l'association pour l'année en cours : 974 600 €

→ Le financement de l'association Vaincre les Maladies Lysosomales est à 99% d'origine privée. Il provient très largement des dons de personnes physiques. Quelques entreprises du secteur pharmaceutique participent aux ressources annuelles, mais sans récurrence

Tableau 1 : Sources de financement

Année	Organisation	Montant (euros)	Pourcentage du budget pour l'année concernée
2020	Sanofi Genzyme	45 000	2.5%

³ Les données personnelles collectées dans le cadre de ce questionnaire (nom, prénom, adresse e-mail, n° de téléphone professionnel, fonction) servent uniquement à la gestion de votre contribution et ne sont transmises qu'à la HAS.

Elles seront conservées pendant 10 ans.

Conformément à la loi « Informatique et libertés », vous pouvez exercer votre droit d'accès, d'opposition, de rectification et de suppression des données vous concernant par courriel à l'adresse suivante : dpo@has-sante.fr.

2020	Amicus Therapeutics	8 000	0.4%
2020	Orchard	10 000	0.5%

→ Pensez-vous nécessaire de porter à la connaissance de la HAS d'autres liens qui pourraient constituer un potentiel conflit d'intérêts ?

Non

Remerciements

Nous vous remercions beaucoup pour votre apport et votre temps passé. Ils sont importants. Votre contribution, notamment la synthèse ci-dessus, sera notamment mentionnée oralement lors de la séance de la commission.