

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 : Voxzogo Indication(s) du médicament concernées :

Voxzogo est indiqué pour le traitement de l'achondroplasie chez les patients âgés de 5 ans et plus dont les os sont encore en croissance. L'achondroplasie est une maladie génétique qui empêche la croissance des os, en particulier les os des membres et crée un nanisme disproportionné.

Nom et adresse de l'association :

APPT - Association des Personnes de Petite Taille
130, Rue du faubourg poissonnière
75010 Paris

1. Méthode utilisée pour remplir le questionnaire
--

Indiquer la méthode utilisée pour remplir le questionnaire et notamment la nature des informations mobilisées (par exemple enquête, réseaux sociaux, groupe de travail, témoignages, ligne téléphonique, nombre de participants, ... avec les périodes concernées).

Nos sources d'information sont diverses:

- les échanges quotidiens avec les adhérents de l'association
- livret d'accueil "la petite taille, vivre avec sa différence" que nous avons rédigé il ya 2 ans.
- source notre site internet www.appt.asso.fr
- témoignages et interventions sur le groupe facebook appt-association des personnes de petite taille (650 membres)
- étude menée "Mes démarches auprès des MDPH" en mars 2021, 60 réponses étude menée "Questionnaire pour les MDPH - Inclusion scolaire" en mars 2021, 50 réponses
- Les médecins de l'hôpital Necker spécialisés dans l'achondroplasie
- Les médecins des centres de compétences spécialisés dans l'achondroplasie Le calendrier de suivi des enfants achondroplasies publié par la filière OSCAR spécialisée dans les maladies rares de l'os du cartilage et du calcium

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

Quelles sont les personnes qui ont joué un rôle significatif dans la production de la contribution ?
Othmane EL JAMALI, Président de l'Association des personnes de petite taille
Nathalie MEUNIER, Vice-Présidente Parents de l'Association ainsi que l'ensemble de nos adhérents.

L'association a-t-elle reçu des aides extérieures et quelle est leur nature ?
Aucune aide extérieure particulière pour remplir ce questionnaire.

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 ?

L'achondroplasie est la forme de nanisme la plus connue. Le bébé naît avec une disproportion : le tronc est de taille classique, les membres sont courts, 35 % pour les bras et 50 % pour les jambes en moyenne. Le périmètre crânien est élevé.

En prenant de l'âge, l'enfant grandit peu et de nombreuses complications apparaissent qui nécessitent un suivi régulier. A l'âge adulte, il mesurera au maximum 1m45.

Les douleurs sont nombreuses tout au long de la vie, dans les membres inférieurs et dans le dos essentiellement.

Chez l'enfant :

étroitesse du trou occipital à surveiller via un IRM sous anesthésie générale jusqu'à l'âge de 6 ans.

Rhinite obstructive

Otite séreuse (opérations)

cyphose dorso lombaire (suivi orthopédique et kiné hebdomadaire)

apnées du sommeil qui entraînent de la fatigue et des difficultés pour suivre à l'école, possibilité d'opérations (végétations, amygdales,

incurvation des membres inférieurs

surcharge pondérale

Chez l'adolescent :

surcharge pondérale

genu varum (opérations orthopédiques)

dysharmonie maxillo dentaire

canal lombaire étroit (opération neurochirurgical)

difficultés psychologique dues au regard des autres et à la prise de conscience de ce que la pathologie implique pour la vie future

Chez l'adulte :

idem que pour l'adolescent et baisse de l'acuité auditive, ainsi que complications cardiovasculaires

La maladie demande un suivi multidisciplinaires et de nombreux examens cliniques ainsi qu'un suivi de kinésithérapie régulier.

Le regard des autres est un des problèmes majeurs de cette pathologie, qui nuit grandement à la qualité de vie de la personne.

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

La petite taille et notamment les membres réduits entraînent des difficultés à réaliser certaines tâches, qui induisent une plus grande fatigabilité et une usure précoce ainsi que des incapacités à

effectuer certaines activités.

L'environnement n'est pas aménagé pour les personnes de petite taille. De la maison au bureau en passant par l'école, il est donc nécessaire de procéder à divers aménagements pour que la personne de petite taille soit autonome au quotidien.

Les moqueries et le regard appuyé des gens autour affectent la personne atteinte et peuvent générer du stress lors des sorties, voire de la dépression ainsi qu'un repli sur soi.

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

La famille et les proches

Dans le cas d'une découverte fortuite lors d'une surveillance échographique, pendant la grossesse, le problème est très délicat car cette découverte arrive le plus souvent au troisième trimestre, ce qui est très tardif et complexifie au plan psychologique la prise de décision de poursuite ou d'interruption de la grossesse.

Au fur et à mesure que l'enfant grandit, les moqueries et le regard appuyé des gens autour affectent la personne et sa famille, cela peut générer une grande détresse au sein de la famille ou d'un couple.

Au niveau sentimental, trouver un partenaire est plus compliqué pour une personne de petite taille que pour une personne de taille classique.

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 ?

Il n'existe actuellement aucun traitement pour faire grandir un enfant atteint d'achondroplasie.

Il est possible d'effectuer un allongement des membres par des opérations lourdes où les os des membres sont fracturés et écartés progressivement lors de leur reconstruction. Ces opérations sont peu pratiquées en France. Elles sont douloureuses pour l'enfant et peuvent entraîner des effets secondaires importants. Elles demandent une vraie motivation de la part de l'enfant. Ce dernier peut gagner jusqu'à 15 cm en hauteur, sachant qu'un adulte achondroplase ne dépasse pas 1m45 à l'âge adulte.

Pour les autres complications, grâce à un suivi régulier, elles sont repérées précocement et prise en charge au plus tôt pour éviter qu'elles ne s'aggravent. Beaucoup se soignent au moyen d'interventions chirurgicales.

Certaines interventions chirurgicales sont particulièrement risquées et peuvent entraîner la mort ou l'incapacité de marcher. (élargissement du trou occipital ou élargissement du canal lombaire).

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

Les patients souhaitent :

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

- ne plus souffrir physiquement et éviter toutes les complications, neurologiques, ORL et orthopédiques.
- ne plus souffrir psychologiquement du regard des autres et des moqueries du fait de la petite taille et de la disproportion
- pouvoir accéder aux mêmes activités que tout un chacun, ne pas être limité par leur taille ou la taille de leurs membres.

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?

Ce médicament vient juste d'être administré aux premiers patients en accès précoce. Nous n'avons pas de recul sur ses effets positifs réels.

Ce médicament a peu d'effets secondaire et est bien toléré par les jeunes patients

Conséquences négatives :

- injection sous cutanée quotidienne
- effet indésirable : possibilité de chute de tension dans l'heure suivant l'injection, obligation de suivi et de mise au repos

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 ?

Conséquences positives attendues :

- l'enfant grandit, d'après les essais il y a une reprise de la croissance de + de 50 %. - diminution de la disproportion des membres, d'après les essais le ratio membres supérieurs sur membres inférieurs diminue.
 - élargissement du canal lombaire, cet effet a été observé lors des essais sur les animaux, il n'a pu encore être constaté lors des essais sur les enfants achondroplases qui n'ont pas encore atteint l'âge adulte.
 - Impact positif sur la vie future : si l'enfant grandit il aura accès à un plus grand choix de métiers et d'activité. Il aura moins besoin d'aménagement dans la vie de tous les jours, notamment pour son poste de travail ou pour conduire une voiture.
- Si la disproportion diminue, il y aura moins de moqueries et de regards malveillants. Si le canal lombaire est moins étroit cela implique moins de souffrance et pas d'opération risqué à l'âge adulte.
- Nous avons aussi beaucoup d'attentes positives sur les autres complications liées à cette pathologie, notamment l'obésité, même si celles-ci n'ont pas été étudiées lors des essais cliniques.

5. Information supplémentaire

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

Le médicament doit être pris par les enfants achondroplases avant la puberté pour qu'il ait un effet sur la taille de l'enfant. Une fois la puberté passée, l'enfant ne peut plus bénéficier de ce traitement.

6. Synthèse de votre contribution

Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont dues à la petite taille et à la disproportion tronc membres, qui entraînent de nombreuses complications au niveau de la colonne.

Il n'existe actuellement aucun traitement pour l'achondroplasie, la seule thérapeutique est une chirurgie lourde et douloureuse des membres avec des effets secondaires importants.

D'après les résultats de la recherche le médicament devrait répondre au besoin et aux attentes des patients parce qu'il apporte une reprise de la croissance et une diminution de la disproportion

chez l'enfant

Ce traitement est bien toléré dans l'ensemble.

En revanche, il n'y a pas assez de recul sur ce traitement pour savoir à quel point l'enfant grandira et si le changement apporté sera significatif.

Mais il n'existe à ce jour aucun autre traitement et ceux qui devraient être développés prochainement ne seront pas accessibles avant une dizaine d'années.

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.

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

Volet administratif

1. Informations générales sur l'association

Nom de l'association : **Association des personnes de petite taille**

Adresse postale: **130, Rue du faubourg poissonnière 75010 Paris**

Objet social :

Notre association soutient les personnes atteintes de nanismes osseux dont

l'achondroplasie fait partie. Plus de 85 % de nos membres sont des personnes achondroplases ou des membres de leur famille.

Principales activités :

Fondée en 1976, l'APPT agit pour la reconnaissance et l'intégration des personnes de petite taille. Aujourd'hui, l'association regroupe plus de 300 familles.

Les sept domaines privilégiés d'intervention de l'association sont :

1 - Veille médicale

2 - Soutien psychologique aux familles des personnes de petite taille

3 - Conseils administratifs (prise en charge MDPH, aide aux aménagements, inclusion scolaire, insertion professionnelle...)

4 - Sensibilisation de la société

5 - Promotion et insertion des personnes de petite taille dans la vie active

6 - Communication inter-associations

7 - Création d'activité pour favoriser les échanges entre membres et améliorer la vie quotidienne

Décrivez vos adhérents: nombre, autres éléments de description ...

Rassemblant des adhérents de petite taille et leurs familles, de toutes régions de France et de tous âges, l'association est également ouverte à toute personne sensibilisée à cette question et à ses potentielles difficultés. Elle rassemble ainsi des médecins, les acteurs qui entourent l'enfant dès le plus jeune âge (école, crèche, assistance sociale, kiné...), d'autres associations ou encore des représentants de l'état et des entreprises.

Type d'association :

Haute Autorité de Santé, septembre 2017

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

Association de patients non-agrée

Pour les associations non agréées, décrivez la composition des instances (conseil d'administration et bureau) : noms des personnes, titres.

Le conseil d'administration est composé de 20 membres maximum qui sont élus pour 4 ans, élection par moitié tous les deux ans. Actuellement il est composé de 15 membres.

Le bureau est composé :

du président : Othmane El Jamali

d'une vice présidente parent : Nathalie Meunier

D'une vice présidente Adulte de petite taille : Katia Baric

d'une trésorière : Marlène Hirt

d'un trésorier adjoint : Hubert Viannay

d'un secrétaire : Samret Di Manno

d'un secrétaire adjoint : Yohan Dépalle

d'un responsable du fichier : Nicolas Mica

Le bureau a pour mission de régler le fonctionnement courant de l'Association et de prendre les décisions urgentes entre les réunions de conseils. Un compte rendu des décisions prises est adressé aux membres du conseil.

Personne contact pour les contributions : Nathalie Meunier

Fonction: vice présidente parent

Email: nathalie.meunier@appt.asso.fr

Téléphone : 06 16 12 95 62

Haute Autorité de Santé, septembre 2017

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

2. Informations sur le financement et les autres liens d'intérêt

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

Depuis la pandémie (Mars 2020), l'APPT n'a pas organisé ni d'évènements spécifiques (Convention Annuelle pour tous les adhérents, réunion Parents avec les médecins, montage et publication de vidéos). Cela n'a pas nécessité d'appels de fonds particuliers ni au niveau d'actions de bienfaisance ni au niveau d'appels à financement de projets au niveau des laboratoires. Vous trouverez en pièce jointe

- nos comptes de résultat 2020 (réalisé) et 2021 (prévisionnel)
Vous noterez que seul un évènement a eu lieu début 2020 qui était une réunion pour améliorer le parcours santé des enfants en lien avec l'Hopital de Purpan à Toulouse. Cette réunion a été organisée sous l'égide de l'association et avec le soutien financier du Laboratoire Biomarin à hauteur de 5000 €.
- En situation "normale", près de 23 000 € de projets avaient été financées par 3 laboratoires différents (Biomarin, QED, TERACHON) pour 115 000 € de budget.

Afin de bien comprendre la structure de financement de l'association, vous trouverez ci joint cette vidéo d'explication;

<https://www.youtube.com/watch?v=WBMWfqPcnpl>

Budget total de l'association pour l'année passée : 34000€

Budget total de l'association pour l'année en cours : 26 000 €

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

Comme expliqué plus haut, l'APPT cultive la volonté d'apporter de l'information sur la recherche médicale. A chaque convention médicale, chaque laboratoire ayant monté un protocole de recherche, est invité à faire une présentation.

Depuis Mai 2021, l'APPT a monté une opération de sensibilisation des pouvoirs publics sur les politiques d'accessibilité, le traitement du handicap par les MDPH et la préservation de l'image de la petite taille auprès du grand public. Nous sommes accompagnés par un cabinet d'expert Next step sous l'égide du Laboratoire Biomarin.

Nous n'avons qu'un engagement moral avec nos différents partenaires de respect mutuel.

Date : le 1.11.2021