

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 : RAXONE ®

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 :

Association Ouvrir Les Yeux (OLY)
Maison des associations, 45 rue François Gauthier,
62300 LENS

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).

Par entretien téléphonique et par questionnaire.

Période 1 : en décembre 2018, 7 participants

Période 2 : Juin 2021 à octobre 2021, 12 participants

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

- Maryse ROGER - Enseignante en communication, Présidente d'OLY
- Christine SCHRICKE-CACAN - Psychologue, bénévole d'OLY
- Amaury LEROY - Chargé de communication, salarié d'OLY
- Mathieu BLANQUIN - Community-manager, salarié d'OLY
- Fanny LEPOIVRE - Consultante et chargée de mécénat et de collecte de fonds dans le secteur associatif

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

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

Sollicitation des cliniciens prescrivant RAXONE pour leur demander, avec le consentement de leurs patients, d'informer Ouvrir Les Yeux sur les malades ayant recouvrer de l'acuité visuelle sous RAXONE.

Demande de relais pour informer les personnes qui ne sont pas adhérentes à Ouvrir Les Yeux auprès

- d'associations de personnes en situation de handicap visuel.
- de la Filière de santé maladies rares en ophtalmologie Sensgène.
- du Centre de référence maladies rares en ophtalmologie Ophtara.

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 ?

Conséquences de la maladie : perte de vision rapide sur un œil puis sur l'autre ou sur les deux en même temps. Cécité quasi-totale avec résidu visuel réduit, non fonctionnel. Perte de la vision des couleurs, de l'acuité visuelle de près comme de loin.

Impact sur l'autonomie de la vie quotidienne :

- s'habiller (reconnaître les vêtements, les assortir),
- entretien du linge (tri des couleurs, lecture des indications du fabricant),
- se faire la cuisine (identifier les aliments, les cuisiner),
- se nourrir (trouver les aliments dans l'assiette, couper la viande, manger proprement).

Impact sur la lecture :

- incapacité à lire de près et de loin

Impact sur la vie scolaire, universitaire, professionnelle :

- incapacité d'étudier seul en autonomie (incapacité à prendre des notes, les relire, à lire des documents des livres).
- Incapacité à utiliser les outils numériques du quotidien (smartphone, ordinateur).
- Incapacité à utiliser les outils professionnels (conduire un véhicule, une machine,

Impact sur les déplacements :

- Impossibilité de sortir du domicile sans risque d'accident grave,
- Incapacité de conduire, un véhicule avec ou sans moteur sans risque pour soi et les autres.
- Incapacité de prendre les transports collectifs (trouver les arrêts, lire les informations sur le transport).

Impact sur la vie autonome :

- Incapacité à vivre seul dans un appartement (conséquences **des incapacités** de la vie quotidienne).
- Incapacité à se déplacer
- Incapacité à composer un numéro de téléphone

Impact sur la vie affective et sociale :

- Rupture des relations affectives surtout chez les jeunes
- Difficultés de rencontres amoureuses
- Difficultés de rencontres sportives, sociales, de loisirs

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

Impact psychologique :

- Sentiment d'abandon, solitude, dépendance, dépression, culpabilité.

Tous les aspects posent des difficultés puisque la maladie impacte tous les secteurs de la vie autonome, la vision apporte 80% des informations sur l'environnement quotidien.

Il est nécessaire d'avoir une aide pour tous les aspects de la vie quotidienne.

La reprise d'une activité scolaire, universitaire, professionnelle est impossible sans une aide de tous les instants.

Des rééducations sont possibles mais les centres sont rares situés dans les grandes villes et pas dans toutes les régions. (La rééducation consiste dans l'apprentissage des comportements découlant de la cécité : activités de la vie journalière, locomotion, informatique adaptée, utilisation des outils de compensation etc... Ce sont des apprentissages longs et fastidieux).

Par exemple :

- *Symptômes les plus importants à contrôler : par exemple difficultés respiratoires ou motrices, douleur, fatigue, incontinence, anxiété*
- *Impact fonctionnel : incapacité/difficulté à effectuer certaines activités,*
- *Impact social/relationnel : perte de capacité au travail/à l'école, perte de confiance, difficultés relationnelles, impact sur la santé mentale, impact financier, sur l'évolution professionnelle*
- *Nécessité d'une aide pour la vie quotidienne*
- *Equilibre familial*
- *Relation intime, troubles sexuels*

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

C'est une pathologie génétique transmise par les femmes, il y a donc un impact affectif important au sein de la famille. Culpabilité de la mère, culpabilisation et agressivité des personnes atteintes. La pathologie n'affecte pas toute la descendance. Les porteurs sains ne savent pas s'ils vont déclencher ou pas cette pathologie, ils vivent avec une menace permanente en assistant aux difficultés de leurs proches, dont ils sont souvent les aidants.

Par exemple :

- *Effets émotionnels/ psychologiques, fatigue, stress, dépression, difficultés physiques*
- *Equilibre familial*
- *Relation intime, vie sexuelle*

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 ?

La thérapie génique, mais cela ne concerne que les patients porteurs d'une mutation ND4 / 11778. Cette thérapie peut faire peur aux patients du fait de sa nature. De plus, il s'agit d'une injection intra oculaire, ce qui peut également inquiéter les patients.

Enfin, les résultats publiés montrent une amélioration par rapport à l'histoire naturelle ou par rapport à la Raxone. Mais seul # 30 % des patients ont une acuité visuelle supérieure ou égale à 1/10.

Rééducation orthoptique basse vision. Cette thérapeutique inscrite dans le PNDS apporte une aide aux patients atteints pour compenser leur handicap visuel. Il peut également les aider à utiliser leurs aides de compensation du handicap visuel

Système d'aide visuel Il s'agit également de systèmes préconisés dans le PNDS qui améliorent préférentiellement la vision de près et donc l'insertion professionnelle des patients ou leur apprentissage scolaire dans le cadre de la loi sur l'insertions des personnes handicapées.

Un suivi psychologique Cette mesure, inscrite dans le PNDS, est très utile lors de l'apparition de la maladie pour aider les patients à faire le deuil de leur vision et à trouver de nouveaux repères dans leur vie.

Par thérapeutique, il faut entendre toute forme d'intervention (utilisation d'un médicament, dispositif médical, rééducation, suivi psychologique, prises en charge hospitalières, médecine alternative ou complémentaire, ... etc). Si aucune thérapeutique n'est disponible, ceci doit être mentionné.

Si l'indication du médicament concerne une phase particulière de la maladie, les enjeux décrits devront en tenir compte.

Par exemple, lister les principales thérapeutiques utilisées et décrire leur impact en termes :

- *d'administration/de prise du traitement (fréquence/rythme, traitement à domicile/à l'hôpital, facilité d'accès, actions spécifique du patient ou de l'entourage), de consultations, d'exams complémentaires (bilan et surveillance biologique, radiologique), de prise en charge associée (kinésithérapie, psychiatrie)*
- *d'efficacité sur le contrôle ou la réduction des aspects les plus difficiles de la maladie*
- *d'effets indésirables en précisant ceux les plus difficiles à tolérer et ceux acceptables*
- *de répercussion sur la vie quotidienne : impact scolaire/ professionnel, impact physique, impact financier, impact sur l'entourage.*

Préoccupations sur l'usage à long terme de la thérapeutique existante

3.2 Quelles sont les principales attentes des patients vis-à-vis d'une nouvelle thérapeutique ?
Il y a une demande pour les autres mutations de la maladie en ce qui concerne la thérapie génique.

Il y a une réelle attente de solutions thérapeutiques pour retrouver la vie d'avant le déclenchement. Les personnes touchées perdent toute autonomie au début de leur vie d'adulte, on peut comprendre que leur espoir est dans les thérapies qui favorisent un retour à l'état antérieur.

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?

Plus simple à prendre per os que le Mnesis car moins de comprimés.
Le fait qu'il y ait un traitement de disponible permet d'être actif dès le départ lors du déclenchement de la maladie, et éviter ainsi les idées noires.

Par exemple, en termes :

*De facilité d'usage ou d'observance
D'efficacité, qualité de vie
D'effets indésirables
D'impact financier
D'impact sur l'entourage
D'impact sur la vie professionnelle et sociale*

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 ?

LIMITES :

La seule étude prospective réalisée avec Raxone a montré que cette thérapeutique a un effet bénéfique mais uniquement sur un groupe de patients. Les différentes études rétrospectives portant sur des séries de patients traitées confirment la présence de cet effet, certes limité, mais présent, dans un groupe d'environ 30% des patients.

Par contre, s'il existe bien une notion de « groupe répondeur », il n'existe pas à ce jour de biomarqueurs / d'éléments prédictifs permettant de savoir à priori si un patient sera ou non répondeur.

Il existe donc là deux limites, l'une portant sur l'effectif de patients répondeurs et l'autre sur la détermination de ces patients.

D'où les recommandations de la conférence de consensus repris dans le PNDS sur la prescription chez tous les patients atteints depuis moins de 18 mois pour une durée minimale de 12 mois.

ATTENTES :

Il serait nécessaire de réaliser des études portant sur l'efficacité de Raxone chez des patients naïf de tout traitement par cette molécule et ayant débuté leur NOHL depuis plus de 2 ans. Il n'existe que peu de données, provenant souvent de petites séries. C'est pourquoi la Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

Conférence de Consensus n'a pas voulu se prononcer sur l'intérêt de prescrire Raxone chez ces patients.

Néanmoins, les seules données disponibles tendent à prouver qu'il y aurait une certaine efficacité de Raxone.

Il n'y a pas de données concernant un effet synergique de Raxone avec d'autres traitements ayant prouvé une certaine efficacité (Lumevoq) ou n'ayant pas réussi à prouver une efficacité lorsqu'ils sont utilisés seuls mais pour lesquels il existe un rationnel théorique démontrant qu'ils agissent également sur la mitochondrie (ciclosporine, fibrates, vitamines B3, B9, ou d'autres).

5. Information supplémentaire

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

La perte de vision est brutale et les possibilités de rééducations extrêmement réduites, la vie des personnes est bouleversée et le bilan ne s'exprime qu'en terme de perte, il est logique que les personnes touchées surinvestissent les possibilités thérapeutiques.

6. Synthèse de votre contribution

Listez les points les plus importants de votre contribution. Ils sont susceptibles d'être rappelés oralement lors de la séance de la commission.

Par exemple:

Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont ...

Les thérapeutiques actuelles sont (in) adéquates parce que ...

Le médicament répond (peu) aux besoins et attentes des patients parce que...

(...)

C'est une pathologie qui a un impact sur tous les secteurs de la vie d'un être humain. La personne atteinte perd en quelques mois ce qu'il lui a fallu des années pour l'acquérir. Tous les aspects de la vie autonome, de la vie professionnelle, de la vie affective, des possibilités de loisirs. Il devient totalement dépendant de sa famille, de la société qui bien souvent le rejette (pas de rééducation, pas de formation adaptée, pas d'emploi accessible, méfiance de l'environnement).

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

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.