

## 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 : KAFTRIO® en association avec KALYDECO®**  
**Indication du médicament concernée : patients atteints de mucoviscidose âgés de 6 ans et plus porteurs d'au moins une mutation F508del du gène CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*)**

Nom et adresse de l'association : **VAINCRA LA MUCOVISCIDOSE, 181 RUE DE TOLBIAC, 75013 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).

Pour compléter le présent formulaire, Vaincre la Mucoviscidose s'est basée sur sa connaissance de la maladie du fait de son expérience dans les domaines du soin, de la recherche et de la qualité de vie des patients. Concernant plus particulièrement l'expérience du traitement de Kaftrio® /Kalydeco® **un appel à témoignages a été lancé (février-mars 2022)** auprès de parents de patients concernés. Un questionnaire *ad hoc* a été élaboré pour recueillir les témoignages et leur a été adressé par mail, par l'intermédiaire des soignants des Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM).

Le questionnaire s'adresse aux parents dont l'enfant a débuté Kaftrio®/Kalydeco® entre l'âge de 6 et 11 ans, ceci dans le cadre d'un essai clinique (VX19-445-116) ou dans le cadre d'un accès compassionnel.

Les patients inclus dans l'essai clinique ont été sélectionnés selon des critères d'inclusion et de non-inclusion très précis (tels qu'un VEMS compris entre 40 et 90%, l'absence d'infection pulmonaire avec des organismes associés à un déclin plus rapide de l'état pulmonaire...) de façon à ce que la population totale étudiée dans le cadre de l'essai soit homogène. Quinze patients français ont été inclus dans l'essai clinique.

Au terme de l'essai clinique l'ensemble des patients a souhaité poursuivre le traitement. De ce fait, les patients ayant participé à l'essai sont tous, à ce jour, sous traitement depuis plus d'un an.

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

Les patients bénéficiant d'un accès compassionnel, présentaient, quant à eux, un état de santé grave (VEMS < 40%) au moment de la mise sous traitement. Ces patients ont Kaftrio®/Kalydeco® depuis quelques mois (entre 2 à 8 mois selon les témoignages reçus).

Une synthèse des **12 réponses** obtenues a été réalisée et intégrée au questionnaire (voir 4.1).

L'ensemble des témoignages complets (anonymes) des parents, ainsi que le questionnaire utilisé, sont à votre disposition.

Quelles sont les personnes qui ont joué un rôle significatif dans la production de la contribution ?  
Des salariés et le président de l'association.

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

Vaincre la Mucoviscidose a reçu une aide extérieure par l'intermédiaire des parents qui ont accepté de témoigner de leur expérience (et de celle de leur enfant) et des soignants qui ont relayé auprès des patients/familles notre appel à témoignages.

## **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 ?**

La mucoviscidose est une maladie chronique d'origine génétique (autosomique récessive) liée à une mutation du gène CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) dont la plus fréquente est la mutation F508del.

La physiopathologie de la maladie explique les principales manifestations cliniques qui concernent l'ensemble des voies aériennes, les canaux pancréatiques, le tube digestif, les voies biliaires, le tractus génital, les glandes sudoripares. La gravité de la maladie reste essentiellement liée à l'atteinte respiratoire.

L'amélioration de la qualité des soins et la mise en place du dépistage néonatal depuis 2002 ont contribué à l'allongement de l'espérance de vie. La mucoviscidose, maladie essentiellement pédiatrique jusqu'à ces dernières années, est devenue une maladie d'adulte qui s'accompagne de la survenue de nombreuses comorbidités dont la plus fréquente est le diabète touchant 29,8% des adultes, mais aussi digestives, hépatiques, métaboliques, rénales, ostéoarticulaires.

7 376 patients sont recensés en 2020 par le Registre Français de la mucoviscidose dont 59,7 % d'adultes avec une proportion d'adultes de plus de 40 ans à 14,6%. Plus de 21,6% des patients adultes sont greffés suite à une fonction respiratoire sévèrement altérée. L'âge médian au décès est de 33 ans (données 2020, bilan Registre français de la mucoviscidose). Le Registre national, mis en place depuis 30 ans et géré par Vaincre la Mucoviscidose, implémenté chaque année par les CRCM, est une base de données robuste et fiable, tant par son taux d'exhaustivité que par la démarche qualité en continu dont il fait l'objet.

Maladie multi systémique, ses symptômes sont divers et nombreux. Ils impactent tous la qualité de vie et évoluent par poussées imprévisibles. Les principaux symptômes sont respiratoires (respiration difficile à l'effort et/ou au repos, toux fréquente, bronchorrhée, crachats épais,

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

exacerbations, ...) et digestifs (douleurs abdominales, troubles nutritionnels, difficultés alimentaires précoces, diarrhée graisseuse, constipation, sub-occlusion ou occlusion, risque accru de cancer colorectal, ...). La dégradation de la fonction respiratoire, en lien notamment avec les multiples surinfections bronchiques, conduit à une insuffisance respiratoire terminale sévère.

Les soins débutent dès le diagnostic porté aux termes du dépistage, soit en moyenne entre 3 et 5 semaines. Ils sont pluriquotidiens. Ils combinent une séance de kinésithérapie respiratoire 7 jours sur 7, des extraits pancréatiques au début de chacun des repas, y compris les repas lactés, des vitamines liposolubles, un régime normolipidique hypercalorique, une supplémentation en chlorure de sodium, des cures antibiothérapies fréquentes à visée pulmonaire, par voie orale, nébulisée à domicile ou intra-veineuse à l'hôpital, des bronchodilatateurs nébulisés. La vaccination antigrippale annuelle, chaque automne, est accessible dès l'âge de 6 mois. Les soins, kinésithérapie et nébulisations tout particulièrement, mobilisent les parents, proches, aidants divers, durant une à deux heures par jour environ, selon les enfants et les périodes pour un même enfant.

Au quotidien, la sensibilité aux infections broncho-pulmonaires impose de respecter certaines règles d'hygiène (lavage régulier des mains, nettoyage rigoureux des appareils pour les aérosols, éviction des eaux croupissantes et désinfection régulière des siphons dans l'environnement domestique du fait de la sensibilité à certaines bactéries hydrophiles comme *Pseudomonas aeruginosa*, etc.) et le maintien d'un environnement respiratoire sain (par exemple éviction du tabac). La prévention des infections respiratoires conduit à ne pas recommander la fréquentation des collectivités d'enfants pendant la première année de vie.

Les jeunes atteints de mucoviscidose suivent le plus souvent une scolarité en milieu ordinaire et des études supérieures, mais avec des besoins spécifiques : la compréhension de la maladie et des contraintes sont fondamentales pour une réussite. Une prise en charge est à mettre en place en fonction de ces besoins spécifiques avec des aménagements, des adaptations et des aides ciblées.

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

Le dépistage systématique de la mucoviscidose, à la naissance, vise à ce que chaque enfant, pour lequel le diagnostic est confirmé, bénéficie d'une prise en charge spécialisée immédiate selon le protocole de soins national (PNDS, novembre 2021). Ces soins, organisés et coordonnés au sein des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) permettent une prise en charge précoce, une prévention des aggravations, ainsi que l'accompagnement de l'enfant et de ses parents dans la gestion quotidienne de la maladie.

Les contraintes quotidiennes du traitement et la sévérité de la maladie affectent tous les aspects de la vie familiale au quotidien. L'annonce du diagnostic de mucoviscidose est vécue comme un profond bouleversement pour la famille et l'entourage proche.

Le caractère génétique de la maladie et sa transmission récessive autosomique entraînent très souvent une culpabilité plus ou moins enfouie des parents et des grands-parents. Cette hérédité est susceptible d'impacter les relations familiales avec la crainte pour les apparentés d'être atteints ou de donner naissance à des enfants atteints.

Parents, grands-parents (voire-même frères et sœurs), jouant de fait des rôles d'aidants familiaux, sont très sollicités pour les soins à la maison et en dehors, et pour l'accompagnement aux visites

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

dans les CRCM avec un risque d'équilibre familial bouleversé. La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des 31 centres de soins spécialisés pédiatriques. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent aussi survenir. Ce d'autant que bien souvent l'un des parents (la mère dans la très grande majorité des cas aujourd'hui encore) peut prendre la décision à contre-cœur d'interrompre tout ou partie de son activité professionnelle, avec les impacts que cela suppose sur le budget de la famille.

Le caractère invisible de la maladie peut entraîner des situations paradoxales, les parents pouvant rencontrer des difficultés à parler de la mucoviscidose tant dans le cadre professionnel que familial, ou devant gérer des propos dénonçant des soins qualifiés de surdimensionnés eu égard à l'absence de stigmates physiques aisément perceptibles. L'anxiété, parfois la dépression, guettent les parents malgré le renforcement positif à chaque consultation pluridisciplinaire (rôle central des infirmières coordinatrices et des psychologues). Cette prise en charge précoce permet d'améliorer la qualité de vie en famille, mais aussi d'éviter l'impact négatif sur l'adhérence au traitement.

### **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 ?**

Pour les troubles respiratoires : kinésithérapie respiratoire ; activité physique adaptée (APA) ; fluidifiant bronchodilatateurs ; corticoïdes ; antibiothérapie inhalée, orale ou intraveineuse ; vaccination (notamment contre pneumocoque ; tuberculose ; grippe chaque année).

Pour les troubles digestifs et nutritionnels : extraits pancréatiques, supplémentation vitaminique et calorique, apports hydro-sodés majorés, alimentation entérale.

Cependant, l'usage à long terme des traitements symptomatiques existants entraîne des conséquences telles que surdité, insuffisance rénale, allergie, résistance aux antibiotiques, thromboses vasculaires.

La transplantation pulmonaire et les traitements immunosuppresseurs constituent une avancée thérapeutique majeure, néanmoins les traitements sont lourds et les effets secondaires importants.

L'amélioration du pronostic de la mucoviscidose a connu une première étape à travers les progrès du traitement symptomatique et la précocité de la prise en charge liée au dépistage néonatal systématique. Mais ces progrès ont commencé à marquer le pas. Si la thérapie génique a pu montrer sa réelle efficacité sur lignées cellulaires, in vivo les limites sont vite apparues, du fait d'un rendement limité de la transfection cellulaire au niveau de l'arbre bronchique. La recherche de nouveaux vecteurs reste donc d'actualité. C'est alors vers la thérapie protéique que se sont tournées les équipes de recherche. En 2012, un premier traitement modulateur de la protéine CFTR a été mis sur le marché, Kalydeco® (Vertex Pharmaceuticals), activateur de la protéine CFTR. Il a obtenu une AMM européenne en juillet 2012 et peut être prescrit en France chez les patients à partir de 4 mois porteurs d'une mutation « gating ». Le nombre de patients français génétiquement éligibles est très restreint : entre 2 et 3% de la population (selon le Registre national).

De nouveaux modulateurs de la protéine CFTR ont été développés par le laboratoire Vertex Pharmaceuticals, sous forme de combinaisons (potentiateurs et correcteurs). L'Orkambi® a obtenu une AMM européenne en novembre 2015 et peut être prescrit, en France chez des patients âgés de 6 ans et plus porteurs de 2 mutations F508del.

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

Deux autres combinaisons ont obtenu l'AMM européenne, respectivement en novembre 2018 et en août 2020 :

- le Symkevi®/Kalydeco® prescrit chez les patients de 6 ans et plus avec 2 mutations F508del ou 1 mutation F508del associée à une mutation à fonction résiduelle.
- le Kaftrio®/Kalydeco® pour les patients de 12 ans et plus avec au moins 1 mutation F508del

Avec cette trithérapie qui à terme concernera environ 80% des malades non greffés pulmonaires, les résultats enregistrés, confirmés par les premières études en vraie vie, sont réellement spectaculaires et marquent un véritable tournant dans la lutte contre la maladie.

L'espoir suscité par tous ces modulateurs de CFTR, est considérable, largement relayé sur les réseaux sociaux.

**En conclusion : les patients atteints de mucoviscidose ont accès, selon leur profil génétique et leur âge, à des traitements innovants ,modulateurs de la protéine CFTR, dont les bénéfices sur l'état de santé ont été démontrés ces dernières années. Certains patients à ce jour ne peuvent prétendre à ces modulateurs. Notamment les patients de 6 à 11 ans porteurs d'un profil génétique mutation F508del/mutation fonction minimale qui ne sont éligibles ni à Kalydeco®/Kalydeco®, ni à Symkevi®/Kalydeco® et ni à Orkambi®.**

**Kaftrio®/Kalydeco® permettrait à ces patients d'avoir enfin une opportunité de traitement modulateur et, pour ceux qui bénéficient déjà d'un traitement modulateur de CFTR, de disposer d'une alternative dans l'arsenal thérapeutique.**

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

La préservation de la fonction respiratoire est un élément clé du pronostic de la maladie. La prévention du déclin de cette fonction doit se faire au plus tôt, dès le plus jeune âge. Ainsi, les attentes des patients, et plus spécifiquement des parents de très jeunes patients, vis à vis des nouveaux modulateurs de la protéine CFTR à prescrire dès le plus jeune âge, sont très fortes.

Pour les jeunes parents, un traitement qui empêche la dégradation de l'état de santé de leur enfant doit transformer la mucoviscidose, maladie génétique mortelle la plus fréquente en France, en une maladie chronique stabilisée. Une telle perspective, non encore démontrée faute d'un recul suffisant, doit permettre une amélioration très importante de la qualité de vie en réduisant le traitement symptomatique à un socle minimal encore à définir. La simple réduction des antibiothérapies, des hospitalisations, la disparition de symptômes contraignants et une bonne prise de poids, déjà bien documentés pour les premiers modulateurs mis à disposition, nourrit cet espoir.

Un nouveau traitement comme Kaftrio®/Kalydeco® administré le plus tôt permettrait aux patients de retarder la dégradation pulmonaire et à terme de retarder considérablement la greffe de poumons. Chaque année, en moyenne, environ 100 patients atteints de mucoviscidose étaient transplantés. Depuis l'introduction de Kaftrio/Kalydeco®, (fin 12019) d'abord en ATUn puis pour tous les patients âgés de 12 an et plus, le nombre de transplantation a été divisé par 2 soit 50 (donnée 2020 du Registre). Il ne cesse de se réduire au fur et à mesure que la population concernée est mise sous traitement de Kaftrio/Kalydeco® .

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

Kaftrio® est donc fortement attendu par tous les patients concernés car ce traitement, à défaut de guérison, représente un gain de chance, avec une amélioration (voire-même une disparition) des symptômes pulmonaires et, pour certains patients, le seul espoir d'éviter une transplantation pulmonaire.

### **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 ?**

En France, à notre connaissance 15 patients ont participé à l'essai clinique d'évaluation de Kaftrio®/Kalydeco® à l'issue duquel la possibilité était donnée aux patients de poursuivre (ou débiter si le patient n'avait pas reçu la trithérapie durant l'essai clinique) le Kaftrio®/Kalydeco® via une phase d'essai clinique dit « en ouvert ». Les patients inclus dans les essais cliniques avaient lors de l'inclusion un VEMS compris entre 40% et 90% de la valeur attendue. Tous les patients ayant pris part aux essais cliniques ont souhaité poursuivre ou initier le traitement à l'étude. Ainsi, à ce jour, 15 patients français reçoivent Kaftrio®/Kalydeco® dans ce cadre. Par ailleurs, un programme compassionnel a permis à un nombre restreint de patients de bénéficier du traitement à condition de respecter 2 critères :

- ✓ être âgé de 6 à 11 ans, porteurs de 2 mutations F508del ou d'une mutation F508del associée à une mutation fonction minimale ;
- ✓ présenter un état grave et instable, attesté par des valeurs faibles de VEMS et/ou une indication à la transplantation pulmonaire.

Nous avons lancé un appel à témoignages, à l'aide d'un questionnaire portant sur plusieurs items auprès des parents d'enfants bénéficiant du Kaftrio®/Kalydeco® par leur participation à l'essai clinique (8 réponses reçues), ou par un accès compassionnel (4 réponses reçues). Au total, nous avons recueilli 12 témoignages de parents. Nous présentons ci-après la synthèse des réponses des parents et le cas échéant de leur enfant.

Des verbatims (présentés dans des encadrés) peuvent, le cas échéant, compléter la présentation des données.

### **Ressenti des parents de patients sous Kaftrio®/Kalydeco®**

La médiane d'âge, au moment du témoignage, pour ces 12 patients est de 9 ans. Ils ont tous débuté le traitement entre l'âge de 6 et 11 ans et sont, en moyenne, sous Kaftrio®/Kalydeco® depuis près de 13 mois (médiane de traitement = 10.5 mois). Au minimum la durée de traitement est de 4,5 mois et au maximum de 33 mois.

3 patients sont porteurs de 2 mutations F508del et 9 patients ont un profil F508del/mutation fonction minimale.

Pour 11 patients leurs parents observent que leur état de santé s'est nettement amélioré depuis la prise du traitement. Pour 1 enfant (sous traitement via essai clinique), l'état s'est stabilisé. Les parents mentionnent des effets bénéfiques sur les atteintes principales (pulmonaire et digestive).

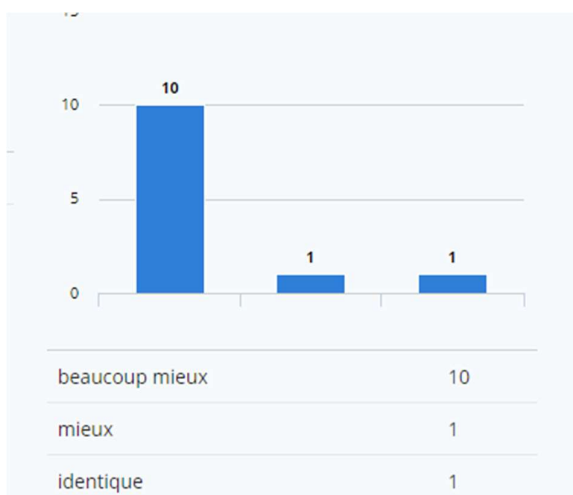
## Contribution des associations de patients et d'usagers aux évaluations des médicaments et des dispositifs médicaux.

Sur le plan respiratoire, une majorité de parents mentionne une augmentation importante, voire très importante du VEMS. Il est également fait mention de disparition de la toux et des crachats qui l'accompagnent et d'épisodes d'essoufflement.

Pour un des 4 patients bénéficiant du traitement en usage compassionnel le projet de greffe pulmonaire avait été discuté avec l'équipe soignante, mais vu l'amélioration de son état de santé sous Kafrio®/Kalydeco® le projet n'est plus d'actualité.

A la question : « Depuis le début de Kafrio®, quelles sont les conséquences de son utilisation sur l'évolution des symptômes respiratoires (VEMS, toux, essoufflement, aspect des crachats, nombre de séance de kinésithérapie ...) ? »

Voici les réponses des parents :



Verbatims :

« Quasiment plus de crachats, un vems qui passe de 45 à 75, plus de Ventilation non invasive la nuit, plus de toux nocturne il peut rire sans s'étouffer. »

« Son VEMS a pris 14 points de 76 à env.90. Plus de toux depuis 9 mois (il était en continue sous antibio pour du staph assez dérangeant, avec des crachats jaunes), aujourd'hui il ne crache plus, même avec la kiné. Il a eu le covid il y'a 1 mois, une journée de toux, avec des crachats fluides et facile à sortir, incroyable. Plus d'essoufflement depuis 9 mois »

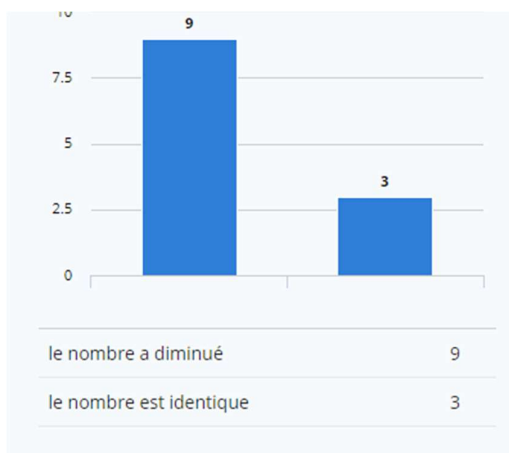
Sur le plan digestif, la majorité des parents rapporte une bonne prise de poids avec une augmentation de l'appétit et une digestion normalisée.

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

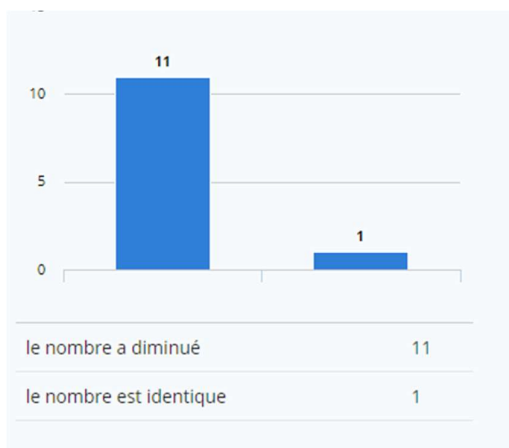
Les parents rapportent des conséquences positives de Kaftrio® avec une nette diminution des hospitalisations et des épisodes d'exacerbations depuis la mise sous traitement.

A la question « Depuis de début de Kaftrio®, quelles sont les conséquences de son utilisation sur le nombre d'épisodes d'hospitalisation ? »

Voici les réponses :



A la question « Depuis de début de Kaftrio®, quelles sont les conséquences de son utilisation sur le nombre d'épisodes d'exacerbation ? ». Voici les réponses :



Comme pour les hospitalisations, le nombre de cures d'antibiotiques en IV diminue pour tous les patients qui avaient des cures d'antibiotique avant le mise sous Kaftrio®.

Verbatims :

« Il était en cure tous les 3 mois de 3 semaines depuis plus de 3 ans dont une hospitalisation de 2 mois et demi d'iv non-stop... à cause d'une mycobactérie abscessus qui a enfin disparue!!!! Toujours du pyo, mais totalement asymptomatique depuis quelques mois maintenant dernière IV octobre 2021. »

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

« Depuis la phase ouverte pour notre fils, 9 mois sans épisode d'exacerbation. 9 mois sans prise d'antibiotique. »

Au niveau de la prise du traitement, les parents indiquent qu'il est facile à prendre et aucune interruption du traitement n'a eu lieu. Un parent rapporte la survenue d'un rash qui n'a cependant pas eu de conséquence sur la poursuite du traitement.

Le recours aux traitements symptomatiques (kinésithérapies respiratoires, aérosols, antibiotiques...) a diminué pour tous les patients et pour 50% des parents l'ensemble des traitements prend moins de temps par rapport à la période « avant Kafrio®/Kalydeco® ».

L'amélioration des symptômes pulmonaires est à l'origine d'un bien meilleur sommeil qui devient pleinement réparateur et dont les conséquences retentissent de façon positive sur la vie des patients et sur leur apparence.

Verbatims :

« Prend du poids et grandit, corpulence en adéquation avec sa taille. »

« Je le trouve mieux, son corps est plus harmonieux. Il fait moins malingre. »

« Teint du visage beaucoup plus clair, disparition des cernes et visage rosé. »

Au regard de l'impact du médicament sur la qualité de vie, certains parents rapportent un changement radical de vie !

A la question : comment décririez-vous l'impact de Kafrio® sur votre qualité de vie et celle de votre enfant ?

Voici certaines réponses :

« Notre fils ne tousse plus depuis la phase ouverte, nous avons arrêté les cures antibio en continu. Il a toujours fait beaucoup de sport, mais maintenant il se fatigue beaucoup moins vite. Il a également arrêté les aérosols le matin avant d'aller à l'école, et juste ça c'est merveilleux pour lui. Il peut enfin dormir plus longtemps le matin et ne plus avoir de cernes. »

« Juste incroyable cette différence de l'avant / après. Nous mesurons cette chance de pouvoir le voir être en forme. Nous n'avons plus peur. »

« Notre vie est moins rythmée par la muco et nous empêche beaucoup moins de vivre.... »

« Impact bénéfique à tous les points de vue : meilleurs état de santé général ; meilleurs conditions de vie ; moins de soins et de traitements. Plus de temps libre. »

« Une vraie révolution dans notre vie !! »

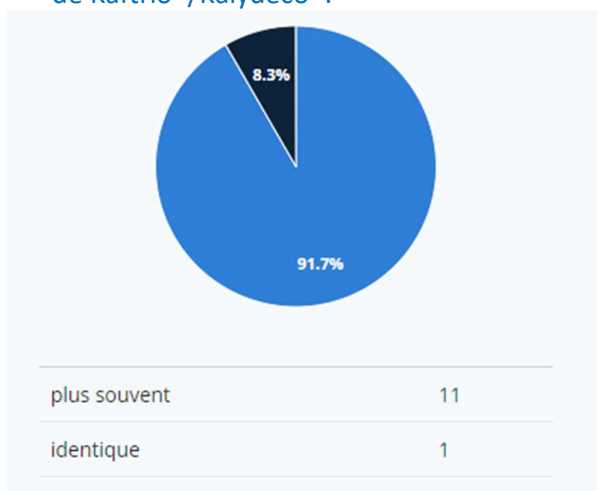
« La qualité de vie de mon fils est super rien à voir avec avant ,je suis très contente de ce traitement. »

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

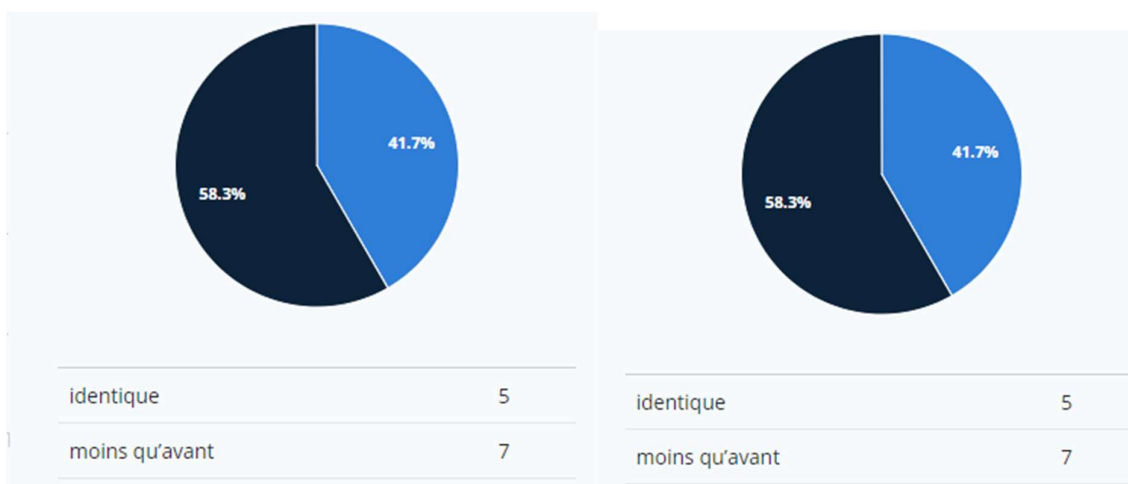
« Rien à voir, le jour et la nuit pour ma fille »

« Le kaftrio à nettement amélioré la qualité de vie de notre enfant. Ce médicament est maintenant essentiel et nécessaire à sa vie quotidienne. »

- la grande majorité des parents déclare que leur enfant se sent moins fatigué qu'avant la prise de Kaftrio®/Kalydeco®.

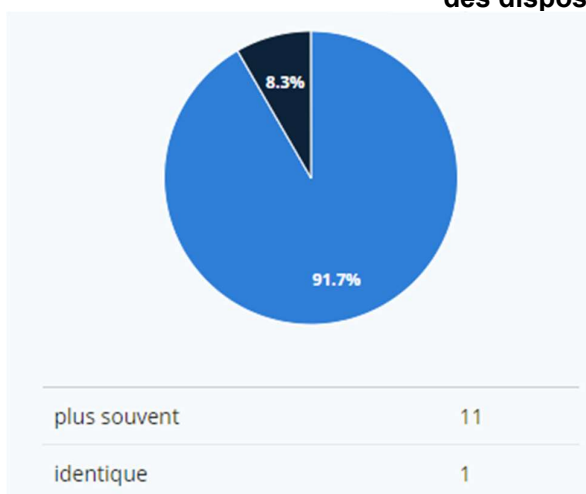


- la majorité des parents déclare que leur enfant se fait moins de soucis qu'avant la prise de Kaftrio®/Kalydeco® et se sent moins triste



- la grande majorité des parents déclare que leur enfant se sent plus souvent capable de faire les efforts physiques importants comme courir, faire du sport.

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



### Verbatims :

« Il se sent beaucoup mieux pour tout ce qui est activité sportive. »

« Elle mange mieux, elle plus d'énergie donc elle participe mieux aux activités physique et pratiques 3 sports en dehors de l'école. »

« Ma fille se sent beaucoup mieux, elle tousse beaucoup moins et joue mieux à la récréation avec ses camarades et dort mieux et mange plus »

« Ma fille n'est plus gênée en classe ou lors de sport intense car elle n'est plus embêtée par la toux ou les glaires qui remontent. »

« Activité sportive plus importante et plus variée. »

En conclusion, de façon globale l'expérience du traitement Kaftrio®/Kalydeco® chez ces 12 patients met en lumière des conséquences très positives pour l'ensemble des patients et qui perdurent. Les parents indiquent que Kaftrio®/Kalydeco® a changé la vie de leur enfant et par conséquent la leur. La transformation de l'aspect physique contribue à une meilleure condition physique et à des relations sociales plus favorables.

### 5. Information supplémentaire

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

L'association dans le cadre de son appel à projet annuel finance une étude de cohorte de patients traités par Kaftrio®/Kalydeco®. Cette étude est indépendante du laboratoire Vertex Pharmaceuticals et a pour objectif d'évaluer la tolérance et l'efficacité de Kaftrio®/Kalydeco® sur plusieurs années en conditions réelles d'utilisation chez des patients de tout âge .

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

Cette étude est en cours, des résultats ont déjà été publiés. : « Rapid Improvement after Starting Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor in Patients with Cystic Fibrosis and Advanced Pulmonary Disease ». Am J Respir Crit Care Med. 2021 Jul 1;204(1):64-73.

### **6. Synthèse de votre contribution**

Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont les contraintes liées aux traitements quotidiens qui impactent fortement la qualité de vie, la vie familiale et professionnelle. Quand l'état de santé se dégrade, le pronostic vital est en jeu et dans certains cas, la seule alternative thérapeutique est la transplantation pulmonaire.

Les thérapeutiques actuelles sont pour la majorité des patients uniquement symptomatiques et n'empêchent pas la survenue d'épisodes d'exacerbations respiratoires, du déclin de la fonction respiratoire et de comorbidités.

Kaftrio®/Kalydeco® répond aux besoins et aux attentes des patients en améliorant très nettement, non seulement les marqueurs biologiques et cliniques, mais aussi la perception par les patients mêmes de leur état de santé et de leur qualité de vie. Ces derniers aspects sont difficilement rapportés par les essais cliniques.

Dans un contexte où les patients et les proches ont accès à une information globalisée, qui véhicule énormément d'espoirs avec la perspective de nouveaux médicaments innovants, l'arrivée de Kaftrio®/Kalydeco® est attendue aussi avec une impatience tout à fait compréhensible, car elle représente un gain de chances et pour certains la seule chance d'éviter une transplantation pulmonaire.

Le retour d'expérience des parents de patients ayant pu bénéficier du traitement Kaftrio®/Kalydeco® est sans ambiguïté très positif, pour l'ensemble des témoignages reçus.

Dans le ressenti des patients, l'ensemble des paramètres de la santé connaissent une évolution très significative. Pour ce qui concerne les aspects symptomatiques de la maladie (capacité respiratoire, troubles digestifs), ce n'est pas uniquement la stabilisation, mais une amélioration très sensible qui est rapportée. Ces résultats perdurent, sans que des effets indésirables identifiés n'aient conduit aucun des témoins à un arrêt du traitement qui est unanimement jugé comme facile d'utilisation. Ces améliorations ont pour conséquence une diminution très sensible, pour la plupart patients, des hospitalisations, de traitements lourds tels que des cures d'antibiotiques, voire pour certains une réduction très substantielle de la kinésithérapie respiratoire.

Ce traitement a un impact sur l'équilibre psychologique des patients. C'est aussi l'estime de soi qui revient, notamment grâce à la prise de poids réelle et un mieux-être.