

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 : contact.contribution@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 sigle*¹ : Association Bardet-Biedl Syndrome (BBS)

Adresse du siège* : 3 route des essarts – 26240 Saint-Uze

Nature de la structure* : Association agréée au niveau national, association agréée au niveau régional, association non agréée ; groupe de patients ou usagers du système de santé ; autre dénomination de structure

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

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

150 adhérents

Audition souhaitée:

☐ Oui ☒ Non ;

Raison : sauf si le dossier vous pose des interrogations

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

Nom commercial* :IMCIVREE

Dénomination commune internationale (DCI)* : Setmélanotide

Indication pour la demande d'autorisation en accès précoce :

IMCIVREE est indiqué dans le traitement de l'obésité et le contrôle de la faim associée au syndrome génétiquement confirmé de Bardet-Biedl (SBB), chez les adultes et les enfants âgés de 6 ans et plus ou au syndrome génétiquement confirmé d'Alström (SA), chez les enfants âgés de 6 ans et plus.

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

Plus tôt on traitera les patients hyperphagiques, mieux on préviendra l'obésité et toutes les conséquences de comorbidités associées

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 : Prévalence 1/150 000, mal connue et donc mal diagnostiquée (et trop tardivement) ; la prévalence du SA est encore plus faible
- Argument 2 : Comorbidités associées à l'obésité ou aggravées par elle , aux atteintes rénales qui peuvent conduire à l'insuffisance rénale, aux atteintes métaboliques comme la résistance à l'insuline et le diabète pour les 2 syndromes et à l'atteinte cardiaque ou pulmonaire pour le SA
- Argument 3 : Multihandicap : anomalies développementales associées à des manifestations primaires chroniques et évolutives (malvoyance ou cécité, obésité morbide avec douleurs articulaires, atteintes rénales, et pour le SA surdité en plus) pouvant conduire à des conséquences secondaires

(syndrome métabolique, diabète type 2...) ; qualité de vie dégradée, avec parfois une difficulté à l'autonomie. Troubles anxieux, troubles de l'humeur parfois associés.

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

Isolement, repli sur soi, mauvaise estime de soi pouvant conduire à la dépression ; difficultés d'adaptation scolaire, difficultés pour accéder à un emploi, stress pour assurer la vie quotidienne –parcours du combattant pour le malade et sa famille : l'obsession incessante de la nourriture chez certains patients rythme la journée de toute la famille et empêche le patient de se concentrer sur d'autres activités et peut entraîner des dysfonctionnements majeurs au niveau familial nécessitant parfois une psychothérapie – Le poids est parfois vécu comme un pire handicap par rapport à la vision.

– **Fatigue intellectuelle ou physique :**

Oui, fatigue intellectuelle liée à la malvoyance qui évolue irrémédiablement, et fatigue physique liée au surpoids (parfois avec apnée du sommeil)

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

Retard du développement psychomoteur sévère dans certains cas, obésité précoce et qui évolue sévèrement

– **Activités de la vie quotidienne :**

Pour les patients avec hyperphagie, les activités sont rythmées par des compulsions alimentaires et pour les patients avec obésité, les activités sont réduites par manque de mobilité, essoufflement, douleurs articulaires

– **Mobilité/déplacement :**

Limité pour tous les patients (lié à la perte de la vue) et d'autant plus pour les patients avec une obésité majeure qui limite les mouvements

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

La capacité de travail dépend de la sévérité des symptômes (et de la présence d'atteintes cognitives quand elles existent), vie professionnelle limitée à quelques métiers accessibles aux malvoyants et/ou avec obésité (nécessite un aménagement). Dans l'association BBS, peu de patients avec obésité travaillent, peu de patients malvoyants travaillent. La vie dans la scolarité demande des aménagements, les enfants avec malvoyance et /ou obésité souffrent de stigmatisation et sont souvent mis à l'écart. Très peu de patients avec SA identifiés mais rencontrent les mêmes problématiques et difficultés.

– **Vie affective :**

Très compliquée, les ado/ jeunes adultes vivent très mal le rejet des autres vis-à-vis de leur handicap (malvoyance, obésité, troubles du comportement alimentaire)

– **Vie sexuelle :**

Vie sexuelle pauvre liée à vie affective très compliquée et hypogonadisme chez les hommes d'autant plus

invalidant chez les malades avec obésité. Sujet encore peu discuté au sein de l'association.

– **Vie sociale :**

Difficile, Stigmatisation liée à la malvoyance (et surdité pour les malades avec SA) et à l'obésité, isolement précoce. Quand elles existent, les atteintes cognitives altèrent forcément la relation à l'autre.

– **Autres aspects :**

Répercussions sur toute la famille (fratrie y compris) sur le plan professionnel, organisationnel et du bien-être ...

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 :

Aucun traitement médicamenteux disponible, préconisation de mesures hygiéno-diététiques et d'activité sportive adaptée (pour limiter la prise de poids)

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

- Argument 1 : Pas de traitement
- Argument 2 : Conseils diététiques et activité sportive sont difficilement applicables chez les malades hyperphagiques (et avec obésité massive), l'obésité majeure est une entrave au démarrage d'activités physiques et résultats souvent peu probants entraînant un découragement
- Argument 3 : _____

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

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.

traitements utilisés actuellement

→ **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 :

La perte de plus de 30 kg a permis à un adhérent de l'association (qui a participé à la phase III) de quitter son fauteuil roulant, de reprendre plaisir à marcher

- Amélioration majeure 2 :

Sa faim incessante (jamais satisfaite) s'est stoppée, les nausées et vomissements liés aux prises alimentaires aussi

- Amélioration majeure 3:

Qualité de vie améliorée, estime de soi améliorée, veut continuer à perdre du poids

- Autres améliorations :

Ses douleurs articulaires et dorsales se sont améliorées

Note du Pr Dollfus : Etant investigateur de la phase III et co-auteur de 2 communications à paraître sur les effets long terme du setmélanotide chez des enfants et adultes avec BBS, je confirme l'efficacité du setmélanotide au long cours (24 mois d'exposition). La perte de poids (BMI z-score) chez les enfants entre 6 et 11 ans souligne l'importance d'une mise au traitement précoce.

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 :

Piqûre quotidienne (mais pour rappel : pas d'autre traitement actuellement)

- Inconvénient principal 2 :

Pigmentation de la peau (pas notée comme négative chez le témoignage du patient de l'association)

- 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 :

Contrôle de l'hyperphagie

- Attente majeure 2 :

Réduction du poids

- Attente majeure 3 :

Amélioration de la qualité de vie

- Autres attentes :

Meilleure estime de soi

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 :

Plusieurs patients de l'association ont peur de ne pas avoir accès au traitement

- 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'usagers du système de santé. Le PUT-RD comprend notamment un questionnaire relatif à la qualité de vie du patient recevant le médicament 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'information1 : Mesure du poids et échelles pour évaluer l'hyperphagie et la qualité de vie
 - Type d'information2 : Suivi des troubles anxieux parfois associés à la maladie
 - Type d'information3 : Examen de la peau pour surveiller la pigmentation
- 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 avec besoin d'accompagnement en fonction de la sévérité des symptômes et du niveau d'autonomie

- 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 ?

²Les 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.

Développer des outils audio vulgarisés pour les patients malvoyants pour une bonne compréhension et donc utilisation du traitement

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'usagers. Dans ce cas, et si vous l'avez consulté, merci de bien vouloir renseigner la rubrique suivante.

- **Compte-tenu des informations que vous avez renseignées ci-dessus, avez-vous des commentaires complémentaires relatifs au protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?** (NB : le PUT-RD ne peut être communiqué qu'à des membres d'associations uniquement s'ils sont habilités à représenter l'association en tant que personne morale)

En tant qu'association, il nous semble important que tous les paramètres (efficacité, qualité de vie, scores ...) soient rapportés et analysés. Cela permettra une meilleure compréhension du syndrome et prise en charge du mécanisme de l'obésité.

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) ?**

Témoignages d'adhérents

- **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 ?**

Témoignage d'un patient inclus dans la phase III dans le cadre du tournage d'une vidéo par l'association BBS pour la sensibilisation au syndrome

- **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 ?**

Véronique Heloir (Présidente association BBS France) ; Hélène Dollfus (PU-PH CHU Strasbourg)

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

9 patients de l'association ont participé à une enquête européenne de Rhythm (29 patients au total) sur le parcours du patient, j'ai reçu la synthèse du rapport en primeur, ce qui m'a permis de confirmer les témoignages des patients de l'association.

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 :

Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont liées à la malvoyance, l'obésité et ses complications, l'hyperphagie impactant le quotidien.

Il n'y a pas de traitement actuellement, seulement des conseils hygiéno-diététiques qui sont difficilement applicables chez des patients avec des troubles de compulsion alimentaire.

IMCIVREE a un mode d'action spécifique qui cible la cause de l'hyperphagie et de la prise de poids au niveau neurologique. En rétablissant la dépense énergétique et en stoppant la faim obsessionnelle, le traitement va entraîner une diminution du poids. Les conseils hygiéno-diététiques seront donc plus efficaces et l'impact sur la perte de poids sera d'autant plus important.

10. Informations complémentaires et liens d'intérêts (il est obligatoire de renseigner toutes les parties de cette rubrique)

→ 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 : HELOIR Véronique
- Fonction : Présidente
- Adresse électronique : presidencebbs@gmail.com
- Téléphone : 0687041457

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

Espace de soutien et solidarité pour les malades et leur famille ; soutien financier à la recherche ; sensibilisation au syndrome auprès du grand public et des professionnels de santé ; animation de réseaux entre les adhérents ; activités de levées de fonds

→ 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 : 40 754,00 €

→ Budget total de l'association pour l'année en cours : 36 252,00

Tableau 1 : Sources de financement

Année	Organisation	Montant (euros)	Pourcentage du budget pour l'année concernée
2021 (exercice 01/10/2020 30/09/2021) du au	Adhésions Dons (levées de fonds par bénévoles et particuliers non industriels) intérêts, Opérations diverses de l'association	40 754, 00	

³Les 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.

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

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.