

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 TECEOS (99mTc-technétium acide butédronique) / Nouvelle indication dans la scintigraphie cardiaque pour le diagnostic de l'amylose cardiaque à transthyrétine.

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 Française contre l'Amylose
66 rue Saint Jacques
13006 MARSEILLE
+33.491.811.716

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).

Les données collectées à travers tous les appels et échanges avec les patients depuis l'origine de l'association.

Les échanges avec les patients ayant une amylose Cardiaque au travers des cafés virtuels que nous organisons.

Les avis et les questions reçus sur notre site et sur notre page facebook

Des questions ont été posées aux patients ayant subi une scintigraphie osseuse depuis la réception de cette avis à contribution (environ 20 personnes ont été spécialement interrogées)

Les résultats d'une enquête menée par l'association et publié dans Amyloidosis

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35144512/>

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

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

Le directeur, les administrateurs patients et aidant et des bénévoles patients

-Les témoignages personnels de membres de l'association touchés par l'amylose cardiaque, et de bénévoles concernés.

Les échanges avec des médecins cardiologues et ou spécialistes de médecine nucléaire des médecins (centre de référence et centre d'expertise)

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

Non

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 ?

Avant même le diagnostic ; la qualité de vie des patients se trouve altérée par les premiers symptômes et l'angoisse associée à une errance souvent longue (moyenne de 15 mois).

« Je voudrais signaler la difficulté de diagnostic.... Il me paraît important d'insister sur l'information du monde médical pour que cette maladie silencieuse soit diagnostiquée le plus tôt possible... »

L'espérance de vie sans traitement est de 3 à 5 ans (moyenne de survie inférieure à 50% à 3 ans). Lorsque le diagnostic est posé, une angoisse supplémentaire s'installe chez les patients et dans les familles car les mois - voire années d'errance - s'imputent sur cette espérance très courte.

SYMPTOMES	VIE DU PATIENT	VERBATIM
Essoufflements	Ressentie par plus de 75%des patients Altération de la vie au quotidien Nécessite la mise en place d'une aide à domicile pour certains patients	« je ne peux plus rien faire, pour monter un escalier ou pour marcher je dois m'arrêter sans cesse » Les autres me disent il faut faire des efforts ! je ne peux pas !
Fatigue extrême	Ressenti par plus de 65% des patients Importante sollicitation de l'entourage avec parfois une incompréhension de leur part face à ce handicap invisible (près de 80% de patients se sentent « handicapés »)	"je ne peux plus rien faire chez moi et en plus je suis épuisé tout le temps..."je ne peux même plus faire mes courses !
Prise de poids et œdème		J'ai pris 7 kg je me disais que c'était peut-être pour ça que j'étais essoufflé, en fait c'était seulement de l'œdème !

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

Problèmes de rythme cardiaque, insuffisance cardiaque	Limitation de tout effort Mise en jeu du pronostic vital Hospitalisation en situation d'urgence (pour plus de 15% dans l'année) Pose de pace maker	<i>"il faut que je prenne mon souffle avant de sortir pour pouvoir marcher..."</i>
Beaucoup d'autres symptômes sont rapportés	Douleurs qui perturbent le quotidien (plus de 60%) Manque d'appétit (plus de 30%) Troubles de la marche (plus de 35%) Paresthésie (plus de 30%) Troubles de la marche (plus de 30%) 80% sont inquiets pour l'avenir, plus de 50% ont un sommeil perturbé	

Plus de 55% des patients ont été hospitalisés dans l'année.

Notre enquête montre que plus de 65% des patients sont limités dans leurs activités quotidiennes.

Les patients perdent peu à peu leur autonomie.

Cela nécessite dans un premier temps des aménagements au travail (poste de travail, horaires.) puis l'impossibilité totale de travailler.

L'évolution vers le handicap les oblige à adapter leur logement, leur mode de vie et leur niveau d'autonomie.

Une aide devient obligatoire pour la toilette, pour s'habiller, pour manger, pour les courses, pour toutes les activités simples du quotidien.

Les interventions de l'assistante sociale de l'association se font essentiellement pour aider ces patients à faire les dossiers pour obtenir de l'assistance pour le quotidien.

Les **difficultés financières** sont fréquentes et tout projet de vie devient impossible (logement, emprunt...) ou difficile (voyages....)

Impact sur la vie professionnelle

Plus de la moitié des patients TTR cardiaque mutée **qui ont une activité professionnelle** ont dû arrêter de travailler (51,61%).

Beaucoup ont bénéficié d'arrêts de travail durant les 12 derniers mois (38,71%) plus que précédemment (19,35%).

Les arrêts de travail sont longs : 134 jours en moyenne dans l'année pour les patients TTR cardiaque mutée (de 4 à 5 mois/an)

Après une période d'errance longue et une annonce très durement vécue, s'installe un contexte global extrêmement sombre. Un handicap invisible mais inexorable bloque les patients dans leur vie quotidienne, s'y ajoutent la solitude et le sentiment de ne pas être compris par l'entourage. Ainsi, **l'équilibre psychologique du patient se trouve fortement affecté**, les dépressions ne sont pas rares, les envies de suicide...

Plus spécifiquement, pour la forme héréditaire (hATTR-CM) :

A tout cet énorme fardeau s'ajoute le **poids de l'hérédité**

« On n'a jamais su ce qu'avait eu mon père, maintenant je sais, il en est mort. »

Et bien sûr la **culpabilité de transmettre** cette maladie à sa descendance.

La culpabilité de la transmission malheureusement génère du stress également pour les patients souffrants d'une amylose cardiaque sauvage en raison du délai de réponse des tests génétiques (variable mais qui peut dépasser un an).

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

Beaucoup ont déjà des enfants, certains des petits enfants.

La transmission est autosomique dominante (50%) et la pénétrance est de plus de 85% pour la plupart des mutations, ce qui se traduit pour un enfant de patient par une probabilité de risque d'être porteur et malade très importante.

L'ensemble de ces énormes difficultés est démontré à travers l'évaluation de qualité de vie mesuré par le score normé EQ5D qui met en évidence une qualité de vie très nettement altérée : EVA moyen à 56,8.

Pour rappel ce même score pour des patients souffrant de différents cancers (sein, prostate, digestif) est de 71,5 (*)

EVA = Echelle Visuelle Analogique

(*) Source : méta analyse* de plus de 50 études en cancérologie qui évaluaient la qualité de vie de patients souffrant de différents cancers dont le cancer du sein, de la prostate ou digestif a montré que leur score EVA moyen était à 71,5. (Impact of cancer on health related quality of life : evidence using the EQ-5D)

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

50% de patients ont besoin d'un aidant et ceci, tous les jours, pour la majorité d'entre eux.

Pour plus de 40% des aidants, la situation a eu un impact sur la vie quotidienne, la vie sociale et pour 45% des aidants actifs, la situation a eu un impact sur leur vie professionnelle.

La charge émotionnelle, affective et matérielle est très lourde pour accompagner des patients dans cette pathologie définitive et fatale, les aidants s'épuisent tant physiquement que moralement.

*« les problématiques des aidants de ces patients sont de vivre avec quelqu'un de définitivement malade et lourdement. Les réactions sont généralement difficiles au sein de la famille. Pourtant la clé de l'équilibre pour un patient est d'avoir un soutien de l'aidant et donc d'aider les aidants à gérer les répercussions qui sont lourdes au quotidien : **vivre avec quelqu'un de malade avec des troubles de l'humeur, vieillir avec lui, sans pouvoir vraiment se projeter** »*

La vie des conjoints est, évidemment, totalement bouleversée sur tous les plans : familial, affectif, sexuel, souvent aussi professionnel et matériel du fait des difficultés financières et de la modification du logement.

*« **Il a des empêchements, il faut vivre avec... vivre avec ce qui reste... »***

77% des aidants sont les conjoints.

Le poids psychologique et émotionnel est très important pour les plus proches, pour toutes les raisons évoquées et une angoisse forte en raison d'un risque accru de mort subite.

Pour les formes héréditaires - hATTR-CM.

Le caractère héréditaire de la maladie et sa gravité font que l'ensemble de la famille est affecté, y compris la famille éloignée qui doit être avertie du risque génétique.

Le dialogue avec la fratrie est complexe : y compris pour celui qui a la chance de ne pas être porteur qui culpabilise.

Certains refusent le diagnostic génétique et cela crée des conflits familiaux.

Le poids psychologique et émotionnel est très important pour les plus proches.

Il n'est pas rare de voir la cellule familiale éclater.

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 ?

L'arrivée de traitement pour l'amylose TTR cardiaque.

L'arrivée de Vyndaqel marque un renversement du pronostic vital des patients.

Quelques observations cependant :

L'amylose cardiaque touche des patients âgés, très souvent la réponse qu'ils ont reçu au cours de leur errance diagnostique est, « c'est normal, c'est l'âge ! »

Comme la pathologie est une forme d'insuffisance cardiaque les médicaments prescrits étaient souvent les traitements courants de l'insuffisance cardiaque. Or ces traitements ont un effet délétère sur les patients : les bêtabloquants ralentissent le cœur des patients et aggravent ainsi leur état.

Pour ces patients, l'option thérapeutique, - qui crée avec une amélioration immédiate- est l'arrêt de ces médicaments.

la disponibilité d'un traitement médicamenteux rend le fait de poser un diagnostic rapidement, crucial.

Actuellement la scintigraphie osseuse, au 99mTc-DPD, au 99mTc-HMDP ou au 99mTc-PYP est la seule modalité d'imagerie, simple et non-invasive et spécifique.

Cet examen présente l'avantage d'être simple et facile d'accès pour les patients, avec un délai de rendez vous acceptable, et non invasif.

Les patients savent qu'ils ont reçu un radiotraceur pour cet examen, mais considère plus l'examen que le radio traceur,

Il y a parfois une incompréhension au fait de faire une scintigraphie osseuse pour des symptômes cardiaques !

Peut-être serait il utile de donner des informations au patient concernant les radios traceurs utilisés.

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

Les patients en attente de toute thérapeutique qui ralentit voire stoppe l'évolution de leur maladie pour conserver le plus longtemps possible leur qualité de vie, et tout simplement rester en vie.

Ils sont également en attente d'un médicament qui permettrait d'améliorer leur état (dissolution des dépôts).

La progression de la maladie est une source de stress constante et force accrue **par la difficulté à mesurer la progression de la maladie ou la réponse aux traitements disponible.**

La possibilité de pouvoir renouveler des scintigraphies avec un risque d'exposition plus faible serait une aide pour le patient dans son suivi.

4. Expériences avec le médicament évalué

Pas d'avis dans ce cadre, mais il est à noter que si les patients connaissent bien les traitements et les différents examens, aucun des patients interviewés ne connaissait le radiotraceur qui lui avait été administré.

Il

4.1 D'après votre expérience du médicament et celle des autres malades, quelles sont les conséquences positives ou négatives de son utilisation ?

Haute Autorité de Santé, septembre 2017.

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

Pas d'avis dans ce cadre, mais il est à noter que si les patients connaissent bien les traitements et les différents examens, aucun des patients interviewés ne connaissait le radiotraceur qui lui avait été administré.

Il serait peut-être intéressant de prévoir une notice d'information patient sur le produit.

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 ?

la scintigraphie osseuse est la référence dans le diagnostic de l'amylose cardiaque à TTR. La difficulté pour nous vient du fait qu'à notre connaissance les radio traceurs utilisés dépendent de l'Hôpital et le patient ne sait jamais lequel est utilisé.

La possibilité de faire une scintigraphie Cardiaque versus une scintigraphie osseuse corps entier, devrait permettre de gagner du temps, réduire le temps d'attente de rendez-vous, réduire l'inconfort du patient pendant l'examen, être disponible dans tous les établissements, permettre de réduire la dose de radio traceur à utiliser.

5. Information supplémentaire

6. Synthèse de votre contribution

L'arrivée d'un traitement pour l'amylose à transthyrétine de type sauvage ou héréditaire chez les patients adultes atteints de cardiomyopathie (ATTR-CM) bouleverse le pronostic vital des patients jusqu'ici condamnés à une dégradation continue les conduisant à un décès rapide.

Dans ce contexte le diagnostic précoce est fondamental, et pour une population fragile et âgée, l'accès à des examens simples, non invasifs facile d'accès dans des délais courts sur tout le territoire est une contribution importante à la bonne prise en charge de ces patients améliorant ainsi leur pronostic vital.

Si la scintigraphie Cardiaque répond à ce besoin, et se place comme l'examen de référence, il faut néanmoins améliorer la communication sur les radiotraceurs utilisés auprès des patients.

Un diagnostic précoce, des examens simples et reproductibles, un traitement adapté, amélioreront considérablement l'évolution de la maladie, augmenteront la survie dans de bonnes conditions de qualité de vie, allégeant le fardeau de la maladie dans tous ses aspects.