

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 : **NORDITROPINE**

Indication(s) du médicament concernées : **Retard de croissance chez les enfants touchés par le syndrome de Silver Russell.**

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 : AFIF SSR PAG (Association Française des Familles touchées par le Syndrome de Silver Russell (SSR) et des personnes nées Petites pour l'Age Gestationnel (PAG) et leurs amis- 1217 Chemin de Saint Sylvestre- 30390 DOMAZAN

1. Méthode utilisée pour remplir le questionnaire

Notre association l'AFIF SSR PAG a informé mi-juin 2021 les familles touchées par le syndrome de Silver Russell et avec lesquelles nous sommes en contact du souhait de l'association à contribuer à l'enquête du renouvellement de la Norditropine. Cette information a été diffusée via le questionnaire de la HAS avec une notice explicative sur les attendus de ce questionnaire.

Un appel à témoignage a été lancé sur les réseaux sociaux (un groupe fermé sur Facebook et un forum Gmail sur le syndrome de Silver Russell environ 200 Familles) pour obtenir des informations d'autres personnes concernées et ne faisant pas partie de l'association.

Les questionnaires ont été adressés aux personnes intéressées et il a été demandé aux familles de bien vouloir répondre aux 6 questions du formulaire.

Cette enquête s'est déroulée du 19/06 au 15/07/2021 et nous avons reçu 13 réponses qui ont été colligées.

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 ?

Ce sont les familles avec lesquelles notre association est en contact (adhérentes ou non adhérentes à l'association) qui ont répondu. Et plus précisément les parents des enfants touchés puisque le syndrome est majoritairement diagnostiqué dans la petite enfance et les plus grandes difficultés constatées dans l'enfance et l'adolescence.

La Présidente de l'association, Claudie Samuel a effectué la relecture des documents et la synthèse du document final.

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

L'association n'a reçu aucune autre aide extérieure pour la production de ce document.

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 ?

Le syndrome de Silver Russell (SSR) est une pathologie rare d'origine génétique responsable principalement d'une restriction de croissance à début anténatal et de troubles métaboliques.

Le diagnostic est fait majoritairement à l'âge pédiatrique.

La prévalence du SSR (OMIM # 180860), également connu sous le nom du syndrome de Russell Silver, RSS) est estimée à environ 1: 30.000 à 1: 100 000 enfants selon des études internationales. Concernant la France spécifiquement, la prévalence n'est pas connue.

La présentation néonatale typique du SSR est un nouveau-né avec une taille inférieure au poids (en DS). Cependant, après la naissance, du fait de difficultés alimentaires, le poids s'infléchit rapidement et devient volontiers inférieur à la taille (en DS). Dans un second temps, la taille peut s'infléchir suite à la carence calorique chronique. La stagnation pondérale chez les enfants atteints de SSR est probablement due à une combinaison de facteurs comprenant des difficultés d'alimentation (anorexie, troubles de l'oralité), ainsi que des problèmes gastro-intestinaux fonctionnels et anatomiques (hernie hiatale, malrotation intestinale). Ces problèmes digestifs ainsi que la dénutrition touchent plus de 70% des patients atteints de SSR.

Le SSR étant associé à une réduction significative de la taille adulte, un excès de masse grasse, une hypoplasie musculaire et des hypoglycémies, un traitement par GH est recommandé précocement (autour de 2 ans).

Le SSR nécessite un suivi multidisciplinaire, précoce et spécialisé. Les principaux objectifs thérapeutiques sont le soutien nutritionnel, la prévention de l'hypoglycémie et la correction du retard statural avec notamment des injections quotidiennes d'hormone de croissance permettant d'améliorer la taille finale, la masse musculaire et le tonus de l'enfant (à partir de 4 ans en France).

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

Nous insisterons plus particulièrement dans ce document sur l'aspect retard de croissance, fatigabilité, hypotonie musculaire.

Toutes ces difficultés engendrent des adaptations pour la vie quotidienne et scolaire (taille des vêtements, des chaussures, du mobilier,...)

Les difficultés d'ordre alimentaire majeures avec des risques d'hypoglycémie (absence d'appétit, troubles de l'oralité) engendrent une grande fatigabilité.

L'éventuelle asymétrie corporelle nécessite de petits appareillages.

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

Dès la naissance, la petite taille et le trouble de croissance affectent la qualité de vie des enfants et des familles et celles-ci sont confrontées à de nombreuses difficultés.

Le suivi médical multidisciplinaire du SSR engendre beaucoup d'inquiétude et de stress pour les parents, avec des rdv réguliers, fréquents (plusieurs fois par semaine pour certains) et souvent à une grande distance du lieu de leur résidence.

Il reste à gérer aussi l'inconnu face à cette pathologie et à son évolution.

Verbatim :

-Sa petite taille est source d'émotion car il est souvent triste du regard des autres.

- Petit nous avons subi beaucoup de remarques de la part de personnes qui trouvaient sa taille en inadéquation avec son évolution motrice.

- Lorsque la croissance n'est pas suffisante, la situation familiale se marginalise par rapport à l'environnement (milieu scolaire et extrascolaire), ces situations conduisent à l'isolement, le repli sur soi de la sphère familiale, situation préjudiciable autant pour le patient que pour les aidants.

- Toutes nos activités dépendent de la capacité de notre enfant à pouvoir les pratiquer et cela impacte directement ses frères et sœurs qui se sentent parfois reléguer au second plan.

- Gestion émotionnelle de la part des sœurs plus âgées.

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 ?

Concernant le retard de croissance et la petite taille, il n'y pas d'autre thérapeutique que le traitement par hormone de croissance.

La réponse à l'hormone de croissance est similaire chez les patients avec SSR par rapport aux enfants nés PAG sans SSR (moyenne des gains de taille finale totale de +1,30 DS et +1,26 DS respectivement). D'autre part, il y a également un intérêt du traitement par hormone de croissance sur la diminution du risque d'hypoglycémies, l'augmentation de l'appétit, le développement de la masse maigre et ainsi de la force musculaire, ce qui améliore la motilité globale. Il est donc recommandé, notamment pour ses effets métaboliques de débiter précocement le traitement par hormone de croissance chez ces enfants, généralement autour de l'âge de 2 ans et après s'être assuré de la prise en charge d'une malnutrition sévère (correction de la part due à la carence calorique du retard statural). Enfin, la tolérance du traitement par hormone de croissance est équivalente chez les enfants avec SSR à celle des enfants nés PAG sans SSR, aucune précaution spécifique n'est donc nécessaire.

Verbatim :

-Hormones de croissance salvatrices tant elles ont été à l'origine ou du moins concordantes avec ses progrès moteurs (grimper, monter, sauter,...)

-L'hormone de croissance s'est avérée être extrêmement positive en termes de gain de tonus, de poids et de taille.

-A la prise des hormones, quelques jours ont suffi pour qu'elle ait faim, se sente mieux. Au bout d'un an, on a vu qu'elle grandissait . Nous avons plaisir à avoir un enfant qui se sentait mieux.

-La thérapeutique la plus adaptée à mon sens est l'hormone de croissance, son administration est simple, facile et rapide

-Nous sommes tellement heureux que notre fils puisse bénéficier d'un traitement par hormone de croissance ! Depuis que nous avons démarré le traitement par Norditropine, l'ensemble de ses difficultés s'estompent progressivement et c'est un vrai bonheur. Nous découvrons un nouveau petit garçon qui a soif de découvertes et de l'énergie à revendre.....

-Le traitement par hormones de croissances a comme effet notable, le gain d'énergie et d'appétit, ainsi que bien sûr le gain de taille. Les principaux effets sont une « normalisation » du quotidien, une réduction de cet écart par rapport à la norme sociétale. Notre fille se sent moins en décalage donc plus intégrée au groupe scolaire ou lors des activités extra-scolaire. De ce fait il y a moins de frustration et donc une meilleure gestion des émotions, le quotidien s'en trouve énormément apaisé.

-Des prises plus espacées allégeant la contrainte du traitement

- Les principaux inconvénients sont la quotidienneté du traitement et la douleur ressentie lors de certaines injections.

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

- Pourquoi une nouvelle thérapie alors que celle-ci fonctionne très bien ?

- L'attente principale serait alors moins de contrainte journalière (conservation au réfrigérateur) ou alors qu'une dose hebdomadaire suffise et non plus tous les jours.

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

Les parents d'enfants atteints du syndrome de Silver Russell qui présentent un retard de croissance attendent que leur enfant puisse continuer à accéder au traitement par hormone de croissance, pour atteindre une taille finale dans les « normes », améliorer leur masse musculaire, leur tonus et limiter leur fatigabilité. Une attente forte est aussi exprimée sur la possibilité d'une injection hebdomadaire au lieu des injections quotidiennes.

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 ?

Le traitement par hormone de croissance est utilisé depuis de nombreuses années, il s'avère très efficace chez les enfants atteints du syndrome de Silver Russell comme le décrivent les familles dans le paragraphe 3.

Verbatim :

- Avant le traitement par hormone de croissance , nous pensions que nous ne pourrions plus jamais avoir une vie de famille paisible. Les repas, les sorties étaient devenues une contrainte à laquelle j'essayais d'épargner mon fils.

- Nous avons vu une vie avant l'hormone de croissance et une après. Sans cela nous n'aurions pas pu vivre normalement.

- Notre enfant a bien évolué et c'est sans nul doute grâce à une bonne prise en charge globale de son syndrome ou l'hormone de croissance joue un rôle essentiel.

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 ?

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

5. Information supplémentaire

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

6. Synthèse de votre contribution

Une des expressions du syndrome de Silver Russell est la petite taille. Cette petite taille a un impact négatif sur la vie quotidienne des enfants et des adultes, à la fois sur le plan psychologique et le développement physique, avec des conséquences sur la vie quotidienne.

La plupart des enfants atteints de ce syndrome ne présentent pas de rattrapage statural spontané. S'ajoutent à ce retard des difficultés pour s'alimenter dès la naissance, une absence d'appétit, des troubles de l'oralité et des troubles digestifs qui peuvent conduire à la nécessité d'une nutrition entérale par gastrostomie, des épisodes d'hypoglycémie symptomatique, des sueurs fréquentes et excessives, une hypotonie musculaire, une grande fatigabilité, une possible asymétrie corporelle, et également une adrénarchie et une puberté possiblement précoces et/ou rapides. Ces symptômes rendent la prise en charge thérapeutique de ces enfants particulièrement complexe. Le traitement par l'hormone de croissance est au cœur du protocole de soins qui permet à ces enfants SSR de sortir de leur situation de handicap, il n'y a pas d'alternative thérapeutique à ce traitement.

Le médicament (Norditropine) répond aux besoins et attentes des patients en ce qui concerne le gain de taille, le renforcement de la musculature et l'amélioration de l'appétit. C'est un traitement qui est prescrit pendant l'enfance et l'adolescence.

Au travers des témoignages collectés, le désir le plus fort des parents d'enfants atteints du Syndrome de Silver Russell qui émerge est celui d'accompagner leur enfant vers une autonomie dans les conditions les plus acceptables possibles, dans le cadre médical sérieux et rassurant qui existe déjà. Ces mêmes parents voient dans la prise en charge globale du syndrome, où le traitement par hormones de croissance est primordial, la possibilité d'accéder à cette autonomie.

Certes, c'est un traitement contraignant, puisqu'il s'administre sous la forme d'une injection sous cutanée quotidienne, comme toutes les formes d'hormone de croissance commercialisées à ce jour. (les patients sont dans l'attente d'une forme à libération prolongée qui n'est pas encore commercialisée).

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.