
QUESTIONNAIRE

Questionnaire pour la contribution des associations d'utilisateurs

Évaluation d'un médicament en vue
du remboursement et pour
une demande d'autorisation d'accès
précoce

Validé par la CEESP et la CT les 8 et 9 nov. 22

Mise à jour mars 2024

Sommaire

Introduction	Erreur ! Signet non défini.
NOTE IMPORTANTE	Erreur ! Signet non défini.
Informations administratives (contact, financement) destinées à la HAS.	3
Médicament sur lequel porte cette contribution	4
1. Questionnaire – Partie A	5
1.1. Impacts de la maladie sur la qualité de vie	5
1.1.1. Impacts de la maladie sur les patients	5
1.1.2. Impacts de la maladie sur les proches ou les aidants	7
1.2. Les traitements actuellement disponibles (en dehors du médicament évalué)	8
1.3. Le médicament évalué	9
1.3.1. Vos commentaires sur l'indication demandée par laboratoire	9
1.3.2. Si vous avez une expérience avec le médicament étudié (sinon passez à la rubrique suivante)	9
1.3.2.1. Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement :	9
1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement	10
1.3.3. Si vous n'avez pas d'expérience avec le médicament évalué : quelles sont vos attentes et vos craintes ?	Erreur ! Signet non défini.
1.3.3.1. Vos attentes pour le médicament étudié dans cette évaluation	Erreur ! Signet non défini.
1.3.3.2. Vos craintes concernant le médicament étudié dans cette évaluation	Erreur ! Signet non défini.
2. Questionnaire – Partie B (Dossiers accès précoces uniquement)	11
2.1. Votre position concernant les critères de l'autorisation d'accès précoce	11
2.2. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé	11
2.2.1. Les données et informations qu'il est important de recueillir	11
2.2.2. Votre avis sur le protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données	12
3. Questionnaire – Partie C : Demande d'audition	13
4. Questionnaire – Partie D : Synthèse	14
5. Questionnaire – Partie E : Vos autres remarques	15
6. Questionnaire – Partie F : Méthodes	16

Informations administratives (contact)

Identité de l'association ou du groupe

Nom complet (suivi du sigle si applicable) :

Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

Site internet :

www.vml-asso.org

Adresse postale (le cas échéant) :

2ter avenue de France – 91300 MASSY

Nature de la structure :

☒ Association agréée au niveau national

☐ Association agréée au niveau régional

☐ Association non agréée

☐ Autre (préciser) :

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir).

Médicament sur lequel porte cette contribution

Nom commercial :

Libmeldy

Dénomination commune internationale (DCI) : Atidarsagène autotemcel

Population autologue enrichie en cellules CD34+ qui contient des cellules souches et progénitrices hématopoïétiques transduites ex vivo avec un vecteur lentiviral codant le gène de l'arylsulfatase A humaine.

Indication pour l'évaluation d'un médicament en vue de remboursement ou d'autorisation d'accès précoce :

Traitement de la leucodystrophie métachromatique (LDM) caractérisée par des mutations bialléliques du gène de l'arylsulfatase A (ARSA) entraînant une réduction de l'activité enzymatique de l'ARSA:

- chez les enfants atteints de la forme infantile tardive ou juvénile précoce, sans manifestations cliniques de la maladie,
- chez les enfants atteints de la forme juvénile précoce, présentant des manifestations cliniques précoces de la maladie, qui ont conservé la capacité de marcher indépendamment et avant l'apparition du déclin cognitif.

Pour l'accès précoce : uniquement chez enfants asymptomatiques formes infantile tardive ou juvénile précoce asymptomatiques

Cette contribution porte sur une évaluation (cocher la case correspondante ou les deux cases le cas échéant) :

☒ En vue du remboursement de droit commun

☒ Pour une demande d'autorisation d'accès précoce

1. Questionnaire – Partie A

1.1. Impacts de la maladie sur la qualité de vie

1.1.1. Impacts de la maladie sur les patients

Quels sont les impacts de la maladie sur les patients ?

Quels sont les impacts de la maladie sur les patients ?

L'impact est extrêmement important. La maladie est **d'une évolutivité sévère, polyhandicapante et fatale**. L'âge de début des symptômes va définir les différentes formes de la maladie. Nous nous concentrons dans cette contribution sur les formes précoces concernées par le traitement en évaluation. Celles-ci se distinguent entre infantile tardive avec un début des symptômes souvent autour des 1 an, et par définition avant 2.5 ans, et juvénile précoce dont les symptômes débutent classiquement entre 3.5 et 6 ans. Cependant la maladie est en réalité un continuum et il n'est pas toujours aisé de faire la distinction entre les deux. La période de stagnation des acquis peut-être un peu plus longue pour la forme juvénile précoce mais il n'existe ensuite pas vraiment de différence dans la **vitesse de régression** qui est **très rapide une fois que celle-ci débute (de quelques mois pour certains à 2-3 ans)**. La survie dans un état grabataire est plus longue pour la forme juvénile précoce. Le décès intervient dans la première décennie pour la forme infantile et dans la seconde pour la forme juvénile précoce.

– Fatigue intellectuelle ou physique

Comme pour toute personne en situation de polyhandicap, les pertes progressives amènent le malade à déployer des **efforts pour effectuer les moindres mouvements, pour se faire comprendre**. Les **crises d'épilepsies** (jusqu'à plusieurs par jour), les **contractions musculaires** brusques et incontrôlées sont autant d'éléments de fatigue. C'est une **maladie très douloureuse** de sources diverses : contractions musculaires involontaires avec déformation des membres (bras, chevilles...), neurologique, osseuse (scoliose, articulaire avec notamment arthrose de la hanche)... Les périodes de très fortes douleurs non contenues sont **extrêmement harassantes pour tous**, l'enfant se réveille plusieurs fois par nuit en criant.

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

Les difficultés auxquelles les malades vont faire face sont ceux du **polyhandicap évolutif rapide jusqu'à la paralysie**.

Si la marche a été acquise, elle va être perdue rapidement, suivie par la perte de la capacité à rester debout avec l'aide d'appuis, puis de tous déplacements en rampant et la capacité à s'asseoir ou simplement de pouvoir rester assis lorsque l'on met le malade dans cette position. Impossibilité progressive également d'attraper, de déplacer des objets, ou même de bouger la tête.

De la même manière **si** le langage a pu être acquis (de simples mots à des phrases complètes) celui-ci va être perdu. La communication va passer par le regard, les grimaces du visage, les attitudes du corps qui progressivement vont aussi devenir plus compliqués. Les crises d'épilepsie vont faire que l'enfant sera moins présent dans l'échange, l'interaction avec le regard. La perte de

la vision va également rendre plus complexe la communication non verbale.

La nutrition/déglutition va devenir compliquée, les repas vont s'éterniser avec finalement la mise en place d'une **gastrostomie**. Les **risques de fausses routes sont importants** pas uniquement lors des **repas** ou de la prise de **boissons** mais également avec la **salive** et peuvent provoquer des **infections respiratoires**.

Les muscles peuvent se contracter brusquement de façon aléatoire et provoquer des **distorsions douloureuses** des mains, des bras, des chevilles.

Il y a également des troubles respiratoires avec une **insuffisance respiratoire** qui s'installent.

– Mobilité/déplacement

L'évolution de la maladie conduit au passage au fauteuil roulant avec une installation de plus en plus complexe et de nombreux ajouts pour adapter au mieux le fauteuil. La station assise ne devient plus possible, nécessitant un siège coque moulé, pour la voiture besoin d'un siège auto spécifique avec possibilité de rotation pour permettre l'installation en douceur. Malgré les progrès en soin nutritionnel, en matériel adapté et en attention de positionnement, la prévention des escarres reste primordiale, source de grandes douleurs.

– Vie dans la scolarité

Selon les enfants la scolarité ne se fera pas ou peu en milieu ordinaire (maternelle, rarement début primaire) et deviendra vite difficile avec un besoin important d'adaptation à réactualiser plusieurs fois, sur des temps courts, pour chaque étape d'évolution : présence d'une aide à la vie scolaire, scolarité sur temps partiel, adaptation de la classe, passage rapide en classes spécialisées (IME, IEM...) voire impossible, conduisant l'enfant à rester au domicile.

– Autres aspects

Il peut y avoir un risque d'obstruction de la vésicule biliaire qui sera source de cholécystite et de douleurs importantes.

Connaissez-vous des questionnaires de recueil de données de qualité de vie ou d'autres mesures rapportées par les patients¹ qui vous semblent adaptés pour cette maladie ?

☒ Non

☐ Oui, lesquels ?

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir).

¹ Parfois appelés PROMs. Les '*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.

1.1.2. Impacts de la maladie sur les proches ou les aidants

Quels sont les impacts de la maladie sur les proches ou les aidants ?

A l'annonce du diagnostic, tout se centre autour de la maladie, les multiples bilans et examens médicaux, la mise en place de la prise en charge et du suivi paramédical (kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité, orthophonie...), l'ajout de nouveaux professionnels avec l'évolution de la maladie. En parallèle, il y a les dossiers MDPH, sécurité sociale, demandes d'aides financières complémentaires, recherche de structures/personne pour garde d'enfant malade. Témoignage d'une famille qui a vu la nounou de leur fille démissionner du jour au lendemain à l'annonce de la maladie invoquant son incompétence pour s'occuper d'un enfant malade. Témoignage « il faut organiser, prendre les décisions médicales rapidement, apprendre à devenir soignant, être présent pour les enfants et en même temps encaisser l'annonce et l'évolution de chaque étape de la maladie ». Il n'y a plus de place à la spontanéité, tout est minuté. Souvent la fratrie non malade se sent délaissée, elle doit devenir « adulte » avant l'âge. S'il existe autour de la famille un maillage amical et familial bienveillant, il sera possible de préserver a minima une activité de loisir et/ou sociale offrant une soupape dans les premiers temps. Ce n'est pas toujours le cas, la maladie, la crainte de ne pas savoir quoi faire, un soin de plus en plus complexe fait souvent peur à l'entourage.

Sauf exception, les parents réduisent leur temps de travail professionnel, et pour la quasi majorité, l'un des deux s'arrête de travailler, souvent la mère, pour s'occuper de son enfant malade, pour assurer les nombreux rendez-vous médicaux et paramédicaux nécessaires à la prise en charge, aider le malade dans tous les gestes du quotidien (manger, s'habiller, se laver...), faire face à chaque nouvelle complication de la vie quotidienne induite par l'aggravation rapide. Lorsque cette phase d'évolution rapide est passée et que le malade est dans une situation grabataire qui se prolonge, il arrive que le parent qui a arrêté de travailler puisse retrouver une activité même partiellement si une place en structure d'accueil est trouvée pour le malade ce qui est souvent un challenge au vu de la lourdeur des soins et attention nécessaires au quotidien.

Il existe également une véritable lourdeur administrative avec de nombreuses démarches auprès des différentes institutions (MDPH, CAF...) qui doivent être renouvelées régulièrement, les propositions de ces institutions étant à réadapter avec l'avancée de la maladie et souvent les délais de réponses font que celles-ci ne correspondent déjà plus à l'état de l'enfant.

Les périodes de très fortes douleurs non contenues de l'enfant sont extrêmement harassantes pour tous, l'enfant se réveille plusieurs fois par nuit en criant, les parents se retrouvent démunis face à ces douleurs où le simple fait de prendre l'enfant dans les bras, de le bouger vient accentuer ses douleurs.

Pour les parents, plus la maladie avance (très vite à partir du moment où l'état général commence à se dégrader), plus le besoin d'une assistance attentive est important, le sentiment d'être perpétuellement sur le qui-vive pour éviter les étouffements avec le problème de déglutition conduisant à des fausses routes, il faut porter son enfant pour tout transfert (aller dans la chambre, donner le bain, faire les changes, sortir en poussette adaptée...) et ce sur plusieurs années, accumulant une fatigue physique générale et développant des problèmes musculo squelettiques (mal de dos, de genoux, d'épaules...). Tout devient source d'angoisse et demande d'être continuellement attentifs pour intervenir rapidement. Plusieurs parents indiquent une certaine conscience de l'enfant de ses pertes et de son état, d'où l'importance d'arriver à trouver ce qui lui procure du plaisir (certaines musiques, textures au toucher, ...).

- Vie affective

Pour le couple, l'annonce de la maladie de leur enfant est souvent vécue de façon différente et en décalée. Selon les personnes, il va y avoir un besoin d'être actif, d'autres vont se replier ou encore être dans une forme de déni et avoir du mal à avancer. Le plus difficile est de ne pas rester enfermé dans la souffrance, d'arriver à communiquer avec son conjoint et les autres proches, d'accepter le décalage de chacun. Il faut néanmoins trouver un équilibre et s'entendre sur les décisions importantes nécessaires à la prise en charge. Ces épreuves peuvent soit souder les familles, soit les faire exploser.

- Aspects financiers

L'impact sur le plan financier est important aux vues des coûts nécessaires aux adaptations, aménagements, aides techniques, matériels médicaux, interventions de professionnels (ergothérapeutes, aides à domicile pour soulager...), avec certaines prestations, produits qui ne sont pas remboursés ou pas intégralement et des restes à charge importants.

L'arrêt de l'activité professionnel d'un des parents a également une conséquence importante sur le plan financier mais également psychologique.

1.2. Les traitements actuellement disponibles (en dehors du médicament évalué)

Quels sont les traitements actuels utilisés dans l'indication mentionnée pour ce dossier ? Par exemple, médicaments, dispositifs médicaux, rééducation, soins supports, soutien psychologique, etc.

Il n'existe pas de traitement spécifique.

Les traitements symptomatiques sont multiples, classiques du polyhandicap. Les traitements médicamenteux sont des antidouleurs, des anti-spastiques, des antiépileptiques, des neuroleptiques, des antibiotiques, des anti-reflux, contre la salivation ... Le malade peut devenir résistant aux traitements, les médicaments changés ou ajoutés.

Les traitements non-médicamenteux sont de type kinésithérapie, orthophonie (déglutition), ergothérapie (positionnement au fauteuil, siège moulé), diététique.

Plusieurs types de chirurgies sont également proposées (orthopédique, gastrostomie...)

La greffe de cellules souches hématopoïétiques est parfois envisagée pour la forme juvénile précoce avant la survenue de symptômes (dépistage de la fratrie). Ce traitement est dépendant de la possibilité de trouver un donneur très vite. Le bénéfice de ce traitement est généralement considéré comme limité dans cette forme, les effets de la maladie sur le plan moteur, de l'équilibre, du cognitif apparaissent de manière retardée et nécessiteront des prises en charges adéquates ultérieurement. Ce traitement est lourd, avec des risques de complication grave (GVH) et une immunosuppression au long cours.

Quels sont les avantages des traitements actuellement disponibles ?

Ils permettent de limiter temporairement certains aspects de la maladie en apportant parfois un certain mieux être.

Quels sont les inconvénients des traitements actuellement disponibles ?

La greffe de cellules souches hématopoïétique nécessite de trouver un donneur très rapidement ce qui peut être un véritable challenge et ne pas aboutir. C'est un traitement lourd comportant un risque vital immédiat, la prise de traitement antirejet, des possibilités d'échec de prise de greffe, un chimérisme partiel, une perte de chimérisme au cours du temps, des complications à long terme de la chimiothérapie nécessaire pour la greffe.

Quels sont les arguments qui vous permettraient de dire que les traitements actuellement proposés dans cette indication ne couvrent pas tous vos besoins ?

- Argument 1 : La dégradation de l'état de santé du patient continue à évoluer malgré les traitements.
- Argument 2 : Des pharmaco résistances apparaissent, un besoin de toujours surajouter le nombre de traitements nécessaires avec des risques d'interactions médicamenteuse
- Argument 3 : Le nombre d'hospitalisation reste important

1.3. Le médicament évalué

1.3.1. Vos commentaires sur l'indication demandée par laboratoire

Le libellé de l'indication demandée (ce qui désigne les patients concernés) par le laboratoire vous semble-t-il adéquat ? Toute la population des patients concernés est-elle bien incluse dans ce libellé ? D'autres groupes de patients devraient-ils figurer ? Merci de justifier votre réponse.

Le libellé de l'indication demandée est adéquat. Il correspond à l'AMM européenne et concerne les enfants pour lesquels les essais cliniques ont été menés. Ce sont les enfants pour lesquels il n'existe pas de traitement spécifique actuellement.

1.3.2. Si vous avez une expérience avec le médicament étudié (sinon passez à la rubrique suivante)

1.3.2.1. Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement :

Quelles sont les principales améliorations constatées par rapport aux traitements actuels ?

Il transforme totalement la maladie. Les trois enfants connus (forme infantile tardive) vont très bien à ce jour. La fratrie aînée malade (non traitée) est soit décédée, soit dans un état très avancé dans le polyhandicap (plus de mobilité, plus de langage, gastrostomies, cécité...).

L'un des parents avec lequel nous avons échangé très récemment, indique que sa fille traitée à 13 mois, qui a aujourd'hui 5 ans, évolue quasi normalement, parle, marche, est scolarisée classiquement sans AESH (Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap), est curieuse de tout. Au même âge, sa sœur aînée malade (non traitée), qui a deux ans de plus, était sous gastrostomie, ne parlait plus, ne tenait plus sa tête. Elle n'a jamais eu de marche autonome, ni su faire des phrases complètes et vient de décéder un peu avant ses 7 ans.

De manière générale, il semble que la reconstitution immunitaire post-greffe soit plus facile et précoce que pour une greffe allogénique. Il n'y a pas de risque de GVH (pas de traitement immunosuppresseur au long cours).

1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement

Quels sont les principaux inconvénients constatés avec le médicament étudié, notamment par rapport à ceux des traitements actuels ?

La lourdeur de la procédure mais au vu de l'évolution inexorable de la maladie, aucune hésitation pour les familles.

2. Questionnaire – Partie B (Dossiers accès précoces uniquement)

2.1. Votre position concernant les critères de l'autorisation d'accès précoce

Quels sont les arguments qui vous permettraient de dire que la maladie pour laquelle ce médicament est évalué est invalidante et/ou grave ?

C'est une maladie neurodégénérative. A la naissance, le malade ne présente pas de symptôme. Il va se développer dans les premiers mois/années normalement, puis il va stagner dans ses acquis, suivi par une régression rapide sur le plan moteur et cognitif évoluant vers un état grabataire. C'est donc une maladie de plus en plus handicapante au cours du temps, conduisant à une très forte dépendance. La qualité et l'espérance de vie sont très fortement impactées.

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

La dégradation de l'état de santé du patient continue à évoluer malgré les traitements.

Des pharmaco résistances apparaissent, un besoin de toujours surajouter le nombre de traitements nécessaires avec des risques d'interactions médicamenteuses

Le nombre d'hospitalisation reste important

Quelles sont les arguments principaux qui vous permettent de dire que le médicament étudié vous semble innovant par rapport aux traitements actuels ?

Il n'existe pas de traitement spécifique.

Le traitement en évaluation permet un changement radical de l'Histoire Naturelle de la maladie

2.2. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé

2.2.1. Les données et informations qu'il est important de recueillir

Quels sont les 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 évalué ?

Les capacités motrices globales et fines.

Les acquisitions cognitives, sa capacité à échanger avec les autres.

L'autonomie

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, recueil avec l'aide d'un patient expert, combinaison de plusieurs modalités de recueil, etc. ?)

Combinaison de plusieurs modalités.

2.2.2. Votre avis sur le protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données

Avez-vous consulté le projet de protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?

☒ Oui lors de la première demande d'accès précoce. Je ne sais pas si celui-ci a été modifié pour les demandes de renouvellement.

☐ Non

Avez-vous des commentaires ou des compléments relatifs au protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?

A l'époque j'avais attiré l'attention sur l'utilisation du PedsQL qui fait référence à l'état du patient au cours du dernier mois et l'utilité éventuelle d'interroger si une situation particulière était survenue qui pouvait venir modifier ponctuellement le résultat, indépendamment de tout lien avec le traitement (exemple si l'enfant avait eu une fracture à la suite d'une chute qui peut survenir dans la vie, le deuil d'un proche...). Besoin également d'expliquer qu'à la section « capacité physique (problème avec...) : ressentir des douleurs » il ne s'agit pas de savoir s'il y a une perte de sensibilité à la douleur mais bien si le malade a eu des douleurs durant le mois passé.

3. Questionnaire – Partie C : Demande d'audition



La Commission de la transparence peut décider d'auditionner une ou des associations ou groupes d'utilisateurs lors de l'examen de la demande.

Vous pouvez ici manifester votre intérêt pour une telle audition (en plus de cette contribution écrite).

ATTENTION : Les auditions devant la commission de la transparence sont ordinairement accordées dans le cadre des autorisations d'accès précoce ; elles sont exceptionnelles dans le cadre du remboursement.

Souhaitez-vous être auditionné ?

☒ Oui

☐ Non

Si oui, quelles sont les coordonnées de la personne référente ?

Nom – Prénom : Emmanuel BINET

Adresse mail : ebinet107@hotmail.com

Téléphone : 06 66 63 86 64

Pour quelles raisons ?

Monsieur est le père de deux filles malades, l'aînée ayant permis le diagnostic de la plus jeune qui seule a pu bénéficier du traitement. Son témoignage permet de mesurer l'apport du traitement dans la vie de sa plus jeune fille en comparaison de celle de sa sœur aînée. Les échanges apporteraient des réponses à des questions précises sur le quotidien des familles et des malades qu'auraient les membres de la commission.

4. Questionnaire – Partie D : Synthèse

C'est une maladie neurodégénérative, très douloureuse, dont les formes précoces évoluent rapidement vers un état végétatif et un décès précoce. La prise en charge est très lourde, multiple et c'est un chamboulement majeur pour toute la famille et les proches. L'activité professionnelles des parents est réduite ou arrêtée, de nombreuses démarches sociales et médicales doivent être constamment entreprises, le domicile se transforme en lieu « hospitalier » et les parents des soignants H24.

Les traitements actuels permettent d'atténuer certains symptômes afin d'améliorer la qualité de vie mais leurs efficacités restent trop partielles et ne permettent pas d'enrayer l'évolution.

A ce jour, sur une période de recul de 5 à 10 ans, le traitement étudié apporte un bénéfice majeur qui permet jusqu'à présent de maintenir une vie quasi normale chez les enfants traités en présymptomatique et bien meilleure chez la plupart de ceux traités très tôt dans l'apparition des premiers symptômes. Il semble être bien toléré.

Si un enfant venait à être diagnostiqué aujourd'hui avec une forme précoce non encore symptomatique il y a une perte de chance majeure de devoir attendre plusieurs mois la disponibilité de ce traitement avec le risque de ne plus être éligible et la certitude sur sa dégradation rapide. A ce jour, le dépistage néonatal n'étant pas possible pour cette maladie, si un diagnostic asymptomatique est posé cela signifie qu'un autre enfant de la fratrie a développé des symptômes et a permis ce diagnostic. Sans la possibilité de proposer un accès précoce c'est une double peine pour les parents pour qui c'est le seul espoir possible aujourd'hui pour au moins l'un de leurs enfants d'un avenir moins angoissant.

Il reste bien entendu des incertitudes sur le très long terme, mais à ce jour soit l'enfant va se dégrader rapidement s'il n'a pas accès à ce traitement soit il vit avec une très bonne qualité de vie sur les dix premières années de recul que nous avons au vu des communications de l'équipe italienne qui a effectué ces greffes autologues de cellules souches modifiées.

5. Questionnaire – Partie E : Vos autres remarques



Si vous souhaitez compléter les informations que vous jugez utiles pour la Commission de la transparence, merci d'utiliser cette partie de façon libre.

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

6. Questionnaire – Partie F : Méthodes

Méthodes utilisées pour renseigner ce questionnaire

Selon quelles méthodes avez-vous renseigné les chapitres sur l'impact de la maladie et les traitements actuellement disponibles ?

D'après des échanges avec les familles des patients et avec les médecins experts qui prennent en charge ces malades. Également lecture de publications scientifiques.

Selon quelles méthodes avez-vous recueilli l'expérience des patients avec ce traitement ?

Discussion avec un médecin expert qui suit des patients qui ont bénéficié de cette thérapie et directement avec un parent de l'un de ces enfants.

Quelles sont les personnes qui ont contribué significativement à la rédaction de la contribution ?

Delphine Genevaz, association VML

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

Non

Pouvez-vous nous donner une estimation du temps qui a été nécessaire pour rédiger cette contribution ?

Avez-vous rencontré des difficultés pour remplir ce questionnaire, et si oui, lesquelles ?

Retrouvez tous nos travaux sur
www.has-sante.fr

