



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

QUESTIONNAIRE

Questionnaire pour la contribution des associations d'usagers

Évaluation d'un médicament 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	3
NOTE IMPORTANTE	4
Informations administratives (contact, financement) destinées à la HAS.	5
Médicament sur lequel porte cette contribution	8
1. Questionnaire – Partie A	9
1.1. Impacts de la maladie sur la qualité de vie	9
1.1.1. Impacts de la maladie sur les patients	9
1.1.2. Impacts de la maladie sur les proches ou les aidants	12
1.2. Les traitements actuellement disponibles (en dehors du médicament évalué)	13
1.3. Le médicament évalué	16
1.3.1. Vos commentaires sur l'indication demandée par laboratoire	16
1.3.2. Si vous avez une expérience avec le médicament étudié (sinon passez à la rubrique suivante)	17
1.3.2.1. Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement :	17
1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement	21
1.3.3. Si vous n'avez pas d'expérience avec le médicament évalué : quelles sont vos attentes et vos craintes ?	23
1.3.3.1. Vos attentes pour le médicament étudié dans cette évaluation	23
1.3.3.2. Vos craintes concernant le médicament étudié dans cette évaluation	23
2. Questionnaire – Partie B (Dossiers accès précoces uniquement)	24
2.1. Votre position concernant les critères de l'autorisation d'accès précoce	24
2.2. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé	26
2.2.1. Les données et informations qu'il est important de recueillir	27
2.2.2. Votre avis sur le protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données	27
3. Questionnaire – Partie C : Demande d'audition	29
4. Questionnaire – Partie D : Synthèse	30
5. Questionnaire – Partie E : Vos autres remarques	31
6. Questionnaire – Partie F : Méthodes	33

Introduction

La Commission de la transparence de la HAS a notamment pour mission de rendre des avis :

- en vue du remboursement sur demande des fabricants de médicaments. Ces avis « en vue du remboursement », favorables ou défavorables, sont transmis au Ministère de la Santé qui devra en décider.
- au sujet des demandes d'autorisation d'accès précoce, également à la demande des industriels, pour une prise en charge immédiate et intégrale d'un produit qui n'est pas encore remboursé. C'est sur la base de cet avis que le Collège de la HAS émet la décision finale.

La HAS dispose de toutes les données médico-scientifiques, mais ne peut pas par elle-même donner les arguments de réflexion du point de vue des patients ou usagers concernés.

C'est pourquoi vous êtes invité(e)s à contribuer aux évaluations.

La Commission d'évaluation économique et de santé publique rend un avis économique sur certains de ces médicaments. La présente contribution lui sera transmise systématiquement.

L'équipe du « service engagement des usagers » se tient toujours à votre disposition pour toute question ou échange. Contact : contact.contribution@has-sante.fr / 01 55 93 71 18.



Toutes les associations ou groupes représentant les usagers du système de santé peuvent utiliser ce questionnaire.

Vous pouvez consulter les informations publiées destinées aux associations et de patients et d'usagers sur la page internet dédiée du site internet de la HAS.

Lors des premières fois, il peut être utile de recevoir des explications : il y a toujours un interlocuteur dédié pour vous répondre, vous orienter ou échanger avec vous par mail (contact.contribution@has-sante.fr) ou par téléphone (01 55 93 71 18). C'est le service Engagement des usagers qui vous répondra : il s'agit d'une équipe qui est à votre écoute.

Pour des informations détaillées sur les principes d'évaluation des médicaments par la Commission de la transparence, vous pouvez consulter les doctrines d'évaluation [en vue du remboursement](#) et [en vue d'une autorisation d'accès précoce](#). Cette lecture spécialisée n'est pas nécessaire pour remplir ce questionnaire.

NB : pour simplifier la lecture, le masculin est utilisé dans les phrases de ce questionnaire – ceci est simplement une convention de rédaction dans le présent document. [La HAS promeut l'inclusion et l'égalité sur tous les plans, y compris de genre et de sexe](#).

Note importante

Les questions de ce formulaire ne sont pas contraignantes. Elles ont pour but de vous orienter si vous les trouvez pertinentes.

Si vous le souhaitez, vous pouvez n'utiliser que les cadres « Autres » qui peuvent être agrandis autant que nécessaire.

Seules les questions de la partie administrative tout au début de ce questionnaire sont obligatoires

La CT souligne l'intérêt de disposer d'informations spécifiques à toutes les tranches d'âges, en particulier les enfants et les adolescents.

Informations administratives (contact)

Identité de l'association ou du groupe

Nom complet (suivi du sigle si applicable) :

Association SOS DESMOÏDE



Site internet :

<https://www.sos-desmoide.asso.fr/page/392623-actualites>

Adresse postale (le cas échéant) :

SOS Desmoïde à la Maison des Associations

Boîte postale 54

22 rue de la Saïda

75015 Paris

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).

Le cas échéant, affiliation à une fédération ou un réseau :

SPAGN (Sarcoma PAtiens Global Network) ; Alliance Maladies Rares ; Intersarc

Décrivez la composition du conseil d'administration et du bureau (titres et noms des personnes) des associations agréées :

Composition des associations non agréées et nature des groupes d'utilisateurs :

Le conseil d'administration est composé de 10 personnes dont des patients, des accompagnants et des médecins. Le bureau est composé d'une présidente et d'une vice-présidente, d'une trésorière et d'une trésorière adjointe.

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

Il y a 205 adhérents au niveau de l'Association SOS Desmoïde (chiffre 2023)

Nombre de bénévoles :

14 bénévoles

Nombre de salariés :

Aucun salarié

Principales activités de votre association ou groupe d'utilisateurs :

L'Association poursuit 3 principaux objectifs : rompre l'isolement des patients et de leurs proches, informer et orienter les patients, les accompagnants et les professionnels de santé, encourager et soutenir la recherche. En termes d'activités à l'année, cela se traduit par : un accueil personnalisé et une information aux patients, appuyé par Maladie Rares Infos Services / une diffusion des connaissances de la maladie/ de sa prise en charge et des actualités sur la recherche par des visioconférences, des rassemblements physiques ponctuels, une présence sur les réseaux sociaux, la rédaction d'un journal semestriel, une mise à jour de sa brochure/ un travail sur la recherche par la relecture de projets de recherche, par l'animation d'une taskforce, un financement d'amorçage dans le cadre d'appels à projets organisés par l'association, une veille documentaire sur les travaux de recherche, la participation à des congrès médicaux, à des regroupements d'associations sœurs sur les tumeurs desmoïdes au niveau international.

Médicament sur lequel porte cette contribution

Nom commercial :

OGSIVEO

Dénomination commune internationale (DCI) :

nirogacestat

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

Traitement des patients adultes présentant des tumeurs desmoides (TD) en progression après au moins une ligne de traitement antérieure, y compris, mais sans s'y limiter, les inhibiteurs de la tyrosine kinase (ITK)

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

Pour mémoire, cette information figure en regard du nom du médicament sur la page dédiée aux contributions sur le site de la HAS.

- 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



Vous pouvez aborder les thèmes ci-dessous s'ils vous semblent pertinents, et ajouter autant d'aspects ou de paramètres qu'il faudrait prendre en considération

Vous pouvez hiérarchiser les thèmes, vous pouvez qualifier leur gravité en utilisant une échelle de 1 (moins grave) à 5 (le plus grave)

Vous pouvez détailler les impacts en séparant des 'groupes', par exemple homme/femme, enfant/adulte, etc. :

- Fatigue intellectuelle ou physique*
- Activités de la vie quotidienne*
- Mobilité/déplacement*
- Chez l'enfant : impact sur la croissance et le développement psychomoteur – Scolarité, activités sportives et ludiques, etc.*
- Vie professionnelle – Capacité de travail*
- Vie affective*
- Vie sexuelle*
- Vie sociale*
- Impacts psychologiques*
- Douleur*
- Aspects financiers*
- Autres aspects*

Quels sont les impacts de la maladie sur les patients ?

Les résultats sont issus d'une enquête en ligne conduite en avril 2023 - 166 réponses de patients

Quels sont les impacts de la maladie/ de l'état de santé/ du handicap sur la qualité de vie pour les patients ?

Renseignez SVP à droite le niveau d'impact par un chiffre de 0 à 5 (0 : aucun impact, 5 : impact très sévère)

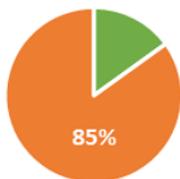
Fatigue physique	2,6
Fatigue intellectuelle ou charge mentale	3,0
Activités de la vie quotidienne	2,7
Mobilité/déplacement	2,2
Vie professionnelle – Capacité de travail	2,3
Vie affective	2,0

Vie sexuelle	2,1
Vie sociale	1,8
Impacts psychologiques	3,2
Douleur	2,8
Aspects financiers	1,7

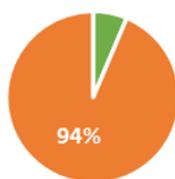
Autres impacts tirés des verbatims : contre-indications / limitations sport ; regard des autres (cité de nombreuses fois) ; honte du corps ; habillement ; cicatrices ; dégradation du corps ; déformations ; stress de l'évolution ; stress sur l'apparition de nodules ; esthétique ; posture / handicap ; difficultés de suivi ; difficultés à mener de front maladie et quotidien avec les enfants (cité plusieurs fois) et parents vieillissants ; souffrance extrême ; organes touchés par la tumeur ; infections de plaies ; survenues de sarcomes (cité deux fois) ; burn-out / dépression ; isolement ; effets secondaires importants de certains traitements agressifs ; contre-indications contraception ; projet de vie abandonné / changé ; perte des ambitions ; problèmes de sommeil ; regard porté sur les jeunes malades avec un handicap invisible (douleur notamment) ; difficultés à se projeter dans l'avenir ; arrêt du travail ; problèmes pour emprunter ; peur de la grossesse ; troubles sexuels ;

Autres données chiffrées issues de l'enquête de SOS DESMOIDE : sur certains items, on observe que plus de 80% des répondants ressentent un impact non nul de la maladie (notes >1 sur une échelle de 1 à 5)

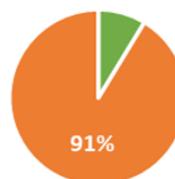
Fatigue physique



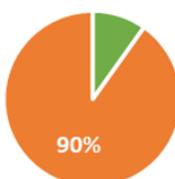
Fatigue intellectuelle ou charge mentale



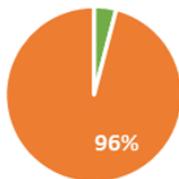
Activités de la vie quotidienne



Douleur

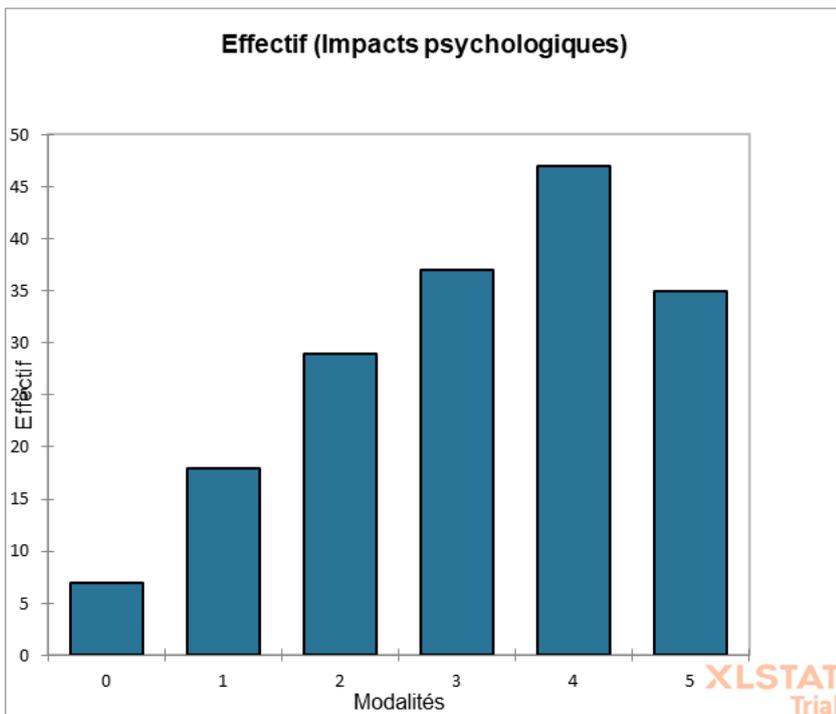


Impacts psychologiques



■ % effectifs avec un impact nul de la maladie
 ■ % effectif avec avec impact positif >1 de la maladie

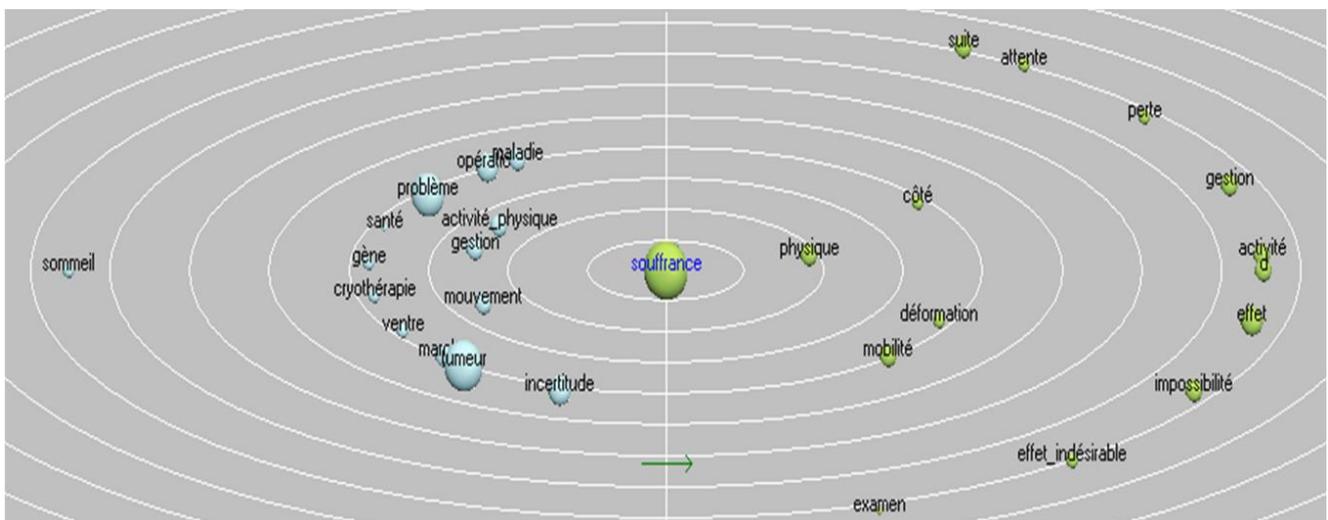
A noter aussi qu'un impact supérieur à 3 de la maladie (note 4 ou 5) est observé sur la fatigue (35% des patients), la vie professionnelle (35%), la vie quotidienne (39%), la charge mentale (44%), la mobilité (32%), l'impact psychologique (49%), la vie affective (28%), la vie sexuelle (35%), la douleur (39%), la vie sociale (24%) et les aspects financiers (35%).



L'analyse sémantique réalisée sur « Tropes » montre que dans les commentaires libres laissés par les répondants sur le volet qualité de vie et symptômes, le mot « santé » ressort 58 fois et le mot « sentiment » 55 fois, évoquant une absence de certitude et le ressenti des symptômes. Associé à la santé, ressortent les termes de « maladie » cité 36 fois », « souffrance » cité 34 fois, et « corps » cité 20 fois. Associés au terme « maladie » vient la notion de « douleur », cité 36 fois, de « problème » cité 24 fois, « familles » (14 fois) et « temps » (14 fois) ». Associés au terme « souffrance » viennent les mots « douleur » (23 fois), problème (19 fois) et « projet » (14 fois)

En conclusion, même si ce ne sont pas des phrases et témoignages véritablement analysables (commentaires libres dans certains champs de questions, discours tronqués), on peut voir une **double dynamique autour :**

- 1. du mouvement physique et de la douleur (dynamique corporelle physique)**
- 2. autour de l'évolution de la tumeur dans le temps en lien avec l'incertitude (dynamique de la tumeur imprévisible), ce qui est angoissant pour les patients. Analyse lexicale à comparer avec les données quantitatives d'impact psychologique de la maladie recueillies dans l'enquête auprès des patients.**



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

Non

Oui, lesquels ?

Il existe très peu de questionnaires spécifiques à la tumeur desmoïde. Un seul à notre connaissance, l'échelle de qualité de vie GODDESS spécifique et en cours de validation, mais uniquement disponible en anglais et pour les patients d'âge adulte pour l'instant. Nous avons également connaissance de BPI (brief pain inventory) et du questionnaire EQ5D qui est non spécifique à la tumeur desmoïde.

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



Vous pouvez aborder les thèmes ci-dessous s'ils vous semblent pertinents, et ajouter autant d'aspects ou de paramètres qu'il faudrait prendre en considération

Vous pouvez hiérarchiser les thèmes, vous pouvez qualifier leur gravité en utilisant une échelle de 1 (moins grave) à 5 (le plus grave)

Vous pouvez détailler les impacts en séparant des « groupes », par exemple homme/femme, enfant/adulte, etc.

- Fatigue intellectuelle ou physique*
- Activités de la vie quotidienne*
- Mobilité/déplacement*
- Problématique spécifique aux maladies génétiques impactant d'autres membres de la famille*
- Vie professionnelle – Capacité de travail*
- Vie affective*
- Vie sexuelle*
- Vie sociale*
- Impacts psychologiques*
- Aspects financiers*
- Autres aspects*

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

Les résultats sont issus d'une enquête en ligne conduite en avril 2023 - 57 réponses de proches de patients

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.

Quels sont les impacts de la maladie/ de l'état de santé/ du handicap sur la qualité de vie pour les proches ou les aidants ?	
Renseignez SVP à droite le niveau d'impact par un chiffre de 0 à 5 (0 : aucun impact, 5 : impact très sévère)	
Fatigue physique	2,7
Fatigue intellectuelle ou charge mentale	3,4
Activités de la vie quotidienne	2,9
Mobilité/déplacement	2,5
Vie professionnelle – Capacité de travail	2,4
Vie affective	2,6
Vie sexuelle	2,3
Vie sociale	2,4
Impacts psychologiques	3,2

Autres : sur certains items, on observe que plus de 80% des proches de patients déclarent un effet non nul de la maladie (notes de 1 à 5) de la maladie sur eux-mêmes (88% ressentent de la fatigue intellectuelle ou charge mentale et un impact sur les activités de la vie quotidienne, 81% sur leur mobilité/déplacement et sur leur vie affective et 95% ressentent un impact positif sur leur état psychologique). A noter que 70% ont déclaré un impact supérieur à 3 (notes de 4 et 5) sur leur état psychologique et 60% sur de la fatigue. **L'impact de la maladie sur la fatigue intellectuelle/charge mentale est plus important que pour les patients eux-mêmes.**

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



Les informations demandées ici sont importantes pour la Commission de la transparence car elle évalue les nouveaux produits comparativement aux options thérapeutiques déjà disponibles. Les avis en vue du remboursement comportent notamment une gradation du progrès thérapeutique apporté par un nouveau médicament au regard des traitements actuellement disponibles ou de la prise en charge habituelle. C'est ce que l'on appelle « l'Amélioration du Service Médical Rendu » (ASMR). L'ASMR comporte cinq niveaux allant de « absente » (ASMR V) à « majeure » (ASMR I).



Merci de décrire principalement les traitements qui ont la même indication que le produit évalué (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...).

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

La prise en charge des tumeurs desmoïdes sporadiques est discutée en France au sein d'une société savante, le GSF-GETO (ayant défini des centres experts et de référence), et à l'échelle européenne au sein de l'EORTC (European Organization for Research and Treatment of Cancer), en lien avec le groupe de patients européens (SPAGN) et depuis quelques années avec l'association américaine DTRF. La mise à jour d'un article de consensus a été publié en 2024² et est réactualisé régulièrement en fonction des avancées thérapeutiques. L'article de consensus donne des recommandations sur le traitement de cette maladie.

Le traitement standard de première intention n'est pas un traitement au sens strict du terme puisqu'il s'agit en premier lieu d'une surveillance active (par contrôles IRM réguliers) de l'évolution de la tumeur. L'efficacité de la chirurgie, qui était le traitement de référence jusqu'aux années 2000 a été remise en cause, sauf dans certains cas très particuliers où les marges anticipées sont totalement saines, ce qui est très rare et difficile à obtenir dans le cas de cette maladie infiltrante. Il existe aussi depuis plus récemment des thérapies ablatives locales telles que la cryothérapie, qui peut être proposée à certain patients en fonction de certain critères comme la localisation de la tumeur desmoïde.

Lorsque la tumeur est trop évolutive, menaçant certains organes, occasionnant une gêne fonctionnelle ou trop douloureuse, les traitements historiquement utilisés sont la chimiothérapie des cancers, des thérapies ciblées de type TKI telles que le pazopanib ou le sorafenib, ou la radiothérapie (traitement local de seconde intention). Les traitements par anti-inflammatoires ou les traitements anti-hormonaux ont pu être proposés par le passé mais leur efficacité ne fait plus consensus à l'heure actuelle.

La prise en charge de la tumeur desmoïde est complexe et le choix de la stratégie appropriée doit tenir compte des symptômes liés à tumeur desmoïde, des risques associés, de la localisation de la tumeur, de sa taille, de sa vitesse d'évolution et des préférences de chaque patient. Il est impératif de sélectionner soigneusement la stratégie de prise en charge de chaque patient atteint de tumeur desmoïde afin d'optimiser le contrôle de la tumeur et d'améliorer la qualité de vie.

² <https://jamanetwork.com/journals/jamaoncology/article-abstract/2820212>

La prise en charge des tumeurs desmoïdes reste complexe et il n'existe pas à notre connaissance de véritables alternatives au nirogacestat qui est le premier médicament approuvé pour les tumeurs desmoïdes.

Au-delà des traitements donnés pour tenter de ralentir la progression de la tumeur ou de la faire diminuer, un soutien psychologique peut être important pour les patients, souvent très impactés par la maladie qui occasionne déformation et douleurs (certaines tumeurs pouvant atteindre plusieurs kilos), et dont l'évolution très imprévisible et erratique génère de l'angoisse, voire parfois un isolement des patients et des limitations physiques et psychologiques importantes. Des traitements antalgiques sont également proposés, parfois très forts et en association, dont les effets secondaires sont parfois très impactants pour les malades. A noter que dans une enquête en ligne menée par SOS Desmoïde en avril 2023, 72% des 166 patients interrogés ont connu une période de dépression au cours de leur vie.

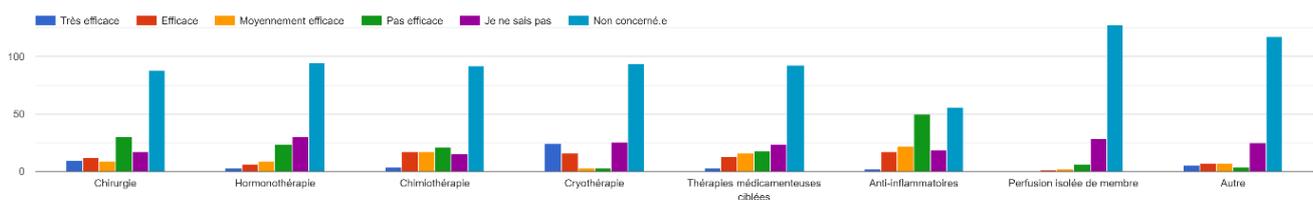
Au-delà, cette même enquête conduite par SOS DESMOÏDE auprès des patients a montré qu'en sus des antalgiques et d'un traitement psychologique, les patients ont bénéficié de kinésithérapie (39% des 166 réponses), relaxation (22%), hypnose (7%).

Quels sont les avantages des traitements actuellement disponibles ?

Lors d'une enquête en ligne conduite en avril 2023 menée auprès de 166 patients, il n'y avait pas d'avantages qui ressortent des patients pour pouvoir répondre à cette question, mis à part peut-être le traitement par surveillance active « wait and see » qui permet aux patients d'éviter des traitements systémiques lourds et qui, dans certains cas, peut permettre d'attendre une involution spontanée de la tumeur. Pour les tumeurs évolutives, les options ne sont généralement pas considérées comme efficaces par les patients, comme le montre le graphique ci-dessous (166 répondants).

En dehors de la surveillance active qui ne faisait pas partie des traitements actifs évalués par les patients de l'enquête, ce qui ressort de l'expérience des patients est que le traitement actif ressenti comme le plus efficace serait la cryothérapie, qui est un traitement local et adapté qu'à certain patient en fonction de certains critères comme la localisation de la tumeur. Néanmoins, ces résultats sont à analyser avec prudence dans la mesure où le nombre de patients traités est faible et la mesure de l'efficacité très subjective et probablement soumise à certains biais. Il n'en demeure pas moins qu'en ce qui concerne la chirurgie, les traitements qui peuvent être utilisés bien que non approuvé pour les tumeurs desmoïdes comme les traitements anti-hormonaux et les anti-inflammatoires, les données issues de l'expérience des patients ne sont pas en contradiction avec les données médicales récentes publiées dans la littérature.

Parmi les thérapeutiques suivantes, renseignez l'efficacité ressentie selon votre expérience :



Quels sont les inconvénients des traitements actuellement disponibles ?

Des traitements lourds, jugés parfois inefficaces ou dont l'effet n'est pas ressenti par les patients, occasionnent de nombreux effets secondaires à court ou moyen terme, voire des séquelles à vie (ex : radiothérapie potentiellement à l'origine de sarcomes en territoire irradiés, troubles de croissance chez les enfants exposés aux TKI, troubles de la fertilité après chimiothérapies lourdes..)

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

L'absence de médicament approuvé dans cette pathologie (en dehors du nirogacestat) et le manque d'efficacité perçue par les patients ainsi que les effets secondaires très importants des traitements proposés, occasionnant parfois des séquelles importantes à long terme (amputations, baisse de l'immunité, handicaps, cicatrices multiples, stérilité, ménopauses précoces, pertes de sensibilité...).

Dans le cas où la surveillance active ne permet pas de contenir l'évolution de la tumeur (plus de 50% des cas selon les études publiées), les patients se retrouvent avec des alternatives thérapeutiques dont les preuves d'efficacité n'ont pas été démontrées et dont les effets secondaires et les séquelles sont délétères.

1.3. Le médicament évalué



Les catégories ci-dessous sont proposées à titre indicatif, elles peuvent être utilisées dans certaines questions. Il n'est pas nécessaire de les remplir toutes. L'important est de nous signaler les 3 améliorations ou inconvénients principaux qui peuvent porter sur l'une ou l'autre de ces catégories, par exemple sur :

- l'état de santé de la personne concernée, sa guérison, sa durée de vie si maladie grave ;*
- la qualité de vie (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 : n'hésitez pas à ajouter tout autre élément que vous souhaitez.*

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 positionnement en seconde intention post ligne de traitement antérieure comme les inhibiteurs de la tyrosine kinase (ITK) peut poser question compte tenu du fait que le nirogacestat est le premier médicament indiqué et approuvé pour les tumeurs desmoïdes.

Cependant nous avons à ce jour encore peu de recul sur ce traitement, il est donc difficile de se positionner sur cette question.



Si votre avis s'appuie sur l'expérience de personnes ayant utilisé ce traitement remplir la rubrique « Si vous avez une expérience... » ci-dessous (§ 1.3.2).

Si vous ne connaissez pas de patients ayant utilisé ce traitement, ne remplir que la rubrique « Si vous n'avez pas d'expérience... » (§ 1.3.3).

Vous pouvez laisser vide l'une ou l'autre de ces rubriques.

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 ?

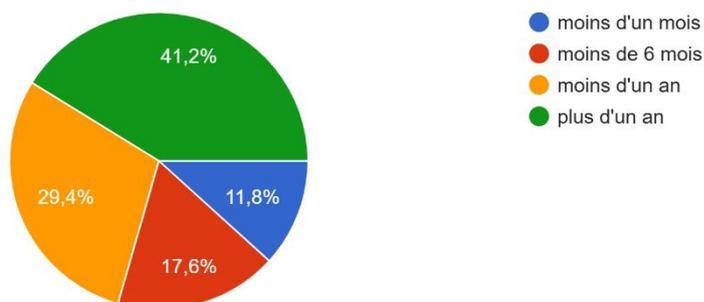


Exemples d'amélioration (cette liste ne donne que quelques exemples possibles) : moins d'effets secondaire, plus d'efficacité sur un aspect de la maladie, fréquence ou mode d'administration plus confortable, etc.

Résultats issus d'une enquête en ligne réalisée par l'association SOS Desmoïde entre le 18 octobre et le 6 novembre 2024 - 17 répondants :

Depuis quand prenez-vous le Nirogacestat (Ogciveo) pour votre tumeur desmoïde?

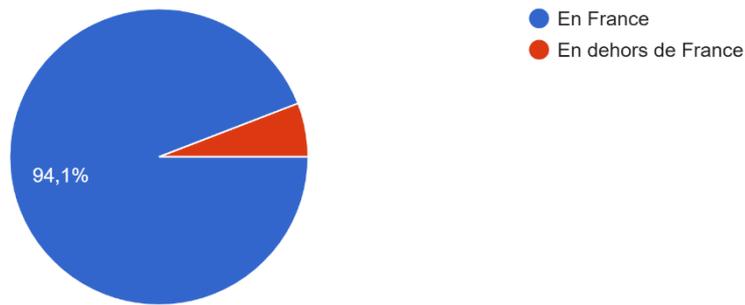
17 réponses



7 répondants prennent le médicament depuis plus d'un an, 10 depuis moins d'un an.

Où avez-vous été traité par Nirogacestat (Ogciveo)?

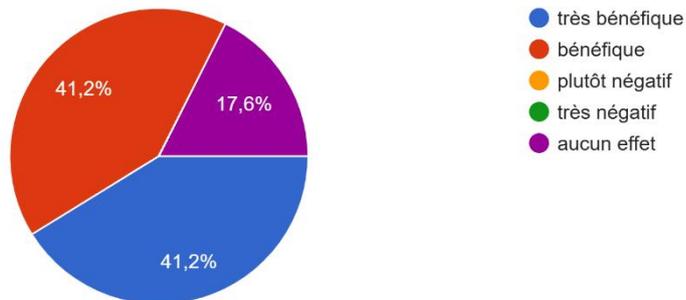
17 réponses



1 réponse concerne un patient étranger.

Percevez-vous un effet sur votre tumeur plutôt :

17 réponses

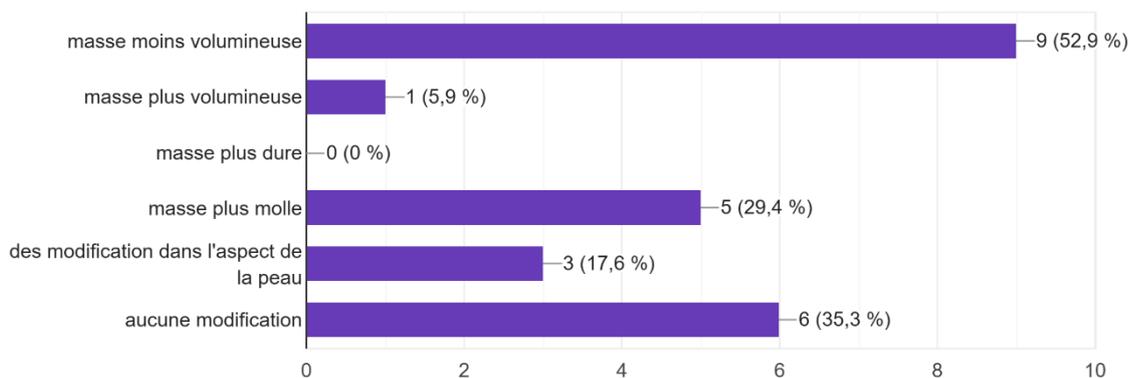


14 répondants ressentent un effet bénéfique voire très bénéfique, 3 aucun effet. A noter qu'aucun répondant n'a ressenti un effet négatif du médicament.

Nous avons que peu de recul sur la prise du médicament, ce qui peut également induire un biais dans les résultats et dans l'effet du traitement ressenti.

Depuis que vous prenez ce traitement, avez-vous constaté des changements dans le volume de votre tumeur ou dans son aspect ?

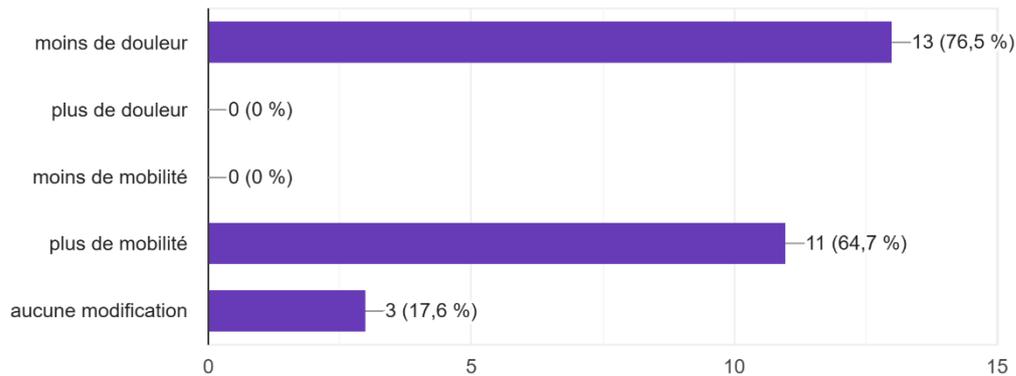
17 réponses



Les effets ressentis dus au médicament sont majoritairement une masse tumorale moins volumineuse. 5 patients ont ressenti un ramollissement de leur tumeur.

Depuis que vous prenez ce traitement, avez-vous constaté des changements dans la répercussion de votre tumeur sur votre corps ?

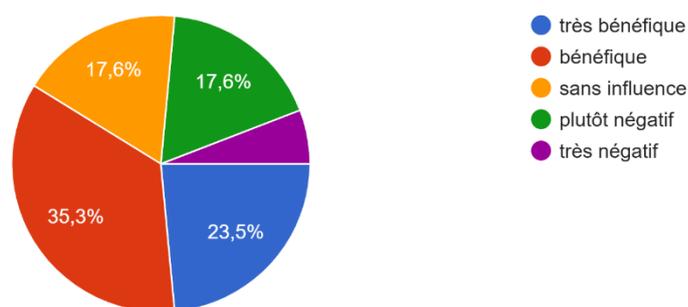
17 réponses



Les changements impliqués par le médicament sont majoritairement moins de douleur et plus de mobilité (24 réponses sur 27 au total ; plusieurs réponses étaient possibles pour cette question). A noter que trois réponses indiquent que les patients ont ressenti aucun changement depuis la prise du médicament. A noter aussi que 2 patients ne prennent le médicament que depuis moins d'un mois. Nous avons que peu de recul sur la prise du médicament, ce qui peut également induire un biais dans les résultats et dans l'efficacité du traitement observée.

Quelle a été l'influence du traitement sur votre vie personnelle et familiale ?

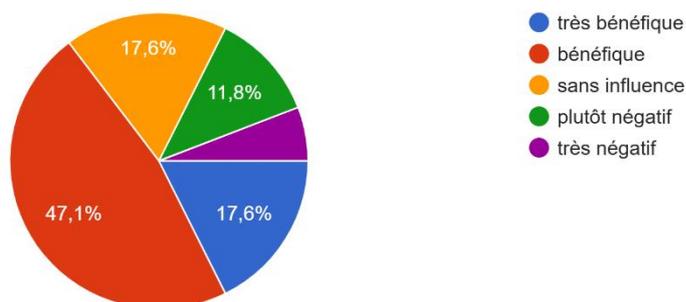
17 réponses



10 répondants ont vu une amélioration de leur vie familiale et personnelle, 3 aucune influence et 4 un effet négatif du médicament sur leur vie familiale et personnelle.

Quelle a été l'influence du traitement sur votre ressenti en termes de qualité de vie ?

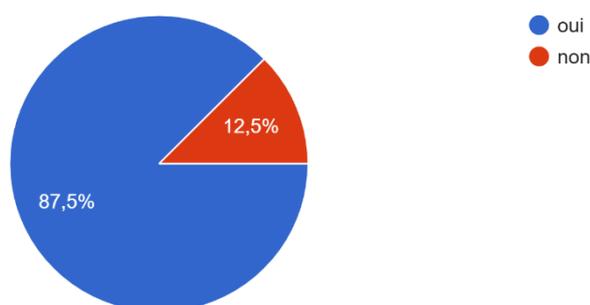
17 réponses



11 répondants ressentent un effet bénéfique voire très bénéfique. 3 un effet négatif voire très négatif et 3 aucune influence sur la qualité de vie.

Considérez-vous que ce traitement peut constituer un espoir de guérir de la tumeur desmoïde ?

16 réponses



14 répondants sur les 17 (soit 87,5%) considèrent que le nirogacestat peut être un espoir de guérir la tumeur desmoïde.

Voici quelques verbatims de patients sur l'efficacité :

« Ma tumeur est restée stable, les douleurs ont vraiment diminué. Efficace pour ma part. »

« Après 2 échecs thérapeutiques, ma tumeur desmoïde a perdu 60% de son volume en 12 mois de traitements par nirogacestat, et toutes les douleurs ont disparu de mon quotidien (un vrai bonheur !). J'ai souhaité l'arrêter pour pouvoir espérer mener une grossesse dans les prochains mois. »

« Le nirogacestat offre un réel espoir pour les patients. Mon fils de 16 ans n'y croyait plus après 2 chimio et un traitement au pazopanib. »

« Super j'en suis très content »

« Je suis très satisfaite du traitement, ma tumeur a diminué de + 30% en moins d'un an. »

« Médicament très efficace contre les douleurs et permet de stabiliser les tumeurs desmoïdes cependant »

« Cela faisait 4 ans que je ne vivais plus à cause des douleurs. Incapable de travailler, de me balader plus de 10 min. Je vivais un enfer à cause des douleurs (j'avais également une grosse perte de

mobilité). Ma tumeur se situe dans l'omoplate gauche. J'avais beaucoup d'espoir avec le nirogacestat. J'ai commencé le traitement en mars cette année après 4 ans de diagnostic de la tumeur. 90% des douleurs ont disparu en 1 semaine. [...] Je revis depuis ce traitement. Je ne suis plus dépressive. Je dors des nuits complète. Je me balade. Je sociabilise. Je suis heureuse.»

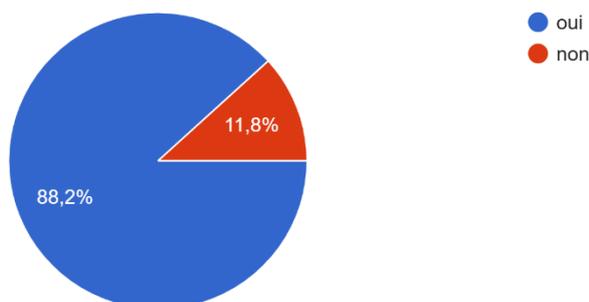
1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement

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

Résultats issus d'une enquête en ligne réalisée par l'association SOS Desmoide entre le 18 octobre et le 6 novembre 2024 - 17 répondants :

Ressentez-vous ou avez-vous ressenti des effets secondaires du médicament ?

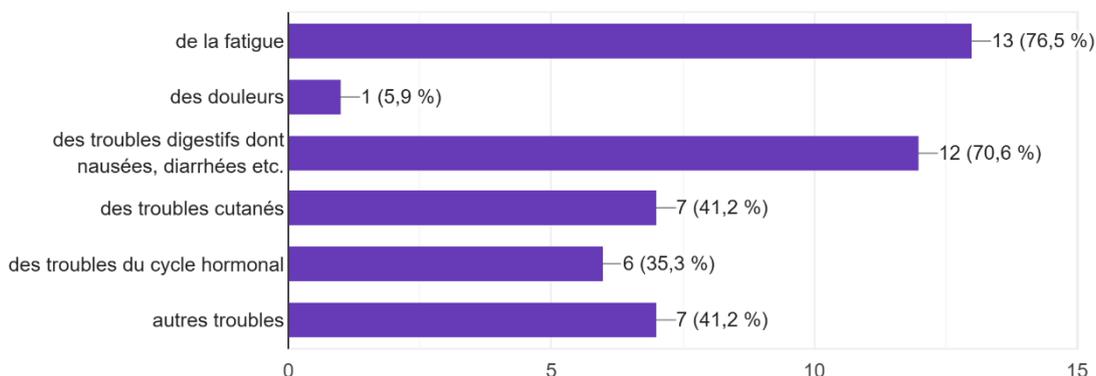
17 réponses



La majorité des patients a ressenti des effets secondaires du médicament (15 répondants sur 17).

Si vous ressentez ou avez ressenti des effets secondaires, est-ce plutôt

17 réponses

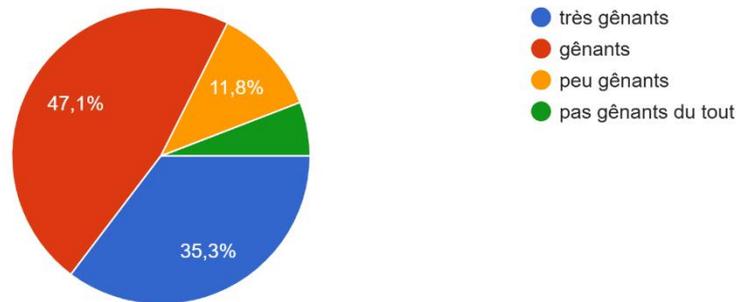


Les effets secondaires ressentis sont majoritairement de la fatigue et des troubles digestifs. Les commentaires libres indiquent des diarrhées intempestives qu'il faut prévenir à l'aide de médicaments pour éviter une déshydratation.

Sur les 46 réponses (plusieurs réponses étaient possibles pour cette question), à noter que 6 concernent des troubles hormonaux. Il n'a pas été demandé le sexe des répondants ni l'âge dans cette enquête.

Considérez-vous que ces troubles liés au traitement sont ou étaient :

17 réponses



Voici quelques verbatims de patients sur les effets indésirables et inconvenients constatés :

« Je pense qu'il faudrait un meilleur suivi pour les troubles digestifs que ce médicament provoque. Le médicament détruit totalement le système digestif ce qui a un gros impact sur notre quotidien. Pour les femmes un contrôle gynécologique et une préservation ovarienne devrait être envisagé avant la prise du traitement vu l'impact du nirogacestat sur le cycle des femmes. »

« J'avais réduit le dosage car trop d'effets secondaires »

« Médicament très efficace sur la tumeur, mais effets secondaires difficilement supportables, ce qui m'a conduit à interrompre le traitement. La tumeur, qui avait bien diminué, et rapidement, est revenue comme avant. Donc, retour au point de départ, et effet final sans résultat. »

« Mes réponses sont à prendre en compte sur une durée supérieure à 2 ans. Le traitement a très bien fonctionné la première année, puis la tumeur a semblé s'y habituer et depuis 6 mois de fortes douleurs ainsi qu'une gêne au niveau du creux poplité sont réapparues. »

« Les effets secondaires pour moi sont beaucoup de fatigue avec baisse de tensions et arrêt de règles avec énormément de bouffées de chaleur »

« À l'heure actuelle après 7 mois de traitement je n'ai plus de diarrhée ni de problème cutané. Le plus gros effet secondaire reste la fatigue qui reste assez handicapante. Mais je préfère 100x être fatiguée que de ne plus savoir vivre comme avant. [...] il faut clairement surveiller et mettre des plans en place pour gérer les effets secondaires. [...] La fatigue ne me permet pas de travailler pour le moment mais j'essaye de gérer ça. »

1.3.3. Si vous n'avez pas d'expérience avec le médicament évalué : quelles sont vos attentes et vos craintes ?

1.3.3.1. Vos attentes pour le médicament étudié dans cette évaluation



Exemples d'attentes (cette liste ne donne que quelques exemples possibles) : moins d'effets secondaire, plus d'efficacité sur un aspect de la maladie, fréquence ou mode d'administration plus confortable, etc.

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

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

1.3.3.2. Vos craintes concernant le médicament étudié dans cette évaluation

Quelles sont les principales craintes concernant ce médicament, notamment par rapport aux traitements actuels ?

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

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



Cette partie concerne uniquement les demandes d'autorisation d'accès précoce

Si votre contribution concerne un avis en vue du remboursement, merci de passer directement à la partie C « Synthèse ».



La décision d'autoriser ou non l'accès précoce prise par la HAS repose réglementairement sur quatre critères :

- 1. le caractère rare, grave ou invalidant de la maladie traitée par le médicament pour lequel la demande d'autorisation précoce est faite.*
- 2. l'absence de traitement approprié disponible.*
- 3. le caractère présumé innovant du médicament, notamment au regard d'un éventuel comparateur cliniquement pertinent.*
- 4. l'impossibilité de différer le traitement.*

C'est pourquoi nous vous invitons dans cette rubrique à vous positionner sur ces questions.



Vous pouvez utiliser les champs « autres » d'une manière libre pour vous exprimer.

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 ?

- **maladie rare** : l'incidence annuelle des tumeurs desmoides est estimée à 5-6 cas/millions d'habitants d'après les données issues de NETSARC (réseau français de Centres référents de prise

en charge des sarcomes et tumeurs des tissus mous). Ce qui représente environ 300 à 400 cas/an en France³ 4.

- **maladie grave et invalidante** : les tumeurs desmoïdes sont des tumeurs à malignité intermédiaire qui peuvent poser des problèmes complexes de prise en charge, avec pronostic fonctionnel. Elles sont localement invasives, infiltrantes (provoquant douleur et/ou gêne fonctionnelle).

Se référer au paragraphe 1.1.1 avec les réponses issues de l'enquête menée par l'association.

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

Principalement le manque d'efficacité perçue par les patients par les traitements systémiques proposés (qui ne sont d'ailleurs pas approuvés/indiqués pour les tumeurs desmoïdes et ne disposent pas de preuves d'efficacité démontré sur les tumeurs desmoïdes, ce qui se confirme par les retours de patients) et également les effets indésirables très sévères des traitements proposés, occasionnant parfois des séquelles importantes à long terme (amputations, baisse de l'immunité, handicaps, cicatrices multiples, stérilité, ménopauses précoces, pertes de sensibilité...).

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



Cette question porte sur le caractère innovant de l'usage du produit pour lequel la demande d'autorisation d'accès précoce est demandée.

Le caractère innovant du produit dans l'indication demandée repose notamment⁵ sur deux points :

- l'apport d'un changement substantiel en matière d'efficacité y compris sur la qualité de vie, de tolérance, de praticité ou de commodité d'emploi ou de parcours de soins ;*
- la couverture d'un besoin médical non ou insuffisamment couvert (ex. : usage adapté pour les enfants).*

Les résultats de l'enquête menée par l'association auprès de 17 patients ayant été traités par nirogacestat montrent que lorsque la tumeur desmoïde devient trop symptomatique (douleur notamment, volumineuse, invalidante), ce traitement peut permettre de la réduire rapidement et très effica-

³ Benech N, Bonvalot S, Dufresne A, Gangi A, Le Péchoux C, Lopez-Trabada-Ataz D, et al. Desmoid tumors located in the abdomen or associated with adenomatous polyposis: French intergroup clinical practice guidelines for diagnosis, treatment, and follow-up (SNFGE, FFCD, GERCOR, UNICANCER, SFCD, SFED, SFRO, ACHBT, SFR). Dig Liver Dis. 2022;54(6):737–46.

⁴ de Pinieux G, Karanian M, Le Loarer F, Le Guellec S, Chabaud S, Terrier P et al. NetSarc/RePPS/ResSos and French Sarcoma Group- Groupe d'Etude des Tumeurs Osseuses (GSF-GETO) networks. Nationwide incidence of sarcomas and connective tissue tumors of intermediate malignancy over four years using an expert pathology review network. PLoS One. 2021;25;16(2):e0246958.

⁵ Pour plus de détails, consulter le § 2.4.2 du document : [Autorisation d'accès précoce aux médicaments : doctrine d'évaluation de la HAS](#)

cement de même que les douleurs associées, mais à condition que les effets secondaires, très gênants pour les patients, soient suivis de près et contrôlés. Les effets secondaires peuvent être en effet sévères s'ils ne sont pas anticipés et enrayés (voir paragraphe 1.3.2.2).

L'avis de SOS DESMOIDE :

Selon les retours des patients interrogés, on peut avancer que ce médicament peut être très intéressant dans le cadre de tumeurs volumineuses et/ou en progression afin d'éviter une gêne fonctionnelle et des douleurs trop importantes (reprise de mobilité, arrêt des anti-douleurs, augmentation de la qualité de vie, amélioration de l'état psychologique,...), mais aussi éviter que des organes ou nerfs soient touchés dans la progression de la tumeur ou au contraire permettre qu'ils soient libérés suite à la réduction du volume tumoral.

Les résultats de l'enquête sont toutefois à considérer avec prudence (voir Partie F : Méthodes).

Le besoin médical est actuellement non couvert pour les patients atteints de tumeur desmoïde et 87,5% des patients interrogés ayant été traités par le nirogacestat (14 répondants sur les 17) considèrent que ce traitement peut être un espoir de guérir la tumeur desmoïde.

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



Il est essentiel pendant l'accès précoce d'observer avec attention l'utilisation et les effets du médicament pour mieux le connaître et évaluer son efficacité et ses effets indésirables en « vie réelle ».

Les données relatives à l'utilisation et aux effets du médicament sont collectées auprès des patients de deux façons :

- par le médecin durant les consultations : le médecin prescripteur de ce médicament posera des questions aux patients sur l'état dans lequel ils se sentent avec le traitement ;*
- par les patients eux-mêmes entre les consultations : les patients (et/ou leurs proches dans certains cas) recevront un ou plusieurs questionnaires en ligne ou sous format papier afin de recueillir eux-mêmes des données de santé et plus particulièrement de qualité de vie. Ces questionnaires de qualité de vie doivent être remplis par les patients eux-mêmes, sans interprétation du médecin ou de tierces personnes.*

La façon dont cette surveillance et cette collecte de données sont organisées est décrite en détail dans un document spécifique nommé « Protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données », ou : PUT-RD.

Nous vous invitons à nous donner votre avis sur les données ou informations qu'il serait pertinent de recueillir du point de vue des patients et/ou des aidants.



Dans cette rubrique, nous vous demandons d'exprimer les types de données ainsi que la façon de les recueillir qui sont les plus pertinentes de votre point de vue. Il n'est pas utile de mentionner les données purement médicales telles que les paramètres biologiques.

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 ?

Informations sur l'efficacité ; réduction de la masse tumorale, le maintien de l'efficacité dans le temps sur la réduction de la masse tumorale, diminution des douleurs etc.

Informations sur l'amélioration de la qualité de vie des patients

Informations sur les effets indésirables : fatigue, troubles digestifs, troubles hormonaux etc.

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. ?)

Le recueil de donnée peut se faire de plusieurs façons ; par le patient lui-même, au domicile avec un proche ou à l'hôpital avec un soignant

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



La soumission d'un « protocole d'utilisation thérapeutique et de recueil de données » (PUT-RD) est une obligation légale pour le laboratoire pharmaceutique qui soumet une demande d'accès précoce. Ces données d'utilisation vont renforcer les connaissances sur le médicament en pratique clinique habituelle.

Le PUT-RD a notamment pour vocation la collecte de données et la surveillance des patients ; il doit mentionner ce qui sera collecté à cette fin⁶.

⁶ Également appelées « variables d'intérêt »



Le PUT-RD n'est pas publié sur notre site. La HAS peut décider de le transmettre tel qu'il a été rédigé par l'industriel lors de son dépôt de dossier aux associations de patients constitués en personne morale.

Si vous souhaitez consulter ce document pour le commenter dans cette rubrique, merci de nous adresser un mail de demande à contact.contribution@has-sante.fr. La consultation du document est soumise à la signature d'un engagement de confidentialité, et ne sera approuvée que pour les associations constituées en entité morale. La transmission du document se fait en général sous 72h.

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

Oui

Non

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

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

4. Questionnaire – Partie D : Synthèse



Listez les points les plus importants de votre contribution. Par exemple :

- Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont ...
- Les thérapeutiques actuellement disponibles sont (in) adéquates parce que ...
- Le médicament étudié répond (peu) aux besoins et attentes des patients parce que ...
- Les besoins thérapeutiques non couverts les plus importants sont ...

Cette liste n'est bien entendu pas limitative.

La tumeur desmoïde est une tumeur du tissu conjonctif (aponévrose des muscles). Sa survenue et son évolution demeurent encore aujourd'hui mal comprises et imprévisibles. Cette tumeur touche des sujets jeunes, le plus souvent de sexe féminin, voire parfois des enfants. La tumeur desmoïde est une maladie rare qui toucherait environ 200 et 300 nouveaux patients par an en France. C'est cette rareté qui plonge les malades dans un isolement profond lorsque le diagnostic tombe. Même si cette tumeur n'est pas source de métastases (maligne), elle reste localement très agressive, récidivante, chronique, avec une évolution imprévisible. Pouvant atteindre une masse très volumineuse, elle provoque des tuméfactions, des déformations, des douleurs chroniques d'origines multiples (musculaires, abdominales, nerveuses...) qui peuvent nécessiter un traitement antalgique au long cours voire une prise en charge algologique, une gêne fonctionnelle (réduction de la mobilité des membres par exemple) par compression des nerfs ou des organes, ayant un impact très fort sur l'état de santé psychologique, ainsi que sur la vie affective, sociale, scolaire et professionnelle de même que sur l'image de soi (altération de l'image corporelle) et la confiance en soi. Au-delà, la tumeur desmoïde et son évolution altèrent les projets des patients et de leur entourage, notamment en lien avec le désir d'enfant et la parentalité, mais aussi en termes d'insertion professionnelle et de maintien dans l'emploi, et d'accès à l'emprunt bancaire. Les professionnels qui les prennent en charge, en particulier en ville ou en dehors des centres experts, ne connaissent généralement pas cette maladie ni la manière de la prendre en charge. Cela est source d'angoisse pour les malades. Et lorsqu'elle est prise en charge dans des centres experts, les traitements pour la soigner sont le plus souvent perçus comme peu voire pas efficaces, malgré des effets secondaires très importants, occasionnant parfois des séquelles importantes à long terme (amputations, baisse de l'immunité, handicaps, cicatrices multiples, stérilité, ménopauses précoces, pertes de sensibilité...). L'accès à de nouvelles thérapies systémiques ayant démontré leur efficacité au travers d'étude clinique, constitue un espoir pour les patients. Au-delà, il est important que les patients bénéficient d'une prise en charge globale dans ces centres référents associant aussi de la rééducation fonctionnelle, une consultation anti-douleurs, une prise en charge socio-psychologique et des professionnels de santé formés à la tumeur desmoïde. Compte tenu de la complexité de la prise en charge actuelle des tumeurs desmoïdes et du profil de tolérance du nirogacestat, l'indication devrait être proposée dans des centres de référence pour cette maladie.

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.

Données additionnelles à l'initiative de l'association ou issues de projets soutenus par l'association :

Pain burden in desmoid tumor patients: a survey of the French Advocacy Group SOS Desmoid

Philippe Rigaux 1, Danièle Lefebvre-Kuntz 2, Nicolas Penel 3; "SOS Desmoïde"
Bull Cancer. 2015 Mar;102(3):213-6. doi: 10.1016/j.bulcan.2015.02.001. Epub 2015 Mar 3.
PMID: 25747890 DOI: 10.1016/j.bulcan.2015.02.001
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25747890/>

Ce papier montre que sur 102 réponses au questionnaire envoyé aux patients adhérents de l'association (taux de retour de 44%), on retrouve de la douleur dans 63% des réponses, avec une échelle visuelle de la douleur cotée à 3 sur une échelle de 1 à 10.

Pain in desmoid-type fibromatosis: Prevalence, determinants and prognosis value

Nicolas Penel 1 2, Sylvie Bonvalot 3, Marie-Cécile Le Deley 4 5, Antoine Italiano 6, Camille Tlemsani 7, Diane Pannier 1, Clémence Leguilette 5, Jean-Emmanuel Kurtz 8, Maud Toulmonde 6, Julien Thery 5, Daniel Orbach 9, Pascale Dubray-Longeras 10, Benjamin Verret 11, François Bertucci 12, Cécile Guillemet 13, Lucie Laroche 14, Armelle Dufresne 15, Jean-Yves Blay 15, Axel Le Cesne 11
PMID: 36883417 DOI: 10.1002/ijc.34493

Sur les 387 patients inclus dans la base de données ALTITUDES, on retrouve de la douleur pour 36% des patients, et une forte corrélation entre douleurs et mauvais état général (limitation des mouvements, tumeurs localisées plus spécifiquement au niveau de la tête et du cou et taille tumorale importante).

The role of patients' associations - 14/03/20

Doi : 10.1016/j.bulcan.2019.06.017
Audrey Hélaine, Marieke Podevin, Association SOS Desmoïde
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31812285/>

Le rôle des associations de patients n'a cessé de se renforcer depuis les premiers états généraux des malades du cancer en 1999 et l'émergence de la problématique des maladies rares au milieu des années quatre-vingt. Cet article illustre le rôle d'une association de patients (SOS DESMOÏDE) atteints d'une maladie rare (la tumeur desmoïde) en matière de recherche scientifique et médicale mais aussi en termes d'amélioration des prises en charge, de l'information et du soutien aux patients. Il est étayé par de nombreuses enquêtes socio-médico-psychologiques, publications scientifiques et travaux médicaux mis en œuvre par des équipes médicales et soutenus, parfois même initiés, par l'association SOS DESMOÏDE. Ce travail de recherche illustre l'impact considérable que peut avoir un partenariat entre des patients et des médecins-chercheurs sur les avancées médicales et scientifiques observées dans un domaine pathologique donné.

Autres contributions et soutiens de SOS DESMOIDE à la recherche par ordre chronologique inverse :

- rôle de l'association dans l'élaboration et le soutien des essais cryodesmo_01 et 02 coordonné par Pr Kurtz
- soutien institutionnel et financier du projet de base de données / registre ALTITUDE coordonné par le Pr Penel
- rôle de l'association dans le lancement du PHRC « Wait and See » coordonné par Pr Bonvalot
- rôle fondateur de l'association dans l'élaboration et le lancement du projet de recherche PERSUS coordonné par Pr Coindre, premier projet de recherche coordonné en biologie moléculaire
- mise en place d'une collection de tissus tumoraux pour la recherche

6. Questionnaire – Partie F : Méthodes

Méthodes utilisées pour renseigner ce questionnaire



Indiquer la méthode utilisée pour renseigner les différentes parties de ce questionnaire (par exemple enquête, réseaux sociaux, groupe de travail, témoignages, entretiens qualitatifs de patients ou de proches ayant eu accès aux traitements lors d'essais cliniques, appels téléphonique, nombre de participants, échanges internationaux avec des associations de pays où le traitement est déjà commercialisé, avec les périodes concernées).

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

Nous avons élaboré un questionnaire d'enquête sous forme de deux formulaires en ligne (un formulaire à destination des patients et un formulaire à destination des proches de patients). L'enquête était anonyme (aucune adresse mail n'a été collectée à travers cette enquête et aucune donnée personnelle n'a été demandée aux répondants). Les formulaires ont dans un premier temps été transmis aux membres de notre groupe de membres actifs bénévoles incluant des patients, des accompagnants et des médecins afin de tester le questionnaire et d'y apporter les améliorations nécessaires. Les patients du groupe ont transmis le « formulaire accompagnants » à leurs proches accompagnants (conjoints, parents, enfants) afin de le tester également. L'enquête a été menée en avril 2023 auprès des patients/accompagnants adhérents de l'association dans un premier temps puis relayée plus largement après une semaine de terrain aux réseaux sociaux afin de limiter le biais de sélection des patients accompagnés par l'association qui sont généralement plus touchés par la maladie.

Les limites de ce questionnement sont les suivantes : la tumeur desmoïde est une maladie chronique, avec des parcours sur le long terme, caractérisée par des périodes aiguës alternées avec des périodes plus stables, dites « d'observation thérapeutique », avec moins de traitements et moins d'altérations dues à la maladie pendant ces périodes, ce qui en fait, à l'instant « t », une maladie difficile à évaluer avec des méthodologies de type « photographie » que la HAS propose de mettre en oeuvre dans le cadre de ce questionnaire. Il aurait été plus judicieux d'interroger les personnes concernées par entretiens afin de récolter une appréciation de l'impact de la maladie sur l'ensemble du parcours incluant ces différentes phases de la maladie, qui est une maladie sur le long terme, évoluant pendant des dizaines d'années. D'autre part, nous n'avons pas pensé à demander l'âge et le sexe des répondants, ce qui aurait été pertinent dans la mesure où cette maladie ne touche pas tous les patients de manière identique (effet âge et sexe connu).

Après un mois de terrain, nous avons obtenu 166 réponses de patients et 57 de proches de patients, avec un taux de réponse très fort sur les deux premières semaines, montrant une motivation très importante de la communauté de malades concernés par la tumeur desmoïde, et une attente très forte en matière de réponse aux besoins thérapeutiques. Cela démontre aussi l'impact très élevé de la maladie sur la vie des personnes.

Tous ces travaux ont été mis en oeuvre en concertation avec notre groupe de bénévoles de l'association incluant, au-delà des patients et accompagnants, les deux secrétaires généraux de l'association qui sont des experts de la maladie (adultes et enfants). Trois sessions de travail ont été

organisées pour discuter de la méthodologie, mettre en œuvre les travaux (dont le test des questionnaires) et discuter des résultats. Nous avons également discuté les résultats avec d'autres experts de la maladie, qui nous ont proposé de nous aider à réaliser bénévolement l'analyse qualitative de « l'expérience patient » recueillie à travers les verbatims collectés ; cette analyse a été réalisée par une psychologue clinicienne et en lien avec l'équipe de recherche METRICS de l'Université de Lille.

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

L'expérience du traitement évalué a été recueillie par un questionnaire en ligne anonyme auprès des adhérents et contacts de SOS DESMOIDE ainsi que, plus largement, sur nos réseaux sociaux (facebook, instagram et linkedin). Des questions fermées ont été posées pour évaluer l'efficacité perçue du traitement et des cadres libres étaient prévus pour collecter des témoignages. Cette enquête a été menée entre le 18 octobre au 6 novembre 2024.

Ces résultats sont toutefois à considérer avec prudence car même si le taux de réponse est élevé (17 patients, dont 16 traités en France, sur un total d'une cinquantaine de patients traités en France par Nirogacestat), en termes statistiques, l'échantillon reste réduit dans l'absolu (17 patients) pour en tirer des conclusions générales et représentatives sur l'efficacité du nirogacestat pour tous les patients atteints de tumeurs desmoïdes en France.

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

Le Conseil d'administration de SOS DESMOIDE

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

Aucun financement n'a été demandé ni reçu pour conduire ce travail.

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

Si nous ne comptabilisons pas l'enquête réalisée en 2023 qui été déjà réalisé en amont et a permis de compléter les chapitres sur l'impact de la maladie et les traitements actuellement disponibles, nous pouvons compter approximativement une semaine de travail pour la mise en place du questionnaire pour recueillir l'expérience des patients avec le traitement, le traitement des résultats et la discussion des résultats au sein de l'association, ainsi que la rédaction de la contribution.

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

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

Remerciements

Nous vous remercions vivement pour votre apport et votre temps passé. Nous les savons importants. Votre contribution sera prise en compte par la Commission de la transparence. Elle sera distribuée à tous les membres de cette dernière au même titre que les autres pièces du dossier, et fera l'objet d'une présentation orale par les membres des commissions nommés en qualité de membres adhérents d'une association d'usagers avant les délibérations.

Conception du questionnaire

Ce questionnaire a été construit en collaboration avec des représentants associatifs via un groupe de travail dédié. Pour plus d'information, [cliquez ici](#).

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

