
QUESTIONNAIRE

Questionnaire pour la contribution des associations d'usagers

Évaluation d'un médicament en
vue du remboursement et/ou 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 10
- 1.2. Les traitements actuellement disponibles (en dehors du médicament évalué) 10
- 1.3. Le médicament évalué 11
 - 1.3.1. Vos commentaires sur l'indication demandée par laboratoire 12
 - 1.3.2. Si vous avez une expérience avec le médicament étudié (sinon passez à la rubrique suivante) 12
 - 1.3.2.1. Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement : 12
 - 1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement 13
 - 1.3.3. Si vous n'avez pas d'expérience avec le médicament évalué : quelles sont vos attentes et vos craintes ? 13
 - 1.3.3.1. Vos attentes pour le médicament étudié dans cette évaluation 13
 - 1.3.3.2. Vos craintes concernant le médicament étudié dans cette évaluation 13

2. Questionnaire – Partie B (Dossiers accès précoces uniquement) 14

- 2.1. Votre position concernant les critères de l'autorisation d'accès précoce 14
- 2.2. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé 15
 - 2.2.1. Les données et informations qu'il est important de recueillir 16
 - 2.2.2. Votre avis sur le protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données 16

3. Questionnaire – Partie C : Demande d'audition 18

4. Questionnaire – Partie D : Synthèse 19

5. Questionnaire – Partie E : Vos autres remarques 20

6. Questionnaire – Partie F : Méthodes 21

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, financement) destinées à la HAS.

Identité de l'association ou du groupe

Nom complet (suivi du sigle si applicable) :

ECLAS - Ensemble Contre l'Amyotrophie Spinale de type 1

Site internet :

eclas.fr

Adresse postale (le cas échéant) :

6 l'hôtel boulanger, 50 450 St Denis Le Gast

Nature de la structure :

☒ Association agréée au niveau national

☐ Association agréée au niveau régional

☐ Association non agréée

☐ Autre (préciser) :

Association reconnue d'intérêt général.

Association de patients agréée au niveau national en 2013 sous le numéro W 141001137

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

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir).

Médicament sur lequel porte cette contribution

Nom commercial :

EVRYSDI

Dénomination commune internationale (DCI) :

RISDIPLAM

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

Nouvelle indication chez les patients pré-symptomatiques et chez les patients symptomatiques avec un diagnostic de SMA, âgés de moins de deux mois.

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 ?

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique qui touche environ 1 naissance sur 10000. Elle est due à la mutation ou à la délétion du gène SMN1. Elle est la première cause de décès d'origine génétique des enfants de moins de deux ans.

En l'absence de traitement, la majorité des enfants atteints par la forme sévère de la maladie (type 1) décèdent avant l'âge de 2 ans et pour ceux qui survivent, le caractère dégénératif de la maladie entraîne notamment une perte inexorable des fonctions motrices, conduisant à des situations de handicap très sévère.

Les symptômes sont marqués par une hypotonie, une atteinte des muscles du tronc, des membres supérieurs et inférieurs mais aussi des muscles respiratoires. Cette atteinte conduit donc aussi à une insuffisance respiratoire chronique associée à une toux inefficace et une sensibilité aux infections respiratoires, des troubles de la succion et de la déglutition, et des difficultés dans l'acquisition du langage. Il n'y a également ni tenue de tête ni acquisition de la station assise et debout.

En revanche, les capacités intellectuelles sont préservées, l'éveil et la sociabilité sont souvent exceptionnels.

Les patients ayant une amyotrophie spinale se déplacent exclusivement en fauteuil roulant, qu'il soit manuel ou électrique, selon leur atteinte musculaire. Certains peuvent utiliser un déambulateur, tandis que d'autres se servent de verticalisateurs mobiles.

En ce qui concerne la scolarité, la pathologie de l'enfant peut représenter un obstacle majeur. En effet, les patients nécessitent souvent l'assistance d'une aide humaine à l'école (AESH) pour certaines tâches et transferts (toilettes, changes, écriture, ouverture de stylos, etc.), une aide qui n'est pas toujours disponible à temps plein. Ainsi, le système éducatif actuel incite souvent les familles à garder leurs enfants à la maison en l'absence d'AESH.

De plus, tous les enfants n'ont pas accès aux activités scolaires. En fonction de leur lieu de résidence, il existe peu d'options d'handisport ou d'activités adaptées aux handicaps.

Enfin, l'impact financier est considérable. Souvent, au moins un des parents doit cesser de travailler pour s'occuper de l'enfant malade et l'accompagner à ses diverses séances de rééducation nécessaires (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, etc.). De plus, le coût du matériel médical est élevé et n'est pas toujours bien pris en charge par l'assurance maladie et les complémentaires santé.

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

☐ Non

☐ Oui, lesquels ?

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir).

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*

Également appelées « variables d'intérêt »

- Vie sexuelle
- Vie sociale
- Impacts psychologiques
- Aspects financiers
- Autres aspects

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

Les parents et la fratrie des nourrissons atteints d'amyotrophie spinale de type 1 sont fortement impactés.

Les parents sont confrontés à la maladie très grave de leur enfant et doivent l'accompagner dans son suivi médical lourd et notamment apprendre à pratiquer des gestes infirmiers à domicile.

L'entourage des enfants est confronté à la gestion du handicap. Il peut également y avoir des difficultés financières nouvelles liées au coût du handicap ou de la prise en charge médicale et paramédicale.

Dans le cas des types 1 et en l'absence de traitement, la prise en charge de l'enfant peut aussi se traduire par un accompagnement vers une fin de vie rapide, bouleversant ainsi la vie de la famille et provoquant des traumatismes durables.

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.

Le Spinraza/nusinersen est administré par voie intrathécale en milieu hospitalier à raison de 4 doses de charge puis d'une dose d'entretien à vie tous les 4 mois. Premier traitement autorisé dans la SMA, le nusinersen est un oligonucléotide antisens développé dans le but d'augmenter la production de protéine SMN fonctionnelle en agissant sur l'épissage du gène SMN2.

Le Zolgensma est un traitement de thérapie génique qui doit permettre la production de la protéine SMN. Une prise de sang est réalisée au préalable afin de vérifier que le bébé est éligible et n'a pas les anticorps du virus vecteur contenu dans la solution qui sera injectée en une dose unique par voie veineuse lors d'un séjour à l'hôpital.

Les autres thérapeutiques sont de type palliatif : kinésithérapie motrice et respiratoire, ergothérapie, psychomotricité, orthophonie notamment...

Quels sont les avantages des traitements actuellement disponibles ?

Le traitement par Spinraza/Nusinersen permet une réelle amélioration des fonctions notamment motrices chez les patients traités, en particulier quand ils le sont précocement.

Il est à noter que chez certains, le traitement a parfois peu d'effet sur l'insuffisance respiratoire et l'atteinte bulbaire.

C'est la molécule pour laquelle la communauté scientifique a le plus de recul et de données d'étude (prescription possible depuis 2016) et qui semble bien tolérée.

Le Zolgensma est un traitement à injection unique. Il est très prometteur (en particulier quand il est administré précocement). Les études en cours et les observations en vie réelle montrent un réel bénéfice thérapeutique dans la SMA de type 1.

Quels sont les inconvénients des traitements actuellement disponibles ?

Le Spinraza/Nusinersen est administré par voie intrathécale en milieu hospitalier à raison de 4 doses de charge puis d'une dose d'entretien à vie tous les 4 mois. C'est un traitement récurrent (tous les 4 mois) intrusif et qui peut être douloureux.

Il y a également des effets indésirables qui sont les suivants : angoisse et douleurs à l'injection, céphalées, vomissements, dorsalgies, risque infectieux, syndrome post-ponction lombaire.

Concernant le Zolgensma : un suivi très rigoureux est mis en place après l'injection car ce traitement peut causer des réactions inflammatoires importantes et donc des risques non négligeables. Le temps d'hospitalisation pour la surveillance post injection peut être potentiellement long et éprouvant à cause notamment de la prise de corticoïdes à haute dose, et des troubles hépatiques souvent importants (nausées, vomissements, perte d'appétit...)

Des incertitudes demeurent sur le maintien de l'effet du traitement et l'évolution de ces patients à plus long terme.

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

L'argument principal est l'intérêt de rajouter une offre thérapeutique à destination des patients pré-symptomatiques ou symptomatiques âgés de moins de 2 mois, jusqu'à présent non éligibles à ce traitement, en complément des 2 possibilités thérapeutiques existantes aujourd'hui dans ces cas de figure.

On constate globalement une efficacité très proche des 3 produits disponibles (Risdiplam, Spinraza ou Zolgensma) qui nous semblent avoir chacun leur place dans la stratégie thérapeutique.

Un diagnostic précoce de l'amyotrophie spinale voire un dépistage pré-symptomatique même idéalement sont primordiaux pour que les experts des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) puissent prescrire le traitement qui leur semble approprié au plus tôt et ainsi majorer les effets positifs.

Chaque jour non traité compte et a des conséquences cliniques sur les malades.

Il nous semble ainsi très important que l'accès au Risdiplam soit le plus large possible, quels que soient le type de SMA ou l'âge du patient.

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.

Oui le libellé est adapté.

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 secondaires, plus d'efficacité sur un aspect de la maladie, fréquence ou mode d'administration plus confortable, etc.

- facilité à l'usage : un mode d'administration par voie orale (ou par sonde), qui évite une hospitalisation et qui représente un geste plus anodin (simple prise de sirop au quotidien)

- la proximité d'une mise à disposition en officine de ville, ce qui évite un passage à l'hôpital (et des déplacements parfois lointains selon les régions)
- au vu du grand nombre de patients traités, le risdiplam présente a priori une bonne tolérance
- pas d'effets secondaires majeurs liés à une injection
- on constate une bonne efficacité sur les fonctions bulbaires et respiratoires
- le Risdiplam permet aussi de répondre aux besoins et particularités de nombreux patients non favorables ou non éligibles au Spinraza ou au Zolgensma.

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 ?

- quelques effets secondaires semblent récurrents : diarrhées et céphalées, éruptions cutanées notamment
- contrainte d'une administration quotidienne, à vie, nécessitant une grande rigueur pour éviter les oublis
- il est préférable que ce traitement ne soit pas pris à jeun, sous peine de provoquer des nausées
- contrainte de stockage au froid même si elle a été assouplie récemment (possibilité d'un stockage 140h à température ambiante)

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 ?

La principale attente dans le cas de la SMA de type 1 est d'augmenter l'espérance de vie des nourrissons atteints.

Il s'agit également d'obtenir une stabilisation de la symptomatologie voire une amélioration des fonctions motrices et respiratoires.

Cette amélioration de l'état général est constatée chez la majorité des patients sous traitement (Risdiplam, Nusinersen ou Zolgensma).

Le bénéfice est notable et sans commune mesure avec le cas où le malade atteint ne reçoit pas de traitement, et ce quel que soit le type diagnostiqué.

Il nous paraît donc important de défendre la possibilité d'une offre et d'un choix pour le thérapeute et le patient/sa famille grâce à la disponibilité des 3 traitements aujourd'hui existants, qui seraient alors mis à disposition pour tous les cas de figure constatés.

De manière général, chaque jour non traité compte et a des conséquences cliniques sur les malades.

Nos arguments en faveur d'une extension de l'accès au risdiplam :

- la possibilité de couvrir, par l'administration du sirop (potentiellement rapidement disponible), les jours/semaines de vie de l'enfant dépisté en attendant les résultats des analyses sanguines et la mise en place de la thérapie génique si c'est le traitement de première intention choisi.
- offrir une réponse aux besoins des patients ayant des anticorps ne les rendant pas éligibles à la thérapie génique
- offrir une option transitoire pour les patients éligibles à la thérapie génique mais devant patienter quelques jours/semaines en cas de symptômes ou d'infection virale
- permettre une option thérapeutique pour les familles qui refusent la thérapie génique ou l'injection intrathécale
- un intérêt potentiel pour les patients ayant 4 copies qui n'ont aujourd'hui pas d'option thérapeutique à part une surveillance par EMG
- une facilité d'administration, moins invasive notamment chez un nouveau né

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 ?

Certains patients (ou leurs parents) manifestent une inquiétude par rapport à la fertilité même si a priori il n'y a pas de risques avérés chez les garçons prépubères, et que les effets sont annoncés réversibles à l'arrêt du

traitement chez les adolescents pubères et les adultes traités. Chez les patientes, un arrêt du traitement doit être décidé en cas de grossesse à cause de l'effet tératogène notifié.

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 ?

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

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

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

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 notamment¹ 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).*

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

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.

¹ Pour plus de détails, consulter le § 2.4.2 du document : [Autorisation d'accès précoce aux médicaments : doctrine d'évaluation de la HAS](#)

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 ?

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

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. ?)

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

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 fin².

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 du son dépôt de dossier aux associations de patients constitués en personne morale.

Si vous souhaitez consulter ce document pour le commenter dans cette rubrique,

² Pour plus de détails, consulter le § 2.4.2 du document : [Autorisation d'accès précoce aux médicaments : doctrine d'évaluation de la HAS](#)

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)

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 :

Adresse mail :

Téléphone :

Pour quelles raisons ?

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 entendue pas limitative.

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique évolutive qui conduit à la perte inexorable des fonctions motrices et respiratoires, à des situations de handicap et au décès dans le cas des types 1 (première cause de décès d'origine génétique d'enfants de moins de 2 ans).

L'avènement des 3 thérapies innovantes actuellement accessibles est un bienfait et a grandement modifié la qualité de vie des patients sous traitement, et amélioré le pronostic.

L'argument principal d'une nouvelle indication du Risdiplam est l'intérêt de rajouter une offre thérapeutique à destination des patients pré-symptomatiques ou symptomatiques âgés de moins de 2 mois, jusqu'à présent non éligibles à ce traitement, en complément des 2 possibilités thérapeutiques existantes aujourd'hui dans ces cas de figure.

Un diagnostic précoce de l'amyotrophie spinale voire un dépistage pré-symptomatique même idéalement sont primordiaux pour que les experts des Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) puissent prescrire le traitement qui leur semble approprié au plus tôt et ainsi majorer les effets positifs.

De manière général, chaque jour non traité compte et a des conséquences cliniques sur les malades.

Nos arguments en faveur d'une extension de l'accès au risdiplam :

- la possibilité de couvrir, par l'administration du sirop (potentiellement rapidement disponible), les jours/semaines de vie de l'enfant dépisté en attendant les résultats des analyses sanguines et la mise en place de la thérapie génique si c'est le traitement de première intention choisi.
- offrir une réponse aux besoins des patients ayant des anticorps ne les rendant pas éligibles à la thérapie génique
- offrir une option transitoire pour les patients éligibles à la thérapie génique mais devant patienter quelques jours/semaines en cas de symptômes ou d'infection virale

- permettre une option thérapeutique pour les familles qui refusent la thérapie génique ou l'injection intrathécale
- un intérêt potentiel pour les patients ayant 4 copies qui n'ont aujourd'hui pas d'option thérapeutique à part une surveillance par EMG
- une facilité d'administration, moins invasive notamment chez un nouveau né

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.

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 téléphoniques, nombre de participants, échanges internationaux avec des associations de pays où le traitement est déjà commercialisé, avec les périodes concernées).

Fondée en 2013, l'Association ECLAS est le fruit de la rencontre de parents désireux d'avancer "Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1".

Au coeur de cette démarche, une volonté commune de réunir nos forces, nos talents, nos certitudes comme nos questionnements au profit des bébés, des papas et des mamans confrontés à cette maladie.

Petite structure dynamique et participative, notre association cherche à répondre à la situation très spécifique de ces familles.

Depuis sa création, ECLAS a su créer des liens privilégiés avec de nombreux professionnels qu'ils soient médecins, paramédicaux, chercheurs... et avec d'autres associations pour contribuer à l'amélioration de la prise en charge des enfants et accompagner le déploiement des thérapies innovantes.

Partenaire de l'AFM Téléthon, membre de l'Alliance Maladies Rares, nous accompagnons depuis 2013 une très grande majorité des familles dont le bébé est diagnostiqué ASI type 1 puis pris en charge en France, c'est à dire environ 150 enfants (sous traitement ou non).

C'est fort de cette expérience du terrain et de la connaissance du quotidien des familles et des équipes soignantes que nous souhaitons contribuer à l'évaluation d'une nouvelle indication du Risdiplam.

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

Recueil d'expérience et de vécus des patients que nous accompagnons, échanges avec les soignants et associations partenaires, travail de réflexion et d'analyse de la part de notre association, lecture de documents scientifiques.

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

Recueil d'expérience et de vécus des patients que nous accompagnons, échanges avec les soignants et associations partenaires, travail de réflexion et d'analyse de la part de notre association, lecture de documents scientifiques.

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

Le présent questionnaire a été rempli par des membres du Conseil d'Administration de l'association, et la présidente et cofondatrice d'ECLAS.

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 ?

Environ 4h

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

Non

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'utilisateurs 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](#).

