



Enquête auprès des patients hémophiles ayant participé à un essai clinique de thérapie génique



Association française
des hémophiles

Pourquoi une enquête sur les patients ayant participé à des essais cliniques de thérapie génique ?

- **Deux thérapies géniques de l'hémophilie** ont récemment obtenu leur Autorisation de Mise sur le Marché (AMM)
- Avant que ces traitements innovants soient utilisés à plus large échelle en France, il nous a paru important de **recueillir l'expérience et l'avis des patients qui ont déjà bénéficié de ces traitements** afin :
 - D'en tenir compte pour **améliorer l'organisation nationale** dans la mise en place de ce traitement
 - Connaitre **leurs ressentis concernant leur qualité de vie** après la thérapie génique

Comment :

Étude sur la base d'un questionnaire en ligne



Association française
des hémophiles

Nicolas Giraud - Geneviève Piétu

**Co-construction du
questionnaire**



Pr Yesim Dargaud

Temps de réponse estimée < 20 minutes

Diffusion :

- Diffusion via les médecins des centres investigateurs (Paris-Necker, Lille, Lyon, Marseille)
- Questionnaire accessible **en ligne sur la plateforme SKEZIA** du 23/03/2024 au 04/06/2024



18 répondants
13 questionnaires complets

Type d'hémophilie

16 Hémophilie A
2 Hémophilie B

Âge

18-25 ans : 1
26-35 ans : 5
36-50 ans : 11
>50 ans : 1

Date de l'injection

2019 : 4
2020 : 2
2021 : 0
2022 : 1
2023 : 11



5 questionnaires incomplets (4 avec arrêt question 5)

La prise de décision pour participer à un essai clinique de thérapie génique

Quelle(s) a(ont) été votre(vos) motivation(s) pour votre prise de décision ?

Le fait de se libérer des contraintes du traitement prophylactique

Ne plus être en prophylaxie

Ne plus dépendre des injections au quotidien

La possibilité de ne plus avoir d'injection à faire et de ne plus avoir de problème hémophilique

Ne plus avoir d'injection de facteur

Faire avancer les thérapies et être utile aux patients les plus jeunes

Réduire le nombre d'injection

Echapper à toute une vie de saignements traumatiques ou spontanés nuisant à la confiance en soi + participer à la recherche

Être libre et en bonne santé

Un meilleur quotidien

Ma motivation à était grande de suite et ma décision était clerc . Go on y va !!!! J'espérais ne plus saigner, plus de piqûre plus de douleur

Le confort de vie et prévenir une dégradation de mon état de santé

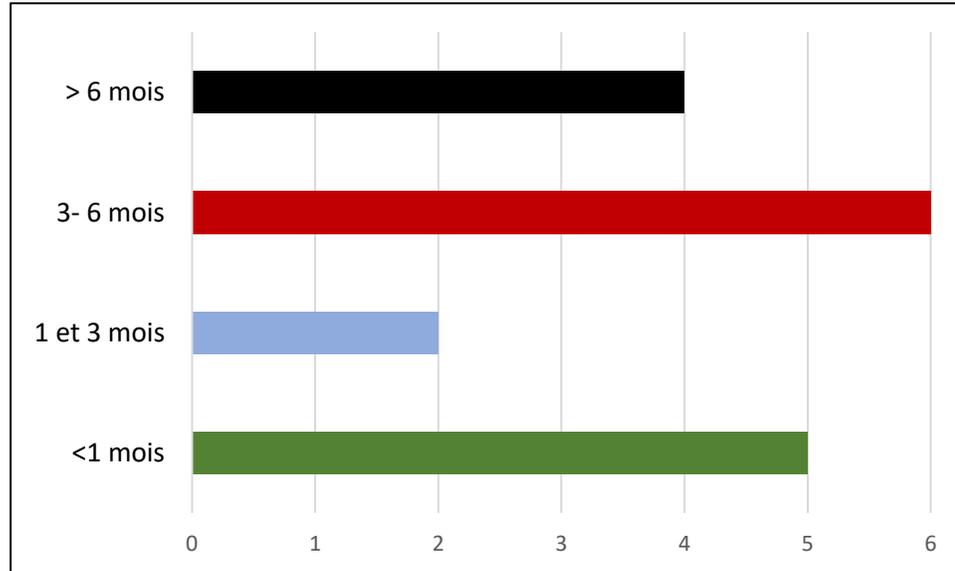
Meilleur traitement disponible

Pour l'avancée de la maladie et dans mon cas ne plus être dépendant du traitement.

Essayer d'avoir une vie normale, ne plus être dépendant des injections à répétition

La prise de décision pour participer à un essai clinique de thérapie génique

Quel délai de réflexion avez-vous eu entre la proposition de l'étude par votre médecin et l'injection ?



N= 17

Avec le recul, quel type d'accompagnement auriez-vous aimé recevoir durant la phase de réflexion avant l'injection ?

J'ai eu tout l'accompagnement nécessaire

Je n'ai pas eu besoin de réflexions à ce sujet. La décision était déjà claire pour moi au premier échange téléphonique

Rien de plus

Rien à rajouter, l'équipe d'accompagnement médicale au complet était parfaite

Pas besoin de plus d'accompagnement. Tout est très bien expliqué

Les médecins ont très bien accompagné le protocole. Un meilleur accompagnement de Pfizer aurait été bien venu avec une vulgarisation des techniques utilisées en thérapie génique.

Aucun, l'accompagnement que j'ai reçu dans mon centre à était au top !! Vraiment !!!!!

Je n'aurais pas eu besoin d'accompagnement pour la réflexion

J'avais proposé de créer un groupe d'entre-aide des patients. Sinon, je me suis fait suivre à l'extérieur pendant 6 mois en santé psychique

La prise de décision pour participer à un essai clinique de thérapie génique

Pensez-vous que l'information que vous avez eu avant l'injection était adaptée sur :

	OUI	NON	Je ne sais pas
Le suivi nécessaire	14		
Le caractère non prédictible des résultats	12	1	1
Les effets secondaires possibles de la thérapie génique	13	1	
La possibilité d'anomalies hépatiques (augmentation des marqueurs du foie) secondaires à la thérapie génique	10	1	3
La possibilité d'un traitement immunosuppresseur (corticoïdes)	11		3
Les effets indésirables du traitement immunosuppresseur	10	2	2

N= 14

Commentaires

Tout était parfait

Pour ma part, j'ai été très bien pris en charge par l'équipe médicale, ils ont répondu à toutes mes questions et j'ai été très bien informé des potentiels risques et effets secondaires

Pas de surprise autres que celles annoncées par le protocole

Une meilleure communication du laboratoire

Que l'existence de cette thérapie génique n'a pas entraîné un trouble psychologique ou quand bien même une phase de doute. Elle représentait pour moi l'espoir

L'injection

Comment s'est passée l'injection ?

	Oui	Non
Très bien	14	
Stressante	3	11
Longue	9	5
Très longue	2	12

Commentaires

Tout était bien

La thérapie génique que j'aie suivi en 2020 se passait pendant la Covid ce qui complique le processus car la thérapie a été retardée et elle nécessitait d'autres examens et beaucoup plus de prudence

La durée de recueillement des fluides

L'impression de vivre un moment plus que particulier. Une dimension qui me dépassait un peu. Les désagréments de longueur de la perfusion ne sont certainement pas opposables au bénéfice attendu du traitement

Avez-vous eu besoin d'une nuit d'hospitalisation après l'injection ?

Non : 5

Oui : 9

Comment qualifiez-vous l'organisation au centre d'hémophilie le jour de l'injection ?

Très bien : 14

Effets indésirables immédiats

Tête qui tourne au bout d'une semaine
Mais qui est partie rapidement

Des démangeaisons sur certaines parties du corps

Fièvre

N= 14

L'efficacité de la thérapie génique

Année d'injection	Quel a été votre taux de facteur VIII ou IX maximum atteint après l'injection ?	Quel est votre taux de facteur VIII ou IX actuellement ?
2023	>100%	>100%
2023	>100%	>100%
2023	>100%	>100%
2023	>100%	50-100%
2023	>100%	10-30%
2022	>100%	10-30%
2023	40-100	50-100
2023	40-100	50-100
2019	40-100	10-30%
2019	40-100	<2%
2020	10-40%	10-30%
2019	10-40%	5-10%
2020	10-40%	2-5%
2023	<10%	<2%

HB

HB

N= 14

Avez-vous encore besoin d'injections régulières de facteur FVIII ou FIX ?

Non : 13

Oui : 1

L'efficacité de la thérapie génique

Comment qualifieriez-vous l'efficacité la TG concernant :

	Très bien	Bien	Médiocre	Insuffisant
Saignements	13	1		
La Douleur	10	3		1
Effet bénéfique sur les articulations	6	7		1
Participation aux activités de loisirs (Sport, activités familiales et sociales)	9	4		1
Vie quotidienne	11	3		

N= 14

Commentaires

Un nouveau monde s'ouvre à moi

Les douleurs ont pratiquement disparu. Je ressens quelques douleurs passagères au niveau de la cheville gauche car je fais de l'arthrose mais ça reste léger

C'est une révolution. Une nouvelle vie.

L'impact sur la qualité de vie est énorme. J'espère que ce produit sortira sur les marchés tant les bénéfices sont importants

Réduction très significative des douleurs liées aux micro saignements

La gestion des contraintes post-injection

Avez-vous complètement arrêté votre consommation d'alcool après la TG ?

OUI : 11

NON : 2

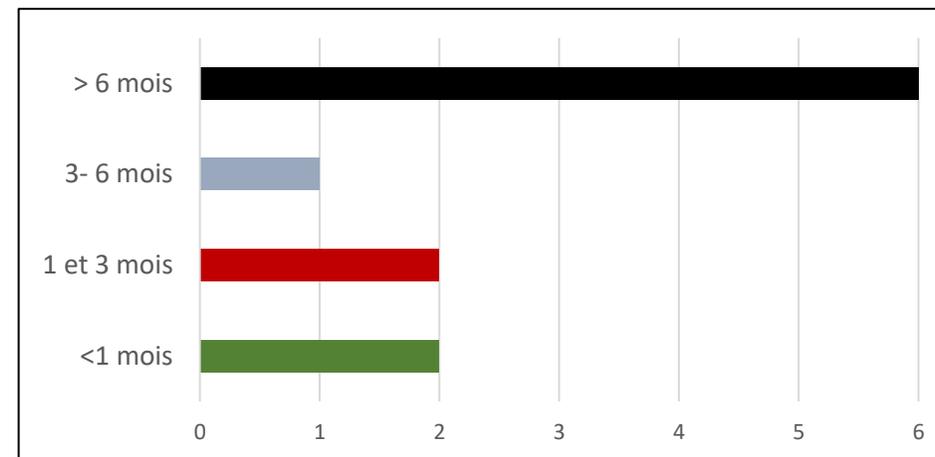
N= 13

Si vous n'avez pas complètement arrêté, avez-vous réduit votre consommation d'alcool après la TG ?

NON : 1

OUI : 1

Si oui, pendant combien de temps ?



N= 11

Avez-vous respecté, vous et votre partenaire, les moyens de contraception recommandés ?

OUI : 13

N= 13

La gestion des contraintes post-injection

Est-ce que les visites médicales durant la première année post-injection ont été :

Difficile à gérer par rapport à votre vie personnelle ?

NON : 13

Difficile à gérer par rapport votre entourage ?

NON : 13

Difficile à gérer par rapport à votre vie professionnelle ?

NON : 10

OUI : 3

Beaucoup de rdv au début (2/semaine)

La distance entre le travail et le CRTH ainsi que la volonté de l'employeur

Le travail, l'université...

Avez-vous rencontré d'autres contraintes qui ont représenté des efforts lourds pour vous et votre entourage ?

NON : 12

OUI : 1

Effet secondaire lié aux corticoïdes et à la thérapie

La gestion des contraintes post-injection

Avec le recul, quel type d'accompagnement ou d'aménagement pratique auriez-vous aimé recevoir après l'injection ?

Aucun. J'estime que les efforts déployés par les services de l'hôpital Necker ont été largement suffisants

J'ai été plus que bien suivi par toute l'équipe d'hémophilie donc rien à y rajouter

Mon accompagnement a été parfait dans mon centre d'hémophilie. Au top!!!! 👍

Pas de contraintes particulières, tout est bien expliqué dès le départ donc on sait dans quoi on s'engage

Une vraie communication avec la laboratoire

Accompagnement psy peut-être. Mais le faire de mon côté m'a convenu

Moins de prélèvements de sang car demande une certaine logistique

N= 13

Votre vie après la thérapie génique

Aujourd'hui, votre traitement par thérapie génique a-t-il modifié vos relations avec :

Votre entourage (famille, amis)

NON : 12

OUI : 1

Vos collègues de travail

NON : 13

Est-ce que la TG a modifié votre regard sur vous-même ?

NON : 9

OUI : 4

Oui je me suis senti beaucoup moins fataliste, j'ai pu penser à avenir meilleur alors qu'auparavant il me semblait inéluctable qu'avec l'âge ce serait de plus en plus difficile

On a plus de capacité à faire des activités. ça rejoint un peu la question précédente concernant la confiance. Ici, on a un autre regard sur notre condition physique

L'énergie consacrée à s'auto-surveiller chaque instant (même parfois la nuit) est utilisée à vivre...

Plus de risque

Votre vie après la thérapie génique

Est-ce que la TG a modifié votre confiance en vous ?

NON : 8

OUI : 5

Oui, car j'ai pu me dépasser dans plein d'activités et entreprendre des choses qui me paraissaient inaccessibles par le passé

Parce que j'arrive à me sentir moins différent des autres

Plus de risque hémorragique

Comme écrit ci-dessus, nouvelle vie. Marcher dans la foule sans replier ses bras pour éviter des chocs aux coudes... Difficile d'imaginer le seul impact de marcher sans se protéger, c'est...déroutant

Elle n'a pas modifié ma confiance en moi mais cela me permet d'avoir moins de crainte par rapport aux activités du quotidien (ex: cuisine)

N= 13

Votre vie après la thérapie génique

Regrettez-vous votre décision d'avoir été traité par TG ?

NON : 13

Est-ce que vous avez eu des conséquences négatives de la thérapie génique ?

NON : 12

OUI : 1

Hypophosphorémie

Est-ce que la thérapie génique vous a apporté de nouvelles contraintes ?

NON : 13

Avez-vous des craintes pour le futur ?

NON : 7

OUI : 6

Que les bénéfices acquis par la TG ne durent pas dans le temps

De ne pas pouvoir renouveler à terme le traitement

Oui, que mon taux de facteur FVIII baisse

Que la TG ne soit plus efficace

Risque statistique d'une leucémie... Bon, c'est une balance bénéfice-risque que j'assume.

Votre vie après la thérapie génique

Qu'est-ce que la disparition de la prophylaxie a apporté dans votre vie quotidienne ?

Le bonheur total

Plus de prise de tête

Un sentiment de liberté réel de non contrainte dans ma vie au quotidien, voyager de plus en plus sans avoir de contrainte médicamenteuse prendre des produits en cas d'accident hémorragique

On oublie l'existence totale de l'hémophilie. Avant, les injections nous renvoient à une condition fragile, fébrile. La prophylaxie nous rappelle notre maladie. La TG, l'efface. Il y a aussi la contrainte du temps, l'organisation, la dépendance surtout ! la prophylaxie était une sorte de drogue ; si je ne prends pas ma dose de facteur, je vais tomber malade.

Il faut vraiment y penser pour répondre à cette question. Un peu comme la disparition de la douleur : on l'oublie...

Esprit libre

Un vrai bonheur

Une plus grande liberté au quotidien

La suppression des contraintes liées au stockage des médicaments, à l'organisation et au planning des injections

Un véritable changement (positif) en terme de confort de vie et logistique

Moins de contraintes, gain de temps

Plus de contraintes et un peu plus de liberté, ne plus être obligé de récupérer les produits à la pharmacie de l'hôpital.

Beaucoup de contraintes en moins

Votre vie après la thérapie génique

Recommanderiez-vous la thérapie génique à un autre patient ?

OUI : 11

NON : 1

OUI et NON : 1

N= 13

Commentaires

Les bénéfices sont juste énormes, même si il y a les contraintes des visites et des prises de sang.
Je préfère avoir une à deux prises de sang par semaine plutôt qu'une prophylaxie.
Ce qui est assez fou, c'est le regain de forme, les douleurs et les saignements en moins, je suis devenu une autre personne

Soulagement de l'anxiété des hémorragies

Oui, pour la disparition du « Disease burden »
Non, je parle ici de l'essai thérapeutique, pour les émotions et stress.
Je ne recommanderai donc pas à tout le monde mais seulement aux personnes préparées

Votre vie après la thérapie génique

Pourriez-vous exprimer ce que la thérapie génique a vraiment changé dans votre quotidien (au-delà des saignements) ?

Tout

Un sentiment de liberté

Confiance en moi
soulagement liberté

Plus d'injection et moins de
douleurs au quotidien

De ne plus penser constamment à l'hémophilie

Je dirais que la TG a changé drastiquement mon comportement. Je ne me présente plus comme un hémophile mais comme quelqu'un qui a souffert d'une maladie. L'accessibilité aux choses, la question de savoir si l'on peut ou non ne se pose plus

Psychologiquement c'est déjà une grande délivrance, ne plus avoir peur de se blesser.

Une vie normale comme toute les
personnes normales

Plus de liberté, moins de craintes,
une vie plus normale

J'ai vécu, pendant ma période à 100%, la vie d'une personne normale. Je n'ai plus eu la chape de plomb qu'est l'hémophilie. J'ai pu croquer la vie à pleine dents. La grande surprise a été la disparition de douleurs articulaires récurrentes

Moins de risques au quotidien

La disparition de la prophylaxie

Ne plus avoir à anticiper les commandes de produits hémophilique et leurs injections

En conclusion

La thérapie génique est une décision de toute une vie et peut réellement changer votre vie

Est-ce que vous trouvez que le terme « **La thérapie génique m'a permis d'avoir un esprit libéré de la maladie** » résume réellement ce que ce traitement innovant vous a apporté ?



N= 13

La thérapie génique m'a permis d'avoir un esprit libéré de la maladie
TEMPORAIREMENT ;)

2019	40-100	<2%
------	--------	-----

Merci !

Merci aux patients pour leur participation

Merci aux médecins investigateurs pour la transmission de l'enquête aux patients