

Évaluation des médicaments

Questionnaire pour les associations et
groupes de patients et de proches
aidants

Une

Section A - Contexte et directives

Contexte et objectifs du questionnaire

L'INESSS reconnaît que les patients et les proches aidants détiennent un savoir unique sur la vie avec une maladie ou un état de santé particulier. Ils peuvent décrire les avantages et les inconvénients des traitements actuellement disponibles, qui ne sont pas toujours rapportés dans la littérature publiée, et pour porter un jugement sur un nouveau traitement.

Ce questionnaire a été créé pour aider les associations et les groupes de patients et de proches aidants à fournir de l'information destinée à l'évaluation d'un produit particulier. Leurs connaissances sur le sujet pourront influencer les recommandations de l'INESSS.

Le fait de répondre à ce questionnaire demande des ressources importantes. Aussi nous nous engageons à mettre toutes les contributions à la disposition de tous ceux qui sont impliqués dans le processus d'évaluation. Par ailleurs, notre avis comportera une explication sur l'utilisation de vos réponses dans l'élaboration des recommandations.

Les réponses à ce questionnaire pourraient être déposées sur notre site Internet, après retrait des informations financières et des renseignements personnels permettant l'identification des personnes.

Comment remplir le questionnaire

Dans ce questionnaire, le terme « patient » fait référence à quelqu'un qui est atteint, a été atteint de la maladie, ou dont l'état de santé requiert la prescription du médicament. Le terme « proche aidant » renvoie à une personne qui prend soin d'un patient, en lui fournissant par exemple du soutien, de l'aide et un accompagnement, et inclut les membres de la famille, les ami(e)s et toute autre personne significative.

La première section porte sur les informations concernant votre association ou groupe de patients ou de proches aidants. Elles sont requises afin de nous permettre de mieux connaître les associations qui répondent à notre questionnaire, et leurs représentants, par souci de transparence. Cette section comporte de plus des questions relatives aux conflits d'intérêts, puisque l'INESSS demande que tous les participants au processus d'évaluation, qu'il s'agisse d'individus ou d'organisations, fassent état de leurs conflits d'intérêts, et ce, dans le but d'assurer l'objectivité et la crédibilité du processus. Précisons que ces informations ne sont pas utilisées pour rejeter des questionnaires ou de l'information fournie.

La seconde section du questionnaire comporte trois grandes sous-sections, qui traitent de l'impact de la maladie, des traitements actuellement disponibles et des médicaments à l'étude. Plus précisément, dans les sections B-2 à B-6, nous vous demandons de décrire les difficultés rencontrées par les patients et leurs proches, l'expérience avec les traitements en vigueur, les attentes vis-à-vis le médicament à l'étude et, si vous les connaissez, les bénéfices ou inconvénients potentiels de ce médicament.

Pour chacune des questions, veuillez réfléchir aux enjeux existants qui peuvent être utiles à l'évaluation du médicament et à la prise de décision. La liste des enjeux apparaissant sous chaque question est donnée à titre d'exemple et n'est pas exhaustive. Identifiez ceux que votre association ou groupe trouve importants et décrivez tout autre sujet pertinent qui ne serait pas mentionné. Veuillez décrire des faits, fournir des informations et résumer l'expérience du patient et de ses proches qui donne un aperçu équilibré et précis de leur perspective. N'oubliez

pas de préciser la source de cette information en indiquant les références. Pour chaque section du document, si vous pensez que des groupes méritent d'être particulièrement considérés (par exemple, enfants, hommes ou femmes, groupes ethniques, personnes vivant dans une région spécifique, personnes handicapées ou invalides, sous-types de la maladie), veuillez le préciser et indiquer leurs besoins ou problèmes spécifiques.

Il n'est pas utile de nous transmettre des articles scientifiques, puisque nous y avons déjà accès. Toutefois, si vous avez une interprétation particulière de certains essais cliniques, nous serons intéressés à en prendre connaissance.

Si vous avez des interrogations au sujet de ce questionnaire, veuillez nous écrire à : plan.commentaires.inscription@inesss.qc.ca

Lorsqu'il sera rempli, veuillez nous en acheminer une copie électronique à l'adresse courriel mentionnée ci-dessus ou par voie postale, à l'adresse suivante :

Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS)
Direction du médicament
2535, boulevard Laurier, 5^e étage
Québec (Québec) G1V 4M3

Section B - Commentaires sur un médicament

1. Information sur l'organisation et déclaration de conflits d'intérêts

Nom du médicament et de l'indication : onasemnogene abeparvovec pour le traitement des enfants âgés de moins de 2 ans atteints d'amyotrophie spinale et porteurs de mutations bialléliques du gène de survie du motoneurone 1 (SMN1)

Nom de l'organisation : Dystrophie musculaire Canada

Site web : www.muscle.ca

Auteur des réponses au questionnaire : Marie-Hélène Bolduc

Nom de la personne-ressource à contacter : Marie-Hélène Bolduc

Courriel : marie-helene.bolduc@muscle.ca

Téléphone : 1-800-567-2873 #3102

Adresse postale : 1425, boul. René-Lévesque Ouest #506,
Montréal, Qc. H3G 1T7

1.1 Information sur l'organisation

Type d'organisation (Cochez toutes les cases qui s'appliquent) :

- Association de personnes** : Groupe de personnes réunies dans un intérêt commun, autre que la réalisation de profits à partager entre les membres, dont les activités visent à promouvoir l'étude, la défense et le développement des intérêts économiques, sociaux ou moraux de ses membres (Registraire des entreprises, gouvernement du Québec)
- Groupement de personnes** : Tout rassemblement, autre qu'une association, de deux personnes ou plus qui partagent un intérêt commun (pécuniaire ou non) (Registraire des entreprises, gouvernement du Québec)
- Personne morale sans but lucratif** : Groupement de personnes qui exerce des activités sans but lucratif (Registraire des entreprises, gouvernement du Québec)
- Organisme communautaire subventionné par le MSSS** : Regroupement de personnes issues de la communauté, soutenues par cette dernière et mobilisées autour d'objectifs communs qui œuvre dans le domaine de la santé et des services sociaux, et qui est subventionné par l'entremise du Programme de soutien aux organismes communautaires du Ministère de la santé et des services sociaux du Québec (MSSS).
- Organisme de bienfaisance enregistré** : Organisme de bienfaisance enregistré aux agences de revenu du Canada ou du Québec (Revenu Québec)
- Fondation publique** : Fondation administrée à des fins de bienfaisance. La majorité de ses administrateurs ou de ses autres responsables traitent entre eux sans lien de dépendance. (Ministère du Travail, de l'Emploi et de la Solidarité sociale)
- Fondation privée** : Fondation dont plus de la moitié des administrateurs sont des personnes liées ou ont entre eux un lien de dépendance et plus de 50 % du financement provient d'une seule personne ou d'un groupe de personnes ayant entre elles un lien de dépendance (Ministère du Travail, de l'Emploi et de la Solidarité sociale)

- Association ou groupement mixte** : Association ou groupement regroupant des professionnels et des patients
- Regroupement d'associations** : Union, fédération, coalition ou toute autre forme de regroupement d'associations, d'organismes communautaires, de groupements de personnes, d'organismes de bienfaisance, etc.
- Autre, précisez :

Juridiction

- Nationale
- Provinciale
- Régionale
- Autre, précisez :

Mandat / Rôle (Cochez toutes les cases qui s'appliquent)

- Défense des droits et promotion des intérêts des membres
- Amélioration de l'accès aux nouveaux traitements
- Soutien aux personnes
- Financement de la recherche
- Promotion et soutien à la recherche
- Formation
- Campagnes d'information et de sensibilisation
- Autre, précisez : Services aux membres tels que le programme d'équipement et le soutien financier, le programme navigateur de systèmes, les camps familiaux, fin de semaine de proches-aidants, colloque sur les maladies neuromusculaires, groupe de réseautage, conférences, soutien aux personnes atteintes et leurs familles.

Décrivez la composition des principales instances de votre organisation, et indiquez les noms des personnes responsables et leur titre.

Par exemple :

- Organigramme (donnez la référence de la page du site web de l'organisation, le cas échéant)
- Principales directions, unités, départements, etc.
- Présence ou non d'un conseil d'administration (CA)

Dystrophie musculaire Canada est dirigée par un conseil d'administration

Voir la liste des membres: <http://www.muscle.ca/a-notre-sujet/nos-structures/le-conseil-dadministration/>

Voici le ELT (Executive leadership team):

Stacey Lintern, CEO (Chief executive officer)

Kendra Morton est la vice-présidente talent, elle supervise la direction des ressources humaine et des bénévoles

Faith Bacolod est la vice-présidente-finances.

Les différents départements sont: les communications et le marketing, l'informatique et le traitement des données, la recherche, les programmes et services, les dons majeurs, les campagnes annuelles et les pompiers.

Décrivez vos adhérents.

Par exemple :

- *Nombre et types de membres*
- *Régions desservies*
- *Données démographiques*

Au Canada, Dystrophie musculaire Canada (DMC) rejoint plus de 10 000 personnes touchées par une maladie neuromusculaire dont 3 086 au Québec. L'organisation offre un éventail de services incluant le programme navigateur de système, des activités éducatives, un programme d'équipement et de soutien financier, ainsi que du soutien et de la défense des droits.

L'amyotrophie spinale est l'une des différentes maladies couvertes par DMC. On donne le nom d'amyotrophie spinale (AS) à un groupe de maladies génétiques héréditaires caractérisées par la faiblesse musculaire. Elle s'attaque aux cellules nerveuses (appelées neurones moteurs ou motoneurones) qui contrôlent les muscles volontaires et entraîne leur destruction.

On distingue quatre types d'AS (I, II, III, IV), selon le niveau maximal de fonction ou de capacité motrice des personnes atteintes :

- Type I (forme grave), aussi appelée AS infantile ou maladie de Werdnig-Hoffman;
- Type II (forme intermédiaire);
- Type III (forme légère), aussi appelée maladie de Kugelberg-Welander;
- Type IV, aussi appelée AS adulte.

L'amyotrophie spinale est causée par l'absence ou la mutation du gène SMN1. Chez les personnes saines, ce gène produit dans l'organisme une protéine appelée protéine de survie des motoneurones (Survival of Motor Neuron Protein ou protéine SMN). Chez les personnes ayant des gènes mutants, cette protéine est soit absente, soit très réduite, ce qui cause de graves

problèmes aux neurones moteurs (les cellules nerveuses situées dans la moelle épinière qui transmettent des signaux nerveux aux muscles de l'ensemble de l'organisme). Comme la protéine SMN est essentielle à la survie et à la santé des neurones moteurs, son absence pourrait entraîner la diminution de volume des cellules nerveuses (amyotrophie) et, éventuellement, leur mort, entraînant ainsi la faiblesse musculaire.

72 personnes inscrites à Dystrophie musculaire Canada sont atteintes d'amyotrophie spinale au Québec.

1.2 Déclaration de conflits d'intérêts

Un conflit d'intérêts survient lorsqu'une personne se retrouve dans une situation où, objectivement, son jugement dans le cadre d'une fonction est susceptible d'être ou de paraître influencé par d'autres considérations, qu'elles soient de nature personnelle, financière ou en lien avec ses activités professionnelles. Un conflit d'intérêts peut être réel, potentiel ou apparent. Les organisations peuvent également avoir des intérêts financiers ou des intérêts liés à leur réputation, qui entrent en conflit avec les obligations relatives à leur mission ou le mandat qui leur est confié.

Listez toutes les compagnies ou organisations qui vous ont fourni des ressources (financières, humaines, matérielles, ou autres services de consultation, de communication, de représentation, de recherche, etc.) dans les deux dernières années ET qui ont un intérêt en lien avec le médicament évalué. L'énumération ne doit pas se limiter au fabricant du médicament évalué, mais inclure toute organisation concernée, directement ou indirectement, par ce médicament.

Rappel : Ces informations ne sont pas utilisées pour rejeter des questionnaires ou de l'information fournie.

Organisations

Novartis

Montant

60 000\$ dans les 2 dernières années dont 50 000\$ en commandite pour l'organisation d'un sommet sur l'amyotrophie spinale ayant eu lieu à Toronto en novembre 2019 et 10 000\$ en don majeur pour un gala bénéfice.

Organisations

Montant

Organisations

Montant

Organisations

Montant

Votre organisation, ou l'un de ses responsables, a-t-il déjà publié ou exprimé publiquement (ex. : un communiqué de presse, une entrevue médiatique, sur le web, etc.) une opinion claire relativement au traitement évalué? Si oui, de quelle nature? Rappel : Ces informations ne sont pas utilisées pour rejeter des questionnaires ou de l'information fournie.

Opinion publiée ou exprimée publiquement

non

Référence (s'il y a lieu)

Opinion publiée ou exprimée publiquement

Référence (s'il y a lieu)

Opinion publiée ou exprimée publiquement

Référence (s'il y a lieu)

Opinion publiée ou exprimée publiquement

Référence (s'il y a lieu)

Votre association, ou ses responsables, a-t-elle d'autres conflits d'intérêts à déclarer ?

Oui Non

Si oui, de quelle nature?

Par exemple :

- *Avantages personnels reçus de la part d'un fabricant ou d'un organisme intéressé par l'évaluation de l'INESSS (don, cadeaux, articles promotionnels, voyage, services, actions, option d'achat, etc.)*
- *Activités financées par un fabricant ou un organisme intéressé par l'évaluation de l'INESSS (subvention de recherche ou d'éducation, honoraires de consultant, participation ou organisation de conférence, comité, salaire, etc.)*
- *Soutien de l'association par un fabricant ou un organisme intéressé par l'évaluation de l'INESSS*
- *Affiliation*
- *Relations personnelles ou commerciales avec un fabricant ou autres groupes d'intérêts*

1.3 Information sur les modalités, l'aide reçue et les sources d'informations utilisées, s'il y a lieu, pour remplir le questionnaire

Indiquez si une aide vous a été apportée pour remplir ce questionnaire et, si oui, précisez par qui, à quel titre et le type d'aide prodiguée.

Non

Indiquez la nature des informations utilisées et la méthode employée pour remplir le questionnaire.

Par exemple :

- *Nombre de participants*
- *Méthode employée : sollicitation des membres, enquête sur internet ou autre, commentaires sur les réseaux sociaux, groupe de travail ou de discussion, témoignages, analyse des appels à une ligne téléphonique d'aide, dossiers médicaux, conversations avec les patients ou les proches lors d'essais cliniques, histoires relatées par les patients ou les proches, etc.*
- *Références*

Dystrophie musculaire Canada offre différents services de soutien à sa clientèle, tels que le programme navigateur de système. Les spécialistes de l'accès aux services, en charge de soutenir nos clients sur le terrain, les aident à accéder aux ressources dont ils ont besoin, leur fournissent des équipement ou de l'aide financières, les aident à chercher d'autres sources de financement, partagent de l'information et de la documentation de façon à ce que les personnes atteintes soient en mesure de prendre des décisions éclairées tout en leur offrent un support constant.

De façon à connaître l'opinion des patients au sujet de onasemnogene abeparvovec, nos spécialistes de l'accès aux services ont interrogé par téléphone les Québécois et Québécoises atteintes d'amyotrophie spinale qui se sont inscrits à Dystrophie musculaire Canada (ou leurs parents dans le cas des jeunes de moins de 18 ans) depuis les derniers commentaires envoyés

en 2018 pour le même diagnostic. Nous avons ainsi été en mesure de recueillir les témoignages et opinions de 23 patients, sur les 72 inscrits à DMC dans la province. Nous avons fait le choix de ne pas recontacter toutes les personnes atteintes que nous avons déjà interrogé dans le passé mais nous avons néanmoins choisi d'inclure leurs réponses et témoignages. Nous considérons que ces derniers étaient toujours pertinents. Les commentaires proposés ci-dessous comprendront donc toutes les réponses (23) recueillis cette année, en plus de celles recueillies pour les deux commentaires envoyés pour un autre traitement de l'amyotrophie spinale (Spinraza) en 2017 et en 2018.

2. L'impact de la maladie ou de l'état de santé

2.1. Comment la maladie (ou l'état de santé) pour laquelle le médicament est évalué affecte-t-elle la qualité de vie des patients? Quels aspects posent le plus de difficultés ?

Par exemple :

- *Symptômes les plus importants à contrôler*
- *Impact sur les activités de la vie quotidienne et sur les activités de la vie domestique*
- *Nécessité d'une aide pour la vie quotidienne*
- *Impact social/relationnel*
- *Équilibre familial*
- *Relation intime, troubles sexuels*

L'amyotrophie spinale touche les personnes de plusieurs façons. Elle affecte également les hommes et les femmes. L'apparition des premiers symptômes de la maladie dépend du type d'amyotrophie spinale. L'amyotrophie spinale de type 1 est la cause de mortalité infantile reliée à la génétique la plus courante. L'amyotrophie spinale de type 2 implique un retard du développement moteur, des troubles respiratoires et une espérance de vie plus courte. Les patients atteints d'amyotrophie spinale de type 3 sont diagnostiqués plus tard. Les difficultés motrices sont généralement progressives, mais l'espérance de vie est souvent normale. L'amyotrophie spinale de type 4 affecte les adultes et la faiblesse musculaire varie d'une personne à l'autre.

Vivre avec une maladie fatale et progressive est très difficile. Les patients doivent compter sur des aides-soignants, ceux-ci sont la plupart du temps la famille, pour mener à bien leurs activités quotidiennes incluant la prise et la préparation des repas, l'habillement, les bains, les transferts, les déplacements, etc. Les patients et les aidants-naturels font face à de nombreux défis qui affectent leur qualité de vie. Ceux-ci sont dus au manque de ressources tant médicales que dans la communauté. Vivre avec une maladie évolutive implique des conséquences importantes sur le bien-être physique, psychologique, l'isolement et la qualité de vie en général. Plusieurs besoins ne peuvent être répondus tant ils sont nombreux, uniques et dispendieux.

D'après les discussions avec les personnes atteintes interrogées, voici les points qui ressortent le plus du fait de vivre avec l'amyotrophie spinale:

La grande majorité des répondants affirment que l'amyotrophie spinale a un impact sur tous les aspects de leur vie.

La perte d'indépendance ou même la dépendance aux autres: plusieurs patients ont besoin d'aide pour effectuer plusieurs tâches du quotidien, certains en ont même besoin en tout temps, nuit et jour, pour toutes les tâches telles que respirer, manger, s'habiller.

La peur de l'inconnu, de ce qui va arriver dans l'avenir. Jusqu'où vont aller les pertes, le besoin grandissant d'assistance. La peur de la mort qui peut subvenir à cause des problèmes respiratoires.

La constante détérioration de la condition physique et celle-ci implique le fait de devoir constamment faire de nouveaux deuils au niveau de l'autonomie, de devoir repenser ses tâches quotidiennes, ses déplacements.

Il y a un impact au niveau des relations sociales et intimes. Les lieux où les gens se retrouvent pour faire des activités et les maisons de l'entourage ne sont pas adaptés. Pour les enfants, c'est difficile de se faire des amis et de conserver des amitiés car les activités, les jeux, les aires de jeux au parc, et les maisons des amis ne sont pas adaptées.

Les personnes atteintes d'amyotrophie spinale ou leur parents vivent beaucoup d'isolement, de frustrations, d'anxiété, le sentiment d'être un fardeau pour les autres.

La grande fatigue physique et psychologique de même que la douleur affectent aussi beaucoup les personnes atteintes.

Voici quelques réponses obtenus au cours des entrevues:

"Ça a affecté assez sa vie et la nôtre. S'il a faim, ouvrir un contenant est difficile pour lui, mettre un manteau aussi. Il n'est pas indépendant pour sortir dehors tout seul et c'est un peu dur pour lui. C'est excessivement dur pour nous parce qu'il faut faire les transferts. Il mange seul maintenant mais cela prend du temps on est toujours la proche de lui au cas qu'il s'étrangle. Il faut toujours trouver des idées pour des activités pour son âge. Il faut toujours penser à l'adaptation comme un banc ou un équipement à apporter lorsqu'on sort. On ne sort pas maintenant à cause de la pandémie. Pour Zac aller à l'épicerie avec nous est impossible. Je ne suis pas capable car il faut pousser la poussette et le panier en même temps. Car à son âge on ne peut pas le mettre dans le panier d'épicerie avec ses difficultés. Quand on aura un fauteuil motorisé, cela fera une grande différence, mais on doit attendre un peu avant de l'obtenir. Il ne peut pas jouer avec les autres. Il faut toujours se casser la tête pour l'intégrer dans les jeux."

"Actuellement ça touche toutes les sphères de la vie. Il ne peut pas faire son hygiène. Il est très fragile au niveau de santé. Au niveau social, il n'a pas d'amis à part sur l'internet et son frère. Il a besoin d'aide 24 heures sur 24. Il dort avec un B-PAP et il a tendance à s'étouffer en mangeant. Il a zéro autonomie et il faut couper ses aliments en petits morceaux. Certains aliments lui causent des étouffements."

"Ça a changé notre vie du tout au tout, c'est carrément une autre routine. J'ai arrêté de travailler. Mon enfant ne pourra jamais marcher, nous devons subir les regards des gens de son entourage, nous avons moins de contact, il est limité dans ses déplacements. On espère qu'il se tienne assis (9 mois actuellement)."

" Mon enfant a une incapacité physique totale. Il ne marche pas, ne s'assoit pas, on doit le tourner la nuit, on doit couper sa viande. Il n'est pas capable de rien faire tout seul. On ne peut pas aller chez des amis, car ils n'ont pas de maison adaptée, on ne peut pas aller chez les grands parent car les maisons ne sont pas adaptées. Les amis viennent à la maison très rarement."

La maladie nous affecte de façon difficile, elle affecte la vie familiale. Ma femme a dû arrêter de travailler pour s'en occuper. Ma fille ne se tient pas, elle a une scoliose prononcée et elle devient de plus en plus lourde."

" L'impact! Je dépends totalement de personnes pour pouvoir vivre et pour tous mes besoins. Je dépends totalement d'eux pour tout."

" Ça affecte tous les déplacements car elle est limitée dans ses déplacements. Elle utilise parfois une marchette. Chaque mouvement est de l'énergie. On doit la porter. On lui apprend à se déplacer avec des outils. C'est beaucoup de temps pour la famille pour lui faire faire ses exercices pour la musculation. Elle ne peut pas comprendre et ça produit de la frustration. On essaie de l'intégrer socialement, mais avec le COVID-19 c'est difficile. On a adapté la voiture. Elle est semi-autonome et manque souvent d'énergie." "Pour un jeune, c'est vraiment difficile de se faire proposer au niveau du travail non pas ce que tu veux faire mais, ce que tu pourras faire plus tard. J'ai aussi été victime d'intimidation au secondaire à cause de la maladie, ils me traitaient de jambe de bois. Côté famille, j'aimerais avoir une conjointe et des enfants, une maison, mais les tâches quotidiennes comme tondre le gazon, l'entretien général, je ne peux pas le faire. Au niveau des relations intimes, la maladie joue beaucoup, je ne suis pas capable de faire tout ce que je voudrais faire au niveau des positions. Mais je m'en sors bien. Je suis découragé que le Gouvernement autorise les changements de sexe mais qu'il n'y ait rien d'adapté pour les maladies neuromusculaires."

"Vie sociale: je ne m'empêche pas de faire grand chose, d'avoir des amis. L'équilibre familial chez moi, ça va bien mais je suis pas indépendant, j'ai besoin d'aide pour le ménage, faire à manger. J'ai pas de copine et pas de relation intime."

"La maladie affecte toutes les activités quotidiennes: le levé du lit, les transferts, les déplacements. Au niveau social, ça affecte beaucoup parce qu'il n'y a pas grand place adaptée. Les amis viennent à la maison mais se déplacent de moins en moins. On sort moins à cause de la planification que ça demande. La fin des voyages est aussi difficile à accepter, il faut apporter le banc de toilette, etc. La famille vient visiter moins souvent. Plus la maladie avance, plus c'est compliqué de sortir. J'ai besoin d'un lève personne. C'est plus difficile pour la conjointe, je suis moins autonome dans la maison, je ne peux plus faire les transferts seul. Mes frères aident quand on a besoin. Les relations intimes sont moins fréquentes et c'est assez tranquille de ce côté."

"La maladie affecte partout, mon fils n'a aucune autonomie dans ses mouvements. Il n'est pas capable de prendre ses jouets, d'ouvrir un étui à crayon et prendre les crayons, il doit être accompagné en tout temps pour la salle de bain et il commence à vouloir son intimité. Les voyages sont très limités. Il manque de l'école beaucoup. Il y a beaucoup de sortie de classe qu'il ne peut pas participer ex: récréofun, escalade etc. Il reste donc en classe. Il ne peut pas participer au camp de jour car ceux-ci ne répondent pas à ses besoins cognitifs. Il a un suivi de santé plus rapproché, il se plaint souvent de douleur. Lorsqu'il a besoin d'être tourné dans son lit, pour le repositionner c'est nous qui s'en occupons. Il fait de l'asthme, il a des douleurs aux jambes."

Au niveau de l'alimentation, il y a risque d'étouffement et à l'école personne ne coupe sa nourriture, ça nous cause un stress."

"Il y a un impact énorme sur ma vie. Je dépend à 100% de mes parents, ma santé se détériore, j'ai de la difficulté à respirer, de nouveaux symptômes apparaissent continuellement."

"C'est une série de deuils à vivre au quotidien, une douleur constante, une vie sociale quasiment inexistante à cause des limitations physiques, de la fatigue, des médicaments. J'ai dû cesser de faire ma passion qui est de cuisiner, mettre une croix sur le fait de devenir papa. Lorsque je travaille le lendemain, il est impossible d'aller à une soirée, je dois me coucher tôt afin de récupérer pour pouvoir fonctionner le lendemain. Je passe ma vie à souffrir et devoir demander de l'aide à mes proches pour tout ce qui est physique."

"Ça demande que ma mère m'habille les matins et qu'elle m'amène aux toilettes. Mes mains tremblent et j'ai moins de force, j'ai toujours besoin d'aide. À l'école c'est plus compliqué, je manque beaucoup d'école. Je suis toujours fatiguée. Je vais dans une école régulière, je dois sortir 10 minutes avant les autres parce que c'est trop difficile de circuler en même temps que les autres. Je n'ai que mes pauses pour aller aux toilettes avec la préposée (15 heures par semaine). À la maison, c'est ma mère qui agit à titre de préposée."

"La maladie me cause de l'anxiété constamment, car je sais qu'elle évolue et je ne sais pas ce que je pourrai continuer à faire. C'est important pour moi de garder mon autonomie, et c'est de moins en moins possible, car dans les dernières années, j'ai vu une évolution plus rapide et marquée de la maladie et des symptômes. J'ai deux jeunes enfants et j'ai eu besoin de certaines adaptations de mon domicile et des équipements pour m'en occuper dans leur plus jeune âge. Maintenant qu'ils ont grandi un peu, c'est stressant de ne pas savoir si je pourrai les accompagner encore longtemps dans leurs activités. Je manque d'énergie pour mes activités sociales et les sorties familiales."

"Ça affecte toute les sphères de sa vie. En naissant, il n'était pas capable de prendre le sein. Pas capable de marcher, pas capable de se tenir debout. Il a besoin d'une planche, d'un levier sur rail à la maison, d'une plateforme élévatrice, d'un fauteuil motorisé."

"J'ai deux enfants atteints de l'amyotrophie spinale, notre plus grande peur est la dégénérescence de la maladie, la peur des maladies pulmonaires ou pire encore... ils ont besoin d'un aide quotidienne et ce, pour toute leur vie."

"Cette maladie m'entraîne une qualité de vie très médiocre. Je suis restreinte dans toutes les sphères de mon quotidien et je dois constamment dépendre des autres. À un tel point qu'il m'arrive de me sentir comme un fardeau".

"C'est de vivre en marge de la société. On ne peut rien faire comme tout le monde. La maladie affecte toutes les dimensions humaines, les rapports avec les autres, le travail, les loisirs, et demande de l'adaptation à tous les niveaux. C'est un bouleversement complet de la vie. Tout demande beaucoup de préparation. Je suis marié avec des enfants. J'habite maintenant en CHSLD parce que l'aide à domicile n'était pas suffisante et ma femme n'y arrivait plus. Je suis un cas trop complexe pour retourner à la maison. Ce fut particulièrement dur quand j'ai eu mes bébés. Je ne pouvais pas les prendre dans mes bras. C'était difficile, parce que le bébé ne comprend pas pourquoi".

"Je suis actuellement célibataire depuis plusieurs années car il est difficile pour une personne lourdement handicapée de trouver l'amour. L'handicap physique prend beaucoup d'espace dans une vie amoureuse car chaque petit mouvement/action de la vie doit être accompagnée. Souvent le conjoint voit le handicap comme un obstacle, une obligation, un fardeau..."

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

Par exemple :

- *Effets émotionnels/ psychologiques*
- *Équilibre familial*
- *Relation intime, vie sexuelle*

Les personnes qui ont un enfant, un conjoint, un sœur, un frère, un parent, un ami atteint d'amyotrophie spinale voient leur vie bouleversée de plusieurs manières. Le point qui semble revenir le plus souvent parmi les répondant est la quantité de soins à apporter à la personnes atteinte. L'amyotrophie spinale est une maladie très invalidante et les personnes atteintes, selon le degré d'atteinte et l'évolution de la maladie, auront besoin d'aide pour les différentes tâches du quotidien.

Un autre aspect important qui semble affecter les proches de la personne atteinte est l'inquiétude par rapport à la santé, la sécurité, l'avenir, le développement social. Les proches souffrent aussi beaucoup de voir la détérioration de la condition de la personne atteinte et plus spécifiquement pour les parents, la souffrance de voir les défis que leur enfant aura à affronter tout au long de sa vie.

Les conséquences au niveau de la vie professionnelle des parents est aussi très présente. Dans de nombreux cas, l'un des deux parents doit quitter son emploi pour prendre soin de son ou ses enfants atteints. La demande en soins quotidiens, la fréquence des rendez-vous médicaux ainsi que la fatigue physique et mentale nuisent souvent à la vie professionnelle.

Les difficultés financières viennent aussi souvent de pair avec la maladie. En plus des pertes d'emploi qu'elle entraîne, les soins à donner sont dispendieux, ils exigent des déplacements pour rencontrer des spécialistes, les médicaments, les traitements ne sont pas toujours couverts et appauvrissent la famille.

La maladie affecte aussi les relations conjugales. Les conjoints (qu'ils soient parents d'un enfants atteints ou en couple avec une personne atteinte) souffrent de fatigue en raison des soins à donner. Dans le cas d'un adulte atteint en couple, le partage des responsabilités est inégal et le sentiment de culpabilité de la personne atteinte entraînent des conflits et peuvent conduire à des séparations.

La maladie affecte aussi la fratrie qui, en plus d'éprouver de l'inquiétude, doivent apprendre à se débrouiller seul plus jeunes. Ils ne peuvent bénéficier d'autant de temps et d'attention de la part de leurs parents qui sont très occupés avec l'enfant atteint d'amyotrophie spinale.

La maladie aussi entraîne de l'anxiété chez les proches, la peur de voir souffrir et même mourir la personne atteinte est toujours présente.

Voici quelques exemples de réponses obtenues au cours des entrevues:

" Pour les activités on doit être toujours créatif. C'est lourd car il faut être toujours créatif et penser à tout. Parfois c'est plus simple de rester à la maison. Il faut toujours être deux pour qu'on soit en mesure de s'entraider. Les salles de bain publiques ne sont pas toujours adaptées surtout lors des changements de couches les tables de changements de couches sont trop petites pour lui. C'est toujours problématique. Pour les transferts pour les faire seule ça affecte mon dos. Financièrement c'est difficile car je ne peux pas travailler à temps plein et même à temps partiel c'est difficile et épuisant. En tant que parents ça nous affecte énormément ."

" Notre vie en couple avec la maladie de notre fils n'est pas facile. Heureusement que j'ai un mari extraordinaire et on a traversé ensemble des hauts et des bas. Ma mère venait nous aider avec les enfants pour qu'on puisse avoir une vie de couple. Parfois un préposé nous aidait aussi. Avec la pandémie je ne peux pas prendre de chance. On est très isolé on doit faire preuve d'imagination et on ne sait pas quand on verra nos proches."

" Sa soeur plus jeune et très impactée. Elle est très impliquée dans les tâches. Nous sommes obligés de faire des activités adaptées, et de faire moins d'activités pour notre autre fille. On ne peut pas souvent aller chez les grands-parents."

" Au niveau de la famille proche il y a un très gros impact. Ils réalisent qu'il n'auront pas toujours leur petit frère. Cela a aussi beaucoup d'impact sur l'attention portée à chacun des enfants. Il ne peut pas aller jouer chez des amis ou jouer dans la cours. Il ne peut pas participer a toutes les fêtes. Ses amis n'habitent pas tous dans la même région. Il a donc moins d'amis et la compréhension de pourquoi il ne peut pas voir ses amis est difficile."

" On est assez forts psychologiquement et émotionnellement. On a confiance en l'avenir . Je ne veux pas lui transmettre mes craintes. Je l'aide à gérer ses émotions. Elle n est pas encore rendue à poser des questions ou à vivre des rejets. Je vais plus avec ses émotions que les miens . On essaie d'aptater tout ce qui est possible et ça devient lourd pour notre dos. Ma mère est plus affectée que moi comme elle la garde souvent et est plus souvent avec elle. Du point de vue financier c'est un peu difficile parce que je travaille beaucoup moins. "

" C'est très très demandant pour les parents, c'est du 24/24. Nous avons eu chacun nos épisodes de dépression. Au quotidien, on se relègue pour les tâches reliées à la routine et ce, en plus, de notre travail et les différents soins et rendez-vous. Il y a le stress de l'inconnu, on ne sait pas, les journées sont différentes à tous les jours. J'ai dû prendre congé du travail pour dépression et mon conjoint aussi mais à des périodes de vie différentes. C'est demandant physiquement et émotivement d'avoir un enfant atteint. Ça cause de l'anxiété et il y a toujours un stress. Pour ce qui est des relations intimes, on est très fatigués. On se couche pour dormir. Notre fils a besoin d'aide pour dormir, se tourner, il y a toujours un parent qui dors d'une oreille. On a besoin de plus de repos et ça nuit au couple. Ça cause de la tension entre nous car il ne peut pas rester à la maison seul une minute, donc les moments intimes ou de couple sont rares."

" Les grands-parents trouvent ça extrêmement difficile. Ils veulent profiter de leur petite-fille le plus longtemps possible. Sa petite soeur n'a pas la maladie, elle la voit faire des choses et elle ne peut pas le faire, ça cause des chicanes. Les grands-parents ne peuvent pas acheter un vélo à la plus jeune puisqu'il y aurait sûrement de la jalousie, de la déception de la part de celle atteinte. En tant que parents, on prive la plus jeune et cela nous crève le cœur."

" Cela a un impact sur toutes les activités familiale. Il a deux soeurs plus jeunes. On laissera pas ses soeurs faire des activités que lui ne peut pas faire. Dans un sens, ses soeurs sont brimées sans le savoir mais elle sont encore trop jeunes pour le réaliser. C'est difficile et complexe pour

les activités. Très lourd parce qu'il demande des soins constants donc plusieurs centaines d'interventions par jour. Pour la vie de couple, il faut trouver des solutions pour sortir, on demande à la famille de garder. Mon conjoint a été obligé de changer d'emploi pour répondre aux multiples rendez-vous médicaux et hospitalisations. Tout le stress relié à la santé qui peut changer rapidement et en tout temps, affecte toute la famille. Ce n'est pas facile."

" Nous sommes tous fatigués. La nuit, il a besoin d'aide pour se tourner, un des deux a eu besoin d'arrêter de travailler et cela a un effet sur nos finances. Notre couple se sépare."

" Tout le reste de la famille en écope. Les autres enfants ont moins d'attention de notre part (parents). Pour les autres enfants les activités, vacances et sorties familiales sont choisies en fonction de l'enfant atteint."

" Dans mon cas, ça ne s'est pas bien passé et je me suis retrouvée avec un divorce. Ça a influencé notre vie de couple . Il y a eu une perte d'intimité avec les préposés , cela a affecté notre vie de couple."

" On est toujours préoccupé qu'il n'y ait pas de lieu accessible pour lui lorsqu'on voyage . Ça restreint notre vie quotidienne. Il est au camp Papillon maintenant car on a besoin d'un répit. Il se sent rejeté, il ne comprend pas pourquoi . Notre vie tourne autour de lui et on doit tout organiser autour de lui ce qui n'est pas simple."

" Mon fils a maintenant 23 ans et je dois céder ma vie en fonction de ses activités et de lui. Il a besoin d'aide pour des choses quotidiennes tel qu'apporter quelque chose, il ne peut pas aller où il veut et je dois l'aider constamment. Nous avons dû adapter la maison pour ses limitations (ex : monte-personne dans les escaliers, rampe d'accès, fauteuil auto-soulevant, lit électrique, etc). Le voir faire les devoirs constamment nous vire à l'envers. Nous essayons de rendre sa vie plus facile mais nous devons aussi vivre constamment avec les deuils de le voir s'affaiblir de jour en jour. C'est très difficile. Présentement, il est rendu à l'évidence qu'il ne pourra pas avoir d'enfant car il ne peut le prendre dans ses bras par manque de force et cela nous rend très triste. C'est un seul exemple, car à chaque jour nous le voyons faire des choix en fonction de ses handicaps physiques. Il a que très peu d'amis car il ne peut pas les suivre dans les différentes activités sociales. C'est très difficile."

" Mes proches trouvent ça plate que je perde mes capacités. Il faut qu'il m'aident de plus en plus et ils vivent avec la peur que si j'attrappe une grippe, je risquerais de mourir."

" Je ne peux pas sortir car je dois m'occuper de lui. Du point de vue financier c'est difficile car on doit quitter son travail, du point de vue psychologique de voir son enfant vivre cela c'est terrible."

" J'ai dû arrêter de travailler durant les premiers deux ans et demi de sa vie. Maintenant, je travaille 2 jours/semaine mais je ne peux pas plus. Mon conjoint manque souvent du travail pour les rendez-vous médicaux. Mon plus vieux (garçon) se fait trimballer de gauche à droite chez les grands-parents, parrain et marraine. Les deux premières années, il ne comprendrait pas pourquoi ni la maladie de son frère. Il avait des réactions de grande colère. Nous avons consulté la travailleuse sociale du centre de réadaptation. Je fais appel à ma mère 2 jours/semaine pour

aider à préparer le gavage, aller aux différents rendez-vous, faire ses exercices quotidiens et aider aux tâches :nourriture, épicerie, etc. Ma tante aide aussi 1-2 jours/semaine pour le ménage. Les gens autour de nous aident énormément. Ce sont les gens autour de nous qui ont fait des collectes de fonds pour aider à avoir de la physiothérapie en privé entre autre. Nous sommes bien supportés de la part de la famille et des amis. Les 2 premières années ont été très difficiles mentalement, on était plus fatigués, à fleur de peau. Il n'y avait pas de temps pour nous mais au niveau des décisions on est une bonne équipe, bien sûr il y a eu des discussions animés mais on a toujours trouvé des points d'ententes, des solutions."

" Nous n'avons plus de vie avec les proches et les amis. On les a perdus. Les amis ne sont plus présent, ne sont pas à l'aise avec la maladie. Nous sommes très renfermé à la maison. On est fatigués."

3. Expérience avec les traitements actuellement disponibles (autres que celui évalué)

3.1. Dans quelle mesure les patients, avec l'aide de leurs proches s'il y a lieu, gèrent-ils leur état de santé avec les traitements actuels? Par traitement, il faut entendre toute forme d'intervention comme les médicaments, la rééducation, le soutien psychologique, les prises en charge hospitalières, etc. Si aucun traitement n'est disponible, cela doit être mentionné.

Par exemple, listez les principaux traitements utilisés et leurs effets en termes de:

- *Modalités d'administration/de prise du traitement (fréquence, traitement à domicile/à l'hôpital, accès, voie d'administration)*
- *Difficultés à prendre un médicament tel que prescrit (déglutition, utilisation d'un dispositif, heure de prise, etc.)*
- *Actions spécifiques que les médicaments actuels impliquent (comprimés, injections, bilan, révision de la dose et fréquence, etc.)*
- *Consultations, examens complémentaires requis (bilan et surveillance biologique, radiologique), prise en charge associée (kinésithérapie, psychiatrie), exigence d'hospitalisation ou d'autres traitements*
- *Efficacité sur le contrôle ou la réduction des aspects les plus difficiles de la maladie*
- *Effets indésirables, en précisant les plus difficiles à tolérer et ceux qui sont acceptables*
- *Contrôle ou diminution des symptômes (bénéfices et effets indésirables principaux avec ce médicament, etc.)*
- *Répercussions sur les activités de la vie quotidienne et domestique*
- *Répercussions personnelles, sociales et relationnelles (interruptions professionnelles, changement de l'apparence physique, difficultés de déplacement, etc.)*
- *Préoccupations sur l'usage à long terme du traitement existant*
- *Difficulté d'accès*

Actuellement, il n'y a qu'un seul autre traitement approuvé et disponible au Québec et c'est le Spinraza. La majorité des personnes interrogées en bénéficiaient et affirment que cela les aidait beaucoup, qu'ils voyaient une différence dans leurs capacités, leur énergie, leur force musculaire (ou celles de leur enfant). D'autres traitements pour soigner certains symptômes ou améliorer leur condition sont aussi utilisés. Les problèmes respiratoires sont le plus souvent traités chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale. Un autre traitement est expérimenté par certains répondants en essai clinique, le Risdiplam. Celui-ci semble aussi apporter des

bienfaits. Un seul répondant bénéficie du traitement dont il est question dans ces commentaires.

Outre ces traitements, des appareils d'aide à la toux (cough assist), des C-PAP ou B-PAP sont aussi utilisés la nuit et le jour pour faciliter l'oxygénation. La plupart sont asthmatiques et reçoivent des traitements appropriés pour l'asthme tels que des pompes de Ventolin ou autre et font des exercices respiratoires visant à améliorer leur santé respiratoire. Certaines personnes avancées dans la maladie doivent utiliser un respirateur 24 heures sur 24.

Les personnes atteintes ont aussi souvent recours à des traitements de physiothérapie qui peuvent les aider dans certains cas à maintenir certaines fonctions musculaires.

D'autres voient beaucoup d'avantage à faire de la massothérapie pour détendre les muscles tendus et enlever de la douleur.

Certains patients auront une chirurgie pour la scoliose. Chirurgie qui impliquera une hospitalisation, beaucoup de douleur et d'inquiétude pour la personne et ses proches ainsi qu'une très longue réadaptation.

Les patients atteints d'amyotrophie spinale fréquentent souvent un centre de réadaptation qui leur permet d'améliorer leur qualité de vie en les aidant à adapter leur quotidien et leur résidence à l'aide d'appareils, qui les aideront à se déplacer et à accomplir leurs activités quotidiennes plus facilement.

Les hospitalisations sont fréquentes le plus souvent à cause des rhumes et gripes qui se transforment en pneumonie. Les séjours à l'hôpital sont très difficiles car le personnel n'est pas spécialisé en maladie neuromusculaire et risquent de procéder à des soins qui seront nocifs pour la personne atteinte d'amyotrophie spinale. Les hopitaux non spécialisés en maladie neuromusculaires, qu'ils soient pour les adultes ou pédiatriques, ne sont pas adaptés pour les personnes souffrant d'amyotrophie spinale. Enfin, le risque d'attraper d'autres infections est grand et les personnes et leurs familles appréhendent beaucoup les séjours à l'hôpital.

Certaines personnes atteintes d'amyotrophie spinale doivent être nourries par gavage ce qui constitue une intervention et un long processus à chaque jour.

Finalement, on observe fréquemment des traitements de psychothérapie ou la prise d'antidépresseurs chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale pour soigner des troubles d'anxiété ou de dépression.

Voici quelques témoignages de patients:

" Il y a beaucoup de différence avec le Spinraza. J'ai beaucoup d'énergie maintenant, je n'étais pas capable de marcher et maintenant avec une marchette je peux marcher une demi-heure. Je peux me lever de la table avant je ne pouvais pas. J'ai plus de force qu'avant dans les jambes. Dix jours après la prise de médicament j'ai eu des effets secondaires mais cela valait la peine d'endurer les effets indésirables".

"Notre fils a eu le Zolgensma à 3 ans. Une semaine par mois on ne pouvait pas travailler car il y avait des suivis à Montréal. Après cela 4 fois par année. Nous avons aussi des rendez-vous physiothérapie ergothérapie et 2 rendez-vous médicaux par mois. Nous sommes constamment

à trouver des aides techniques pour l'aider. C'est lourd tout cela.
Pour l'instant, il prend Risidiplam un sirop qu'il prend à chaque jour à la maison."

"Il prend maintenant le Spinraza. Notre fils est suivi avec une psychologue. Notre fils a toujours été présent et conscient de sa situation. On savait dans notre tête que les améliorations seraient minimales et qu'éventuellement on aurait des petits gains. Il s'étouffe moins et peut plus contrôler ses étouffements. Il a gagné de la force sur son côté gauche. on n'a pas noté d'effets secondaires."

"Nous avons beaucoup beaucoup d'anxiété. Le neurologue ne veut pas faire les traitements de Spinraza si l'enfant ne dort pas. Ils doivent l'endormir aux 4 mois et cela occasionne des risques dû aux difficultés respiratoires. À chaque fois que l'enfant a des petits problèmes, nous devons consulter. Nous ne savons pas jusqu'à qu'elle point le traitement sera bénéfique. Il y a des effets secondaires qui peuvent entraîner le décès si nous ne suivons pas les consultations. Nous devons faire une heure de route à chaque mois pour les traitements, et nous devons être 2 en voiture, car notre enfant ne tient pas dans un siège. Nous devons faire de longues distances pour les traitements à Montréal pour voir les spécialistes."

"Il faut gérer la douleur et l'état psychologique. C'est un traitement invasif aux 4 mois, nous manquons donc de l'école et du travail. Notre enfant ne peut pas être manipulé par d'autres personnes à la salle de bain (2-3 jours) dû à la douleur. Il y a des risques à toutes les fois. Nous faisons des exercices de physiothérapie à chaque jour et de la physiothérapie en privé, nous voyons une ergothérapeute à domicile pour l'adaptation ce qui occasionne des coûts supplémentaires. Nous sommes psychologiquement et mentalement fatigués. Je ne suis pas totalement à 100% dans mon travail. Je ne pourrais pas avoir un job exigeant. Nous faisons de la physiothérapie en piscine et des déplacements de 1h 2x par semaine. Nous avons beaucoup de rendez-vous avec tous les médecins spécialistes et nous devons donc prendre congé souvent de l'école et du travail. Nous recevons la visite de la travailleuse sociale 2 fois par année. Nous ne voyons pas car il est trop à risque au niveau pulmonaire. Les effets secondaires sont le mal de tête, la peur du risque et l'allitement durant 2 jours après les traitements."

"Nous avons vu beaucoup de positif dans les traitements de Spinraza. Les traitements de physiothérapie aident aussi. Fréquence des traitements de physiothérapie est aux deux jours, tandis que les traitements de Spinraza aux 4 mois. Nous n'éprouvons pas de stress relié au risque et n'y voyons pas de désavantage, mis à part la journée même elle a mal dans le dos."

"Nous devons nous déplacer à Québec pour le traitement (2 heures de route) et nous devons à l'hôpital. Le Spinraza c'est aux 4 mois. Il n'y a pas d'inconvénient, pas d'effet secondaire. Ils ont de la difficulté à faire l'infiltration. Elle va en radiologie et le traitement dure 1 heure. Elle a de la douleur après s'être fait infiltrer. Elle était allergique à la crème qui gelait donc elle n'en a plus. Tous les spécialistes sont à Québec. Il y a eu beaucoup d'imprévu, avec la gastrostomie de

nouveau rendez-vous se sont ajoutés. Les traitements de physiothérapie se font par vidéoconférence."

"Nous gérons bien la maladie. Les traitements actuels ne sont pas optimum dans le sens que ça ne guérit pas. C'est demandant. Le traitement requiert 4 journées d'hospitalisation à Ste-Justine par année. C'est une intervention invasive mais il n'y a pas d'effet secondaire, seulement un peu de mal de dos dans les 24 à 48 heures après le traitement. Il y a eu une bonne amélioration de ses symptômes. Les acquis gagnés font une grosse différence dans le quotidien. Il y a beaucoup moins d'hospitalisation."

"L'orthophonie, la physiothérapie, ça demande vraiment beaucoup. J'ai dû quitter mon travail. Présentement c'est un peu moins pire car les rendez-vous sont moins fréquents. Les infiltrations on lieu à tous les 4 mois à l'hôpital. Nous voyons le pédiatre, le pneumologue, il y a beaucoup de suivis avec les professionnels. Ça demande beaucoup de gestion de temps. Il y a moins d'hospitalisation avec le Spinraza."

"Elle prend le Spinraza et on fait de la physiothérapie en privée pour elle en plus. Elle commencé sa première dose en janvier et sa deuxième fin de mai. Elle est chanceuse car elle n'a pas d'effet indésirable à part peut-être un mal de dos après le traitement et un léger mal de tête. Ça améliore sa condition et stoppe la détérioration. On voit des gains!"

"Elle fait partie d'un essai clinique avec le laboratoire Roche. C'est un médicament à voie orale une fois par jour. Elle a des rendez-vous à l'IRDPQ aux 2 mois. Elle n'a pas d'effets indésirable avec le médicament. Elle faisait seulement 4 pas et maintenant elle marche dans la maison."

"Présentement, il prend un médicament oral une fois par jour et fait partie d'un essai clinique avec le laboratoire Roche. Ça se passe bien. Il ne marchait pas avant et perdait de plus en plus ses capacités motrices. On a pu remarquer des gains considérables."

3.2 Quelles sont les principales attentes des patients et de leurs proches au regard du nouveau traitement?

Par exemple :

- Attentes face à l'efficacité pour soulager certains symptômes
- Attentes quant aux effets indésirables
- Attentes relatives à d'autres caractéristiques du traitement
- Attentes par rapport à l'accès
- Lacunes que le médicament idéal devrait combler
- Alternative aux traitements actuels

Il est évident que le traitement à l'étude bénéficiera aux personnes atteintes d'amyotrophie spinale de tous les types. Particulièrement avec les enfants qui expérimentent une progression

rapide de la maladie. Ceux qui ne sont pas en mesure de bénéficier de ce traitement sont à haut risque de perdre la capacité de marcher par eux-mêmes. En outre, ils seront à haut risque de voir perdre de la force musculaire aux membres supérieurs et sont exposés à la perte d'autonomie. C'est-à-dire se nourrir eux-mêmes, s'occuper de leur hygiène personnelle et s'habiller. Sans traitement, les individus seront placés dans une situation où ils auront besoin de support permanent et invasif à la respiration qui peut impliquer un support ventilatoire de nuit, une trachéotomie, ou même un système de ventilation assistée.

La priorité de traitement ne devrait pas dépendre de l'âge ou du type d'amyotrophie spinale, mais plutôt des gains qui pourraient être atteints avec le traitement, de même que l'arrêt de l'évolution des symptômes. Pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale, la possibilité de maintenir les principales fonctions motrices ou respiratoires devraient être priorisée afin de leur permettre de rester indépendant et d'avoir une vie active, de pouvoir travailler, continuer d'aller à l'école et de conserver leur qualité de vie.

Voici les réponses les plus courantes que nous avons récoltées au cours de notre enquête:

Pouvoir bénéficier d'un traitement moins invasif, moins risqué

Maintenir l'autonomie

Ralentir le processus de progression de la maladie

Recouvrer une certaine force musculaire

Être moins dépendant des autres

Avoir une meilleure qualité de vie

Connaître une diminution des problèmes respiratoires

Importance que ce médicament soit couvert par la RAMQ

Éviter un mort précoce, améliorer l'espérance de vie.

Pouvoir mener une vie pleine et active (aller à l'école ou travailler).

Voici certaines réponses obtenues lors des entrevues:

"J'espère qu'il sera plus autonome. Pris tôt la maladie n'a pas le temps d'agir. Une amélioration de sa santé."

"On ne se fait pas grandes attentes. Des petits gains et la stabilité de l'évolution de sa maladie et de ses pertes pulmonaires. Si on peut contrecarrer la maladie c'est un immense gain."

"Compte tenu des atteintes déjà présentes avec la maladie et son âge, nous aimerions qu'il ait moins de difficulté à la déglutition. Qu'il n'y ait pas d'infiltration intratécale, moins à risque d'avoir des scolioses, avoir plus de muscles et de force pour être assis. Nous aimerions aussi éviter les risques de paralysie (risque aux 4 mois), les rendez-vous aux 4 mois à Sherbrooke d'autant plus qu'il n'est pas supposé faire de voiture. Améliorer la déglutition, la moindre grippe peut amener des complications et que le Zolgensma limite ces complications. Les risques d'étouffement nous font peur. Nous aimerions avoir accès demain matin au Zolgensma, compte tenu du deadline et de l'évolution des symptômes. Actuellement les pertes avec le Spinraza sont au deux mois. Avec l'autre médicament nous aurions des attentes de ne pas avoir des pertes musculaires aussi rapides. Il faudrait que le Canada accepte de tester les bébés dès la naissance et de traiter avec le Zolgensma dès les premiers symptômes."

"Que ça stoppe la progression de la maladie, libère des rendez-vous médicaux et des risques. Que ce nouveau traitement nous redonne espoir pour son avenir, en améliorant sa capacité physique, son autonomie, diminue les risques d'infection, libère notre famille, et améliore notre qualité de vie. Que cela nous permette de revenir à une vie normale et d'avoir moins de rendez-vous avec les médecins spécialistes. J'aimerais que toutes les personnes avec l'amyotrophie spinale soient acceptés (type 1-2-3-4). "

"On voudrait pouvoir y avoir droit, pour l'amélioration de son état (capacité physique), et de pouvoir continuer à faire son train train quotidien. Qu'elle marche toute seule ou qu'elle puisse se relever si elle tombe. L'amélioration des capacités physiques."

"Si ça pouvait stabiliser son état et la maladie, pour que la dégradation des symptômes arrête, réduire aussi les déplacements, le temps passé en automobile."

4. Expérience avec le médicament à l'étude

4.1. Pour ceux et celles qui ont expérimenté le médicament à l'étude, quelles sont les conséquences positives ou négatives de son utilisation? Quelles différences son utilisation a-t-elle entraînées dans leur vie ?

Par exemple, en termes de :

- *Avantages et inconvénients par rapport aux traitements actuellement disponibles*
- *Facilité d'usage ou d'observance (modalités d'administration/de prise du traitement, utilisation du médicament tel que prescrit)*
- *Efficacité, qualité de vie (ex. : amélioration des symptômes)*
- *Effets indésirables (ex. : aggravation des symptômes)*
- *Effets sur les activités de la vie quotidienne et domestique,*
- *Effets sur le plan personnel, social ou relationnel (ex. : impact financier)*

Parmi nos 23 répondants, 1 seul avait pu bénéficier de onasemnogene abeparvovec. Voici sa réponse à cette question:

"Les résultats sont flagrants. Dans l'échelle Hammersmith il était à 12 et maintenant il est à 26. Son niveau pulmonaire s'est amélioré. Il souffrait d'apnée du sommeil et il est passé de sévère à léger. Notre fils ne pouvait pas manger seul et n'était pas autonome. Maintenant il est capable de s'asseoir et de manger avec des ustensiles adaptés. Il rampe un peu et ses jambes bougent plus. Le pointage est plus facile à voir. Cela lui a sauvé la vie. Il a eu 0 effet secondaire. En tant que mère j'ai vu les changements dans l'espace d'un mois. Je voyais que les choses étaient plus faciles pour lui. J'ai vu un changement flagrant. Il a beaucoup augmenté. Il y a eu des plateaux, mais je voyais qu'il y avait des renforcements des muscles. Le Zolgensma agit différemment que le Spinraza car il va booster le gène et revient moins cher que le Spinraza."

5. Information supplémentaire

Merci de communiquer toute information supplémentaire qui peut être utile à l'évaluation des médicaments.

Par exemple :

- Problèmes éthiques ou sociaux, conflits relationnels avec des proches ou des professionnels de la santé

L'amyotrophie spinale est une maladie tragique. À travers notre processus d'entrevue, il est devenu très clair que la question de l'accès au médicament, pour tous les âges et les types d'amyotrophie spinale, est une question très importante pour notre clientèle. Les familles touchées souhaitent pouvoir être en mesure de bénéficier de ce traitement. Elles souhaitent donc qu'il soit couvert par la RAMQ.

Vivre avec une maladie neuromusculaire peut coûter très cher. Le caractère évolutif de la maladie requiert des adaptations fréquentes, de nouveaux équipements et les nombreuses visites médicales et soins peuvent affecter la vie professionnelle de la personne atteinte ou de ses parents. Il est donc très important que le médicament soit accessible pour tous.

L'efficacité démontrée a un impact considérable dans la vie des personnes et familles touchées par cette maladie. La préservation de l'autonomie, la capacité de se nourrir seul, de s'habiller, en plus de réduire les dangers reliés aux problèmes respiratoires changeraient de façon considérable la qualité de vie des personnes touchées et leurs proches. La prise de ce médicament comporte moins de risque que le Spinraza et est beaucoup plus facile d'administration. Il n'implique moins de déplacements et de rendez-vous médicaux, ainsi que moins d'effets secondaires. Il laisse entrevoir l'espoir d'une vie meilleure, plus autonome et active et qui demande moins de soins médicaux. De plus, le traitement permettra d'éviter la très grande fatigue des aidants-naturels et les soucis et l'inquiétude qu'apporte le fait d'avoir un proche atteint de cette maladie.

6. Messages clés

En un maximum de cinq énoncés, listez les éléments les plus importants de vos réponses à ce questionnaire. Ces énoncés seront rapportés et soulignés lors de l'évaluation du médicament.

1- Onasemnogene abeparvovec devrait être accessible à tous et remboursé par la RAMQ. Les familles touchées par l'amyotrophie spinale, considérant les nombreuses dépenses ou pertes de revenus qu'occasionne la maladie, ne seront pas en mesure de payer pour les traitements.

- 2- Ce sont la plupart du temps des causes secondaires à l'amyotrophie spinale qui provoquent le décès des personnes atteintes. En effet, les fonctions respiratoires déficientes occasionnées par la maladie (tel que pneumonie par exemple) peuvent être prévenues avec un traitement tel que onasemnogene abeparvovec .
- 3- La qualité de vie des personnes atteintes qui doivent dans certains cas dépendre à 100% des autres pour toute activité (alimentation, hygiène, habillement, déplacements, etc.) pourrait être évitée et ainsi permettre aux personnes de vivre un vie autonome pleine et entière et poursuivre leurs objectifs de vie de façon normale. Il en est de même pour la qualité de vie de l'entourage. Souvent, l'un des deux parents doit quitter son emploi pour prendre soin de son enfant. La fatigue, l'inquiétude, l'épuisement ressentie par les proches est très lourde et met à risque la santé physique et mentale de l'entourage.
- 4- Un traitement comme onasemnogene abeparvovec permettrait d'enlever une grande charge sur le système de santé. Moins de soins nécessaires, ainsi que moins d'hospitalisations, moins de visites aux urgences et moins de soins spécialisés seraient nécessaires pour cette clientèle.
- 5- L'administration, les rares effets secondaires et son efficacité rendent ce traitement très prometteurs pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale.

L'INESSS vous remercie de votre participation!

Ce questionnaire a été élaboré en s'inspirant du « Questionnaire de recueil du point de vue des patients et usagers pour l'évaluation d'un médicament » (2016), de la Haute autorité de santé française, et du « Patient Input Template for CADTH CDR and pCODR Programs » (2017), de l'Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé.