

MPS Day 2017 - Tribune d'Anne-Sophie Lapointe

lundi 15 mai 2017, par [François](#) (Date de rédaction antérieure : 15 mai 2017).



A l'occasion de la Journée internationale des MPS, Anne-Sophie LAPOINTE, Présidente de VML, signe une Tribune pour alerter sur la prise en compte de la qualité de vie comme critère de recherche et d'évaluation thérapeutique.

Sur l'exemple de la maladie de Hunter - MPS II, ces questions sont d'actualités pour l'ensemble de nos maladies lysosomales.

Paris, le 15 mai 2017

Maladie de Hunter et maladies lysosomales : prenons en compte la qualité de vie comme critère de recherche et d'évaluation thérapeutique !

Le 2ème plan Maladies rares 2011-2016 faisait de la qualité de vie des patients et de l'accès aux soins une priorité. Or en tant que familles et proches de patients, nous constatons que nous sommes loin du compte ! En cette Journée Internationale de Sensibilisation aux Mucopolysaccharidoses (MPS), le 15 mai prochain, notre association **Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)**, attire l'attention sur l'une d'entre elles, la maladie de Hunter (MPS II), et les difficultés liées à l'évaluation de la prise en charge en termes de qualité de vie des malades et des proches. Ce constat est partagé par de nombreux acteurs du soin mais aussi par les laboratoires pharmaceutiques dont le laboratoire Shire.

La maladie de Hunter (environ 5 naissances par an en France) touche presque exclusivement les garçons, mais plusieurs cas de filles sont connues. On compte entre 110 et 130 patients dans l'hexagone. On ne guérit pas de cette maladie génétique qui, du fait de ses implications cliniques, a un retentissement important sur la qualité de vie des patients et de leur entourage. Ce critère est trop souvent oublié voire même négligé dans le cadre de la prise en charge, à toutes les étapes de la maladie, alors que tout bénéfice clinique a un impact direct sur la qualité de vie.

L'errance diagnostique des familles est ainsi une réalité qui entraîne une grande souffrance psychologique et un sentiment de culpabilité. Il faut imaginer les rendez-vous médicaux à répétition, les examens qui n'aboutissent pas, le sentiment de ne pas être entendu lorsqu'on explique que son enfant est toujours malade malgré les nombreux traitements médicamenteux ou chirurgicaux. La maladie induit aussi très rapidement la déscolarisation des enfants et le rythme des bilans, hospitalisation, examens et consultations diverses se révèle souvent incompatible avec la vie professionnelle d'un des parents. C'est la **vie de toute la famille qui se retrouve ainsi bouleversée**, avec un impact socio-économique à ne pas négliger.

Aujourd'hui, nous attendons **une prise de conscience des autorités compétentes sur la souffrance des familles**. Si nous espérons des progrès thérapeutiques dans un proche avenir, nous insistons sur des mesures qui pourraient être prises dès aujourd'hui afin d'améliorer la qualité de vie des patients et de

leur entourage.

La montée en compétences des professionnels constitue ici un enjeu prioritaire, que ce soit dans l'établissement du diagnostic (médecins) ou dans le suivi (personnel des centres d'accueil ou de répit). Il faut absolument les encourager à partager leurs expériences par des échanges multidisciplinaires, via des bases de données, mais aussi à prendre en compte ce que disent les patients, les mesures de qualité de vie qui sont remontées par les familles. Le numérique permet aujourd'hui ce partage d'information, il faut veiller à ce que tous puissent en profiter. Les familles ont besoin de réassurance. Les professionnels doivent y contribuer en se formant et en s'informant.

De plus, il est impératif d'**intégrer la qualité de vie aux critères d'évaluation des traitements**, car les simples données cliniques ne suffisent plus. Il nous semble également indispensable de mettre en place des registres permettant de suivre les patients en amont de l'approbation des traitements, afin de permettre une réelle évaluation de ceux-ci une fois mis sur le marché. En effet, en l'absence de données de référence recueillies avant la mise à disposition d'un traitement, il sera impossible d'en mesurer l'efficacité de manière objective.

Enfin, pour les **patients adultes** atteints d'une forme modérée de la maladie mais qui sont contraints de se rendre régulièrement à l'hôpital pour leur suivi, nous demandons que les conséquences de la maladie de Hunter en termes de handicap soient mieux reconnues. Cette meilleure connaissance ne peut que favoriser la poursuite d'une activité professionnelle stable.

La France a été le premier pays d'Europe à mettre en place un plan national pour améliorer la prise en charge de près de 3,5 millions de personnes (environ 4,5% de la population) touchées par les maladies rares. A l'heure où le 3ème Plan national maladies rares est en cours de préparation, nous sonnons l'alerte : les familles et les adultes malades sont encore trop seules pour faire face à ces maladies qui bouleversent leurs existences !

Anne - Sophie Lapointe,
Présidente de Vaincre les Maladies Lysosomales