



11-13  
SEPT.  
2024

LILLE  
GRAND PALAIS

# CONGRÈS FRANÇAIS d'HÉMOSTASE



## Symposium PFIZER 11 Septembre 2024

# Décider et vivre avec une thérapie génique



Association française  
des hémophiles

Geneviève PIÉTU  
Chercheur INSERM à la retraite  
Bénévole AFH, Chargée de mission Recherche  
Mère d'un patient atteint d'hémophilie B

# Déclaration de liens d'intérêts

L'AFH a un budget réalisé en 2023 de 850 K€

Laboratoire	% du budget
BAYER	3,18%
BIOMARIN	7,87%
CSL	4,71%
LFB	4,84%
NOVO NORDISK	7,14%
OCTAPHARMA	2,35%
PFIZER	10,19%
ROCHE	5,29%
SANOFI	3,57%
SOBI	8,81%
TAKEDA	1,66%

A titre personnel : Aucun

# SOMMAIRE

## ➔ Deux enquêtes construites conjointement par l'AFH et le CRH

- **Recueil d'expériences auprès des patients hémophiles ayant participé à un essai clinique de thérapie génique**
- **« Thérapie génique : une étude pour comprendre les besoins et attentes des patients hémophiles »**

# SOMMAIRE

## **Deux enquêtes menées conjointement par l'AFH et le CRH**

- **Recueil d'expériences auprès des patients hémophiles ayant participé à un essai clinique de thérapie génique**
- Les besoins et attentes des patients hémophiles envers la thérapie génique

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



Association française  
des hémophiles

Nicolas Giraud - Geneviève Piétu

Co-construction du  
questionnaire



Pr Yesim Dargaud

## Objectifs :

- Recueillir l'expérience et l'avis des patients qui ont déjà bénéficié de ce traitement afin :
  - D'en tenir compte pour améliorer **l'organisation nationale dans la mise en place de ce traitement**
  - De connaître **leurs ressentis concernant leur qualité de vie** après la thérapie génique

## 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

# PROFILS DES REpondANTS



**18 répondants**  
**5 questionnaires incomplets**

*En France, 23 patients ont participé à un essai clinique de thérapie génique*

## Type d'hémophilie

16 Hémophilie A  
2 Hémophilie B

## Âge

18-35 ans : 6  
36-50 ans : 11  
>50 ans : 1

## Date de l'injection

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

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

- **Les motivations principales de la prise de décision des patients (n=15)**
  - Se libérer des contraintes liées aux traitements réguliers. Ils espèrent réduire ou éliminer ces injections de facteurs de coagulation, ce qui leur permettrait de vivre plus librement et sans les préoccupations constantes liées à leur maladie.
  - Deux d'entre eux évoquent le fait de participer à la recherche et contribuer aux avancées thérapeutiques
- **Le délai de réflexion** allait selon les patients de moins d'un mois (5), de 3 à 6 mois (6) à plus de six mois (4)
- **L'accompagnement avant injection** a été jugé suffisant et adéquat par la majorité des patients, mais certains auraient souhaité un groupe d'entraide et/ou une meilleure vulgarisation du principe de la thérapie génique

# L'efficacité de la thérapie génique

Nombre de patients	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 ?	
3	2023	>100%	>100%	
1	2023	>100%	50-100%	
2	2022-2023	>100%	10-30%	
2	2023	40-100	50-100	
1	2019	40-100	10-30%	
1	2019	40-100	<2%	
1	2020	10-40%	10-30%	HB
1	2019	10-40%	5-10%	
1	2020	10-40%	2-5%	
1	2023	<10%	<2%	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

Commentaires

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

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

*Pour 6 patients : Arrêt +  
de 6 mois*

**N= 13**

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

OUI : 13

**N= 13**

***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

**N= 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...

# La 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.

# La 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

Plus besoin d'injection et moins de douleurs au quotidien

De ne plus penser constamment à l'hémophilie

Une vie normale comme toute les personnes normales

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

Confiance en moi  
soulagement liberté

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

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

# En conclusion

- Cette enquête révèle **des perceptions majoritairement positives des patients hémophiles vis-à-vis de la thérapie génique**
- Elle met en lumière **l'impact de la thérapie génique sur la diminution des contraintes liées à la maladie dans la vie quotidienne des patients hémophiles**, tout en reconnaissant les défis associés à la gestion des contraintes post-injection et l'importance d'un suivi médical adapté
- La majorité des patients (12 sur 13) ont affirmé que la thérapie génique leur a permis d'avoir **un esprit libéré de la maladie** en gardant toutefois une crainte sur la durée bénéfique de ce traitement dans le temps

# SOMMAIRE

## ➔ Deux enquêtes construites conjointement par l'AFH et le CRH

- Recueil d'expériences auprès des patients hémophiles ayant participé à un essai clinique de thérapie génique
- **« Thérapie génique : une étude pour comprendre les besoins et attentes des patients hémophiles »**

# « Thérapie génique : une étude pour comprendre les besoins et attentes des patients hémophiles »

*Enquête d'Octobre 2022 à Mars 2023*

- Objectifs :**
- **Evaluer l'adhésion de la communauté des malades** au traitement par thérapie génique
  - Evaluer **le niveau de connaissances** des patients sur la thérapie génique
  - Estimer les paramètres qui vont jouer sur **la prise de décision** des patients d'être traités par thérapie génique
- Cible :**
- Patients vivant avec une **hémophilie sévère ou modérée de type A ou B de plus de 16 ans**

# Étude transversale sur la base d'un questionnaire en ligne



Association française  
des hémophiles

Groupe de Travail « Médicaments »

Nicolas Giraud - Geneviève Piétu – Gaetan  
Duport – Thomas Sannié – Carol Betsch

## Co-construction du questionnaire



Centre de Référence Hémophilie et autres déficits  
constitutionnels en protéines de la coagulation

Pr Yesim Dargaud

### AVEC L'APPUI D'EXPERTISE DE :



Manon MOLINS – Responsable de MoiPatient



Anne DUBURCQ – Epidémiologiste  
Alicia FRAVALO – Biostatisticienne  
Pierrette GOMIS – Chargée d'études Santé Publique

### DIFFUSION

- Questionnaire accessible en ligne sur la plateforme MoiPatient du 20/10/22 au 20/03/2023
- Diffusion via la communication de l'AFH (Newsletter, Revue, mailing via les présidents des comités régionaux) et les réseaux sociaux (Groupe Facebook fermé)
- Diffusion via les médecins des CRC-MHC

### ET SOUTENUE PAR :





# Profil patients



**143 répondants**  
**137 questionnaires complets**

**Homme**  
**129**  
**(94,2%)**

**Femme**  
7  
(5,1%)

**Non binaire**  
1  
(0,7%)

**Type d'hémophilie**  
80,3% Hémophilie A  
19,7% Hémophilie B



**Âge** en 2022 :  $46,8 \pm 15,8$  ans (min : 17,0  
– max : 73,0)

## Type de traitement

- 27,7 % à la demande
- 72,3% sous traitement prophylactique



## Connaissance de l'AFH

- 66,4% étaient adhérents
- 33,6% connaissaient mais n'étaient pas adhérents

## Satisfaction vis-à-vis du traitement actuel

- 44,5% très satisfaits (note de 5)
- 51,8% satisfaits (note de 3 ou 4)
- 3,7% pas du tout satisfaits (note de 1 ou 2)

**Diplômes** : 46% avec niveau > Bac+2

# Intérêt pour la thérapie génique

## Un intérêt important pour ce traitement malgré des inconnues



**64,2%** s'intéressent à la TG car ils veulent en savoir plus et peut-être la choisir comme traitement pour eux.

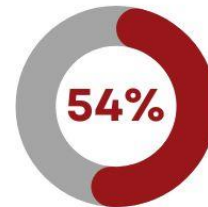
**33,6%**

déclarent être intéressés par l'utilisation de la TG pour eux dès qu'elle sera disponible.

**38,7%**

préfèrent attendre qu'il y ait plus d'expérience avant de l'utiliser

- 24,1% sont indécis
- 3,6 % pensent ne jamais utiliser la TG



pensent qu'il existe des risques à l'utilisation de la TG sur le court terme et potentiellement sur le long terme.

# Niveau de connaissance

 **Un niveau de connaissance de la TG encore bas**

**39,5%**



Pas du tout informé  
(Notes entre 1 et 2 sur 5)

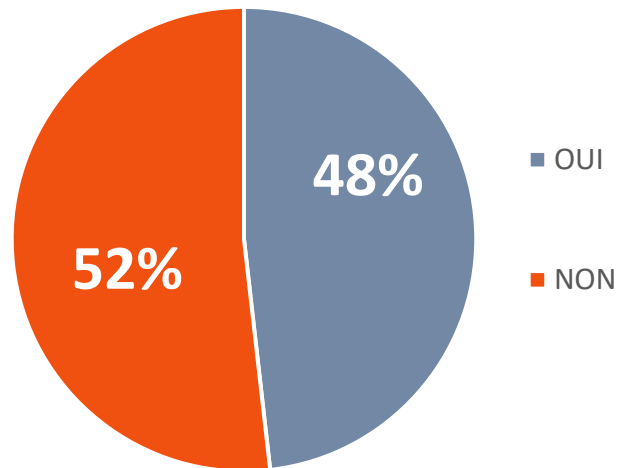
**Plus de 60%**



semblent ne jamais ou presque jamais parler de TG avec leurs équipes de centres de ressources et de compétences.

# Niveau de connaissance

« Connaissez-vous les avantages d'être traité par la thérapie génique ? »



**48%**

déclarent connaître les avantages d'être traités par la TG (les 2 avantages principaux cités sont l'arrêt de la prophylaxie et l'augmentation du taux de coagulation).



**34,8 %** pensent que leur vie quotidienne sera améliorée une fois qu'ils auront reçu la TG.

**42,3% ne savait pas que :** Le niveau d'expression du Facteur de coagulation obtenu est variable selon les patients

**47,4% ne savait pas que :** Le niveau d'expression du Facteur de coagulation peut diminuer au cours du temps

**58,4% ne savait pas que :** L'injection ne peut pas être renouvelée en cas d'échec

**41,6% ne savait pas que :** Le traitement est irréversible

**27% n'avaient aucune réponse correcte**

# Les facteurs pouvant influencer la prise de décision pour passer à ce traitement

**54,4%** estiment qu'il leur sera principalement important de comparer la TG avec leur traitement actuel.



**53,7%** qu'il leur faudra être informés par l'équipe du centre de traitement sur les bénéfices et les risques.

**65,4%** qu'il est très important de comprendre le mécanisme d'action de la TG.

# EN CONCLUSION...

Alors que plusieurs molécules pour la thérapie génique ont maintenant leur AMM

- ➔ La connaissance des patients sur la TG était faible  
Plus de 60% des patients n'avaient jamais discuté de TG avec leurs professionnels de santé  
39,5% reconnaissaient ne pas être du tout informés sur la TG
- ➔ Il y a encore beaucoup d'incertitudes sur ce traitement irréversible
  - ➔ Besoin d'informations à apporter par les professionnels de santé et l'AFH
- ➔ **Travail entrepris en commun entre le CRH et l'AFH pour la mise en place d'outils pédagogiques en direction des médecins de tous les CRC-MHC et des patients**
- ➔ **Prise de décision partagée (PDP)**

Retrouvez les résultats de l'étude  
[https://moipatient.fr/mes-data/etude/therapie\\_genique](https://moipatient.fr/mes-data/etude/therapie_genique)

## Publication

Pietu G, Giraud N, Chamouard V, Duport G, Lienhart A, Dargaud Y

[Perspectives and perception of haemophilia gene therapy by French patients.](#)

*Haemophilia. 2024 Jan;30(1):68-74*

**MERCI POUR VOTRE ATTENTION**