

KAFTRIO®

**Il est urgent de le rendre
accessible au plus
grand nombre !**

**Une avancée sans précédent dans
le traitement de la mucoviscidose**



DOSSIER DE PRESSE

CONTACTS PRESSE

Stéphanie BAZ

sbaz@vaincrelamuco.org

01 40 78 91 96 - 06 74 04 35 92

Pierre Lemarchal

pierre.agl@free.fr

06 60 29 31 76



SOMMAIRE

- P. 3 Kaftrio® :**
Une avancée importante dans le traitement de la mucoviscidose
- P. 4 Les étapes** de la commercialisation
- P. 5 Le combat des associations de patients :**
notre manifeste
- P. 6 Synthèse** de la contribution à la Haute Autorité de Santé de Vaincre la Mucoviscidose
- P. 7 Quelques témoignages**
- P. 8 Rappels :**
la maladie, les missions de Vaincre la Mucoviscidose et de l'Association Grégory Lemarchal

KAFTRIO®

« Une avancée sans précédent dans le traitement de la mucoviscidose »

Trois mois après l'autorisation de mise sur le marché européen délivrée par l'agence européenne des médicaments, la Haute Autorité de Santé (HAS) qui avait accordé à Kaftrio® (trithérapie du laboratoire Vertex Pharmaceuticals) le statut de médicament présumé innovant vient de lui attribuer une Amélioration du Service Médical Rendu (ASMR) de niveau 2 (importante) dans un délai particulièrement court.

Seuls 1 à 2 médicaments obtiennent chaque année en France une telle évaluation. Jusqu'à présent, seul le Kalydeco® avait obtenu une telle ASMR parmi les médicaments prescrits par les médecins des centres de ressources et de compétences (CRCM). Toutefois, ce traitement ne concernait que 3 % des patients atteints de mucoviscidose contrairement à Kaftrio® qui à terme pourrait concerner environ 80 % de la population non greffée. La HAS s'est appuyée sur le dossier convaincant remis par la firme, mais aussi sur la contribution de Vaincre la Mucoviscidose réalisée dans le cadre d'une enquête menée auprès de 112 patients sous Kaftrio® auquel ils avaient eu le plus souvent accès grâce à la procédure d'accès compassionnel (Autorisation Temporaire d'Utilisation nominative, ATUn).

Les résultats de cette étude sont impressionnants : tous rapportent une diminution significative et pour certains spectaculaires de l'ensemble des symptômes et troubles liés à la mucoviscidose, particulièrement les manifestations respiratoires. Ces données rapportant pour la première fois le ressenti des patients confirment les résultats des essais cliniques. Ils démontrent que l'effet spectaculaire du traitement est aussi observé chez des patients à l'état de santé très dégradé, ne pouvant pas être inclus dans les essais cliniques.

Les témoignages des patients traduisent une forme de sidération (« avant »/« après »), suscitent l'engouement, mais également l'amertume de ceux qui n'en bénéficient pas encore ou ne pourront en bénéficier. Aussi, l'attente est forte pour les patients qui, dans l'attente de la commercialisation de la trithérapie, voient leur état de santé se dégrader.

Aujourd'hui en France, cet accès est limité à ceux qui, éligibles par leur profil génétique, ont un état de santé très dégradé. Or, plus de 3 000 malades de plus de 12 ans pourraient y prétendre dès la mise sur le marché français du traitement.



Le Professeur Pierre-Régis Burgel, responsable du centre national de référence de la Mucoviscidose confirme l'importance de Kaftrio® dans le traitement de la maladie.

« Dans le cadre de l'ATUn des patients ont pu initier Kaftrio®. L'amplitude des effets du traitement peut varier d'un patient à un autre mais on note pour un grand nombre d'entre eux des effets rapides et extrêmement importants : dès les premiers jours de traitement, les patients perçoivent des modifications de leurs sécrétions bronchiques, de leur toux avec une amélioration très rapide de l'état respiratoire, une prise de poids une amélioration des symptômes digestifs. Les patients candidats à une transplantation pulmonaire ont également vu leur état s'améliorer et pour nombre d'entre-deux, la transplantation pulmonaire n'est actuellement plus une option retenue par l'équipe médicale. » Il ajoute que « s'il y a 20 ans, nous avions imaginé la possibilité de développer des traitements plus efficaces contre la mucoviscidose, il est évident que le Kaftrio fait plus que remplir les espoirs placés en la recherche et le fait de voir, littéralement, revivre des patients dans des situations difficiles est une énorme satisfaction pour les équipes médicales des CRCM. Une nouvelle page de l'histoire de la mucoviscidose est en train de s'écrire »

Tout cela atteste de l'importance d'un apport sans précédent dans le traitement de la mucoviscidose.

QU'EST-CE-QUE KAFTRIO® ?



Traitement Kaftrio® dans son conditionnement américain Trikafta®

Kaftrio® est un traitement innovant devant être commercialisé bientôt en France et sur lequel des négociations sur le prix de vente doivent être rapidement menées.

C'est le premier traitement ciblant l'origine de la maladie qui couvre une large population de patient.

Ce traitement ne permet pas de guérir de la maladie, mais permet aux patients de retrouver une meilleure capacité respiratoire et un mieux-être général très significatif.

Kaftrio® est fortement attendu par tous les patients concernés car, à défaut de guérison, **il représente un gain de chance, avec une amélioration (voire même une disparition) des symptômes pulmonaires et, pour certains patients, le seul espoir d'éviter une transplantation pulmonaire.**

Kaftrio®, une combinaison de trois molécules :

Cette combinaison de trois molécules (ivacaftor/tezacaftor/elexacaftor) est, depuis fin août 2020, autorisée en Europe pour les per-

sonnes atteintes de mucoviscidose de 12 ans et plus, porteuses de deux mutations F508del ou d'une mutation dite « à fonction minimale » (la protéine CFTR est produite dans la cellule, mais elle est non fonctionnelle ou très peu. On parle alors d'activité minimale) associée à une mutation F508del.

Une extension de l'autorisation de mise sur le marché (AMM) au niveau européen aux patients porteurs d'une mutation F508del associée à une mutation « à fonction résiduelle » (la protéine CFTR est bien à la surface de la membrane mais soit elle est partiellement fonctionnelle, soit elle est présente en quantité insuffisante. On parle alors d'activité résiduelle). ou une mutation « portail » (mutation ayant pour conséquence la production d'une protéine, bien présente à la surface de la cellule, mais qui n'est pas fonctionnelle). devrait suivre prochainement puis pour les patients de moins de 12 ans avec les mêmes profils génétiques.

Ce traitement concernera à terme près de 80 % des patients non greffés soit plus de 5 000 patients.

L'efficacité de la trithérapie a été évaluée via 2 essais cliniques de phase 3. Les résultats de ces essais, publiés au printemps 2019 indiquent un bénéfice respiratoire important (points de 14 % de VEMS, réduction des exacerbations respiratoires de 65 %). Le traitement est commercialisé aux USA pour les patients de 12 ans et plus porteurs d'une mutation F508del, une indication beaucoup plus large qu'en Europe.

En France, un programme d'autorisation temporaire d'utilisation

nominative (ATUn) est en place depuis décembre 2019, s'adressant aux patients de 12 ans et plus ayant des mutations éligibles et une fonction respiratoire très altérée (VEMS ≤ 40% de la valeur théorique).

Des extensions d'indications à venir pour Kaftrio®

A ce jour, l'AMM de Kaftrio® porte sur une indication pour des patients de 12 ans et plus, non transplantés, homozygotes F508del ou hétérozygotes F508del/fonction minimale. Une demande d'extension d'AMM a déjà été déposée par Vertex Pharmaceuticals auprès de l'Agence européenne. Si elle est validée, les patients de 12 ans et plus porteurs d'une mutation F508del associée, soit à une mutation de portail (gating), ou à une mutation à fonction résiduelle, pourraient être éligibles au traitement.

Concernant les enfants de 6 à 11 ans, un essai clinique d'évaluation de la trithérapie chez les patients de cette classe d'âge porteurs d'une mutation F508del associée à une mutation à fonction minimale vient de démarrer en France. Cinq centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) y participent.

Un nombre limité de patients déjà présélectionnés pour répondre aux critères d'inclusion de l'essai, vont être inclus.

Les résultats sont attendus pour 2021 et devront permettre de demander auprès de l'Agence européenne une extension d'AMM aux jeunes patients de cette classe d'âge.

KAFTRIO®

Les étapes en cours pour la commercialisation

FAUDRA-T-IL ATTENDRE QUE LEUR ÉTAT SE DÉGRADE FORTEMENT POUR QU'ILS Y ACCÈDENT TOUS ?

Kaftrio® est déjà accessible dans plusieurs pays où un accord entre le fabricant et le gouvernement a été conclu.

En Europe, l'Allemagne, la Grande-Bretagne, l'Irlande et le Danemark disposent déjà du traitement grâce à une réglementation qui leur est propre.

Aujourd'hui en France, plus d'une centaine de patients bénéficient du traitement. Mais cet accès est limité aux patients qui ont un état de santé très dégradé. A ce jour, près de 3500 personnes de plus de 12 ans pourraient y prétendre.

Face à cette situation, Vaincre la Mucoviscidose et l'Association Grégory Lemarchal se mobilisent en demandant au laboratoire Vertex Pharmaceuticals et au CEPS d'engager sans délai les négociations et de parvenir rapidement à un accord sur le prix de vente.

Marquées à vif par l'expérience récente et douloureuse du dossier Orkambi® (un autre traitement de la mucoviscidose) qui avait pris 4 ans

pour une issue favorable, Vaincre la Mucoviscidose et l'Association Grégory Lemarchal sont déterminées à agir afin **qu'un accord intervienne très rapidement au regard de l'apport considérable de Kaftrio® dans le traitement de la maladie.**

Les associations suivent de près les négociations pour qu'elles ne prennent pas du retard car l'attente est insupportable pour les patients et les familles.

A présent, avec une telle évaluation de Kaftrio®, le processus de fixation du prix doit s'ouvrir entre le Comité économique des produits de santé (CEPS) et le laboratoire Vertex Pharmaceuticals. **Ce n'est qu'à l'issue de cette négociation qu'il pourra être rendu accessible aux patients concernés selon l'indication mentionnée dans l'AMM.**

La bithérapie Symkevi® est une combinaison de deux molécules (ivacaftor et tezacaftor) qui a montré son efficacité en association avec le Kalydeco® pour certaines catégories de mutations génétiques.

Alors que l'autorisation de mise sur le marché (AMM) a été délivrée en Europe en 2018, la HAS n'a été en mesure de l'évaluer qu'en mai 2020 (ASMR 3 pour les hétérozygotes F508del/fonction résiduelle et ASMR 4 pour les homozygotes F508del).

SYMKEVI® la négociation sur le prix est encore en cours

Des négociations entre le CEPS et le laboratoire sont en cours depuis 6 mois sans qu'aucun accord ne soit intervenu, et sans d'ailleurs que l'on ne sache où les parties en sont de l'avancée de leur discussion.

Un tel délai est inacceptable pour des patients dont l'état de santé se détériore jour après jour.

C'est pourquoi, Vaincre la Mucoviscidose a récemment demandé à être auditionnée par le CEPS.

KAFTRIO®

Le combat de Vaincre la Mucoviscidose et de l'Association Grégory Lemarchal

Depuis l'AMM délivrée aux Etats-Unis par la FDA (Food Drug Administration) en juillet 2019, **les associations sont totalement mobilisées afin de favoriser un accès rapide de Kafrio® en France :**

- Intervention en lien avec d'autres organisations européennes de patients via CF Europe (Fédération européenne de patients) auprès de l'Agence Européenne des Médicaments (EMA) ;
- Audition devant le CEPS en mars 2020 afin de mettre en avant l'importance de l'accès rapide aux traitements innovants ; à cette occasion, Vaincre la Mucoviscidose a eu l'occasion de revenir sur le dossier Orkambi® dont le processus de fixation du prix avait pris près de 4 ans et de délivrer un message clair « plus jamais ça ! »
- Accompagnement dans la mise en place du processus d'ATUn pour les patients dont l'état de santé était fortement dégradé ;
- Remise par Vaincre la Mucoviscidose à la HAS d'une contribution à l'évaluation de Kafrio® qui s'appuie sur une enquête auprès de 112 patients bénéficiant déjà de la trithérapie suite à leur participation à un essai clinique ou via un accès par ATUn et sur les témoignages de 11 patients avec refus par d'ATUn ;

- Rendez-vous avec l'Agence nationale de la sécurité du médicament pour permettre la poursuite de l'accès compassionnel de Kafrio® jusqu'à sa prise en charge par la sécurité sociale ;
- Mise à disposition des données du Registre français de la mucoviscidose géré par Vaincre la Mucoviscidose dans le cadre de l'étude menée par le Professeur Pierre- Régis Burgel concernant les patients sous Kafrio® en France.

L'enjeu pour la trithérapie c'est aussi qu'elle puisse bénéficier au plus grand nombre de patients.

Vaincre la Mucoviscidose et l'Association Grégory Lemarchal suivent de très près l'ensemble de ces étapes et préparent des actions concertées afin que le processus d'accès à ces deux traitements innovants puisse se dérouler le plus rapidement possible.

Si la recherche médicale "planche" toujours sur un remède à la maladie, de nombreux traitements ont vu le jour ces dernières années améliorant considérablement le bien-être des patients.

Vaincre la Mucoviscidose et l'Association Grégory Lemarchal

unissent leurs forces devant l'arrivée de nouveaux traitements pour lutter contre la maladie d'autant plus quand il s'agit d'un traitement révolutionnaire tel que Kafrio®. Sans pouvoir guérir les patients, car la mucoviscidose reste une maladie incurable, Kafrio® offre aux bénéficiaires du traitement une amélioration considérable de leur état et un mieux-être essentiel.

100 % des patients observent que leur état de santé s'est nettement amélioré depuis la prise du traitement. Les patients mentionnent des effets bénéfiques sur les atteintes principales (pulmonaire et digestive) impressionnants.

Aux Etats-Unis, en Allemagne et en Grande-Bretagne, les patients peuvent déjà en bénéficier. Pourquoi toujours pas en France ? Ne nous perdons pas dans des procédures administratives trop lourdes qui feraient perdre du temps inutilement.

En France, seuls les patients dont l'état de santé est très fortement dégradé peuvent y avoir accès.

Environ 3 500 malades de plus 12 ans pourraient y prétendre dès la mise sur le marché français du traitement.

NOTRE MANIFESTE

En rendant Kafrio® accessible rapidement au plus grand nombre, donnons-leur la possibilité de continuer à vivre tout simplement !

NOTRE MOBILISATION EST TOTALE CAR L'OBJECTIF EST DE LEUR PERMETTRE DE CONTINUER À VIVRE !

La Haute Autorité de Santé qui avait accordé à Kafrio® le statut de médicament présumé innovant vient de lui attribuer une ASMR (amélioration du service médical rendu) de niveau 2 - dans un délai particulièrement court.

Une telle note rarement attribuée démontre l'apport majeur de Kafrio® dans le traitement de la mucoviscidose, ce qu'aucun traitement de la mucoviscidose n'avait jusqu'à présent jamais obtenu à l'exception de Kalydeco® qui ne concernait que 3% des patients.

Il est donc urgent d'en assurer sa commercialisation. **Chaque mi-**

nute compte car ce traitement peut sauver des vies. Il est de la responsabilité de chacun de se battre pour permettre un accès sans délai de ce nouveau médicament à tous les patients concernés en France.

Il est du devoir de la France et du laboratoire Vertex Pharmaceuticals de parvenir rapidement à un accord. Face à cette situation, **Vaincre la Mucoviscidose et l'Association Grégory Lemarchal se mobilisent en demandant au laboratoire Vertex pharmaceuticals et au CEPS d'engager sans délai les négociations et de parvenir rapidement à un accord.**

L'urgence est donc de rendre accessible Kafrio® en France, mais aussi de développer des traitements similaires pour les patients porteurs de mutations n'entrant pas dans l'indication de Kafrio®.

Vaincre la Mucoviscidose et L'Association Grégory Lemarchal, qui œuvrent au quotidien dans l'intérêt des malades, s'engagent pleinement dans l'accélération du processus de commercialisation de Kafrio® en France afin d'en faire bénéficier rapidement tous les patients.



PIERRE FOUCAUD
PRÉSIDENT
DE VAINCRE LA
MUCOVISCIDOSE



PIERRE LEMARCHAL
PRÉSIDENT DE
L'ASSOCIATION
GRÉGORY LEMARCHAL

« Même si tous les patients ne sont pas encore concernés, la commercialisation prochaine du Kafrio® sera à marquer d'une pierre blanche dans le combat engagé contre la mucoviscidose, comme il y a 31 ans la découverte du gène, ou le dépistage néonatal il y a près de 20 ans. Nous ne disposons pas encore d'un recul suffisant pour en mesurer tous les effets, et le potentiel du médicament sera vraisemblablement maximal lorsqu'il pourra être administré dès la petite enfance. L'évidence s'impose à nous : nous progressons désormais à pas de géants. »

Alors, ne perdons pas de temps : la rapidité de sa commercialisation est une absolue priorité, une urgence !

« Notre demande de voir ces négociations aboutir le plus rapidement possible a dépassé le simple cadre de l'espoir, et même de l'urgence. Notre devoir prioritaire est avant tout que toute cette communauté qui souffre au quotidien puisse avoir accès sans attendre à des nouvelles thérapies et particulièrement à celle-ci qui n'a plus besoin à l'heure actuel de faire ces preuves. Nous faisons appel au simple bon sens ! Sachez juste que derrière toutes les discussions que vous allez engager, des milliers de personnes vous regardent et attendent de vous de rendre leur vie bien meilleure.

Le Kafrio® n'est plus un simple espoir mais bel et bien une évidence vitale !

KAFTRIO®

Synthèse de la contribution de Vaincre la Mucoviscidose remise à la HAS

C'est dans le cadre du processus d'évaluation de Kaftrio® que Vaincre la Mucoviscidose a remis sa contribution à la Haute Autorité de Santé (HAS). La HAS, dans son avis, y fait expressément référence à plusieurs reprises.

Cette contribution s'est faite sur la base d'une enquête réalisée auprès de 112 malades ayant accès au traitement via l'essai clinique ou via l'ATUn (pour la plupart) ainsi qu'auprès de 11 patients ayant reçu une réponse négative suite à une demande d'ATUn. C'est d'ailleurs en s'appuyant notamment sur celle-ci que la HAS a pu retenir une ASMR (amélioration du service médical rendu) de niveau 2.

Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont les contraintes liées aux traitements quotidiens qui impactent fortement la qualité de vie, la vie familiale et professionnelle. Quand l'état de santé se dégrade, le pronostic vital est en jeu et dans certains cas, la seule alternative thérapeutique est la transplantation pulmonaire.

Les thérapeutiques actuelles sont pour la majorité des patients uniquement symptomatiques et n'empêchent pas la survenue d'épisodes d'exacerbations respiratoires, du

déclin de la fonction respiratoire et de comorbidités.

Kaftrio® répond aux besoins et aux attentes des patients en améliorant très nettement, non seulement les marqueurs biologiques et cliniques mais aussi la perception par les patients mêmes de leur état de santé et de leur qualité de vie.

Ces derniers aspects sont difficilement rapportés par les essais cliniques.

Dans un contexte où les patients et les proches ont accès à une information globalisée, qui véhicule énormément d'espoirs avec la perspective de nouveaux médicaments innovants, **l'arrivée de Kaftrio® est attendue aussi avec une impatience tout à fait compréhensible.**

Une des leçons tirées, tant par les patients que par les professionnels de santé, est que les patients sévèrement atteints ont un bon niveau de réponse au Kaftrio® qu'on ne pouvait qu'espérer, puisqu'ils avaient été exclus des études cliniques.

Le retour d'expérience des patients ayant pu bénéficier du traitement Kaftrio® est sans ambiguïté unanime que ce soit dans le cadre de l'essai clinique ou de l'ATUn.

Le nombre de réponses (112) obtenu en plein été, en moins de 3 se-

maines, illustre l'engouement pour ce traitement. L'analyse des témoignages de ces 2 populations de patients aux caractéristiques différentes montre que leur ressenti par rapport à leur état de santé évoluent sous Kaftrio® dans le même sens.

Dans le ressenti des patients, l'ensemble des paramètres de la santé connaissent une évolution très significative et pour certains spectaculaires. Pour ce qui concerne les aspects symptomatiques de la maladie (capacité respiratoire, troubles digestifs, diabète), ce n'est pas uniquement la stabilisation, mais une amélioration très sensible qui est rapportée.

La prise du traitement est vécue pour certains comme une « renaissance » ou « résurrection » à l'instar des patients qui subissent une greffe.

Ces résultats sont constatés tant à court terme (ATUn) qu'à moyen terme (essai clinique), sans que des effets indésirables identifiés n'aient conduit aucun des témoins à un arrêt du traitement qui est unanimement jugé comme facile d'utilisation. Ces améliorations ont pour conséquence une diminution très sensible pour la plupart des hospitalisations, de traitements lourds



tels que des cures d'antibiotiques intraveineuses, voire pour certains une réduction très substantielle de la kinésithérapie respiratoire. 85 % des patients qui avaient initié un parcours de greffe ont annulé ou suspendu cette démarche alors que cette intervention lourde et invasive constituait pour ces patients la seule issue jusqu'à présent. On observe néanmoins que l'impact de la trithérapie sur les manifestations digestives est sensiblement moins marqué que sur la fonction respiratoire.

Enfin, la restitution faite par les patients ayant participé à l'essai clinique traités depuis 18 mois suggère un maintien dans le temps de l'amélioration spectaculaire de l'état de santé.

Ce traitement a un impact sur l'équilibre psychologique des patients, qui considèrent majoritairement se sentir moins angoissés,

alors qu'ils savent pourtant que ce traitement ne les guérit pas. C'est aussi l'estime de soi qui revient, notamment grâce à la prise de poids réelle pour la quasi-totalité des patients.

Ce traitement a un impact réel sur la qualité de vie des patients qui reprennent une activité physique plus importante et développent très majoritairement leur vie sociale. Pour une bonne part, ils envisagent de nouveau des projets (scolaires, professionnels, maternité...).

Les verbatim des patients traduisent une forme de sidération (« avant »/« après »), suscitent l'engouement mais aussi l'amertume de ceux qui n'en bénéficient pas encore ou ne pourront en bénéficier. C'est là le principal effet indésirable du traitement, à savoir créer deux groupes au sein de la communauté des patients mucoviscidose : ceux qui en bénéficient et les autres.

.....

L'attente est forte pour les patients qui, dans l'attente de la commercialisation de la trithérapie, voient leur état de santé se dégrader.

.....

A terme, demeureront « au bord du chemin » les patients qui ne sont pas éligibles de par leurs mutations (17% dans le Registre Français de la mucoviscidose) ou leur transplantation pulmonaire (environ 900).

L'urgence est donc de rendre accessible Kaftrio® en France mais aussi de développer des traitements similaires pour les patients porteurs de mutations n'entrant pas dans l'indication de Kaftrio®

KAFTRIO®

Les témoignages de patients

Extraits des ressentis de patients sous Kaftrio® via un essai clinique ou l'ATUn

Kaftrio® n'est pas un traitement comme les autres.

Pour les patients concernés, il s'agit véritablement d'une révolution, tant sur le plan du bien-être, que de l'état général de santé physique et psychologique.

Quelques paroles de patients témoignant des effets positifs sous Kaftrio®

J'ai davantage d'ambitions professionnelles. J'ai eu un bébé en 2019 et souhaite en avoir un deuxième en 2020 ou 2021

Davantage d'endurance et de résistance à l'effort

Je redécouvre l'intimité sans avoir peur de tousser ni d'être gênée par les crachats, ou la fatigue de l'activité physique. J'ai repris beaucoup de confiance en moi grâce à l'amélioration de ma condition physique

J'ai accepté de nouvelles missions, alors qu'auparavant je cherchais à diminuer le travail additionnel

Je me suis remplumée, je n'ai plus les joues creusées, j'ai l'air en bonne santé

Je ne fais plus de kiné, ne prends plus d'aérosols et mon traitement de fond a été divisé par deux

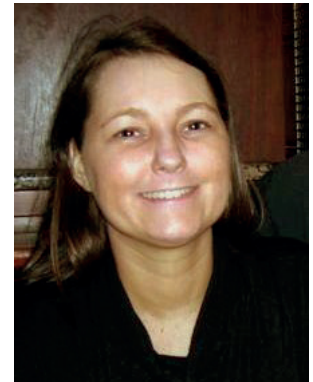
1h30 de soins par jour que je ne fais plus aujourd'hui. Pas de kiné, pas d'aérosol et moitié moins de médicaments

J'ai la sensation que rien ne me résiste, je peux exercer une activité physique sans être essoufflée ni fatiguée, c'est la fatigue musculaire qui arrive avant la fatigue respiratoire

Face à ces propos encourageants, inutile de rappeler que la majorité des patients sont encore en attente du traitement. Une attente pouvant entraîner beaucoup d'impatiences et de frustrations.

TÉMOIGNAGE DE VÉRONIQUE, dans l'attente du traitement

.....
**J'ai l'impression de
rouler en Twingo alors
que je pourrais rouler
en Porsche.**
.....



Agée de 42 ans, j'ai commencé les antibiotiques par perfusions itératives à 7 ans, soit plus de 8 années consécutives d'hospitalisations et de perfusions avec O2. Lobectomies à 10 et 14 ans, laparotomie pour occlusion intestinale à 30 ans puis éviscération, 10 chirurgies ORL et de 5 carcinomes palpébral, utérin et du cuir chevelu, 2 septicémies.

J'avais renoncé à être mère et donc épouse pour préserver ma santé. Mon temps de soins supérieur à 5 h/j à la suite de 3 gripes qui m'ont beaucoup aggravée engendrant de nombreux symptômes dus à la maladie et aux effets secondaires des traitements : essoufflement majeur, toux, sifflements, hémoptysies, oedèmes (déformée), surpoids, hypertension artérielle, fatigue, anémie, vertiges, sueurs, palpitations, douleurs thoraciques, migraines, sub-occlusions, reflux gastro-oesophagien et insuffisance rénale imposant un régime drastique sans sel ni sucre avec restriction hydrique.

Combien de soirs à me dire que je ne passerai pas la nuit quand, au coucher, ma respiration siffle, spasme, râle, est trop rapide, et entrecoupée de quintes de toux violentes, interminables et épuisantes et que je dois me moucher et expectorer jusqu'à 30 fois par nuit ? Je me change une à trois fois chaque nuit car je suis trempée de sueur.

Ma qualité de vie est si dégradée que je n'ai plus de vie sociale. Je suis en effet épuisée par les soins et notamment les séances d'aérosols et de drainage bronchique chez les kinés qui demandent une énergie et un temps considérables pour tenter d'évacuer ce mucus très collant, épais et sale.

Devenue patiente en situation critique d'attente, mon état n'est pas assez grave pour bénéficier de Kaftrio en compassionnel (3 refus d'ATUn, le dernier date d'octobre 2020), mais quand même très inquiétant pour ma santé.

2020 m'aura vu passer 6 mois d'hospitalisation dont 4 en hospitalisation complète sous perfusion d'antibiotiques, corticoïdes à haute dose, sous oxygène, des heures d'aérosols et kiné chaque jour et d'activité de réhabilitation respiratoire me privant de la possibilité de conduire un quelconque projet de vie personnelle normale. Ce n'est plus une vie. Je vis pour me soigner au lieu de me soigner pour vivre.

Cet accès retardé au Kaftrio® a aussi d'autres conséquences : en raison de toutes ces hospitalisations complètes, hospitalisations à domicile et hôpitaux de jour, étant hospitalisée depuis début septembre, je multiplie les arrêts de travail et j'ai été contrainte de demander un congé longue maladie ce qui me pénalise

financièrement et professionnellement pour mon déroulement de carrière dans un métier comme la recherche publique qui est d'abord une passion. Ma situation professionnelle et financière en subit donc les conséquences.

Sur un plan psychologique, je me retrouve dans le gymnase de l'hôpital aux côtés des patients sous Trikafta® qui vont bien mieux que moi désormais et qui font de la course à pied, du cross fit et du tennis. Bref, un monde nous sépare maintenant !

Pour moi, pas un jour sans kiné, sans aérosol, sans médicament et me voilà pénalisée de devoir encore attendre et encore attendre. J'en éprouve une grande frustration.

Me voilà privée de trikafta car je vais «trop bien» mais au prix d'une qualité de vie médiocre et d'une hospitalisation interminable. On ne peut pas l'acheter en France non plus car le prix n'a pas encore été fixé.

J'attends du Kaftrio® la fluidification pour me désencombrer et baisser les corticoïdes pour diminuer les oedèmes, rétablir les fonctions rénale et cardiaque, pour une meilleure qualité de vie.

LA MUCOVISCIDOSE

quelques rappels sur la maladie et les missions des associations

LA MUCOVISCIDOSE EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE INCURABLE

La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques héréditaires graves dans la population caucasienne. Elle entraîne une atteinte respiratoire létale qui concerne environ une naissance sur 2 500 en Europe et en Amérique du Nord. Bien que l'espérance de vie des individus touchés ait considérablement augmenté depuis les années 1980, **aucun traitement ne permet aujourd'hui de venir à bout de la maladie.**

En France, l'espérance de vie à la naissance était de seulement 7 ans en 1965 mais n'a cessé d'évoluer depuis.

La lutte contre cette maladie reste, pour les patients et leurs proches, un combat de tous les instants.

Malgré des décennies de recherche médicale, en France et dans le monde, on ne guérit toujours pas de la mucoviscidose.

Si il n'y a pas de traitements curatifs, il y a des moyens de lutter plus efficacement contre les désagréments du quotidien et permettant aux patients de vivre plus longtemps et un peu plus sereinement.

Mucus + viscosité = mucoviscidose

Ce mucus, que chacun d'entre nous produit, est normalement

une substance fluide qui humidifie les canaux de certains de nos organes. Dans le cas de la mucoviscidose, celui-ci s'épaissit, devient visqueux et se fixe sur les bronches et le pancréas provoquant ainsi des infections pulmonaires et des troubles digestifs.

C'est une maladie génétique causée par une mutation sur les 2 copies du gène CFTR qui ont pour conséquence absence ou dysfonctionnement de la protéine CFTR, responsable de la régulation de l'équilibre en eau et sel des cellules. Cet équilibre contribue à maintenir une couche fine et fluide de mucus à la surface des tissus épithéliaux, qui les protège de l'infection. Lorsque la protéine ne fonctionne pas correctement ou est absente, du mucus épais, anormalement visqueux, s'accumule et devient le siège d'une infection chronique des poumons et la cause de leur dégradation progressive.

PAS « UNE » MAIS « DES » MUCOVISCIDOSES

D'un patient à l'autre, une grande diversité d'expressions cliniques existe, tant pour l'âge d'apparition des premiers symptômes que pour la sévérité de l'évolution.

La maladie s'exprime de façon différente chez chaque patient. Si l'atteinte respiratoire est présente chez la majorité des malades, les symptômes peuvent être retardés. De même, l'atteinte pancréatique peut apparaître secondairement et n'est pas systématique.

Ainsi, il n'existe pas « une » mais « des » mucoviscidoses.

LA MUCOVISCIDOSE EN QUELQUES CHIFFRES

> **EN FRANCE, 2 MILLIONS DE PERSONNES** sont, sans le savoir, porteuses saines du gène de la mucoviscidose.

> **TOUS LES 3 JOURS**, un enfant naît atteint de mucoviscidose.

> **2 HEURES DE SOINS QUOTIDIENS** en période « normale » (kinésithérapie respiratoire, aérosols, antibiothérapie, etc.).

> **6 HEURES DE SOINS PAR JOUR** en période de surinfection.

> **PLUS DE 20 MÉDICAMENTS** en moyenne par jour (antibiotiques, mucolytiques, bronchodilatateurs, ou encore, enzymes pancréatiques).

> **EN FRANCE, 7 500 PERSONNES** sont atteintes de la maladie, dont 56 % sont des adultes.

DES PATIENTS QUI VIVENT DE PLUS EN PLUS LONGTEMPS, MAIS UN COMBAT À CONTINUER !

La mucoviscidose est une maladie plurielle. C'est pourquoi, des réponses personnalisées doivent être trouvées pour chaque patient afin d'enrayer définitivement l'évolutivité de la maladie. **A terme, l'objectif est que la mucoviscidose n'ait plus d'impact sur l'espérance de vie.**

Des enjeux majeurs persistent pour l'amélioration de la qualité de vie pour tous les patients :

- Que chaque patient puisse bénéficier et accéder à un traitement innovant qui corresponde au profil de sa pathologie. Actuellement, tous les patients soit en raison de leur profil génétique sur lequel ces médicaments ne sont pas efficaces, soit puisqu'ils sont greffés et risquent donc une interaction médicamenteuse avec les traitements anti-rejets.
- Faire reculer l'âge médian de décès, aujourd'hui de 34 ans, pour que leur espérance de vie rejoigne celle de tous les Français.



À PROPOS DE VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE

Créée en 1965 par des parents de jeunes patients et des soignants, **Vaincre la Mucoviscidose** se consacre à l'accompagnement des malades et de leur famille dans chaque aspect de leur vie bouleversée par la maladie. L'association organise son action autour de quatre missions prioritaires : guérir, soigner, améliorer la qualité de vie, et informer et sensibiliser.

Vaincre la Mucoviscidose est une association reconnue d'utilité publique, agréée par le Comité de la Charte du Don en Confiance et habilitée à recevoir des legs, des donations et des assurances-vie.



À PROPOS DE L'ASSOCIATION GRÉGORY LEMARCHAL

Grégory Lemarchal était un artiste accompli mais c'était aussi un jeune homme atteint d'un mal incurable, contre lequel il luttait sans jamais baisser les bras. **L'Association Grégory Lemarchal** a été créée en juin 2007 après son décès, à 24 ans.

Sa famille a voulu une association à taille humaine, de proximité, basée sur sa connaissance intime et douloureuse de la maladie pour pouvoir répondre rapidement et efficacement aux besoins des familles, des hôpitaux et des chercheurs.

Vaincre la Mucoviscidose et **L'Association Grégory Lemarchal** travaillent côte à côte sur de nombreux sujets pour combattre la maladie et soulager les patients au quotidien.