

RESEARCH

Open Access



Understanding the challenges, unmet needs, and expectations of mucopolysaccharidoses I, II and VI patients and their caregivers in France: a survey study

Nathalie Guffon^{1*}, Delphine Genevaz², Didier Lacombe³, Eliane Le Peillet Feuillet⁴, Pascale Bausson⁵, Esther Noel⁶, François Maillot⁷, Nadia Belmatoug⁸ and Roland Jaussaud⁹

Abstract

Background: Mucopolysaccharidoses (MPS) are a group of inherited lysosomal storage diseases caused by defective enzyme activity involved in the catalysis of glycosaminoglycans. Published data on adult patients with MPS remains scarce. Therefore, the present qualitative survey study was aimed at understanding knowledge of the disease, unmet needs, expectations, care, and overall medical management of adult/adolescent patients with MPS I, II and VI and their caregivers in France.

Results: A total of 25 patients (MPS I, $n_{n_1} = 11$; MPS II, $n_{n_2} = 9$; MPS VI, $n_{n_3} = 5$) were included and about 36 in-depth interviews (caregivers alone, $n_c = 8$; patients-caregiver pair, $n_{c+p} = 22$; patients alone, $n_p = 6$) were conducted. Except one (aged 17 years), all patients were adults (median age: 29 years [17–50]) and diagnosed at median age of 4 years (0.4–30), with mainly mothers as caregivers ($n_{cg} = 16/19$). Patients were classified into three groups: Group A, Patients not able to answer the survey question because of a severe cognitive impairment ($n_a = 8$); Group B, Patients able to answer the survey question with low or no cognitive impairment and high motor disability ($n_b = 10$); and Group C, Patients able to answer the survey question with low or no cognitive impairment and low motor disability ($n_c = 7$). All groups were assessed for impact of disease on their daily lives based on a scale of 0–10. Caregivers in Group A were found to be most negatively affected by the disease, except for professional activity, which was most significantly impacted in Group B (4.7 vs. 5.4). The use of orthopaedic/medical equipments, was more prevalent in Groups A and B, versus Group C. Pain management was one of the global unmet need expressed by all groups. Group A caregivers expected better support from childcare facilities, disability clinics, and smooth transition from paediatric care to adult medicine. Similarly, Group B caregivers expected better specialised schools, whereas Group C caregivers expected better psychological support and greater flexibility in weekly infusion schedules for their patients.

Conclusions: The survey concluded that more attention must be paid to the psychosocial status of patients and caregivers. The preference for reference centre for follow-up and treatment, hospitalizations and surgeries were evident. The most significant needs expressed by the patients and caregivers include better understanding of the disease, pain

Etude qualitative auprès des patients MPS I, II et VI adultes et aidants : Comprendre leur difficultés, besoins et attentes.

Dr Nathalie Guffon

CHU Lyon – HFME Bron

nathalie.guffon-fouilhoux@chu-lyon.fr

Nathalie Guffon, Delphine Genevaz, Didier Lacombe, Eliane Le Peillet Feuillet, Pascale Bausson, Esther Noel, François Maillot, Nadia Belmatoug et Roland Jaussaud

Orphanet Journal of Rare Diseases (2022) 17:448

<https://doi.org/10.1186/s13023-022-02593-2>



Liens d'intérêts

- Etude sponsorisée par Sanofi
- Financement pour les essais cliniques, frais de déplacement et honoraires pour des conférences - Sanofi, Takeda, BioMarin, Ultragenix, Inventiva, Chiesi, JCR
- Membre du registre international - Sanofi, Takeda, BioMarin, Chiesi

Objectifs et Méthodologie

- **Objectif** : Comprendre les **parcours de vie des patients adultes** atteints de MPS I, MPS II et MPS VI et de leurs **aidants**, et identifier leurs besoins
- **Méthodologie**: Etude qualitative

36

ENTRETIENS INDIVIDUELS APPROFONDIS De 90 minutes

- Entretiens par des modérateurs psychosociologues alternant phases de recueil spontané et plus assisté, permettant aux patients et/ou aidants de s'exprimer librement.
- Analyse détaillée sur la base des retranscriptions intégrales des entretiens

- 8 aidants de patients (interrogés seuls, formes avec atteinte neurologique)
- 11 miroirs (patient et proche interrogé, chacun indépendamment)
- 6 patients interrogés seuls (4 MPS VI, 1 MPS I, 1 MPS II)

25 patients inclus au total

- 11 patients avec MPS I
- 9 patients avec MPS II
- 5 patients avec MPS VI

Une très grande variabilité des tableaux cliniques et niveaux de handicap

Nous avons distingué **3 groupes** :

Groupe avec handicap moteur important => dégradation évoquée, impact réel sur le quotidien (même si +/- marqué)

n=10 patients

6 MPS I / 3 MPS II / 1 MPS VI

17 à 50 ans (33 ans en moyenne)

8 sous Enzymothérapie / 2 greffes de moelle

Groupe avec atteinte neurologique

n= 8 patients

- 5 MPS II / 3 MPS I
- 19 à 30 ans (23 ans en moyenne)
- 4 sous Enzymothérapie / 2 greffes de moelle / 2 greffes de moelle suivies d'une enzymothérapie

Groupe « atténué » avec faible handicap => vie quasi normale

n=7 patients

4 MPS VI / 2 MPS I / 1 MPS II

21 à 42 ans (31 ans en moyenne)

6 sous Enzymothérapie, 1 greffe de moelle

Leurs mots pour décrire la maladie

- **Mêmes mots pour les patients et aidants dans un registre négatif**

Handicapant

Douleur

Fatigue

Différence

injuste

compliqué

Hopital

*Contrainte
Pesante
prenante*

*parents uniquement
"Combat" ; "Persévérance"
"Acharnement" ; "Terrible"
"Inquiétude"*

- **Quelques évocations positives**

Patients

Super pouvoir
*« je ne serais pas
celle que je suis
sans la maladie*

Force

Chance

Epargné

Parents

Solidarité

**Richesse
des
rencontres**

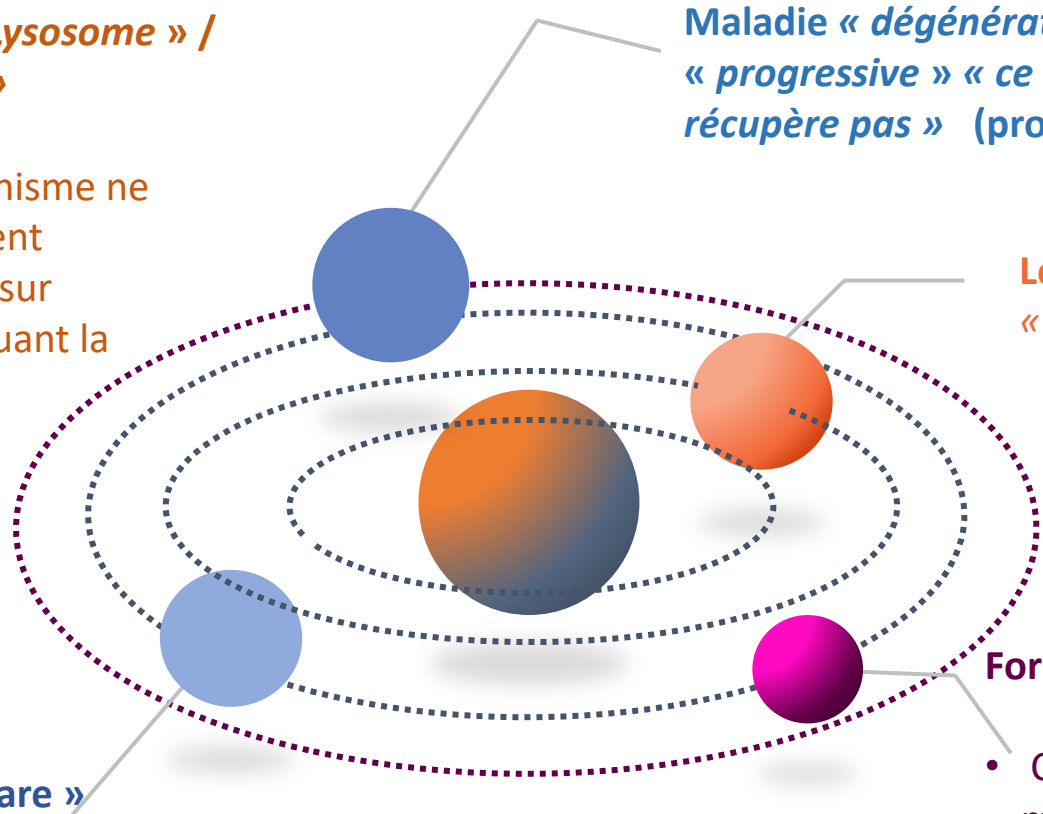
Amour

Ils ont une bonne connaissance de la maladie

« *Enzyme manquante* » / « *Lysosome* » /
« *Accumulation de déchets* »

- Les « *déchets* » dans l'organisme ne s'évacuent pas naturellement
- Accumulation des déchets sur différents organes provoquant la

« *Une enzyme qui est censée éliminer les déchets du corps est défectueuse* »



Maladie « *dégénérative* » ou « *évolutive* »
« *progressive* » « *ce qui se perd ne se récupère pas* » (proches +++, patients)

Le traitement permet de « *freiner* »,
« *ralentir* » « *arrêter* » la progression

Formes très variables d'un individu à l'autre

- Certaines formes « *atténuées* » « *modérées* » de la maladie (patients concernés)
- Touche +/- les différents organes (aidants ++)

« *Ils n'évoluent jamais pareil* »
« *Des atteintes différentes* »

Maladie « *génétique* » / « *rare* »

⇒ Anxiogène

- Méconnue des médecins, y compris en milieu hospitalier
- Parcours non codifié
- Manque d'accompagnement, d'écoute

FORME NEUROLOGIQUE : Les difficultés liées au parcours scolaire

- **Doivent quitter le milieu scolaire ordinaire plus ou moins précocement**

« On a dû batailler pour qu'il reste, ils n'en voulaient pas »

« Ils voulaient qu'il noue ses chaussures tout seul, j'avais beau expliquer, ils n'essayaient pas de comprendre la maladie »

« Il avait une étiquette handicapé, il était marginalisé »

- **Une minorité ont eu la chance de tomber sur des instituteurs plutôt « compréhensifs »**
- **Après 20 ans, ils ne peuvent plus rester dans les structures médicoéducatives : recherche de structures d'accueil pour adultes**
- **Les regrets formulés**
 - Ne pas toujours être orienté en temps nécessaire vers des structures adaptées
 - Apprentissages peu adaptés
 - Devoir dépenser beaucoup d'énergie pour faire comprendre la maladie aux soignants en IME mais aussi être écoutés en tant que parents
 - Devoir faire face à des jugements sur leur attitude parentale
 - Subir le manque de personnel (soignant et éducatif)

FORME NEUROLOGIQUE :

Sentiment d'insécurité de d'impuissance pour les aidants

- Face aux douleurs des patients qui n'ont pas la possibilité d'exprimer

« *Le plus difficile c'est de voir quand il a mal et qu'on ne peut pas l'aider* »

- Face à la dégénérescence de la maladie

« *Je n'aime pas quand ils atteignent ces âges-là, on en voit beaucoup partir, même cette année, là, il y en a beaucoup qui sont décédés.*

« *Quand ils atteignent cet âge (...) il va avoir 19 ans, c'est un des rares à avoir atteint cet âge. Donc, ça aussi c'est compliqué. Parce qu'on sait que ça peut arriver n'importe quand* »

« *Là on ne voit pas ce qui peut se dégrader de plus, je pense que tout est atteint* »

« *Je sais que ça sera sûrement fatal. En théorie il ne devrait plus être là. Pour l'instant il est encore là. Tout va bien* »

FORME MOTEUR : Les difficultés liées au parcours scolaire et professionnel

- Pour certains, parcours scolaire presque ordinaire mais pas sans difficultés

- Absentéisme scolaire lié aux soins
- Prise de conscience de leur « différence » physique

Ne pas réussir à « faire tout ce que les autres enfants faisaient » « Je n'étais pas comme les autres »

Devoir faire face à des comportements malveillants de la part d'autres enfants

- Certains patients ont pu aller au terme de leurs études et d'autres ont dû s'arrêter plus tôt que souhaité

- D'autres n'ont pas pu être maintenus en milieu scolaire ordinaire : même parcours du combattant que ceux à la recherche d'un IME

- Des difficultés d'insertion professionnelle liées au handicap? **1 seul/10 EXERCE UNE ACTIVITE PROFESSIONNELLE**
« J'ai fait une formation pour être vendeur animalier. Il a fallu trouver un stage. Dans la formation y a que moi qui n'ai pas trouvé de stage. Et lorsqu'on m'a dit par téléphone oui on cherche quelqu'un. **Quand je suis arrivé sur place, il m'a dit non finalement on cherche personne** »

« Même mon **conseiller Pôle emploi qui dit à mon futur employeur : c'est une personne handicapée, ça ne vous gêne pas ? C'est hallucinant. Mais c'est vrai** »

FORME MOTEUR : Le plus lourd à gérer, la perte de la mobilité et les douleurs chroniques

- **DES RAIDEURS ARTICULAIRES**

« C'est l'usage de mes mains qui est le plus handicapant. **Utiliser mes mains c'est compliqué**, ne serait-ce que parce que je n'ai pas de sensation dans les doigts. **Faire mes lacets c'est une torture, écrire c'est presque impossible parce que c'est trop douloureux** » (patient)

« **Je ne peux pas me laver tout seul...** Si jamais, j'ai des problèmes pour me laver, je suis obligé d'avoir quelqu'un » (patient)

« **Tout ce qui est de la préhension, au niveau des mains. Ça, tout est quasi impossible.** Mettre un bouton, faire des lacets, ouvrir une bouteille, tout ça, c'est impossible. Ecrire » (patient)

- **LA RESPIRATION « c'est compliqué »**

« **Je fais la vaisselle, je suis essoufflé à faire la vaisselle. Rester debout, stable, je suis essoufflé** » (patient)

- **DES DOULEURS CONSTANTES**

« Elle a des **douleurs extrêmes**, elle ne peut plus faire les tâches de la vie courante » (parent)

« **Oui, les douleurs, c'est ce qui est le plus handicapant dans la vie quotidienne** malgré que je prenne des morphiniques et autres... Alors sans, ça serait une catastrophe sûrement. Ça serait encore plus dur. **Ça ne suffit pas. il n'y a pas assez de résultat** » (patient)

« **Ça fait maintenant 2 ans qu'une spécialiste de la douleur me suit.** J'étais très contente qu'on me propose d'aller la voir, parce que depuis, je ne dis pas que mes douleurs se sont arrêtées, mais **j'arrive mieux à les supporter et ça m'handicape un peu moins** dans ma vie de tous les jours. » (patient)

FORME MOTEUR : Des difficultés psychologiques

Patients très attachés à leur autonomie mais la moitié vivent chez leurs parents

« Je ferai tout pour garder mon autonomie le plus longtemps possible » (patient)

« Psychologiquement, je n'ai pas envie de rentrer dans la case handicapé » (patient)

« Il ne veut surtout pas que l'on s'occupe de lui mais il y a des choses qu'il ne peut pas faire ... » (parent)

Un retentissement psychique important ... surtout évoqué par des proches inquiets

« Elle n'en peut plus de vivre, c'est trop lourd »

« Il est fatigué physiquement et moralement »

« Il est déclaré invalide depuis 3 ans, il s'est brusquement vu handicapé et ça l'a beaucoup touché moralement, c'est terrible pour lui »

FORME MOTEUR : leurs attentes

- **Sur le plan scolaire** : meilleur accompagnement dans la recherche d'écoles spécialisées
- **Sur le plan psychologique** : réfléchir à des moyens de prise en charge avec des programmes de bien être physique et mental par le biais de médecines alternatives comme la sophrologie, le yoga, la méditation, ...
- **Sur le plan de la douleur** : améliorer sa prise en charge en renforçant leur évaluation et bénéficier de l'accompagnement d'un centre anti-douleur, d'un algologue
- **Sur le plan social** : aide dans les démarches administratives et à faire reconnaître leurs droits

FORME ATTENUÉES : déclarent MENER UNE VIE PRESQUE NORMALE

- **Une distance face à la maladie**

« *Ce n'est pas quelque chose auquel je m'intéresse en fait. Enfin, je commence aujourd'hui à m'y intéresser* »

« *J'ai la chance d'être épargné par le maladie (...) je ne me considère pas comme « malade » (...) j'ai toujours fait un sorte de vouloir faire tout comme n'importe qui* »

« *J'ai tellement l'habitude de vivre avec que je ne le sens pas en fait, j'ai l'impression d'être comme tout un chacun* »

« *J'essaye de vivre le plus normalement possible. J'ai des activités en dehors du travail, la maladie j'essaye de l'oublier le plus possible (...) maintenant j'arrive à en parler, il y a quelques années, je le cachais aux gens* »

- **Pourtant la maladie est bien présente**

- Douleurs dorsales, fragilité des hanches « *2h de marche, ça va me faire mal au niveau des hanches* »

Mais faible recours aux antalgiques qui ne veulent pas « *s'habituer aux médicaments* » car se disent résistants à la douleur

- Raideurs articulaires « *Se baisser, se mettre à genou ou accroupi, c'est compliqué* » « *Je ne peux pas lever les bras aussi haut que les autres* »
- Fatigabilité, en particulier à la marche ou lors des activités sportives « *Quand je fais du sport, je suis plus vite fatiguée que quelqu'un qui n'a pas la maladie* »

En Conclusion

- La prise en charge en centre de référence est particulièrement appréciée et préférée.
- Cependant, une plus grande attention doit être accordée
 - au statut psychosocial,
 - à la gestion de la douleur et à la surveillance des complications,
 - à la mise en place de la perfusion à domicile,
 - à l'identification d'un référent et à l'accès aux spécialistes ayant une connaissance de la maladie.

Merci pour votre attention

Un passage de la pédiatrie à la médecine adulte qui ne se passe pas toujours sans difficultés

■ Pour les uns, ce passage n'a pas posé de difficultés

« La médecin qui m'accueille aujourd'hui en **service adulte, elle est venue à moi, se présenter en pédiatrie** »

« Ça ne lui a fait ni chaud ni froid, pour la **1^{ère} perfusion chez l'adulte, une infirmière de pédiatrie était présente, les choses se sont faites tranquillement** »

■ Pour les autres, un passage moins bien vécu

- Environnement plus froid, moins vivant, beaucoup de personnes très âgées
- Difficulté à trouver un médecin interne référent
- Plus les mêmes « petites attentions » qu'en pédiatrie
- Un passage trop brutal, sans transition
- « J'ai eu le sentiment qu'ils ne savaient pas trop quoi faire de lui, **qu'on était un peu laissé à l'abandon, on n'est pas considéré de la même manière** » (parent)
- « Il côtoie pas mal de petits vieux qui ont un cancer » (parent)
- « **Je préférais être en pédiatrie.** Il y avait un côté un peu famille qui était rassurant » (patient)
- «**Il n'y a pas eu de grosse préparation, c'était quand même plus en mode, on se débarrasse de toi, bon débarras !** » (patient)

Les perfusions hebdomadaires une contrainte qui n'impacte pas l'observance

- Permet de ralentir l'évolution de la maladie, il est donc impératif de bien le suivre
- Constate l'efficacité sur les pathologies ORL ou respiratoires, les raideurs et douleurs articulaires, la fatigue, la diminution du volume de l'abdomen, l'amélioration de la forme du visage

« Quand on voit qu'il est encore là à 18 ans, même s'il ne fait pas grand-chose, il est encore en interaction, encore bien présent. Donc pour nous, **oui, il faut se déplacer toutes les semaines mais ça en vaut la peine** » (parent)

« **Quand il y a eu les traitements, mes douleurs au dos ont vraiment énormément diminué. Au niveau des organes, ils ont repris une taille quasiment normale donc, physiquement j'ai vu une différence. Pareil j'avais des grosses joues** Maintenant je fais pas mal de sport quand même. Je sens quand même dans mes mouvements quotidiens, c'est moins difficile de me baisser » (patient)

« **Heureusement que le traitement était là sinon ma fille ne serait pas là avec nous en ce moment.** Donc, de ce côté là on est très, très content (...) Avec le traitement elle n'a plus fait d'asthme c'était terminé (...) Elle ne va pas en guérir mais ça stop la maladie, la maladie ne progresse pas »

« **Avant de l'avoir, je ne pouvais plus travailler, et maintenant je travaille à 100% et j'arrive à refaire des activités à côté, j'ai pu reprendre un peu de sport.** Avec le traitement, j'ai beaucoup **moins de douleurs, beaucoup moins de raideurs** dans les articulations » (patient)

« **Franchement, je sais que moi, quand on a commencé mes perfusions, j'avais beaucoup moins de fatigue, la douleur était moins aiguë. Ca l'a rendu supportable.** La fin de la semaine, je suis fatiguée. J'ai beaucoup de douleurs et je me sens rouillée. C'est très compliqué. Et après, dès que je reçois le traitement, le lendemain, je suis mieux, en fait » (patient)

« **J'ai pu stabiliser la maladie. Le traitement ne guérit pas mais ça m'a apporté un confort de vie, un bien-être et surtout, entre guillemets, une prolongation de vie.** . J'ai x ans, je sais que je ne devrais plus être là, si je n'avais pas eu le traitement » (patient)

BACK UP