

RESSENTIS EN VIE RÉELLE DE PATIENTS ATTEINTS DE L'ATAXIE DE FRIEDREICH TRAITÉS AVEC OMAVELOXOLONE

1^{er} Auteur : Cecilia ESTRELLA, Membre du CA & Equipe Recherche, Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF), 56890 Saint-Avé FRANCE

- Sandra LECHENE, Secrétaire générale & Membre du CA AFAF, 56890 Saint-Avé, FRANCE
- Juliette DIEUSAERT, Membre du CA AFAF, 56890 Saint-Avé, FRANCE
- Patricia ETIENNE, Membre du CA & Equipe Recherche AFAF, 56890 Saint-Avé, FRANCE
- Stéphan ROUILLON, Président AFAF, 56890 Saint-Avé, FRANCE



INTRODUCTION

L'ataxie de Friedreich (AF) est une maladie neurodégénérative rare qui se caractérise principalement par une perte de coordination (ataxie) et qui est parfois accompagnée de diabète, de troubles ostéo-articulaires (scoliose, pieds creux), d'une atteinte cardiaque et d'autres troubles neurologiques. Il s'agit de l'ataxie héréditaire la plus courante en Europe. Environ 1 500 personnes ont été diagnostiquées avec l'AF en France. L'évolution et l'expérience de la maladie varient d'une personne à l'autre en fonction de leur situation personnelle et de leur environnement.

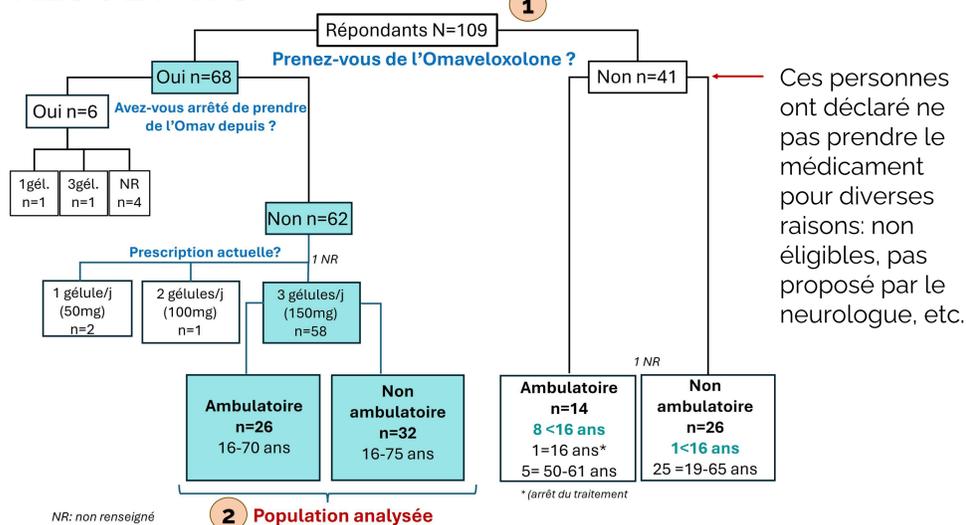
OmaVELOXOLONE (omav) est le seul médicament autorisé dans le traitement de l'Ataxie de Friedreich (AF) pour les plus de 16 ans. Il est disponible en France en Accès Précoce depuis novembre 2023. Le CA de l'AFAF a souhaité recueillir les ressentis des adhérents atteints de l'AF sous omav afin d'apporter de nouveaux éléments de vie réelle, après 2 à 44 semaines (11 mois) de traitement.

MATÉRIELS ET MÉTHODES

Questionnaire transmis en ligne uniquement aux adhérents de l'AFAF afin de recueillir :

- **Informations sur les répondants**: sexe, âge actuel, âge au début des symptômes et diagnostic, moyen de déplacement.
 - **Informations relatives au traitement**: date de début, conditions de prescription, date et causes en cas d'arrêt, motifs en cas de nonaccès au traitement.
 - **Questions semi-ouvertes** sur les 5 éléments les plus cités lors des 9 entretiens non directifs réalisés précédemment par l'AFAF: l'équilibre, la coordination, la motricité, l'élocution et la fatigabilité (ressentis/effets positifs et négatifs).
 - **Questions ouvertes**: sur la vie professionnelle ou sociale, la vie de famille et les espoirs.
 - **Un système de notation à cinq niveaux**: pour évaluer le niveau de satisfaction au traitement.
- Les réponses ont été collectées entre le 22 octobre 2024 et le 12 novembre 2024, soit après 2 semaines à 11 mois de traitement.

RÉSULTATS



1 **Caractéristiques de répondants (N=109)**
Un total de 109 patients AF ont répondu le questionnaire, ce qui représente environ 25% des personnes malades adhérentes à l'AFAF.

Caractéristiques de patients qui ont répondu le questionnaire	N=108*
Femme n (%)	58 (54%)
Homme n (%)	50 (46%)
Age (années)**	37 (17,4)
médiane (min-max)	36 (7-75)
Age de premiers symptômes (années)**	16 (12,2)
Age au diagnostic (années)**	20 (13,6)
Années avec l'AF**	20 (12,2)
Ambulatoire/ Non ambulatoire n (%)	45 (42%) / 63 (58%)
Age moyen Ambulatoire/ Non ambulatoire	32 / 40

*Sur 109 personnes, 1 ne souhaite pas répondre

**moyenne (écart-type)

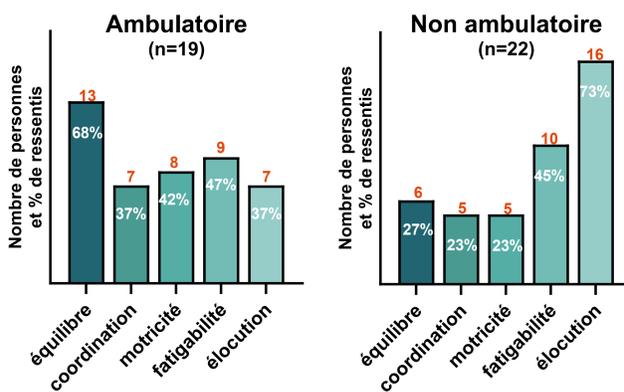
Ces patients vivent avec la maladie en moyenne depuis 20 ans. Les patients actuellement **non ambulatoires sont un petit peu plus nombreux** (58%) que ceux qui peuvent encore marcher avec ou sans aide (42%).

2 **Ressentis des patients sous Omav (150 mg/jour) sans interruption dès le début du traitement (n=58)**

Patients	Avec ressentis physiques (+)	Avec ressentis physiques (-)	Rien
Ambulatoire (n=26)	19 (73%)	10 (38%)	7 (27%)
Non ambulatoire (n=32)	22 (69%)	17 (53%)	10 (31%)
TOTAL (n=58)	41 (71%)	27 (46%)	17 (29%)

Parmi les 58 patients de la population, **71% ont ressenti des effets positifs, 46% ont aussi ressenti des effets négatifs, et 29% disent ne rien ressentir** suite au traitement avec l'omav. Certaines personnes qui ne ressentent rien, pensent qu'il est trop tôt par rapport au temps de prise. Parmi les personnes qui ne ressentent rien, il y a un nombre plus important de personnes en FR, vivant avec la maladie depuis plus de 20 ans.

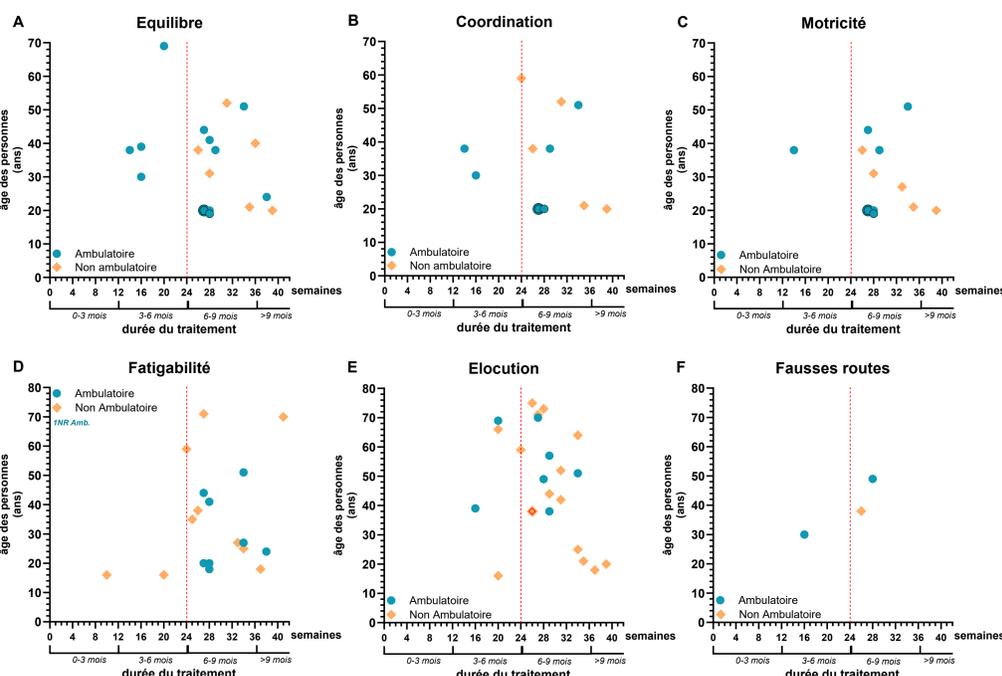
Ressentis physiques positifs les plus importants



Les patients **ambulatoires** ont principalement remarqué une **amélioration de l'équilibre** alors que les **non ambulatoires**, une **amélioration de l'élocution**. **Tous** ont constaté une **diminution de la fatigabilité**. **L'amélioration de la motricité et la coordination** a également été rapportée.

Apparition des améliorations en fonction de la durée du traitement

La plupart des personnes ont indiqué une **amélioration de ces aspects après 6 mois de traitement**.



Chaque symbole représente 1 patient. La ligne pointillée rouge divise le graphique en deux parties : avant et après 6 mois de traitement. NR : non renseigné.

Effets physiques négatifs

27 patients ont observé **des effets négatifs, la plupart au tout début du traitement**.

Ressentis négatifs (verbatims)	
Ambulatoire (n=26)	Non ambulatoire (n=32)
Problèmes digestifs, nausées et fatigue	Des problèmes intestinaux
Fatigue	Constipation
Un peu de saignement de nez	Quelques fois fatigabilité
Saignements de nez	Contrainte de réveil 1 h plus tôt
Fatigue le matin	Doublage du cholestérol LDL et traitement associé
Quelques saignements de nez	Déprime
Je dois faire attention à ce que je mange	Prise de 3kg
J'ai eu une période de 2/3 semaines où quand j'allais aux toilettes, c'était mou et décomposé	Grosse douleur dans les membres supérieurs mais je ne sais pas si ça provient de la prise du médicament
Quelques mots de ventre dans les premiers mois et beaucoup de fatigue	Aller plus souvent à la selle. Très fatigué au début de la prise pendant quelques semaines
Au début rougeurs au niveau articulations. Maux tête mais disparus au bout de 3 semaines. Un peu plus fatiguée le soir	J'ai l'impression d'avoir moins de coordinations plus les prises de sang montrent une fatigabilité de mon foie

Impact des effets physiques positifs dans vie quotidienne

Changements dans la vie quotidienne	Nombre de personnes AF	
	Oui	Non ou NR
Changements dans les études/travail	9	49
Changements dans la vie sociale ou vie familiale	18	40
Nombre total (%)	27 (47%)	31 (53%)

47% des patients ont déclaré que le traitement avait un **impact positif sur leur vie quotidienne**.

CONCLUSION

Ces résultats révèlent des bénéfices attendus de l'omav sur la coordination ou l'équilibre, mais aussi des améliorations de symptômes majeurs dans la qualité de vie, comme la moindre fatigabilité et une meilleure élocution dans la population non ambulatoire.