

**QUESTIONNAIRE**

# Questionnaire pour la contribution des associations d'usagers

Évaluation d'un médicament en vue  
du remboursement et/ou pour  
une demande d'autorisation d'accès  
précoce

---

Validé par la CEESP et la CT les 8 et 9 nov. 22

---

Mise à jour 12 juillet 2023

# Sommaire

---

<b>Introduction</b>	<b>3</b>
<b>NOTE IMPORTANTE</b>	<b>4</b>
<b>Informations administratives (contact, financement) destinées à la HAS.</b>	<b>5</b>
<b>Médicament sur lequel porte cette contribution</b>	<b>6</b>
<b>1. Questionnaire – Partie A</b>	<b>7</b>
1.1. Impacts de la maladie sur la qualité de vie	7
1.1.1. Impacts de la maladie sur les patients	7
1.1.2. Impacts de la maladie sur les proches ou les aidants	8
1.2. Les traitements actuellement disponibles (en dehors du médicament évalué)	8
1.3. Le médicament évalué	11
1.3.1. Vos commentaires sur l'indication demandée par laboratoire	11
1.3.2. Si vous avez une expérience avec le médicament étudié (sinon passez à la rubrique suivante)	12
1.3.2.1. Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement :	12
1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement	12
1.3.3. Si vous n'avez pas d'expérience avec le médicament évalué : quelles sont vos attentes et vos craintes ?	12
1.3.3.1. Vos attentes pour le médicament étudié dans cette évaluation	12
1.3.3.2. Vos craintes concernant le médicament étudié dans cette évaluation	13
<b>2. Questionnaire – Partie B (Dossiers accès précoces uniquement)</b>	<b>14</b>
2.1. Votre position concernant les critères de l'autorisation d'accès précoce	15
2.2. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé	16
2.2.1. Les données et informations qu'il est important de recueillir	17
2.2.2. Votre avis sur le protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données	17
<b>3. Questionnaire – Partie C : Demande d'audition</b>	<b>19</b>
<b>4. Questionnaire – Partie D : Synthèse</b>	<b>20</b>
<b>5. Questionnaire – Partie E : Vos autres remarques</b>	<b>22</b>
<b>6. Questionnaire – Partie F : Méthodes</b>	<b>23</b>

# Introduction

La Commission de la transparence de la HAS a notamment pour mission de rendre des avis :

- en vue du remboursement sur demande des fabricants de médicaments. Ces avis « en vue du remboursement », favorables ou défavorables, sont transmis au Ministère de la Santé qui devra en décliner.
- au sujet des demandes d'autorisation d'accès précoce, également à la demande des industriels, pour une prise en charge immédiate et intégrale d'un produit qui n'est pas encore remboursé. C'est sur la base de cet avis que le Collège de la HAS émet la décision finale.

La HAS dispose de toutes les données médico-scientifiques, mais ne peut pas par elle-même donner les arguments de réflexion du point de vue des patients ou usagers concernés.

C'est pourquoi vous êtes invité(e)s à contribuer aux évaluations.

La Commission d'évaluation économique et de santé publique rend un avis économique sur certains de ces médicaments. La présente contribution lui sera transmise systématiquement.

---

*L'équipe du « service engagement des usagers » se tient toujours à votre disposition pour toute question ou échange. Contact : [contact.contribution@has-sante.fr](mailto:contact.contribution@has-sante.fr) / 01 55 93 71 18.*

---



*Toutes les associations ou groupes représentants les usagers du système de santé peuvent utiliser ce questionnaire.*

*Vous pouvez consulter les informations publiées destinées aux associations et de patients et d'usagers sur la page internet dédiée du site internet de la HAS.*

*Lors des premières fois, il peut être utile de recevoir des explications : il y a toujours un interlocuteur dédié pour vous répondre, vous orienter ou échanger avec vous par mail ([contact.contribution@has-sante.fr](mailto:contact.contribution@has-sante.fr)) ou par téléphone (01 55 93 71 18). C'est le service Engagement des usagers qui vous répondra : il s'agit d'une équipe qui est à votre écoute.*

Pour des informations détaillées sur les principes d'évaluation des médicaments par la Commission de la transparence, vous pouvez consulter les doctrines d'évaluation en vue du remboursement et en vue d'une autorisation d'accès précoce. Cette lecture spécialisée n'est pas nécessaire pour remplir ce questionnaire.

NB : pour simplifier la lecture, le masculin est utilisé dans les phrases de ce questionnaire – ceci est simplement une convention de rédaction dans le présent document. La HAS promeut l'inclusion et l'égalité sur tous les plans, y compris de genre et de sexe.

# Note importante

Les questions de ce formulaire ne sont pas contraignantes. Elles ont pour but de vous orienter si vous les trouvez pertinentes.

Si vous le souhaitez, vous pouvez n'utiliser que les cadres « Autres » qui peuvent être agrandis autant que nécessaire.

Seules les questions de la partie administrative tout au début de ce questionnaire sont obligatoires

La CT souligne l'intérêt de disposer d'informations spécifiques à toutes les tranches d'âges, en particulier les enfants et les adolescents.

# Informations administratives (contact, financement) destinées à la HAS.



*Il est obligatoire de remplir la rubrique suivante pour que votre questionnaire soit pris en compte. CE VOLET DU QUESTIONNAIRE NE SERA PAS PUBLIE*

## Identité de l'association ou du groupe

**Nom complet (suivi du sigle si applicable) :**

**SILVER RUSSELL PAG France (Anciennement AFIF SSR PAG)**

**Site internet :**

[www.silver-russell.fr](http://www.silver-russell.fr)

**Adresse postale (le cas échéant) :**

**1217 Chemin de Saint Sylvestre 30390 DOMAZAN**

**Nature de la structure :**

- Association agréée au niveau national
- Association agréée au niveau régional
- Association non agréée

**X Autre (préciser) :**

**Association d'intérêt général**

# Médicament sur lequel porte cette contribution

**Nom commercial :**

**GENOTONORM**

**Dénomination commune internationale (DCI) :**

**Somatropine**

**Indication pour l'évaluation d'un médicament en vue de remboursement ou d'autorisation d'accès précoce :**

**Indication pour l'évaluation d'un médicament en vue de remboursement**

**Cette contribution porte sur une évaluation (cocher la case correspondante ou les deux cases le cas échéant) :**

*Pour mémoire, cette information figure en regard du nom du médicament sur la page dédiée aux contributions sur le site de la HAS.*

**En vue du remboursement de droit commun**

Pour une demande d'autorisation d'accès précoce

# 1. Questionnaire – Partie A

## 1.1. Impacts de la maladie sur la qualité de vie

### 1.1.1. Impacts de la maladie sur les patients

#### Quels sont les impacts de la maladie sur les patients ?

Le syndrome de Silver Russell (SSR) est une pathologie rare d'origine génétique responsable principalement d'une restriction de croissance à début anténatal et de troubles métaboliques. Cette restriction de croissance concerne aussi les enfants PAG qui ne rattrapent pas leur retard.

Le diagnostic est fait majoritairement à l'âge pédiatrique.

La prévalence du SSR (OMIM # 180860), également connu sous le nom du syndrome de Russell Silver, RSS) est estimée à environ 1 : 30.000 à 1: 100 000 enfants selon des études internationales. Concernant la France spécifiquement, la prévalence n'est pas connue.

La présentation néonatale typique du SSR est un nouveau-né avec une taille inférieure au poids (en DS). Cependant, après la naissance, du fait de difficultés alimentaires, le poids s'infléchit rapidement et devient volontiers inférieur à la taille (en DS). Dans un second temps, la taille peut s'infléchir à la suite de la carence calorique chronique. La stagnation pondérale chez les enfants atteints de SSR est probablement due à une combinaison de facteurs comprenant des difficultés d'alimentation (anorexie, troubles de l'oralité), ainsi que des problèmes gastro-intestinaux fonctionnels et anatomiques (hernie hiatale, malrotation intestinale). Ces problèmes digestifs ainsi que la dénutrition touchent plus de 70% des patients atteints de SSR.

Le SSR étant associé à une réduction significative de la taille adulte, un excès de masse grasse, une hypoplasie musculaire et des hypoglycémies, un traitement par GH est recommandé précocement (autour de 2 ans).

Le SSR nécessite un suivi multidisciplinaire, précoce et spécialisé. Les principaux objectifs thérapeutiques sont le soutien nutritionnel, la prévention de l'hypoglycémie et la correction du retard statural avec notamment des injections quotidiennes d'hormone de croissance permettant d'améliorer la taille finale, la masse musculaire et le tonus de l'enfant (à partir de 4 ans en France).

Nous insisterons plus particulièrement dans ce document sur l'aspect retard de croissance, fatigabilité, hypotonie musculaire.

Toutes ces difficultés engendrent des adaptations pour la vie quotidienne et scolaire (taille des vêtements, des chaussures, du mobilier, ...)

Les difficultés d'ordre alimentaire majeures avec des risques d'hypoglycémie (absence d'appétit, troubles de l'oralité) engendrent une grande fatigabilité.

L'éventuelle asymétrie corporelle nécessite de petits appareillages.

Connaissez-vous des questionnaires de recueil de données de qualité de vie ou d'autres mesures rapportées par les patients<sup>1</sup> qui vous semblent adaptés pour cette maladie ?

Non

Oui, lesquels ?

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir).

### 1.1.2. Impacts de la maladie sur les proches ou les aidants

#### Quels sont les impacts de la maladie sur les proches ou les aidants ?

Dès la naissance, la petite taille et le trouble de croissance affectent la qualité de vie des enfants et des familles et celles-ci sont confrontées à de nombreuses difficultés.

Le suivi médical multidisciplinaire du SSR engendre beaucoup d'inquiétude et de stress pour les parents, avec des rdv réguliers, fréquents (plusieurs fois par semaine pour certains) et souvent à une grande distance du lieu de leur résidence.

Il reste à gérer aussi l'inconnu face à cette pathologie et à son évolution.

#### Verbatim :

*- Sa petite taille est source d'émotion car il est souvent triste du regard des autres.*

*- Petit nous avons subi beaucoup de remarques de la part de personnes qui trouvaient sa taille en inadéquation avec son évolution motrice.*

*- Lorsque la croissance n'est pas suffisante, la situation familiale se marginalise par rapport à l'environnement (milieu scolaire et extrascolaire), ces situations conduisent à l'isolement, le repli sur soi de la sphère familiale, situation préjudiciable autant pour le patient que pour les aidants.*

*- Toutes nos activités dépendent de la capacité de notre enfant à pouvoir les pratiquer et cela impacte directement ses frères et sœurs qui se sentent parfois reléguer au second plan.*

*- Gestion émotionnelle de la part des sœurs plus âgées.*

### 1.2. Les traitements actuellement disponibles (en dehors du médicament évalué)

---

<sup>1</sup> Parfois appelés PROMs. Les 'Patient reported outcomes measures' sont des questionnaires remplis par les patients eux-mêmes ou leurs proches pour mesurer des résultats de soins. Les PROMs permettent de détecter des changements de l'état de santé du patient, quelle que soit sa pathologie. Les questionnaires utilisés peuvent être génériques, utilisables quelle que soit la pathologie, ou spécifiques d'une pathologie.



*Les informations demandées ici sont importantes pour la Commission de la transparence car elle évalue les nouveaux produits comparativement aux options thérapeutiques déjà disponibles. Les avis en vue du remboursement comportent notamment une gradation du progrès thérapeutique apporté par un nouveau médicament au regard des traitements actuellement disponibles ou de la prise en charge habituelle. C'est ce que l'on appelle « l'Amélioration du Service Médical Rendu » (ASMR). L'ASMR comporte cinq niveaux allant de « absente » (ASMR V) à « majeure » (ASMR I).*



*Merci de décrire principalement les traitements qui ont la même indication que le produit évalué (même maladie, même âge, même objectif, traitement donné au même stade d'évolution, par exemple en première intention ou après échec d'un autre traitement, etc.).*

*Donner une brève description de ces traitements, de leurs avantages et inconvénients, et de leur impact sur la qualité de vie (effets bénéfiques ou indésirables, facilité ou difficulté d'usage) et sur le parcours de soins du patient (hospitalisation, déplacements hors du domicile, fréquence des bilans liés au suivi du traitement, etc...).*

**Quels sont les traitements actuels utilisés dans l'indication mentionnée pour ce dossier ? Par exemple, médicaments, dispositifs médicaux, rééducation, soins supports, soutien psychologique, etc.**

Concernant le retard de croissance et la petite taille, il n'y a pas d'autre thérapeutique que le traitement par hormone de croissance.

La réponse à l'hormone de croissance (**somatropine**) est similaire chez les patients avec SSR par rapport aux enfants nés PAG sans SSR (moyenne des gains de taille finale totale de +1,30 DS et +1,26 DS respectivement). D'autre part, il y a également un intérêt du traitement par hormone de croissance sur la diminution du risque d'hypoglycémies, l'augmentation de l'appétit, le développement de la masse maigre et ainsi de la force musculaire, ce qui améliore la motilité globale. Il est donc recommandé, notamment pour ses effets métaboliques de débuter précocement le traitement par hormone de croissance chez ces enfants, généralement autour de l'âge de 2 ans et après s'être assuré de la prise en charge d'une malnutrition sévère (correction de la part due à la carence calorique du retard statural).

Enfin, la tolérance du traitement par hormone de croissance est équivalente chez les enfants avec SSR à celle des enfants nés PAG sans SSR, aucune précaution spécifique n'est donc nécessaire.

### **Verbatim :**

*-Hormones de croissance salvatrices tant elles ont été à l'origine ou du moins concordantes avec ses progrès moteurs (grimper, monter, sauter, ...)*

*-L'hormone de croissance s'est avérée être extrêmement positive en termes de gain de tonus, de poids et de taille.*

*-A la prise des hormones, quelques jours ont suffi pour qu'elle ait faim, se sente mieux. Au bout d'un an, on a vu qu'elle grandissait. Nous avions plaisir à avoir un enfant qui se sentait mieux.*

*-La thérapeutique la plus adaptée à mon sens est l'hormone de croissance, son administration est simple, facile et rapide*

*-Nous sommes tellement heureux que notre fils puisse bénéficier d'un traitement par hormone de croissance ! Depuis que nous avons démarré le traitement par Norditropine, l'ensemble de ses difficultés s'estompent progressivement et c'est un vrai bonheur. Nous découvrons un nouveau petit garçon qui a soif de découvertes et de l'énergie à revendre....*

*-Le traitement par hormones de croissances a comme effet notable, le gain d'énergie et d'appétit, ainsi que bien sûr le gain de taille. Les principaux effets sont une « normalisation » du quotidien, une réduction de cet encart par rapport à la norme sociétale. Notre fille se sent moins en décalage donc plus intégrée au groupe scolaire ou lors des activités extra-scolaires. De ce fait il y a moins de frustration et donc une meilleure gestion des émotions, le quotidien s'en trouve énormément apaisé.*

### **Quels sont les avantages des traitements actuellement disponibles ?**

Les traitements actuels sont tous de l'hormone de croissance (somatropine), seul le dispositif d'injection varie.

Les parents d'enfants atteints du syndrome de Silver Russell qui présentent un retard de croissance attendent que leur enfant puisse continuer à accéder au traitement par hormone de croissance, pour atteindre une taille finale dans les « normes », améliorer leur masse musculaire, leur tonus et limiter leur fatigabilité. Une attente forte est aussi exprimée sur la possibilité d'une injection hebdomadaire au lieu des injections quotidiennes.

### **Quels sont les inconvénients des traitements actuellement disponibles ?**

- Les principaux inconvénients sont la quotidienneté du traitement et la douleur ressentie lors de certaines injections.

L'attente principale serait alors moins de contrainte journalière (conservation au réfrigérateur) ou alors qu'une dose hebdomadaire suffise et non plus tous les jours.

### **Quels sont les arguments qui vous permettraient de dire que les traitements actuellement proposés dans cette indication ne couvrent pas tous vos besoins ?**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir).

## 1.3. Le médicament évalué



Les catégories ci-dessous sont proposées à titre indicatif, elles peuvent être utilisées dans certaines questions. Il n'est pas nécessaire de les remplir toutes. L'important est de nous signaler les 3 améliorations ou inconvénients principaux qui peuvent porter sur l'une ou l'autre de ces catégories, par exemple sur :

- l'état de santé de la personne concernée, sa guérison, sa durée de vie si maladie grave ;
- la qualité de vie (notamment impact sur la fatigue intellectuelle ou physique, les activités de la vie quotidienne, la mobilité et les déplacements, la vie professionnelle ou les capacités de travail, la vie affective, la vie sexuelle, la vie sociale ou d'autres aspects à préciser. Dans le cadre de la pédiatrie, il pourrait s'agir notamment de la croissance, la scolarité, des activités ludiques et sportives ;
- la qualité de vie de ses proches ;
- l'usage de ce traitement ;
- le parcours de santé et de vie du patient ;
- autres : n'hésitez pas à ajouter tout autre élément que vous souhaitez.

### 1.3.1. Vos commentaires sur l'indication demandée par laboratoire

Le libellé de l'indication demandée (ce qui désigne les patients concernés) par le laboratoire vous semble-t-il adéquat ? Toute la population des patients concernés est-elle bien incluse dans ce libellé ? D'autres groupes de patients devraient-ils figurer ? Merci de justifier votre réponse.

Oui



Si votre avis s'appuie sur l'expérience de personnes ayant utilisé ce traitement remplir la rubrique « Si vous avez une expérience... » ci-dessous (§ 1.3.2).

Si vous ne connaissez pas de patients ayant utilisé ce traitement, ne remplir que la rubrique « Si vous n'avez pas d'expérience... » (§ 1.3.3).

Vous pouvez laisser vide l'une ou l'autre de ces rubriques.

### **1.3.2. Si vous avez une expérience avec le médicament étudié (sinon passez à la rubrique suivante)**

#### **1.3.2.1. Avantages constatés lors de l'usage du médicament étudié par rapport aux autres traitements utilisés actuellement :**

**Quelles sont les principales améliorations constatées par rapport aux traitements actuels ?**

Le traitement par hormone de croissance est utilisé depuis de nombreuses années, il s'avère très efficace chez les enfants atteints du syndrome de Silver Russell comme le décrivent les familles.

#### **1.3.2.2. Inconvénients constatés du médicament étudié par rapport aux autres médicaments utilisés actuellement**

**Quels sont les principaux inconvénients constatés avec le médicament étudié, notamment par rapport à ceux des traitements actuels ?**

Aucun

### **1.3.3. Si vous n'avez pas d'expérience avec le médicament évalué : quelles sont vos attentes et vos craintes ?**

#### **1.3.3.1. Vos attentes pour le médicament étudié dans cette évaluation**

 *Exemples d'attentes (cette liste ne donne que quelques exemples possibles) : moins d'effets secondaire, plus d'efficacité sur un aspect de la maladie, fréquence ou mode d'administration plus confortable, etc.*

**Quelles sont les principales améliorations attendues par rapport aux traitements actuels ?**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

### 1.3.3.2. Vos craintes concernant le médicament étudié dans cette évaluation

**Quelles sont les principales craintes concernant ce médicament, notamment par rapport aux traitements actuels ?**

-

## 2. Questionnaire – Partie B (Dossiers accès précoce uniquement)



*Cette partie concerne uniquement les demandes d'autorisation d'accès précoce  
Si votre contribution concerne un avis en vue du remboursement, merci de passer directement à la partie C « Synthèse ».*



*La décision d'autoriser ou non l'accès précoce prise par la HAS repose réglementairement sur quatre critères :*

- 1. le caractère rare, grave ou invalidant de la maladie traitée par le médicament pour lequel la demande d'autorisation précoce est faite.*
- 2. l'absence de traitement approprié disponible.*
- 3. le caractère présumé innovant du médicament, notamment au regard d'un éventuel comparateur cliniquement pertinent.*
- 4. l'impossibilité de différer le traitement.*

*C'est pourquoi nous vous invitons dans cette rubrique à vous positionner sur ces questions.*



*Vous pouvez utiliser les champs « autres » d'une manière libre pour vous exprimer.*

## 2.1. Votre position concernant les critères de l'autorisation d'accès précoce

**Quels sont les arguments qui vous permettraient de dire que la maladie pour laquelle ce médicament est évalué est invalidante et/ou grave ?**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

**Quels sont les arguments qui vous permettraient de dire que les traitements actuellement proposés dans cette indication ne sont pas appropriés ?**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

**Quelles sont les arguments principaux qui vous permettent de dire que le médicament étudié vous semble innovant par rapport aux traitements actuels ?**



*Cette question porte sur le caractère innovant de l'usage du produit pour lequel la demande d'autorisation d'accès précoce est demandée.*

*Le caractère innovant du produit dans l'indication demandée repose notamment<sup>2</sup> sur deux points :*

- l'apport d'un changement substantiel en matière d'efficacité y compris sur la qualité de vie, de tolérance, de praticité ou de commodité d'emploi ou de parcours de soins ;*
- la couverture d'un besoin médical non ou insuffisamment couvert (ex. : usage adapté pour les enfants).*

---

<sup>2</sup> Pour plus de détails, consulter le § 2.4.2 du document : [Autorisation d'accès précoce aux médicaments : doctrine d'évaluation de la HAS](#)

## 2.2. Votre position sur les données à recueillir par les patients au cas où l'accès précoce au médicament serait accordé



*Il est essentiel pendant l'accès précoce d'observer avec attention l'utilisation et les effets du médicament pour mieux le connaître et évaluer son efficacité et ses effets indésirables en « vie réelle ».*

*Les données relatives à l'utilisation et aux effets du médicament sont collectées auprès des patients de deux façons :*

- par le médecin durant les consultations : le médecin prescripteur de ce médicament posera des questions aux patients sur l'état dans lequel ils se sentent avec le traitement ;*
- par les patients eux-mêmes entre les consultations : les patients (et/ou leurs proches dans certains cas) recevront un ou plusieurs questionnaires en ligne ou sous format papier afin de recueillir eux-mêmes des données de santé et plus particulièrement de qualité de vie. Ces questionnaires de qualité de vie doivent être remplis par les patients eux-mêmes, sans interprétation du médecin ou de tierces personnes.*

*La façon dont cette surveillance et cette collecte de données sont organisées est décrite en détail dans un document spécifique nommé « Protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données », ou : PUT-RD.*

*Nous vous invitons à nous donner votre avis sur les données ou informations qu'il serait pertinent de recueillir du point de vue des patients et/ou des aidants.*



*Dans cette rubrique, nous vous demandons d'exprimer les types de données ainsi que la façon de les recueillir qui sont les plus pertinentes de votre point de vue. Il n'est pas utile de mentionner les données purement médicales telles que les paramètres biologiques.*

### **2.2.1. Les données et informations qu'il est important de recueillir**

**Quels sont les informations essentielles que les patients pourraient recueillir eux-mêmes pour aider à mieux connaître (qualitativement et/ou quantitativement) l'efficacité et la sécurité du traitement évalué ?**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

**Quelles sont les conditions à réunir pour que les patients collectent au mieux les informations demandées (recueil au domicile, avec l'aide d'un soignant à l'hôpital, recueil par les proches, recueil avec l'aide d'un patient expert, combinaison de plusieurs modalités de recueil, etc. ?)**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

### **2.2.2. Votre avis sur le protocole d'utilisation thérapeutique - Recueil de données**



*La soumission d'un « protocole d'utilisation thérapeutique et de recueil de données » (PUT-RD) est une obligation légale pour le laboratoire pharmaceutique qui soumet une demande d'accès précoce. Ces données d'utilisation vont renforcer les connaissances sur le médicament en pratique clinique habituelle.*

*Le PUT-RD a notamment pour vocation la collecte de données et la surveillance des patients ; il doit mentionner ce qui sera collecté à cette fin<sup>3</sup>.*



*Le PUT-RD n'est pas publié sur notre site. La HAS peut décider de le transmettre tel qu'il a été rédigé par l'industriel lors du son dépôt de dossier aux associations de patients constitués en personne morale.*

<sup>3</sup> Également appelées « variables d'intérêt »

*Si vous souhaitez consulter ce document pour le commenter dans cette rubrique, merci de nous adresser un mail de demande à contact.contribution@has-sante.fr. La consultation du document est soumise à la signature d'un engagement de confidentialité, et ne sera approuvée que pour les associations constituées en entité morale. La transmission du document se fait en général sous 72h.*

**Avez-vous consulté le projet de protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?**

- Oui
- Non

**Avez-vous des commentaires ou des compléments relatifs au protocole d'utilisation thérapeutique – Recueil de données ?**

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

### 3. Questionnaire – Partie C : Demande d’audition



*La Commission de la transparence peut décider d’auditionner une ou des associations ou groupes d’usagers lors de l’examen de la demande.*

*Vous pouvez ici manifester votre intérêt pour une telle audition (en plus de cette contribution écrite).*

ATTENTION : Les auditions devant la commission de la transparence sont ordinairement accordées dans le cadre des autorisations d'accès précoce ; elles sont exceptionnelles dans le cadre du remboursement.

#### **Souhaitez-vous être auditionné ?**

- Oui
- Non

#### **Pour quelles raisons ?**

Il s’agit d’une contribution dans le cadre d’un renouvellement.

## 4. Questionnaire – Partie D : Synthèse



*Listez les points les plus importants de votre contribution. Par exemple :*

- *Les plus grandes difficultés du vécu avec la maladie sont ...*
- *Les thérapeutiques actuellement disponibles sont (in) adéquates parce que ...*
- *Le médicament étudié répond (peu) aux besoins et attentes des patients parce que ...*
- *Les besoins thérapeutiques non couverts les plus importants sont ...*

*Cette liste n'est bien entendue pas limitative.*

Une des expressions du syndrome de Silver Russell est la petite taille. Cette petite taille a un impact négatif sur la vie quotidienne des enfants et des adultes, à la fois sur le plan psychologique et le développement physique, avec des conséquences sur la vie quotidienne.

La plupart des enfants atteints de ce syndrome ne présentent pas de rattrapage statural spontané. S'ajoutent à ce retard des difficultés pour s'alimenter dès la naissance, une absence d'appétit, des troubles de l'oralité et des troubles digestifs qui peuvent conduire à la nécessité d'une nutrition entérale par gastrostomie, des épisodes d'hypoglycémie symptomatique, des sueurs fréquentes et excessives, une hypotonie musculaire, une grande fatigabilité, une possible asymétrie corporelle, et également une adréナarche et une puberté possiblement précoce et/ou rapides. Ces symptômes rendent la prise en charge thérapeutique de ces enfants particulièrement complexe. Le traitement par l'hormone de croissance est au cœur du protocole de soins qui permet à ces enfants SSR de sortir de leur situation de handicap, il n'y a pas d'alternative thérapeutique à ce traitement.

Le médicament (Génotonorm) répond aux besoins et attentes des patients en ce qui concerne le gain de taille, le renforcement de la musculature et l'amélioration de l'appétit. C'est un traitement qui est prescrit pendant l'enfance et l'adolescence.

Au travers des témoignages collectés, le désir le plus fort des parents d'enfants atteints du Syndrome de Silver Russell qui émerge est celui d'accompagner leur enfant vers une autonomie dans les conditions les plus acceptables possibles, dans le cadre médical sérieux et rassurant qui existe déjà. Ces mêmes parents voient dans la prise en charge globale du syndrome, où le traitement par hormones de croissance est primordial, la possibilité d'accéder à cette autonomie.

Certes, c'est un traitement contraignant, puisqu'il s'administre sous la forme d'une injection sous cutanée quotidienne, comme toutes les formes d'hormone de croissance commercialisées à ce jour. (Les patients sont dans l'attente d'une forme à libération prolongée qui n'est pas encore commercialisée pour cette pathologie).

## 5. Questionnaire – Partie E : Vos autres remarques



*Si vous souhaitez compléter les informations que vous jugez utiles pour la Commission de la transparence, merci d'utiliser cette partie de façon libre.*

Cadre de réponse (vous pouvez agrandir)

## 6. Questionnaire – Partie F : Méthodes

### Méthodes utilisées pour renseigner ce questionnaire



*Indiquer la méthode utilisée pour renseigner les différentes parties de ce questionnaire (par exemple enquête, réseaux sociaux, groupe de travail, témoignages, entretiens qualitatifs de patients ou de proches ayant eu accès aux traitements lors d'essais cliniques, appels téléphonique, nombre de participants, échanges internationaux avec des associations de pays où le traitement est déjà commercialisé, avec les périodes concernées).*

#### **Selon quelles méthodes avez-vous renseigné les chapitres sur l'impact de la maladie et les traitements actuellement disponibles ?**

Extraction de données et d'informations du Consensus International sur le SSR rédigé en 2016, le PNDS rédigé en 2021, l'expérience, le vécu et les échanges avec les familles avec lesquelles l'association est en contact depuis 2011.

#### **Selon quelles méthodes avez-vous recueilli l'expérience des patients avec ce traitement ?**

Compilation des données et reprises de verbatim après sollicitation des familles via les réseaux sociaux ; le forum privé de l'association pour obtenir leur témoignages, leurs expériences.

#### **Quelles sont les personnes qui ont contribué significativement à la rédaction de la contribution ?**

Les parents d'enfants touchés par le Syndrome de Silver Russell.

#### **L'association a-t-elle reçu des aides extérieures pour soutenir sa contribution ? Si oui, lesquelles ?**

Non

#### **Pouvez-vous nous donner une estimation du temps qui a été nécessaire pour rédiger cette contribution ?**

10 heures environ

#### **Avez-vous rencontré des difficultés pour remplir ce questionnaire, et si oui, lesquelles ?**

Non



## Remerciements

Nous vous remercions vivement pour votre apport et votre temps passé. Nous les savons importants. Votre contribution sera prise en compte par la Commission de la transparence. Elle sera distribuée à tous les membres de cette dernière au même titre que les autres pièces du dossier, et fera l'objet d'une présentation orale par les membres des commissions nommés en qualité de membres adhérents d'une association d'usagers avant les délibérations.

## Conception du questionnaire

Ce questionnaire a été construit en collaboration avec des représentants associatifs via un groupe de travail dédié. Pour plus d'information, [cliquez ici](#).

---

Retrouvez tous nos travaux sur  
[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)

---

