



Besoins à satisfaire

en **Spectre de la**  
**Neuromyéélite**  
**Optique**  
en Europe



## Introduction

À travers l'Europe, 30 millions de personnes sont atteintes d'une maladie rare.<sup>1</sup> Pour beaucoup, le cheminement vers un diagnostic précis est complexe et frustrant, principalement parce que leur maladie est mal connue, y compris parmi les professionnels de santé.

L'une de ces maladies rares est une maladie auto-immune qui touche le système nerveux central appelée maladie du spectre de la neuromyéélite optique (NMOSD). La NMOSD est une maladie auto-immune rare du système nerveux central, qui provoque une détérioration du nerf optique et de la moelle épinière. Cette atteinte peut entraîner une perte permanente de la vision, une paralysie, une incontinence urinaire et fécale, ainsi qu'une faiblesse musculaire.<sup>2</sup>

La NMOSD touche plus de 10 000 personnes en Europe, mais elle est plus fréquente chez les femmes trentenaires et quarantenaires. Sa prévalence est en outre nettement plus importante dans les populations d'origine asiatique ou africaine.<sup>3,4</sup>

Malgré la disponibilité de tests diagnostiques de la NMOSD, la maladie est souvent confondue avec une sclérose

en plaques.<sup>5</sup> Les symptômes de ces deux maladies sont similaires, mais lorsque la NMOSD n'est pas correctement diagnostiquée, cela peut avoir des conséquences majeures pour les patients.

La NMOSD est une maladie grave. Les patients qui ne sont pas traités, ou qui ne sont pas traités de manière adéquate, présentent un risque élevé d'invalidité permanente, ou pire, de décès.

Pour limiter la sévérité de la NMOSD, les patients doivent être diagnostiqués dans les meilleurs délais. C'est le point de départ de tout traitement efficace et de soins de qualité. Plusieurs obstacles empêchent cependant les patients de prendre le contrôle de leur NMOSD, notamment:

- **Un manque de sensibilisation**
- **Une pénurie de spécialistes**
- **Des recommandations thérapeutiques obsolètes**
- **Des inégalités dans l'accès aux traitements innovants**
- **Un soutien insuffisant aux aidants**



# Manque de sensibilisation à la NMOSD

La NMOSD n'est pas du tout connue du grand public. Même les professionnels de santé ont du mal à l'identifier, en particulier en dehors des centres spécialisés.

Après une première poussée, marquée par une perte soudaine de la vision et une incontinence fécale, la première consultation du patient a souvent lieu aux urgences. Là, les médecins recherchent toute anomalie susceptible d'expliquer l'état du patient. Cependant, rares sont les établissements qui possèdent sur place un médecin suffisamment formé à reconnaître les symptômes de la NMOSD pour identifier la maladie avec précision.

Par conséquent, les patients atteints de NMOSD vont connaître des rechutes et faire des allers-retours aux urgences pour tenter d'obtenir un diagnostic.

La sensibilisation à la NMOSD, en particulier chez les médecins urgentistes et les médecins référents, constitue un besoin critique non satisfait. Lorsqu'ils ne sont pas diagnostiqués et donc non traités, les symptômes de la NMOSD peuvent s'aggraver au fil du temps.<sup>2</sup> Ce qui débute par une perte soudaine de la vision ou une perte de sensation peut par la suite entraîner une paralysie voire le décès.

## **Pour avancer**

La connaissance de la maladie est nécessaire au traitement optimal des patients. Les campagnes de sensibilisation ciblant les médecins urgentistes et les médecins référents peuvent aider à faire connaître la NMOSD et à obtenir un diagnostic précis dans les meilleurs délais.



**« Une plus grande sensibilisation à la NMOSD permettra de mieux prendre en charge les patients atteints de neuromyéélite optique. Une meilleure connaissance de la maladie permettrait aux professionnels de santé de diagnostiquer et de traiter les patients plus tôt, ou de les adresser à des centres appropriés afin qu'ils soient pris en charge de manière adéquate. »**

**Matthias Fuchs,**  
*patiente, Allemagne*

# Pénurie de spécialistes

Les patients ont également besoin d'être traités par un spécialiste qui connaît bien la NMOSD. Toutefois, l'accès des patients à ces professionnels de santé est limité par un certain nombre de facteurs.

Un bon adressage dépend de l'interprétation des symptômes du patient par le médecin référent. En raison du grand nombre de symptômes de la NMOSD, les médecins référents adressent parfois leurs patients vers différents spécialistes qui n'ont pas l'expérience de cette maladie, notamment des ophtalmologistes, des radiologues ou des gastro-entérologues, avant de trouver enfin le médecin qui saura poser le diagnostic. Cette partie de ping-pong peut retarder le diagnostic précis de plusieurs années.

En Europe, il existe une pénurie de neurologues spécialisés dans les maladies auto-immunes inflammatoires démyélinisantes. Les patients doivent faire de très longs trajets, et parfois prendre l'avion pour consulter le bon spécialiste. En outre, le nombre de spécialistes qui traitent la NMOSD étant très limité, de nombreux patients doivent attendre longtemps avant d'espérer passer la porte de leur cabinet.

Un spécialiste compétent effectuera de manière proactive divers tests spécialisés, y compris des examens IRM, des scanners et une recherche des anticorps AQP4-IgC, qui sont hautement spécifiques de la NMOSD.<sup>6</sup> Les spécialistes peuvent également prescrire des traitements optimaux qui préviennent les poussées ultérieures et réduisent les risques d'invalidité associés à la NMOSD.

## Pour avancer

Compte tenu de la disponibilité limitée des neurologues spécialisés, les patients atteints de NMOSD devraient se voir proposer d'autres solutions afin de bénéficier du suivi médical nécessaire. La télémédecine, par exemple, devrait être proposée aux patients qui doivent parcourir de longues distances pour bénéficier d'une prise en charge spécialisée. De plus, après avoir diagnostiqué une NMOSD chez un patient, les spécialistes devraient coordonner la prise en charge et informer tous les membres de l'équipe médicale du patient.



**« Nous constatons régulièrement l'impact du manque de spécialistes formés à la neuromyéélite optique: des temps d'attente prolongés, de longs trajets pour se rendre chez le médecin et parfois une errance diagnostique parce que la maladie n'est pas toujours identifiée par le premier spécialiste consulté. Tout cela s'ajoute au fardeau de la maladie et génère un stress supplémentaire chez les patients. »**

**Camilla Bohm Coleman, patiente, Suède**



# Recommandations thérapeutiques obsolètes

Grâce aux recommandations thérapeutiques et aux consensus, la communauté médicale sait comment établir au mieux le diagnostic et prendre en charge les maladies. Ces éléments sont également importants pour les décideurs politiques et les organismes de remboursement pour définir les politiques de prise en charge et les inscriptions au livret thérapeutique.

Les recommandations thérapeutiques européennes actuelles concernant le diagnostic et le traitement de la NMOSD ont été publiées en 2010.<sup>7</sup> Toutefois, l'Agence européenne des médicaments a depuis approuvé certains traitements, dont un en 2021, permettant de réduire les rechutes des patients atteints de NMOSD et de prévenir l'invalidité permanente.

Sans une actualisation des recommandations, les patients ne peuvent bénéficier de ces traitements innovants, et les médecins demeurent mal informés des procédures optimales en matière de diagnostic et de traitement des patients atteints de NMOSD. À mesure que ces outils évoluent pour refléter les avancées scientifiques, ils doivent être accessibles aux personnes extérieures au système de santé, aux associations de patients et aux patients eux-mêmes.

Les associations de défense des droits des patients et les groupes de soutien aux patients diffusent des documents d'information et des messages aux patients. Ils sont des acteurs clés dans les discussions avec les décideurs politiques car ils défendent l'accès aux soins centrés sur le patient.

## *Pour avancer*

À mesure que les recommandations thérapeutiques européennes relative à la NMOSD sont actualisées afin d'inclure de nouveaux traitements, il est encore plus nécessaire de développer et de distribuer des documents d'information accessibles et clairement compris par les patients et les décideurs politiques. Il est donc nécessaire de tenir compte du point de vue des patients pour élaborer des recommandations qui soient véritablement orientées patient.



**« L'actualisation des recommandations thérapeutiques européennes concernant la NMOSD permettra de s'assurer que les patients ont accès à de nouveaux médicaments s'appuyant sur des données probantes. Plus important encore, l'inclusion de patients atteints de neuromyéélite optique dans les futures discussions sur ces recommandations permettra de s'assurer que celles-ci prennent bien en compte le patient et soutiendra les efforts de sensibilisation des patients, des professionnels de santé, des décideurs et du grand public à la NMOSD. »**

**Pr Romain Marignier,**  
*spécialiste de la neuromyéélite optique, France*



## Inégalités dans l'accès aux traitements innovants

L'approbation par la Commission européenne de nouveaux traitements ne garantit pas que les patients puissent y accéder. Comme la plupart des traitements de maladies rares, ceux de la NMOSD peuvent être coûteux.

Les gouvernements et les systèmes de santé des pays d'Europe peuvent décider que le rapport coût/efficacité de ces traitements n'est pas favorable. Dans ce cas, il devient quasi impossible d'y accéder pour le patient.

Pour résoudre ce problème, les patients et les associations de patients doivent s'engager dès le début du processus et de manière régulière auprès des organismes d'évaluation des technologies de la santé. Ces organismes formulent des recommandations sur les traitements qui peuvent être financés ou remboursés par le système de santé. Leurs procédures sont parfois complexes et ils ne sont pas

toujours réceptifs aux arguments des patients et des associations de patients. En outre, les définitions du service médical rendu et du rapport coût/efficacité varient selon les pays, de sorte que l'accessibilité varie d'un patient à l'autre.

Les patients apportent un point de vue important concernant l'intérêt des traitements et les besoins dans la NMOSD.

### *Pour avancer*

Le point de vue des patients doit être intégré dans la prise de décision des organismes d'évaluation des technologies de la santé. Pour réussir à

se faire entendre, les patients atteints de NMOSD peuvent échanger activement avec ces organismes s'ils sont équipés d'outils et de ressources pour les comprendre.

Les patients sont légitimes pour expliquer aux décideurs politiques l'intérêt de l'accès aux soins pour les personnes atteintes de NMOSD.

**« Un nouveau traitement est essentiel pour mener une vie épanouissante lorsqu'on est atteint de NMOSD. »**

**Christiaan Waters,**  
*patiente,*  
*Pays-Bas*

# Soutien insuffisant aux aidants des patients

Les patients atteints de NMOSD, en particulier ceux souffrant d'incapacité permanente, peuvent rencontrer des difficultés dans les tâches quotidiennes qui impliquent de bien voir et de se déplacer. Cela peut entraîner une perte d'autonomie, ce qui nécessite le soutien des familles et des aidants.

Toutefois, le rôle des familles et des aidants est souvent négligé par les systèmes de santé. Pour accompagner correctement les patients atteints de NMOSD, les aidants doivent parfois mettre de côté leurs propres priorités. Cela peut inclure leur vie professionnelle, familiale ou sociale et leurs obligations personnelles.

En conséquence, les aidants peuvent faire face à un stress important, tant financier qu'émotionnel. Pour aider correctement un patient atteint d'incapacités liées à la NMOSD, les aidants doivent également s'assurer que leurs propres besoins sont satisfaits.

Membres à part entière des équipes soignantes, les aidants ont également besoin d'informations pour comprendre pleinement les besoins des patients atteints de NMOSD.

Le soutien émotionnel est également essentiel, car les aidants assument leurs responsabilités quotidiennes tout en prenant soin de leurs proches à temps plein.

## *Pour avancer*

Non seulement les patients atteints de NMOSD ont besoin d'outils et de ressources pédagogiques plus accessibles, mais c'est également le cas des familles et des aidants. Les hôpitaux et les centres spécialisés doivent les considérer comme des membres essentiels de l'équipe médicale des patients. Tout doit être fait pour leur permettre de s'occuper au mieux de leurs proches, par exemple:

- les adresser à des groupes de soutien,
- diffuser des outils pédagogiques faciles à comprendre, et
- définir un interlocuteur au sein de l'hôpital ou du centre spécialisé afin qu'ils puissent poser les questions qu'ils pourraient avoir sur la NMOSD.



**« Comme le patient, les aidants ont besoin d'accéder à des informations et à des ressources de haute qualité sur la neuromyéélite optique, car le travail d'équipe est crucial. »**

**Souad Mazari, fondatrice**  
*fondatrice de l'Association NMO France, France*





## Conclusion

Les patients atteints de NMOSD en Europe ont des besoins non satisfaits qui les empêchent de recevoir des soins adéquats. Cette maladie est peu connue en dehors des cercles spécialisés. Sans diagnostic ni traitement, la NMOSD présente un risque élevé d'invalidité permanente et, dans certains cas, de décès.

Les décideurs politiques doivent lever les obstacles auxquels sont confrontés les patients. Voici quelques exemples d'actions prioritaires :

- Cibler les médecins urgentistes et référents par le biais de campagnes de sensibilisation à la NMOSD.
- Améliorer les options de télémédecine afin que les patients puissent avoir accès à des spécialistes sans avoir à parcourir de longues distances.
- Mettre à jour les recommandations et faire en sorte qu'elles soient claires et faciles à comprendre par les patients et leurs aidants.
- Encourager les organismes d'évaluation des technologies de la santé à tenir compte du point de vue des patients dans leurs décisions.
- Traiter les aidants comme des membres essentiels de l'équipe médicale des patients.

Le fait de régler ces problèmes peut améliorer sensiblement la compréhension de la NMOSD, élargir l'accès aux traitements et ouvrir de nouvelles perspectives en matière de soins.

## Références

1. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*. (2020) 28:165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0.
2. Wingerchuk DM, Hogancamp WF, O'Brien PC, Weinshenker BG. The clinical course of Neuromyelitis Optica (Devic's Syndrome). *Neurology*. (1999) 53:1101-14. doi: 10.1212/wnl.53.5.1107.
3. Kingwell E, Marriott JJ, Jetté N, Pringsheim T, et al. Incidence and prevalence of multiple sclerosis in Europe: a systematic review. *BMC Neurol*. (2013) 13:128. doi: 10.1186/1471-2377-13-128
4. Hor JY, Asgari N, Nakashima I. Epidemiology of Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder and Its Prevalence and Incidence Worldwide. *Frontiers in Neurology*. (2020) 11:501. doi: 10.3389/fneur.2020.00501.
5. Villa A, Fernandez V, Melamud L. Neuromyelitis optica misdiagnosed as multiple sclerosis: a hospital-based study. *ECTRIMS Online Library*. (2018) P978.
6. Lennon VA, Wingerchuk DM, Kryzer TJ, et al. A serum autoantibody marker of neuromyelitis optica: distinction from multiple sclerosis. *Lancet*. (2004) 364:2106-12. doi: 10.1016/S0140-6736(04)17551-X.
7. Sellner J, Boggild M, Clanet M, et al. EFNS guidelines on diagnosis and management of neuromyelitis optica. *Eur J Neurol*. (2010) 17(8):1019-1032. doi: 10.1111/j.1468-1331.2010.03066.x.



### À propos de European Alliance for Patient Access (Alliance européenne pour l'accès des patients)

European Alliance for Patient Access est une division de Global Alliance for Patient Access (Alliance mondiale pour l'accès des patients), une plateforme internationale dédiée aux professionnels de santé et aux groupes de patients qui vise à éclairer la concertation sur les politiques de soins orientées patient.

**GAfPA.org**



*European Alliance for Patient Access remercie  
Horizon Therapeutics pour son soutien.*