

# Résumé des résultats du sondage portant sur les conséquences de l'hypophosphatasie chez les patients atteints de cette maladie

Skrinar A., Smith J., Smith S., Landy H., *Burden of Illness in Children and Adults with Hypophosphatasia*. 2010. ACMG, Abst. 255.



## À propos du sondage sur les conséquences de l'hypophosphatasie chez les patients atteints de cette maladie

.....

Les pages qui suivent présentent les premiers résultats du sondage réalisé en ligne, portant sur les conséquences de l'hypophosphatasie chez les personnes atteintes de cette maladie (sondage HIPS). Le sondage HIPS a été lancé en septembre 2009 et a été conçu dans le but d'identifier les conséquences qu'entraîne cette maladie pour les personnes qui en sont atteintes et d'évaluer la qualité de vie des enfants et des adultes atteints d'hypophosphatasie (HPP).

Le sondage comprenait des questions sur l'expérience personnelle de chaque patient atteint d'hypophosphatasie, dont l'apparition des symptômes, les antécédents médicaux et chirurgicaux, les fractures, la consommation de médicaments et l'utilisation de dispositifs médicaux. Les données relatives aux patients ont été transmises de manière anonyme.

Enobia apprécie grandement la participation des patients de US Soft Bones, HPP ev, Hypophosphatasie Europe, CORD, NORD et de The MAGIC Foundation.






## Aperçu des données démographiques relatives aux répondants du sondage HIPS

Quatre-vingt-sept patients ont répondu au sondage au cours d'une période de cinq mois; parmi ces répondants, il y avait 55 adultes ( $\geq 18$  ans) et 32 patients pédiatriques ( $< 18$  ans). Des fournisseurs de soins ont répondu au sondage au nom de 36 patients, alors que les autres participants ont répondu eux-mêmes.

Des répondants de partout dans le monde, notamment des États-Unis, de l'Allemagne, de la France, du Canada et du Japon, ont répondu au sondage HIPS.

Le tableau ci-dessous renferme des précisions additionnelles sur les données démographiques relatives aux répondants du sondage HIPS.

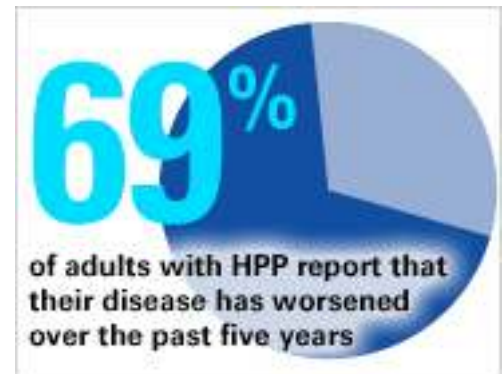
Données démographiques relatives aux 87 répondants du sondage HIPS	
Sexe	Pourcentage
Masculin	35 %
Féminin	66 %
Groupe d'âge	
Adultes ( $\geq 18$ ans.)	63 %
Enfants ( $< 18$ ans)	37 %
Âge auquel les symptômes se sont manifestés	
$< 1$ an	35 %
1-12 ans	46 %
$> 12$ ans	19 %

Pays participants	
Pays	Pourcentage des répondants du sondage
 États-Unis	45 %
 Allemagne	23 %
 France	10 %
 Canada	9 %
 Japon	5 %
<b>Autres pays</b>	<b>8 %</b>

# Le sondage laisse entendre que l'hypophosphatasie est une maladie évolutive

---

La plupart des patients ont affirmé que leurs symptômes avaient empiré au cours des cinq dernières années, alors qu'aucun répondant n'a fait état d'une amélioration de son état.



# Symptômes s'étant manifestés pendant le développement et conséquences de ces symptômes

Les adultes chez qui les **symptômes** de l'hypophosphatasie **se sont manifestés tôt** (avant l'âge de un an) étaient plus susceptibles de faire état d'une croissance et d'une formation osseuses inadéquates, comparativement aux adultes chez qui les symptômes se sont manifestés plus tard (faible prise de poids, retard de la marche, jambes arquées, genoux cagneux et petite taille).

Le tableau-ci-dessous renferme des renseignements supplémentaires sur la prévalence des symptômes liés au développement et sur leurs conséquences.

Symptômes s'étant manifestés pendant le développement des répondants adultes*			
Symptôme	Pourcentage général (55 adultes)	Pourcentage des patients chez qui les symptômes se sont manifestés avant l'âge de un an (16 adultes)	Pourcentage des adultes chez qui les symptômes se sont manifestés après l'âge de un an (38 adultes)
Faible prise de poids (difficulté à se nourrir en tant que nourrisson/enfant)	38 %	81 %	21 %
Retard de la marche	44 %	69 %	34 %
Jambes arquées	36 %	69 %	24 %
Genoux cagneux	22 %	44 %	13 %
Petite taille	67 %	88 %	24 %

\* Nota : L'un des patients n'a pas précisé l'âge auquel s'étaient manifestés les symptômes.

## Symptômes liés à la douleur

---

Les patients qui ont participé au sondage ont déclaré éprouver de la douleur, indépendamment de leur âge actuel et de l'âge auquel les symptômes se sont manifestés.

- 94 % pour cent des adultes – et 82 % de l'ensemble des patients – ont affirmé souffrir d'ostéalgie suffisamment grave pour que cette douleur limite leurs activités quotidiennes.
- 76 % pour cent des patients ont dit prendre des analgésiques.
- 80 % pour cent des patients ont déclaré éprouver des douleurs articulaires.
- 56 % pour cent des patients ont dit éprouver des douleurs musculaires.



## L'hypophosphatasie a une incidence sur la mobilité

---

Les personnes atteintes d'hypophosphatasie ont fait état de certains symptômes de nature fonctionnelle; 56 % d'entre elles ont dit avoir une démarche anormale, 60 % d'entre elles se sont plaintes de faiblesse musculaire et 36 % d'entre elles ont dit présenter une souplesse extrême des articulations.



Pour ce qui est des personnes chez qui les symptômes de la maladie se sont manifestés tôt, 47 % des adultes se déplacent actuellement en fauteuil roulant, comparativement à 34 % des enfants et à 6 % des adultes chez qui les symptômes se sont manifestés plus tard.

Trente-deux pour cent des patients utilisent un dispositif de marche. Aucun lien n'a été établi entre l'utilisation d'un dispositif de marche et l'âge auquel les symptômes se sont manifestés.

## Chirurgies réparatrices et fractures

---

Les patients ont déclaré avoir subi des fractures, indépendamment de l'âge auquel les symptômes se sont manifestés.

- Quatre-vingt-sept pour cent des adultes ont dit s'être fracturé un os au moins une fois dans leur vie.



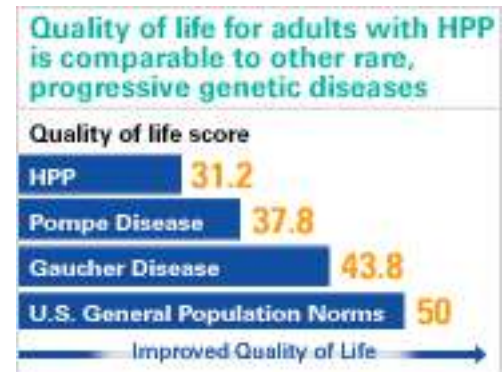
Dans l'ensemble, 55 % des répondants – et 75 % des adultes chez qui les symptômes se sont manifestés au début de leur existence – ont dit avoir subi des fractures des os ***nécessitant une chirurgie réparatrice, incluant la pose de tiges, de plaques ou de vis.***

Quarante-huit pour cent des adultes ont dit avoir subi leur première fracture à l'âge adulte (après l'âge de 18 ans).

## Qualité de vie

La qualité de vie liée à la santé a été mesurée au moyen du questionnaire SF-12, qui permet d'évaluer la santé d'un patient et qui est couramment utilisé par les cliniciens.

Lorsqu'elle était comparée aux données historiques, la qualité de vie liée à la santé était nettement moins grande que celle de la population générale et que celle des patients atteints de la forme tardive de la maladie de Pompe et de la maladie de Gaucher, deux maladies génétiques évolutives accompagnées de symptômes musculosquelettiques<sup>1,2</sup>.



Sources:

<sup>1</sup> Weinreb N. et coll., *Imiglucerase (Cerezyme) improves quality of life in patients with skeletal manifestations of Gaucher disease*. *Clin Genet* 2007;71:576-588.

<sup>2</sup> Hagemans et coll., *Late-onset Pompe disease primarily affects quality of life in physical health domains*. *Neurology* 2004;63:1688-1692.

## Conclusions

---

Chez tous les répondants, la durée de la période pendant laquelle se manifestent les symptômes semble être une variable explicative significative pour ce qui est de plusieurs symptômes liés à l'hypophosphatasie, dont le nombre de fractures. Cette conclusion laisse entendre que l'hypophosphatasie est une maladie évolutive.

La collecte de données dans le cadre du sondage HIPS se poursuit.

Enobia tient à remercier chaleureusement toutes les personnes qui ont participé au sondage HIPS.