



L'hypertension artérielle pulmonaire, une maladie rare aux fardeaux multiples



MSD

Avec le soutien institutionnel
du laboratoire MSD France

L'hypertension artérielle pulmonaire, c'est quoi ?

L'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP), est une maladie cardio-pulmonaire grave rare et progressive, qui se caractérise par une **augmentation de la pression de la circulation pulmonaire**, pouvant entraîner une surcharge et une insuffisance cardiaque. La prévalence de l'HTAP est de **48 à 55 cas** par million d'habitants, avec une incidence annuelle de 2,4 cas par million d'habitants, soit au moins 120 nouveaux cas par an en France. L'HTAP affecte les hommes et les femmes de tous âges, y compris les enfants. Néanmoins, elle est moins rare chez les femmes âgées de 30 à 50 ans. Les symptômes de l'HTAP sont communs à d'autres pathologies cardiaques et respiratoires, souvent invisibles, et peuvent retarder le diagnostic. L'essoufflement constitue le principal symptôme, combiné à une fatigue, à des malaises et évanouissements.

Ces dernières années, de nombreuses innovations ont vu le jour, et sont susceptibles d'améliorer la qualité de vie des patients atteints d'HTAP, mais malgré ces avancées thérapeutiques sans précédent, l'HTAP reste encore aujourd'hui une maladie incurable. Dans certains cas réfractaires aux traitements médicaux, la maladie nécessite une transplantation bi-pulmonaire.

Dans tous les cas, la maladie, y compris après son diagnostic, reste très handicapante dans tous les aspects du quotidien (interactions personnelles, déplacements, activité professionnelle, tâches ménagères...).

La France dispose d'un réseau d'excellence dans la prise en charge de l'HTAP

La France est le 1er pays en Europe à avoir élaboré et mis en œuvre un Plan National Maladies rares (PNMR), dès 2005, lui permettant de développer un cadre de prise en charge des maladies rares reconnu pour sa qualité et sa capacité à apporter l'innovation aux patients le plus tôt possible.

La prise en charge coordonnée de l'HTAP repose sur un Protocole national de soins (PNDS) et sur des recommandations de la Société Européenne de Cardiologie (ESC) et de la Société Européenne de Pneumologie (ERS), mis en œuvre à travers un réseau de **29 centres d'expertise** spécialisés dans l'hypertension pulmonaire, appelé **PulmoTension** (et appartenant au réseau des maladies rares respiratoires, **RespiFiL**, mis en place en 2014 par le 2ème Plan National Maladies Rares).

L'HTAP en quelques chiffres

48 à 55 cas



d'hypertension artérielle pulmonaire par million d'habitants en France¹

2,8 ans

Sans traitement

La survie médiane de l'HTAP²

6 ans

Avec traitement



93 %

Des patients lourdement impactés sur le plan physique

80 %

Sur le plan professionnel³



2,4 ans

La période, en moyenne, d'errance diagnostique que connaissent les patients et qui contribue à la perte de chances⁴

55 ans



L'âge moyen des patients⁵ cache une tendance de vieillissement des patients mais aussi d'apparition plus fréquente de cas pédiatriques

29



Le nombre de centres labélisés de l'hypertension pulmonaire en France dans le cadre du réseau PulmoTension⁶



2020

L'année de la dernière actualisation du protocole national de diagnostic et de soins (PNDs) pour l'HTAP



70 %

Des patients français ne sont pas à faible risque de mortalité à un an sous traitement⁷

Quels enjeux pour l'HTAP aujourd'hui?

Malgré l'existence du réseau PulmoTension et de l'excellence de la filière de prise en charge, il peut subsister à ce stade :

1. L'hypertension artérielle pulmonaire, European Lung Foundation, dernière mise à jour le 25/06/24.

2. Thenappan T, Ormiston ML, Ryan JJ, Archer SL. Pulmonary arterial hypertension: pathogenesis and clinical management. *Bmj*. 2018;360:j5492.

3. HTaP France.

4. La durée de 2,4 ans évoquée dans les chiffres-clés est une moyenne qui n'est cependant pas représentative de la variété des situations entourant le diagnostic. Un point commun cependant est l'accélération des symptômes, le plus souvent silencieuse mais avec un réel impact sur l'état de santé et la qualité de vie des patients. Humbert M, Sitbon O, Chaouat A, et al. Pulmonary arterial hypertension in France: results from a national registry. *Am J Respir Crit Care Med*. 2006;173(9):1023-1030.

5. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS), Haute Autorité de Santé, 2020.

7. 70% des patients HTAP traités ne présentent pas un faible risque de décès à un an: dans l'approche de stratification du risque de Boucly et al, après traitement, seuls 28% des patients présentent un faible risque de décès à un an. Boucly A, Weatherald J, Savale L, et al. External validation of a refined fourstratum risk assessment score from the French pulmonary hypertension registry. *Eur Respir J*. 2022;59(6):2102419. Published 2022 Jun 30.

8. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS), Haute Autorité de Santé, 2020.

- ♦ **Un parcours complexe**, donnant lieu à une hétérogénéité des prises en charge au niveau national, étant donné **le nombre important de professionnels de santé** (spécialistes de l'hypertension pulmonaire en pneumologie, cardiologie, cardiopédiatrie, rhumatologie, médecine interne, chirurgie thoracique, radiologie, physiologie; médecins généralistes; infirmiers référents des centres PulmoTension; kinésithérapeutes; diététiciens; psychologues; psychiatres; travailleurs sociaux; pharmaciens...⁸) qui ont donc besoin d'être coordonnés pour assurer la meilleure qualité du parcours patient dans le cadre d'une prise en charge multidisciplinaire.
- ♦ **Un besoin médical important et non couvert au regard de l'absence de traitement curatif de l'HTAP**, la seule exception étant la transplantation pulmonaire, qui est pratiquée en dernier recours et qui aurait vocation à être de moins en moins pratiquée si de nouvelles stratégies thérapeutiques venaient à être développées ; par ailleurs, le patient greffé reste un malade immunodéprimé.
- ♦ **Un recours aux soins de support encore inégal**, l'accès, pour des raisons réglementaires, financières ou organisationnelles, n'étant pas garanti à tous les patients, à l'image de l'activité physique adaptée dont les prescriptions ne sont pas remboursées par l'Assurance Maladie.

Synthèse des propositions

Six propositions pour lutter contre les fardeaux de l'HTAP



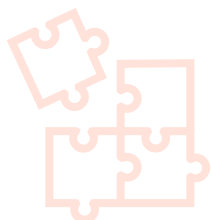
INSUFFLER DE NOUVELLES CONNAISSANCES

Mieux lutter contre l'errance diagnostique avec les professionnels de premier recours



UNE INSPIRATION POUR TOUS

Poursuivre le renforcement de l'accès à une activité physique adaptée (APA) pour les patients HTAP



ASPIRER A PLUS DE COORDINATION

Mettre en place un parcours mieux coordonné et adapté aux spécificités d'une maladie rare cardiorespiratoire



LE TEMPS DE RESPIRER

Inclure dans la prise en charge des patients des temps d'accompagnement soignant, et proposer des consultations psychologiques et d'annonce



DANS L'AIR DU TEMPS

Simplifier l'accès à l'innovation thérapeutique en rendant les traitements uniformément disponibles en pharmacie de ville



UN SOUFFLE D'ESPOIR

Favoriser l'émergence de nouveaux traitements en encourageant la recherche et le développement

Six propositions pour lutter contre les fardeaux de l'HTAP en...

... favorisant une meilleure entrée dans le parcours



INSUFFLER DE NOUVELLES CONNAISSANCES

Mieux lutter contre l'errance diagnostique avec les professionnels de premier recours

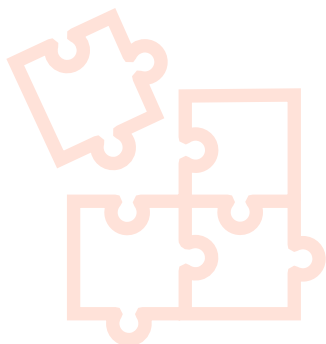
L'HTAP est une maladie silencieuse, dont le diagnostic, souvent tardif, constitue un défi majeur, avec de réelles conséquences sur l'espérance de vie des patients. Il n'y a pas de signes cliniques spécifiques de l'HTAP (symptômes identiques à d'autres maladies respiratoires courantes, et souvent banalisés, comme l'essoufflement). La maladie reste relativement inconnue de la grande majorité du corps médical. Pour ces raisons, l'errance diagnostique peut être longue. En moyenne, 2,4 ans⁹ sont nécessaires pour diagnostiquer une HTAP, retardant d'autant l'entrée du patient dans le parcours de soins. Cette moyenne cache une réalité encore plus préoccupante, car certains patients atteignent un stade avancé de la maladie avant de recevoir le diagnostic approprié, notamment à cause des erreurs de diagnostic chez 40% des patients¹⁰.

Pour réduire cette errance diagnostique et permettre une prise en charge plus rapide, il est crucial de sensibiliser **davantage les professionnels de santé de premier recours et spécialistes** (médecins généralistes, cardiologues, pneumologues, rhumatologues, internistes, pédiatres...) à la maladie et à ses signes. Notamment, des symptômes tels que la dyspnée et les malaises, souvent attribués à des maladies cardiaques et respiratoires plus courantes, doivent faire évoquer l'HTAP et faire prescrire les examens appropriés. Cette pédagogie sur la maladie et son identification sont indissociables d'un rappel de l'existence des centres labélisés de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension), pour orienter l'adressage et réussir l'entrée dans le parcours de soins.

9. Humbert M, Sitbon O, Chaouat A, et al. Pulmonary arterial hypertension in France: results from a national registry. Am J Respir Crit Care Med. 2006;173(9):1023-1030..

10. Small M, Perchenet L, Bennett A, Linder J. The diagnostic journey of pulmonary arterial hypertension patients: results from a multinational real-world survey. Ther Adv Respir Dis. 2024 Jan-Dec;18:17534666231218886. doi: 10.1177/17534666231218886. PMID: 38357903; PMCID: PMC10870813.

... garantissant un parcours coordonné pour un accès aux soins homogène



ASPIRER A PLUS DE COORDINATION

Mettre en place un parcours mieux coordonné et adapté aux spécificités d'une maladie rare cardiorespiratoire

Le parcours de soins de l'HTAP nécessite l'intervention de nombreux professionnels de santé, ainsi qu'une coordination étroite entre ces derniers, de l'hôpital jusqu'à la ville, pour que le patient puisse bénéficier de soins adaptés au quotidien, en lien étroit avec les centres labellisés (où il se rend au moins une fois par an). Pour une maladie chronique et évolutive comme l'HTAP, un suivi coordonné et de proximité est crucial pour surveiller l'évolution de la maladie, l'adhésion aux traitements et leur tolérance, et, si besoin, réévaluer et optimiser la prise en charge. Actuellement, cette coordination est hétérogène, entravant la prise en charge globale des patients et créant des inégalités territoriales. Il est ainsi nécessaire de pouvoir compter sur des relais de proximité, qui ne peuvent être les seuls médecins généralistes, déjà sous tension démographique.

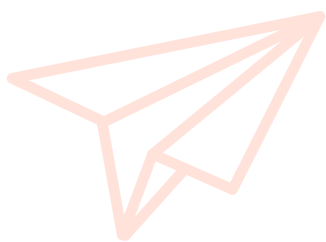
Les infirmiers de pratique avancée (IPA), par exemple, pourraient être investis de ces missions. Leur spécialisation, *a fortiori* dans des pathologies chroniques complexes comme l'HTAP, leur capacité à faire le lien entre les professionnels de santé, mais également leur pratique adaptée au soin du quotidien (consultations plus longues, suivi des traitements et limitation des complications, facilitation pour d'autres modalités de prise en charge ...) les placent comme relais potentiels pour suivre les patients souffrant d'HTAP sur tout le territoire (ces IPA seraient rattachés à un centre labélisé, ou à défaut, seraient mutualisés entre plusieurs centres).

Qu'en disent les professionnels ?



Grâce aux différents Plans Nationaux Maladies Rares, la prise en charge de l'HTAP a énormément progressé, en particulier dans la coordination médicale et la recherche. Mais nous devons encore progresser et tenter d'intégrer davantage aux réseaux, et ce partout sur le territoire, les professionnels qui jouent un rôle de soutien essentiel dans le parcours : je pense notamment à nos IPA, psychologues, kinésithérapeutes, diététiciens, assistants sociaux... ”

David Montani et Laurent Bertoletti
PulmoTension



DANS L'AIR DU TEMPS

Simplifier l'accès à l'innovation thérapeutique en rendant les traitements uniformément disponibles en pharmacie de ville

Aujourd'hui, les traitements de l'HTAP ne sont accessibles aux patients qu'au sein des pharmacies hospitalières, ce qui nécessite une organisation logistique complexe pour se déplacer (temps de déplacement parfois longs si la distance est importante entre le domicile et le centre labélisé pour des patients dont la maladie est par nature source de fatigue et de handicap). Ce circuit de délivrance peut même générer des situations à risque pour l'intégrité des produits de santé, et donc la sécurité du traitement et du patient, dans le cas où celui-ci ne peut se rendre lui-même à la pharmacie hospitalière et doit déléguer le retrait de son produit de santé à un tiers.

Pour faciliter l'accès aux traitements pour le patient, **il serait souhaitable de rendre ces produits de santé accessibles en pharmacie d'officine, même si la primo-prescription demeure une prérogative des centres labélisés du réseau PulmoTension**. Cela réduirait les contraintes logistiques pour les patients, leur permettant de recevoir leurs traitements plus facilement et rapidement, à proximité de leur lieu de vie, sans avoir à se déplacer vers des centres labélisés (parfois éloignés), voire des lieux multiples pour se procurer leurs traitements rétrocédables et leurs traitements en pharmacie d'officine.

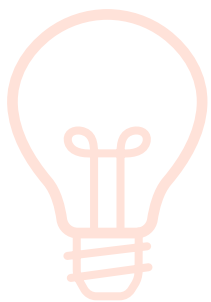
11. Ministère de la Santé et de la Prévention, Pharmacie à usage intérieur – PUI [\[Lien\]](#)
Mis à jour le 23.02.22.

8 x



Il y a aujourd'hui 8 fois plus de pharmacies d'officine que de pharmacies hospitalières en France. Par ailleurs, sur les 2500 PUI en exercice (en 2022¹¹), toutes ne sont pas autorisées à faire de la rétrocession^A.

A. La rétrocession correspond à la dispensation de médicaments par les pharmacies hospitalières aux patients non hospitalisés, par dérogation ou en complément du circuit habituel des pharmacies de ville.



UNE INSPIRATION POUR TOUS

Poursuivre le renforcement de l'accès à une activité physique adaptée (APA) pour les patients HTAP

Il y a quelques années encore, l'exercice physique était déconseillé pour les patients HTAP, face au risque de syncope à l'effort et de mort subite. Cependant, depuis 2009¹², les recommandations¹³, de prise en charge ont changé de paradigme, proposant au contraire l'idée que l'activité physique pouvait présenter un effet bénéfique pour les patients stabilisés par la prise en charge thérapeutique. Depuis, les recommandations admettent l'idée que l'activité physique peut en effet améliorer la capacité fonctionnelle et la qualité de vie des patients.

Dans le dernier PNDS, en date de 2020, il est notamment mentionné que l'activité physique permet de lutter contre le déconditionnement physique^B. Les programmes de réhabilitation supervisés sont recommandés pour éviter le déconditionnement musculaire des patients¹⁴. Il est toutefois crucial que ces programmes soient réalisés dans des centres spécialisés chez des patients dont l'état de santé a été évalué de façon rigoureuse, face au risque possible pour le patient

Malgré ces recommandations, il n'existe toujours pas de prise en charge financière par l'Assurance Maladie obligatoire (AMO) pour l'APA, créant une perte de chances pour les patients ne pouvant pas financer le reste à charge et ne disposant pas d'une mutuelle pouvant couvrir les surcoûts.

De par les bénéfices cliniques attendus, il est donc nécessaire **d'encourager par tous les moyens le développement de ces thérapeutiques non médicamenteuses pour les patients HTAP**, et notamment en favorisant une prise en charge financière de l'APA par l'Assurance Maladie.

12. Galiè N, Hoeper MM, Humbert M, et al. Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension: the Task Force for the Diagnosis and Treatment of Pulmonary Hypertension of the European Society of Cardiology (ESC) and the European Respiratory Society (ERS), endorsed by the International Society of Heart and Lung Transplantation (ISHLT) [published correction appears in Eur Heart J. 2011 Apr;32(8):926]. Eur Heart J. 2009;30(20):2493-2537.

13. Humbert M, Kovacs G, Hoeper MM, Badagliacca R, Berger RMF, Brida M, Carlsen J, Coats AJS, Escribano-Subias P, Ferrari P, Ferreira DS, Kiely DG, Mayer E, Meszaros G, Nagavci B, Olsson KM, Pepke-Zaba J, Quint JK, Radegran G, Simonneau G, Sitbon O, Tonia T, Toshner M, Vachiery JL, Vonk Noordegraaf A, Delcroix M, Rosenkranz S. ESC/ERS Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. Eur Respir J 2023;61:2200879.

14. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS), Haute Autorité de Santé, 2020

B. Le déconditionnement physique est un processus conduisant le patient à cesser progressivement toute activité physique, souvent le résultat d'une inadaptation physique, psychique et sociale, généralement involontaire, le rendant plus vulnérable.



LE TEMPS DE RESPIRER

Inclure dans la prise en charge des patients des temps d'accompagnement soignant, et proposer des consultations psychologiques et d'annonce

Qu'en disent les patients ?

66

Quand je discute avec d'autres malades, je me rends compte que j'ai eu une chance incroyable, car le premier cardiologue que j'ai vu, sur le conseil de mon médecin généraliste, a tout de suite vu à l'écho-cœur que j'avais une HTAP. Il faut dire qu'il était passé par un service spécialisé en HTAP auparavant. Cela a néanmoins été un moment « violent », car il a tout de suite parlé de greffe ! J'aurais dû consulter plus tôt : en vérité, ça faisait un moment que je me sentais un peu plus essoufflée, mais avec mon petit enfant de deux ans, je me disais que c'était normal d'être aussi fatiguée... Au final, je dois une fière chandelle à ce cardiologue ! Pour bien faire, il faudrait pouvoir rencontrer un psychologue lors de telles annonces. Aujourd'hui, je suis stabilisée et la perspective d'une greffe s'est éloignée ; je travaille à mi-temps pour profiter de mon fils. "

Témoignage d'une patiente atteinte d'HTAP

Le diagnostic et son annonce sont des moments charnière de la prise en charge de l'HTAP. Dans un contexte où ils surviennent généralement après une longue période d'errance, le diagnostic peut représenter la fin d'une période d'attente et d'incertitude et certains patients peuvent alors ressentir un soulagement. Il n'en reste pas moins que ces moments sont parfois vécus difficilement par les patients et leurs aidants, face à la confirmation du diagnostic d'une pathologie chronique, grave et incurable, mais aussi face à la complexité de la maladie et des nombreuses étapes du parcours de soins. L'incapacité à accomplir les tâches quotidiennes et la difficulté à partager des moments importants avec leurs proches peut entraîner une grande anxiété chez de nombreux patients, voire une dépression.

À l'image des soins complémentaires mis en place dans la prise en charge du cancer, qui bénéficie d'un dispositif d'annonce depuis près de 20 ans, il est nécessaire **qu'un temps dédié à l'annonce de la maladie puisse être mis en place systématiquement, mais aussi que des consultations psychologiques soient plus largement accessibles** à tous les patients, et, idéalement, aux aidants.

L'HTAP chez les patients pédiatriques : une optimisation de la prise en charge tout aussi nécessaire

55 ans, l'âge moyen des patients touchés par l'HTAP, cache en réalité une part croissante de patients plus jeunes à l'apparition des symptômes. Certains sont diagnostiqués dès la naissance, l'HTAP étant le plus souvent en lien avec une malformation cardiaque. La maladie représente un fardeau majeur pour ces patients plus jeunes, qui n'ont pas toujours accès à l'ensemble des traitements dont les adultes peuvent bénéficier, en raison d'une absence d'autorisation de mise sur le marché pédiatrique.

Pour ces patients, l'adressage dans les centres labélisés avec une équipe pédiatrique spécialisée est essentielle, pour confirmer le diagnostic et placer le jeune patient dans un parcours adapté. Cette étape est nécessaire pour lui permettre de soulager au maximum le fardeau de la maladie, en particulier dès le plus jeune âge. Au regard du rythme d'un enfant (activités physiques dans le programme scolaire, activité sportive en dehors de l'école, vie familiale, sorties scolaires...), les symptômes de l'HTAP représentent pour les jeunes patients un handicap invisible extrêmement contraignant, avec un impact psychologique certain, y compris sur leur entourage, en particulier leurs parents et leur fratrie.

Les propositions portées dans ce document sont donc aussi pertinentes pour les patients jeunes, qui ne sauraient être oubliés dans le cadre de cette réflexion.

... pérennisant l'excellence de la filière française de prise en charge

UN SOUFFLE D'ESPOIR

Favoriser l'émergence de nouveaux traitements en encourageant la recherche et le développement



Outre le fardeau de la maladie en tant que telle, les patients atteints d'HTAP doivent également composer avec des traitements qui, s'ils ont considérablement amélioré le pronostic et la qualité de vie – grâce à une activité de recherche remarquable pour une maladie rare –, restent lourds au quotidien. Ceux-ci peuvent provoquer des effets indésirables importants, voire présenter un caractère invasif aux conséquences durables sur la qualité de vie des patients. Par ailleurs, les traitements actuels, s'ils sont susceptibles d'améliorer les personnes atteintes d'HTAP, ne sont pas curatifs, justifiant des programmes de recherche sur son origine et les mécanismes sous-jacents.

Il est donc nécessaire de poursuivre les efforts de recherche et développement qui ont pu être initiés, *a fortiori* depuis la mise en place des premiers plans nationaux maladies rares il y a 20 ans, ayant permis de structurer une politique nationale de soins et de recherche clinique, adossée à des laboratoires étudiant les mécanismes fondamentaux de cette maladie. Cet effort de recherche doit être orienté vers le développement de nouvelles cibles thérapeutiques afin d'améliorer le pronostic, la survie et la qualité de vie des patients.

Maintenir l'excellence de la prise en charge de l'HTAP en France et favoriser les innovations futures

La prise en charge de l'HTAP en France est reconnue pour son excellence. La France a su identifier un centre de référence animant un réseau de 29 centres labélisés PulmoTension dans tout le territoire. Ces centres fournissent aux patients une prise en charge multidisciplinaire de grande qualité. Aujourd'hui, il est nécessaire de préserver ce cadre d'excellence tout en continuant nos efforts de recherche.

De nombreuses innovations ont déjà été développées par le centre de référence et son réseau, et d'autres améliorations du parcours de soins sont aujourd'hui indispensables pour garantir un parcours de soin optimal aux patients atteints d'HTAP.

Appel à l'action des patients et professionnels de santé

La publication du quatrième Plan National Maladies Rares (PNMR4), qui façonnera la politique de lutte contre les maladies rares dans les années à venir, célébrera le 20^{ème} anniversaire d'un choix ambitieux de la France. Celui de ne jamais laisser les plus de trois millions de patients souffrant de maladies rares sur le territoire sans solution adaptée de prise en charge.

Dans ce contexte, et alors que la santé cardio-respiratoire s'impose comme une priorité des prochaines politiques de santé, notamment par le biais de la prévention^c, Nous, **HTaPFrance**, association de patients représentant les personnes touchées par l'hypertension pulmonaire, **PulmoTension**, centre national de référence de l'hypertension pulmonaire au sein de la filière de santé des maladies respiratoires rares RespiFil, **appelons à favoriser une meilleure prise en charge de l'HTAP dès maintenant. Plusieurs leviers décrits dans ce manifeste pourraient être mobilisés dans les prochains mois prouver la capacité du système de santé à s'adapter pour améliorer la vie de patients atteints de cette maladie rare.**



C. Notamment dans le dernier rapport de la Cour des Comptes, La santé respiratoire, un enjeu de « santé environnement » insuffisamment pris en considération, 15 mai 2024