

Survey Summary Report 2007

In the summer of 2007, Alpha-1 Antitrypsin Deficiency Canada Inc. (Alpha-1 Canada), commissioned a survey to capture the ongoing challenges of patients with alpha-1 antitrypsin deficiency (A1AD).

Patients have experienced significant delays in both diagnosis and treatment of their disease. Lung disease is the primary challenge of patients who are afflicted with A1AD, with liver and skin disease being less common. For patients with lung disease, the mean age of diagnosis was 45.5 years with a delay in diagnosis reported as 9.9 years. Although only a limited number of respondents (10%) reported symptoms of liver disease, symptoms developed an average of 4.5 years prior to A1AD diagnosis. Following diagnosis, 40% of the patients experienced a delay in the initiation of treatment (mean delay of 4.2 years).

Survey Highlights

Misdiagnosis of A1AD over the last two decades has contributed to the premature loss of lung function and deterioration in overall health status of patients. A1AD lung patients (28%) reported suffering with asthma for an average of 14 years prior to obtaining a definitive diagnosis for their respiratory disease.

A1AD patients rely heavily on health care services to manage their symptoms. In the course of the last year, patients reported an average of 3 visits to family physicians and 2.7 visits to specialists to treat A1AD symptoms. In addition, 22% of respondents had sought emergency room services and 10% were hospitalized in the last year.

Financial barriers prevented A1AD patients from following treatment recommendations prescribed by physicians. Even though augmentation therapy was considered a treatment option for A1AD patients with lung disease, 36% of the patients who were prescribed the therapy did not receive it. Reasons for not receiving the prescribed treatment included i) lack of reimbursement by government or private insurance, ii) inability to pay the out of pocket costs and iii) a patient's decision not to initiate therapy.

A1AD adversely affects patients in the prime of their life, impacting both employment and social interactions with friends and family. More than half (56%) of the respondents indicated that it adversely affected their employment, either causing them to change jobs or reduce their work hours. Other adverse social effects included decreased interactions with family, greater feelings of isolation, and significant limitations on recreational activities.

Many A1AD patients face barriers, including discrimination, in obtaining health, disability and life insurance coverage.

Provincial health care programs and services for A1AD patients are not funded consistently throughout Canada. There are major differences in funding of diagnostic tests, such as phenotyping, and treatment such as augmentation therapy.

This survey demonstrates that A1AD patients experience significant health, psychosocial and financial burdens. To improve the disease management of A1AD, areas of focus should include: (1) broader education in primary health settings to ensure early identification and proper diagnosis, and prompt initiation of treatment, (2) review of national/provincial funding of diagnostic tests and treatment options to ensure equitable access to all Canadians, (3) a challenge to insurance companies regarding genetic discrimination, and (4) further develop patient support programs to provide up to date education and help to cope with the psychosocial implications of the disease.

Alpha-1 Canada

www.alpha1canada.ca 1-888-669-4583

1638 Northway Ave., Windsor, ON N9B 3L9

Improving the lives of Alphas

Difficultés rencontrées au Canada par les patients et leurs aidants sur le plan psychosocial et celui de la santé

Rapport sommaire de l'enquête de 2007

À l'été 2007, Alpha-1 Antitrypsin Deficiency Canada Inc. (Alpha-1 Canada) a commandé une enquête en vue de cerner les difficultés rencontrées par les personnes atteintes d'un déficit en alpha-1-antitrypsine (AAT).

Principales données de l'enquête

Le temps écoulé avant l'établissement du diagnostic et l'amorce du traitement a été considérablement long. L'atteinte pulmonaire est la principale manifestation du déficit en AAT dont souffraient les répondants; les maladies hépatiques et cutanées liées à ce déficit étaient moins fréquentes. Chez les patients présentant une atteinte pulmonaire, l'âge moyen lors de l'établissement du diagnostic était de 45,5 ans, et l'intervalle entre l'apparition de la maladie et l'établissement du diagnostic était de 9,9 ans. Seul un faible nombre de répondants (10 %) ont dit présenter une atteinte hépatique; en moyenne, leurs symptômes sont survenus 4,5 ans avant qu'ils reçoivent un diagnostic de déficit en AAT. Une fois la maladie diagnostiquée, 40 % des patients ont dû attendre 4,2 ans en moyenne avant l'instauration d'un traitement.

Au cours des vingt dernières années, les erreurs de diagnostic ont contribué à la diminution prématurée de la fonction pulmonaire et à la détérioration de l'état de santé général des patients. En effet, les patients présentant une atteinte pulmonaire attribuable à un déficit en AAT (28 %) ont dit avoir fait de l'asthme pendant 14 ans en moyenne avant de recevoir un diagnostic officiel.

- Les patients déficitaires en AAT utilisent beaucoup les services de soins de santé pour prendre en charge leurs symptômes. En 2006, les répondants ont dit avoir effectué en moyenne 3 visites chez leur médecin de famille et 2,7 visites chez des spécialistes en vue de traiter les symptômes du déficit en AAT. Par ailleurs, 22 % d'entre eux sont allés à l'urgence et 10 % ont été hospitalisés cette année-là.

Les obstacles qui ont empêché les patients déficitaires en AAT de suivre le traitement prescrit par leur médecin sont d'ordre financier. Bien que le traitement d'augmentation ait été l'une des options envisagées pour les patients présentant une atteinte pulmonaire, 36 % des patients auxquels on a prescrit ce traitement ne l'ont pas pris. Voici quelques-unes des raisons qui ont été invoquées : i) aucun remboursement par le régime public d'assurance médicaments ou par leur régime d'assurance privé, ii) incapacité de payer les coûts qui étaient à leur charge, et iii) refus de suivre ce traitement.

Le déficit en AAT se déclare alors que les patients sont dans la fleur de l'âge, nuisant aussi bien à leur vie professionnelle qu'à leur vie sociale (relations avec leur famille et leurs amis). Plus de la moitié des répondants (56 %) ont indiqué que le déficit en AAT avait eu des répercussions négatives sur leur vie professionnelle, les obligeant à réduire leur nombre d'heures de travail, voire à changer d'emploi. Leur maladie a également perturbé leur vie sociale : diminution des interactions avec les proches, sentiment accru d'isolement et importantes restrictions quant aux loisirs.

Bon nombre des personnes déficitaires en AAT se heurtent à toutes sortes de difficultés, y compris la discrimination lorsqu'elles veulent contracter des assurances (maladie, invalidité ou vie).

La couverture des programmes et des services de soins de santé publics destinés aux patients déficitaires en AAT varie d'une province à l'autre. On observe notamment des différences majeures quant à la couverture des épreuves diagnostiques, telles que le phénotypage, et des traitements, comme le traitement d'augmentation.

Cette enquête démontre que le déficit en AAT impose un lourd fardeau aux personnes qui en sont atteintes, tant sur le plan de la santé que sur les plans psychosocial et financier. Pour améliorer la prise en charge du déficit en AAT, il faudrait se concentrer avant tout sur les aspects suivants : (1) éduquer davantage les prestataires de soins primaires pour que la maladie soit diagnostiquée tôt, que les erreurs de diagnostic soient évitées et que le traitement soit instauré sans tarder; (2) examiner les mécanismes de remboursement nationaux et provinciaux des épreuves diagnostiques et des traitements offerts pour que les Canadiennes et les Canadiens aient tous un accès équitable à ceux-ci; (3) lutter contre la discrimination génétique pratiquée par les compagnies d'assurance; et (4) améliorer les programmes d'accompagnement des patients afin de leur fournir des renseignements à jour et de les aider à composer avec les répercussions psychosociales de leur maladie.

Alpha-1 Canada

www.alpha1canada.ca • 1-888-669-4583

1638 Northway Ave., Windsor, ON N9B 3L9

Pour améliorer la vie des Alphas