



ASSOCIATION DE PATIENTS  
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

## États Généraux de la bioéthique

### Présentation d'IRIS

IRIS représente en France les patients atteints d'un déficit immunitaire primitif (DIP). Les DIP sont un groupe de plus de 350 maladies génétiques caractérisées par un dysfonctionnement du système immunitaire qui se manifeste dès la naissance ou au cours de la vie, y compris à l'âge adulte. Les personnes qui en sont atteintes, enfant et adultes, sont donc d'une grande vulnérabilité face aux agents infectieux. La plupart de ces maladies ont un traitement. Pour certaines formes très graves l'isolement en chambre stérile est nécessaire dans l'attente d'une greffe de cellules souches hématopoïétiques voire d'une thérapie génique.

Lorsqu'ils sont diagnostiqués précocement et pris en charge de façon appropriée, les patients peuvent souvent avoir une vie quasi normale, même s'ils sont astreints à un traitement à vie.

L'association IRIS créée en 1998 et reconnue d'utilité publique, œuvre dans plusieurs perspectives :

- améliorer le diagnostic et la prise en charge des DIP,
- faire reculer le sous-diagnostic : informer et vulgariser les informations médicales et diffuser les signes cliniques d'alerte,
- soutenir les patients et leur famille en difficulté financière ou psychologique,
- représenter les patients auprès des différents acteurs du système de santé et participer activement aux dispositifs où les patients sont parties prenantes en tant qu'acteurs.

### Les thèmes d'IRIS

#### L'accès aux médicaments vitaux

- **Les médicaments issus du plasma**

Les patients atteints de DIP, et leur prescripteur, subissent régulièrement des tensions d'approvisionnement en immunoglobulines, médicaments manufacturés à partir de plasma humain, vitaux pour eux.

Le fait est que ces médicaments connaissent une demande mondiale croissante, alors même que l'approvisionnement en plasma repose massivement sur quelques pays, dont les Etats-Unis, plafonne et reste insuffisante pour couvrir les besoins en Europe et en France tout particulièrement. La France a fondé sa filière sur un principe généreux auquel on ne peut qu'adhérer, mais qui prouve année après année ses limites, aux dépens des patients.

Les patients aspirent à ce que la France envisage le fonctionnement de la filière plasma dans des termes qui leur permettent d'accéder aux médicaments vitaux qui leur conviennent en termes de choix (tolérance, on ne peut « générer » des médicaments biologiques), de sécurité virale et de sécurité de l'approvisionnement. Il est nécessaire de distinguer les produits labiles utilisés sur une géographie nationale, du plasma, notamment obtenu par plasmaphérèse, utilisé dans la production de médicaments dérivés dont la géographie est mondiale.



ASSOCIATION DE PATIENTS  
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

### **Le prix des médicaments innovants**

En 2000, la France ouvrait la voie de la thérapie génique pour les patients atteints de DIP qui ne pouvaient recevoir une greffe de cellules souches hématopoïétique par défaut de donneur suffisamment compatible. Depuis, la thérapie génique tient ses promesses et ouvre des possibilités de survie à des patients pour qui aucun espoir n'est promis à brève échéance.

>Les patients s'inquiètent face au prix de ces médicaments dans lequel ils veulent voir la juste rémunération des efforts de recherche des laboratoires qui les développent, mais qui préserve un accès à l'ensemble des patients concernés.

### **Le statut du patient chronique dans la société française**

Les patients atteints de DIP sont des patients chroniques soumis à un traitement à vie, avec aussi un risque de santé élevé, à vie. De ce fait, plusieurs aspects sont à évoquer :

- La prise en compte par la société française de la chronicité et de ce qu'elle implique en termes d'accompagnement tant dans la vie scolaire que professionnelle. Souffrant de maladies « invisibles », les patients atteints de DIP sont souvent déniés dans leurs difficultés, soit par méconnaissance totale de ces maladies et de leurs retentissements dans la vie quotidienne. Soit dans les difficultés que génèrent des prises en charge lourdes pour des traitements décisifs qui conduisent les familles à des déplacements, voire des séjours, loin du foyer familial avec une accumulation de problèmes (familiaux, gestion de la fratrie, professionnels, gestion de la présence auprès de l'enfant concerné et de leur résultante financière), sans parler de la charge mentale qui accompagnent une période qui dans les cas les plus difficiles peut durer un an ou plus.
- L'accès aux aides et prestations existantes est souvent l'objet d'un parcours du combattant, face à l'incompréhension de la maladie par les décisionnaires en MDPH qui tendent à « privilégier » les pathologies qu'ils connaissent. Cet accès est d'ailleurs sujet à des différences territoriales fortes, tant dans l'issue donnée à la demande, que dans les délais de traitement qui ne sont pas en phase avec les besoins des familles.
- La notion de handicap renvoie à des stéréotypes dans la société française qui ne recouvrent pas la réalité de patients comme ceux atteints de DIP. Et des parents sont inquiets à l'idée d'une étiquette dont ils craignent qu'elle ne se traduise par une forme de stigmatisation de leur enfant, notamment pour son avenir, alors même qu'il est en situation de vivre une vie normale et productive s'il a ses traitements. Ainsi certains renoncent aux prestations auxquelles ils pourraient prétendre afin de ne pas faire courir ce risque à leur enfant. Il en va de même pour les adultes.

### **Les données de santé**

Les données sont clés, et l'association a soutenu la création d'un registre des patients atteints de DIP qui est d'ailleurs le plus complet au monde pour ces pathologies. Pour les maladies rares, plus encore, les parties prenantes ont besoin de développer l'épidémiologie et la recherche sur des cohortes significatives, ce, dans une perspective historique.



ASSOCIATION DE PATIENTS  
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

Pour autant, les données doivent bénéficier en France d'une protection efficace qui préserve le patient dans son « intégrité personnelle, sociale et professionnelle », à l'abri de toute diffusion non maîtrisée, tout en restant ouvertes à la recherche sous le contrôle d'instances qui offrent à la fois des garanties d'intérêt général, scientifiques et d'efficacité organisationnelle, auxquelles d'ailleurs les patients experts participent. Le CEREDIH (centre nationale maladies rares pour les DIP offre de ce point de vue un fonctionnement exemplaire).

De même, les systèmes de recueil de données doivent permettre progressivement de collecter des données anonymisées fournies directement par les patients eux-mêmes, totalement parties prenantes.

## Les perspective ouvertes par la génétique et la génomique

L'exploration génétique des DIP a déjà permis de nombreuses avancées en termes de diagnostic et de prise en charge. De nouvelles voies ouvrent de nouvelles questions :

- Le dépistage néonatal des Déficit immunitaire combiné sévère (DICS), l'un des plus sévères dont l'indication est une greffe précoce.  
Une étude pilote a été lancée en 2013, en France, avec un budget de 2 millions d'euros. La communauté des DIP en France est en attente d'une décision des autorités de santé dont l'horizon n'est pas fixé. En parallèle, de nombreux pays actent ce dépistage, au vu de sa pertinence. Au vu de l'effort de recherche consenti et des résultats obtenus ou présents, y compris internationalement, les patients atteints de DIP attendent désormais une décision rapide des autorités françaises.

- La génétique et la génomique offrent de nombreuses possibilités d'exploration pour les maladies génétiques. Nous envisageons ici différentes possibilités offertes par la génomique en matière de prédictibilité de pathologies, de diagnostic pré-conceptionnel, de dépistage néonatal des maladies rares, de possibilités thérapeutiques de l'embryon, notamment pour les familles à risque... Le champ est large, mouvant, technique, sujet à des avancées comme à des mésusages.

Se pose alors la nécessité :

- d'acculturer les patients et les professionnels de santé sur ces moyens, leurs possibilités comme leurs limites, afin notamment de ne pas céder aux offres disponibles dans certains pays qui n'apportent pas de réponses à leur questions,
- de développer des guidelines ou des process qui garantissent de bonnes pratiques toujours conduites dans l'intérêt du patient, recherchant systématiquement son consentement éclairé.

TOUL, le 14 mars 2018

Estelle POINTAUX  
Présidente

Martine PERGENT  
Membre fondateur  
& administrateur IRIS

Virginie GROSJEAN  
Déléguée Générale