



Améliorer l'accès au diagnostic et aux traitements des Déficits Immunitaires Primitifs (DIP)

Réunion de travail le 3 Décembre 2013 au Palais du Luxembourg,
co-parrainée par
Patricia Schillinger, Sénatrice du Haut-Rhin
Dominique Orliac, Députée du Lot



Intervenants

Patricia Schillinger

Sénatrice du Haut-Rhin

Dominique Orliac

Députée du Lot, Présidente du Groupe d'études sur les maladies orphelines

Estelle Pointaux

Présidente de l'association IRIS

Virginie Grosjean

Déléguée Générale de l'association IRIS

Dr. Nizar Mahlaoui

Médecin responsable du Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires (CEREDIH)

Guillaume Nicolas

Ancien Président de l'association IRIS et patient souffrant de déficits immunitaires primitifs

Dr. Dominique Peton Klein

Directrice de projet auprès du Directeur Général de l'Offre de Soins chargée du suivi et de l'évaluation du Plan National Maladies Rares 2011-2014

Martine Pergent

Vice-Présidente de l'association internationale des patients atteints de déficits immunitaires primitifs (IPOP)

Coordination

Erwann Le Page

Rohde Public Policy



En lançant en février dernier la Stratégie nationale de Santé, le Premier ministre a fait de la santé une priorité pour les années à venir en France. Les nouveaux défis sanitaires et sociaux auxquels nous sommes confrontés aujourd'hui doivent faire l'objet d'une action publique d'envergure. C'est le sens que j'ai souhaité donner à mon action en tant que Sénatrice, en m'engageant sur les questions liées à la santé et à la prise en charge des patients.

Depuis 2005, la question des maladies rares a émergé dans le débat public en tant que problématique de santé publique. Deux plans nationaux maladies rares ont été mis en œuvre depuis 2005, le dernier devant s'achever en 2014. Il s'articule autour de trois axes : qualité de la prise en charge du patient, développement de la recherche sur les maladies rares, et coopérations européennes et internationales. Ces initiatives sont encourageantes et positives. A tel point qu'elles ont permis à la France de devenir le leader européen dans le domaine de la lutte contre les maladies rares. Mais ce constat doit rester une ambition. Nous pouvons, et devons, aller plus loin car il en va de la vie des patients.

C'est dans cette perspective qu'en juin 2013, dans le cadre de mon travail parlementaire, j'ai interpellé la Ministre des Affaires Sociales et de la Santé sur la question des déficits immunitaires primitifs (DIP). Alors qu'environ une personne sur 5 000 est atteinte d'un DIP en France, il apparaît que ces déficits sont aujourd'hui sous-diagnostiqués. Les DIP pouvant se manifester dès la naissance, ils peuvent mettre en jeu le pronostic vital des patients. Face à ce constat, l'une des solutions serait de favoriser un diagnostic précoce, qui permettrait ensuite aux patients de recevoir des traitements appropriés.

Parmi ses 14 recommandations sur l'accès au diagnostic et aux traitements des DIP, l'association IRIS préconise la mise en place d'un dépistage néonatal. Un tel dépistage sauverait la vie de nombreux patients et fournirait des données épidémiologiques utiles sur plus de 200 maladies rares, ce qui en améliorerait ainsi le traitement. Alors que la Stratégie nationale de santé récemment présentée place la prévention au cœur du système, la question du dépistage néonatal des DIP prend tout son sens.

Le diagnostic des DIP constitue donc un enjeu important auquel il est nécessaire d'allouer plus de moyens. La France doit conserver une ambition forte sur ce sujet, afin de donner à la lutte contre les maladies rares une dimension préventive indispensable à l'amélioration de la qualité de vie des patients.

Patricia Schillinger
Sénatrice du Haut-Rhin



Très intéressée par les problématiques liées à la santé et à l'accès aux soins, j'ai choisi naturellement de rejoindre la Commission des Affaires Sociales en charge de ces questions, lors de mon élection en tant que Députée du Lot en 2007. Au-delà des travaux qui me mobilisent au sein de cette commission, j'ai l'honneur de présider le groupe d'études sur les maladies orphelines à l'Assemblée Nationale.

Ce groupe d'études, composé de 33 autres députés, a pour ambition d'impulser une prise de conscience auprès des décideurs dans le but d'apporter des réponses politiques aux besoins des patients atteints de maladies orphelines. Créé en 2003, le groupe d'études a précédé la mise en place du premier Plan national Maladies rares et continue ainsi de travailler à ce que d'autres actions concrètes soient mises en place. La réflexion menée par les pouvoirs publics autour d'un prochain Plan National constitue en ce sens une échéance importante à laquelle les associations de patients doivent continuer à apporter une contribution active.

Dans cette perspective, l'accès aux soins et aux traitements est une préoccupation centrale des patients dont j'ai souhaité me saisir, non seulement au travers du groupe d'études sur les maladies orphelines, mais aussi en tant que membre du groupe d'études sur les médicaments et produits de santé. Il est en effet primordial, au côté de l'importance vitale du diagnostic, de permettre aux patients de pouvoir choisir et bénéficier des traitements adaptés à leur condition.

Dans le cas des Déficits Immunitaires Primitifs, les immunoglobulines, médicaments dérivés du plasma et qui constituent le traitement phare d'un grand nombre de DIP, ne sont pas des médicaments substituables. Ils ne peuvent pas être remplacés par un autre médicament comme c'est le cas par exemple pour les médicaments chimiques. L'une des recommandations d'IRIS vise donc à cristalliser dans une réglementation cette différence entre un médicament biologique et un médicament chimique ce qui permettrait d'offrir un cadre favorable à la bonne gestion de ces médicaments et au traitement des patients dont la vie en dépend. Cela se ferait en outre dans la continuité de la circulaire de mars 2008 de la Direction Générale de la Santé qui rappelait que les immunoglobulines constituaient pour ces patients une thérapeutique vitale dont l'approvisionnement devait absolument être garanti.

C'est par le biais de ce type de recommandations que les associations de patients comme IRIS peuvent contribuer efficacement au débat sur les maladies rares. Dans le cas d'IRIS cet apport se fait également grâce au soutien scientifique du Centre d'Etudes et de Recherche sur les Déficits Immunitaires Héritaires dont elle est membre fondateur. Cette expertise commune doit ainsi permettre d'alimenter les travaux et réflexions du groupe d'études sur les maladies orphelines, afin de continuer à intégrer les patients et leur vision à la décision publique en matière de santé.

Dominique Orliac

Députée du Lot et Présidente du Groupe d'Etudes sur les Maladies Orphelines



L'association IRIS*, son homologue international IPOPI** et le CEREDIH*** œuvrent ensemble chaque jour à améliorer la vie des patients, qu'il s'agisse d'accompagner les familles, de faciliter le diagnostic, de représenter les patients, de promouvoir le don, ou encore de soutenir la recherche. C'est notamment par ce travail conjoint avec le CEREDIH, et par son implication auprès des professionnels de santé et des chercheurs, qu'IRIS dispose aujourd'hui d'une véritable expertise dans le domaine des Déficits Immunitaires Primitifs (DIP).

Dans le cadre de ce partenariat, IRIS, IPOPI et le CEREDIH ont élaboré conjointement 14 recommandations afin d'améliorer la situation des patients atteints de DIP. Elles visent à répondre à quatre objectifs d'amélioration : diagnostic, traitement, vie quotidienne et recherche. Elles représentent ainsi un positionnement commun aux divers acteurs engagés dans la lutte contre les DIP, que sont les patients, les professionnels de santé, et les experts scientifiques.

Parmi ces 14 recommandations, nous avons souhaité en placer deux au cœur du débat qui s'ouvre aujourd'hui. La première concerne les Déficits Immunitaires Combinés Sévères (DICS) qui sont des troubles génétiques très rares pouvant réduire la durée de vie des patients. Ils peuvent néanmoins être traités s'ils sont détectés suffisamment rapidement chez les nouveaux-nés. Pour cette raison, nous appelons à ce que le programme de dépistage néonatal systématique soit étendu aux DICS, comme le recommandait récemment la Société française de dépistage néonatal. Notre seconde recommandation porte sur le traitement des DIP. L'un de nos objectifs est de faire en sorte d'assurer aux patients et à leur prescripteur qu'ils disposeront, dans la durée, de la possibilité de choisir l'immunoglobuline qui leur convient le mieux, parce qu'ils la tolèrent, et ce, sur l'ensemble du territoire français. En 2008, une circulaire de la Direction Générale de la Santé abondait en ce sens en identifiant les patients atteints de DIP comme receveurs prioritaires des traitements par immunoglobulines. La diversité des préparations disponibles permettant de garantir aux patients un accès pérenne aux traitements dont ils ont besoin est un enjeu crucial.

Les DIP ont de particulier le fait qu'aujourd'hui en France, on peut en souffrir voire en mourir, non pas par manque de solutions, mais simplement en raison du fait qu'ils sont méconnus, encore mal diagnostiqués ou pris en charge de façon inadéquate. C'est pour cette raison que patients et experts font le choix de se mobiliser et de développer des recommandations de santé publique qui permettent d'améliorer le diagnostic et les traitements des DIP. Notre objectif est que ces recommandations puissent alimenter les discussions et la réflexion sur les DIP en particulier dans la perspective de l'arrivée à son terme du Plan National Maladies Rares 2011-2014.

Estelle Pointaux
Présidente d'IRIS

Johan Prevot
Directeur général d'IPOPI

Dr. Nizar Mahlaoui
Responsable du CEREDIH

* Immunodéficience primitive, Recherche, Information, Soutien : association française des patients atteints de DIP

** International Patient Organisation for Primary Immunodeficiency : association internationale qui fédère les associations nationales de patients atteints de DIP

*** Centre de référence Déficits immunitaires héréditaires (Etudes, recherche, enseignement, diagnostic), dont IRIS est membre fondateur

I. Diagnostic : Améliorer le diagnostic sur l'ensemble du territoire français.

1. Renforcer la pertinence des centres spécialisés établis en région et travailler davantage à la formation des médecins.

Recommandation 1 :

- Intégrer les DIP et leurs parcours de soin dans la formation initiale et continue des professionnels de santé ainsi que dans le secteur social et faciliter les sources d'informations facilement accessibles.

Recommandation 2 :

- Améliorer la qualité du diagnostic et de la prise en charge en région et chez l'adulte.

Par exemple, en facilitant le développement de protocoles nationaux de diagnostic et de soins sur les DIP les plus fréquents et en renforçant le lien entre la médecine de ville et l'hôpital ainsi que le secteur médical et médico-social.

2. Etablir un dépistage des DIP les plus sévères pour les nouveau-nés.

Recommandation 3 :

- Etendre le programme national de dépistage néonatal systématique aux DICS (Déficits immunitaires combinés sévères).

Des projets de recherche à Nantes et à Anvers sur le dépistage DICS devraient être soutenus par le programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) et le programme de soutien aux techniques innovantes (PSTIC) afin de faciliter leur réalisation et mettre en oeuvre les objectifs du 2^{ème} PNMR ainsi que les recommandations européennes.

En France, le programme national de dépistage néonatal systématique est mis en place sur l'ensemble du territoire par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) et est entièrement financé par le Ministère de la Santé et la Caisse Nationale de l'Assurance Maladie (CNAMTS). Conformément aux objectifs du 2^{ème} PNMR, l'extension de ce programme au DICS devrait être envisagée. Non seulement un tel dépistage sauverait la vie des patients concernés, mais fournirait également des données utiles sur l'épidémiologie de ces maladies rares.

II. Traitement : Garantir l'approvisionnement et le choix de traitements pour les patients atteints de DIP.

1. Garantir et faciliter l'approvisionnement aux traitements sur l'ensemble du territoire.

Recommandation 4 :

→ Prioriser clairement les patients atteints de DIP parmi les receveurs de traitement d'Immunoglobulines.

Par exemple, établir une loi sur la base de la circulaire de la DGS sur la priorisation des Immunoglobulines.

Recommandation 5 :

→ Autoriser la distribution des traitements par immunoglobulines pour les patients atteints de DIP en pharmacie de ville.

2. Promouvoir le choix des patients et des prescripteurs afin de répondre aux besoins individuels des patients.

Recommandation 6 :

→ Mettre en place des réglementations qui tiennent compte de la différence entre les médicaments « chimiques », donc substituables, et les médicaments « biologiques », donc limités et non interchangeables.

Recommandation 7 :

→ Optimiser les options de traitements d'Immunoglobulines en offrant une gamme de produits plus large afin de répondre aux besoins individuels des patients.

Inciter à la diversité des traitements proposés sur le marché français afin de minimiser les risques d'intolérance, et donc de non traitement, et d'optimiser la qualité de vie de chaque patient et de le mettre à l'abri d'une pénurie en dérivés plasmatiques. Par ailleurs, il faut garantir le remboursement des traitements prescrits hors AMM (Autorisation de mise sur le marché) aux patients atteints des DIP.

III. Vie quotidienne : Faciliter l'accès aux droits des patients qui vivent avec un DIP.

1. Créer des personnes de référence au sein des assurances maladie et faire reconnaître les DIP au niveau des Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH).

Recommandation 8 :

- Renforcer les liens entre le Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires (CEREDIH) et les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH).

Envisager systématiquement des interactions entre les centres de compétence du CEREDIH en région et les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) et faire reconnaître les DIP au sein de ces MDPH.

Recommandation 9 :

- Définir les besoins du patient et l'accompagner dans le suivi de son dossier médical et dans la vie quotidienne.

Définir un référentiel des besoins de prévention et de soutien des patients atteints de DIP et de leurs familles (par exemple lors de déplacement loin du domicile), assurer une interface entre le patient, sa famille, et les différents acteurs du parcours de soins, grâce à un technicien d'insertion ou un gestionnaire de cas complexes dédié aux DIP, qui serait la personne de référence pour la coordination des soins et des droits des patients.

2. Sensibiliser le public aux DIP et lutter contre l'exclusion sociale.

Recommandation 10 :

- Lancer des campagnes publiques sur les DIP et sensibiliser les professionnels de l'enseignement.

Elargir les canaux de communication en lançant des campagnes de sensibilisation notamment à travers l'Inpes, le Ministère de l'Education Nationale et en développant des partenariats avec l'EFS et d'autres institutions de la transfusion sanguine.

3. Soutenir et consulter les associations de patients.

Recommandation 11 :

- Consulter l'association des patients atteints de DIP (IRIS) lors de toute discussion réglementaire qui pourrait affecter ces patients.

Par exemple, lors des débats sur la restructuration de la filière plasma et des institutions françaises de la transfusion sanguine, sur la révision de la directive européenne sur le sang, etc.

Recommandation 12 :

- Reconnaître le rôle incontournable de l'association des patients atteints de DIP (IRIS) et la soutenir structurellement.

Conformément aux objectifs du 2^{ème} PNMR, les associations de patients devraient être soutenues dans leurs projets (par exemple : enquêtes sur les besoins, actions de médiation, rédaction et diffusion de documents à l'usage des malades et de leurs familles, participation à des projets d'éducation thérapeutique ou à des actions d'accompagnement dans le cadre de la loi du 21 juillet 2009 portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires) en leur allouant des financements.

IV. Recherche : Soutenir la recherche et l'échange des meilleures pratiques entre les centres de références européens.

Recommandation 13 :

- Pérenniser le travail phare du Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH) en assurant son financement.

Recommandation 14 :

- Adapter les procédures de reconnaissance mutuelle transnationale dans le domaine des maladies rares, en particulier pour les protocoles nationaux de diagnostic et de soins ainsi que les essais cliniques.

Renforcer les coopérations européennes et internationales en mettant en place des réglementations qui facilitent la recherche multinationale et la reconnaissance de résultats étrangers entre les pays membres de l'Union Européenne (reconnaissance mutuelle), par exemple dans le domaine des essais cliniques, mais également dans le domaine du développement des protocoles nationaux de diagnostic et de soins, afin d'accélérer les procédures et obtenir une amélioration plus rapide de la situation des patients. Conformément à cet objectif, il s'impose donc d'assouplir les méthodologies d'élaboration de ces protocoles fixées par la Haute Autorité de Santé (HAS).

14 Recommandations pour améliorer la situation des patients atteints de DIP en France :

Diagnostic

1. Intégrer les DIP et leurs parcours de soin dans la formation initiale et continue des professionnels de santé ainsi que dans le secteur social et faciliter les sources d'informations facilement accessibles.
2. Améliorer la qualité du diagnostic et de la prise en charge en région et chez l'adulte.
3. Etendre le programme national de dépistage néonatal systématique aux DICS (Déficits immunitaires combinés sévères).

Traitement

4. Prioriser clairement les patients atteints de DIP parmi les receveurs de traitement d'Immunoglobulines.
5. Autoriser la distribution des traitements pour les patients atteints de DIP en pharmacie de ville.
6. Mettre en place des réglementations qui tiennent compte de la différence entre les médicaments « chimiques », donc substituables, et les médicaments « biologiques », donc limités et non interchangeables.
7. Optimiser les options de traitements d'Immunoglobulines en offrant une gamme de produits plus large afin de répondre aux besoins individuels des patients.

Vie quotidienne

8. Renforcer les liens entre le Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH) et les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH).
9. Définir les besoins du patient et l'accompagner dans le suivi de son dossier médical et dans la vie quotidienne.
10. Lancer des campagnes publiques sur les DIP et sensibiliser les professionnels de l'enseignement.
11. Consulter l'association des patients atteints de DIP (IRIS) lors de toute discussion réglementaire qui pourrait affecter ces patients.
12. Reconnaître le rôle incontournable de l'association des patients atteints de DIP (IRIS) et la soutenir structurellement.

Recherche

13. Pérenniser le travail phare du Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH) en assurant son financement.
14. Adapter les procédures de reconnaissance mutuelle transnationale dans le domaine des maladies rares, en particulier pour les protocoles nationaux de diagnostic et de soins ainsi que les essais cliniques.

