

## Améliorer le diagnostic et le traitement des Déficits Immunitaires Primitifs (DIP)

Mardi 3 décembre 2013

Palais du Luxembourg, Paris

Le 3 décembre 2013, la Sénatrice Patricia Schillinger et la Députée Dominique Orliac ont co-parrainé au Palais du Luxembourg un colloque conjointement organisé par l'association IRIS, son homologue international IPOPI et le Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH) sur le thème : « *Améliorer l'accès au diagnostic et aux traitements des Déficits Immunitaires Primitifs (DIP)* ». Cet événement a permis de présenter les 14 recommandations élaborées par IRIS, IPOPI et le CEREDIH aux nombreux acteurs du système de santé présents à cette occasion: membres de l'administration et des autorités de santé, parlementaires, experts et praticiens hospitaliers.



De gauche à droite : Martine Pergent, Virginie Grosjean, Dominique Peton-Klein, Patricia Schillinger, Dominique Orliac, Estelle Pointaux, Guillaume Nicolas et Nizar Mahlaoui

### La prise en compte des DIP dans le débat public

**Patricia Schillinger (Sénatrice du Haut-Rhin)** a introduit l'événement en appelant à l'extension du dépistage néonatal aux Déficits Immunitaires Combinés Sévères (DICS), afin d'améliorer le diagnostic et le traitement des DIP, et de faciliter la recherche. Pour la Sénatrice, la France doit conserver une ambition forte sur ce sujet, et donner à la lutte contre les maladies rares une dimension préventive indispensable à l'amélioration de la qualité de vie des patients.

**Dominique Orliac (Députée du Lot)** s'est penchée quant à elle sur la question des traitements des DIP, les immunoglobulines (médicament substitutif dérivé du sang). Elle a ainsi affirmé qu'il était indispensable de sécuriser la chaîne d'approvisionnement des immunoglobulines (sécurité, continuité, diversité des produits) et de faciliter leur délivrance en-dehors des pharmacies hospitalières, souvent difficiles d'accès (les horaires d'ouverture et la distance au domicile des patients constituent des obstacles majeurs). Autant de sujets qui doivent être au cœur du travail du groupe d'études sur les maladies orphelines de l'Assemblée Nationale, que préside Dominique Orliac.

### Comment une association de patients peut-elle faire la différence?

Outre le diagnostic et le traitement, **Estelle Pointaux (Présidente de l'Association IRIS)** a évoqué plusieurs enjeux liés aux DIP, comme le sous-diagnostic, l'errance médicale ou la

méconnaissance de la part des instances sociales, éducatives et professionnelles. En réponse à ces défis, l'association s'est notamment engagée en faveur de la recherche en tant que membre fondateur du CEREDIH, Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires, basé à l'hôpital Necker-Enfants malades à Paris. La présidente de l'association a également rappelé qu'elle a pour objectif de faire en sorte que la voix des patients atteints de DIP soit prise en compte dans les décisions publiques, qui affectent directement leur quotidien. C'est en effet le sens de l'une des 14 recommandations développées par IRIS, IPOPI et le CEREDIH pour améliorer la situation des patients.

## Les DIP, un défi médical pour les professionnels de santé

Le **Dr Nizar Mahlaoui (Pédiatre, Responsable du CEREDIH)** a présenté les missions du CEREDIH, qui organise et structure la prise en charge des patients atteints de déficits immunitaires héréditaires en France et travaille à l'amélioration des pratiques et des connaissances sur ces pathologies. Au quotidien, le réseau CEREDIH, qui fédère 19 centres de compétences à travers la France, doit faire face à des défis majeurs dans le suivi des patients, notamment l'identification des patients adultes, la transition entre la prise en charge pédiatrique et adulte et la nécessité de former et d'informer autour des DIP.



## Vivre avec un DIP : le regard d'un patient

**Guillaume Nicolas (Patient, ancien Président d'Iris)**, a rappelé que de nombreux patients connaissent aujourd'hui de grandes difficultés au quotidien (impact sur la vie professionnelle et difficulté d'accès au crédit et au logement par exemple), et que les DIP entraînent un bouleversement très profond pour les familles. Les patients sont également bien souvent confrontés au manque de connaissances et d'information sur leur pathologie, notamment dans le cadre de leur suivi par les médecins généralistes. Guillaume Nicolas a en outre insisté sur la nécessité de garantir la pluralité des acteurs sur le marché et la diversité des immunoglobulines.

## Bilan et perspectives du Plan National Maladies Rares (PNMR) 2011-2014

En dressant un bilan du deuxième PNMR (2011-2014), le **Dr Dominique Peton-Klein (Secrétaire générale du PNMR 2011-2014)** a rappelé que la France est le premier pays européen à s'être doté d'un tel plan en 2005, assumant alors un rôle moteur dans la lutte et la recherche contre les maladies rares en Europe. Ce plan a en effet permis des avancées considérables, tant en matière d'offre de soins que de recherche, notamment grâce au rôle essentiel joué par les associations de patients (dans les filières de santé Maladies rares par exemple). Enfin, si la conduite d'un troisième PNMR est pour l'instant incertaine, le Dr Peton-Klein a assuré que l'arrivée à échéance du PNMR 2 en 2014 ne signifiera pas l'arrêt de la lutte contre les maladies rares.

## Conclusion

En conclusion, le Dr Peton-Klein a évoqué la Stratégie nationale de Santé, qui devra être l'occasion d'impliquer davantage les associations représentant les patients dans la gouvernance des plans de santé publique. C'est également le souhait exprimé par Dominique Orliac : Pour la Députée et médecin, le dialogue doit être permanent. Elle a ainsi appelé à une coopération plus grande entre l'administration, le Parlement, les associations de patients et les professionnels de santé. Patricia Schillinger a conclu le débat en invitant elle aussi chacun des acteurs engagés dans la lutte contre les DIP à poursuivre des actions communes, aux niveaux parlementaire, institutionnel et associatif.