

Donneurs de sang et patients, main dans la main



M. Brana, président des Donneurs de Sang Bénévoles de l'agglomération orléanaise, Mme Sophie Vanel, membre du conseil d'administration d'IRIS, M. Daniel Breton, président départemental des Donneurs de Sang Bénévoles du Loiret

Les donneurs de sang bénévoles du Loiret organisaient une journée du sang à Orléans le 30 novembre dernier.

Invitée à témoigner, Sophie Vanel, membre du conseil d'administration d'IRIS s'étonne : "C'est incroyable, les gens n'ont aucune idée de ce que l'on fait avec leur sang. Ils pensent majoritairement que c'est pour les accidentés de la route. Il était important, qu'en tant que maman d'un enfant malade, je puisse leur raconter mon histoire et leur dire à quel point ce don, ainsi que sa régularité, était vital pour Louis. C'est l'espoir d'une vie quasi normale !" Les immunoglobulines sont en effet des médicaments dérivés du sang, du plasma sanguin plus précisément.

De son côté, M. Breton, président de l'association des donneurs de sang du Loiret se félicite de cette journée : "Les résultats ont presque dépassé nos espérances. 250 personnes environ se sont présentées. Presque 190 ont été prélevées, dont de très nombreux premiers dons. La présence de Mme Vanel a été bénéfique pour tout le monde, aussi bien responsables associatifs,

que donneurs de sang puisque des renseignements ont été demandés sur les maladies dues à l'immunodéficience héréditaire." D'ores et déjà la date est fixée pour l'année prochaine.

Bravo à Sophie Vanel pour avoir participé à cette opération. Nul doute qu'elle contribue grandement à faire connaître IRIS et nos maladies dans cette région, puisque que la manifestation alliait de nombreux partenaires autour des donneurs de sang : l'Établissement Français du Sang, la Chambre de Commerce et d'Industrie, le Rotary Club et bien sûr la presse locale. Merci à M. Breton pour cette initiative, qui nous l'espérons, fera des émules dans d'autres départements.

=> N'hésitez pas, en tant que patient, à prendre contact avec les présidents de l'association des donneurs de sang bénévoles de votre ville ou département. IRIS peut vous communiquer leurs coordonnées. Il est important d'expliquer concrètement aux donneurs l'importance de leur don et de leur fidélité !

Donner son sang ou son plasma : un acte essentiel

- Les donneurs ne savent pas toujours que leur sang est vital pour des enfants et des adultes qui les utilisent tout au long de leur vie et pour lesquels il n'existe pas de produits de substitution.

- Par ailleurs, il s'agit également de concerner les jeunes à l'importance du don de sang, car les donneurs "papy boomers" cesseront massivement leur don de sang dans les années qui viennent.

- Enfin, les besoins aujourd'hui se portent beaucoup sur le don de plasma. Encore mal connu, ce don présente pourtant des avantages.

Le sang est prélevé dans la veine du donneur, séparé en ses différents constituants à l'aide d'un automate. Seul le plasma est sélectionné. Les globules et les plaquettes sont ensuite restitués. Il est moins fatigant pour le donneur qui conserve ses globules rouges.

Ce type de don dure 45 mn.

- Chaque individu peut donner 20 fois par an

- A partir de 18 ans jusqu'à 60 ans

- Un intervalle de deux semaines est nécessaire entre chaque don (contre 8 pour un don de sang total).

STRASBOURG

Les étudiants de la Fac de sciences supportent IRIS

Chaque année, les étudiants de l'Université Louis Pasteur de Strasbourg marquent la rentrée universitaire par une action au profit d'une association qu'ils souhaitent faire connaître. Ainsi durant la journée du 11 décembre 2002, proposé aux passants du centre ville d'acheter pour un euro une des cartes d'IRIS, joliment illustrées par les toiles de Denis Bauquier. Le bénéfice de cette opération, soit 300 euros sera remis à Jean-Maurice Hoche, un adhérent Strasbourgeois d'IRIS, qui, dans cette attente, remercie chaleureusement ces jeunes étudiants, au nom des patients.

METZ

10/10/2002 : action au centre social de Queuleu

Elodie Masson, étudiante dans un IUT de Metz (57), et sensible à la cause d'IRIS, a eu l'idée de monter une action au profit de notre association avec le centre culturel de Metz Queuleu. Elle a organisé pour ses collègues du centre social et les parents qui accompagnent leurs enfants aux activités du mercredi et du samedi une sensibilisation aux DIP, assortie d'une tombola. Grâce à des lots offerts par des commerçants messins. Merci à eux et à Elodie pour cette initiative, dont le bénéfice est de 250 euros.

Merci à Oriane !

Un grand merci à l'association Oriane qui assure le financement de 5 téléviseurs destinés à l'hôpital de jour de Necker, refait à neuf. Nul doute que les enfants apprécieront ce geste... et leurs parents encore plus ! IRIS finance, pour sa part, les 12 autres téléviseurs nécessaires pour équiper la totalité des chambres.

La consultation génétique : un devoir, une urgence !

C'est une véritable alerte aux familles que lancent, à propos du conseil génétique, Marianne Debré, responsable de l'hôpital de jour à Necker et Anne Durandy, directeur de recherche au laboratoire U429 de l'Inserm.

Dans leur métier respectif, elles sont trop souvent amenées à travailler dans la précipitation sur des questions qui pourtant exigent de la sérénité. L'exemple des pathologies liées à l'X.

“Hier encore, j'ai eu l'appel d'une maman enceinte de 12 semaines qui se savait à risque depuis l'âge de 16 ans. Or le diagnostic moléculaire n'avait pas été fait. Elle vient bien tard ! , regrette Anne Durandy. Idéalement Il faut connaître la mutation responsable de la maladie et le statut de la jeune femme vectrice ou non avant qu'une grossesse ne débute.” Le conseil génétique est donc fondamental et doit être précoce. En effet, il permet d'identifier la mutation chez la maman. Cela prend au minimum une dizaine de jours, souvent beaucoup plus. La mutation connue, il devient facile de chercher si on la retrouve dans l'ADN du fœtus et ainsi de poser un diagnostic prénatal. Une femme qui se sait vectrice d'un déficit immunitaire ou qui connaît un risque à travers son histoire familiale doit donc

consulter dès qu'il y a désir d'enfant. Dès que la grossesse est engagée, c'est beaucoup plus difficile.

Anticiper pour mieux décider

“Le calendrier est primordial, explique Marianne Debré. Il consiste en une chronologie d'exams (voir notre encadré) que l'on peut alors mener “à froid” et qui se déroulent sans problèmes si la mutation est connue.” Ce diagnostic n'a de sens que si le couple a déjà pris la décision de ne pas poursuivre la grossesse si le fœtus est atteint. C'est une raison supplémentaire de faire les choses en temps et en heure, l'interruption de grossesse est moins douloureuse si elle est précoce. La prise de cette décision est toujours déchirante et nous devons au couple une information médicale rigoureuse et réactualisée. “Une femme ne peut pas comparer le frère qu'elle a et l'enfant qu'elle peut avoir. Ce serait projeter sur le bébé qui va naître les problèmes médicaux d'un frère entré dans la maladie, il y a parfois 30 ans. Les thérapeutiques ont évolué. Même les enfants d'une même famille ne sont pas comparables . La gravité des maladies est très diverse, la perception de cette gravité aussi. Ce sont des questions difficiles”, déclare Marianne Debré. Evoquant des situations qu'elle rencontre régulièrement, Anne Durandy s'empresse d'ajouter : “il ne s'agit pas non plus de banaliser la maladie. J'ai vu des cas de déficit immunitaire grave où, même le médecin de famille n'avait pas pensé au conseil génétique.”

Informez sa famille

On l'aura compris, le conseil génétique s'impose absolument et précocement si l'on se sait vecteur, ou si l'on a déjà eu un enfant atteint d'un DIP et que l'on désire d'autres enfants. Pour autant, il est une autre responsabilité pour les couples dont l'enfant est atteint d'un DIP lié au chromosome X. Il convient d'alerter également la famille élargie afin de prévenir d'autres naissances ou de les permettre en toute connaissance de

cause. “L'idéal est de remonter à la grand-mère de l'enfant atteint. Si l'on trouve chez elle la mutation, alors la probabilité que ses autres filles puis petites filles soient atteintes existe et il faut poursuivre les tests à leur niveau. Sinon, c'est inutile”, explique Anne Durandy.

Ce n'est pourtant pas toujours simple, en raison des éloignements qui se construisent entre sœurs, puis entre cousines,... des brouilles familiales. Enfin, la maladie est déjà bien compliquée à assumer dans sa propre famille, aussi dans certains cas, les parents préfèrent-ils garder le silence... “Nous sommes parfois confrontés à des situations incroyables, s'exclame Marianne Debré, des demandes d'information par téléphone de tiers - mère ou belle mère, grand-mère ou sœur...- Nous ne pouvons répondre qu'aux parents. Tout cela est source d'erreurs techniques et psychologiques !”. C'est pourquoi l'information de sa propre famille -aussi difficile soit-elle dans certains cas- doit être vue comme une prise de responsabilité à l'égard d'enfants à naître.

=> Poursuivons la discussion, apportez nous vos points de vue, vos témoignages nous intéressent !

=> Le conseil génétique soulève bien d'autres questions, nous avons dans cet article fait part de l'urgence que ressentent les médecins face à une question insuffisamment appréhendée par les familles.

Nous vous proposons de poursuivre la discussion. Posez-nous vos questions, nous vous apporterons leurs réponses dans notre prochain numéro.

Quelques déficits immunitaires liés au chromosome X

- o La maladie de Bruton
- o Le Syndrome de Wiskott Aldrich
- o La Granulomatose septique chronique
- o Certains déficits immunitaires combinés sévères.



Marianne Debré, responsable de l'hôpital de jour, Necker



Anne Durandy, directeur de recherche, laboratoire U429, Inserm

Conseil génétique : le calendrier

Dates	Techniques	Objectifs	Commentaires	Résultats
Dès qu'il y a un désir de grossesse	Consultation génétique. Analyse moléculaire sur le sang de la maman	Identifier la mutation génétique	C'est simple. On a le temps. L'identification de la mutation est possible pour de nombreuses maladies	Une dizaine de jours, souvent plus
Dès que la grossesse est avérée	Echographie	Dater précisément la grossesse, tout le calendrier ultérieur en dépend.	Le calendrier est calculé en semaines d'aménorrhée. (Absence de règles)	Immédiat
A la 10ème semaine d'aménorrhée	Analyse biologique sur le sang de la maman	Connaître le sexe du fœtus	C'est important dans le cas des maladies liées au chromosome X, où seuls les garçons peuvent être malades, les filles étant potentiellement conductrices.	48 h
Entre la 11ème et la 14ème semaine d'aménorrhée	Diagnostic anténatal par biologie moléculaire sur biopsie de trophoblastes (couche superficielle du placenta qui se fixe au tissu utérin et joue un rôle nourricier)	Rechercher la mutation dans l'ADN du fœtus pour déterminer s'il est malade.	Ce diagnostic n'est possible que si la mutation est connue. Ce prélèvement se fait par voie transabdominale, en ambulatoire, sans anesthésie générale. La quasi totalité des DIP sont détectés par cette méthode.	Une dizaine de jours
14ème semaine d'aménorrhée = date limite • d'un point de vue légal pour une Interruption Volontaire de Grossesse pour convenance personnelle • d'un point de vue médical pour une Interruption Médicale de Grossesse par aspiration.				
A partir de la 16ème semaine d'aménorrhée	Diagnostic anténatal sur liquide amniotique	Diagnostic	Mauvaise solution car trop tardive. Même étude que la biopsie de trophoblastes	
A partir de la 21ème semaine d'aménorrhée	Etude immunologique sur prélèvement de sang fœtal	Diagnostic	Tardive. Permet de diagnostiquer des maladies dont le gène n'est pas connu	

Mise en chantier d'une étude sur les immunoglobulines auprès des patients.



Cette petite fille reçoit des immunoglobulines sous forme sous cutanées.

différentes possibilités d'administration des Ig (intra-veineuses ou sous-cutanées) et les alternatives à l'hospitalisation. Il est en effet très probable que les Ig sous cutanées, très utilisées dans les pays scandinaves, obtiennent une autorisation de mise sur le marché en France dans les années voire les mois qui viennent.

- Faire le point des avantages et inconvénients de la formule qu'ils pratiquent actuellement.

- Faire le point de leurs attentes par rapport à une administration à domicile (dans les deux formes possibles) dans les différents domaines (médical, humain, social, pratiques).

Un effet attendu est, par ailleurs, de mieux faire connaître IRIS des familles, des patients et des médecins. Cette enquête se déroulera auprès d'une douzaine de centres hospitaliers en France et vise à recueillir 200 questionnaires.

Avec le soutien du laboratoire Octapharma, IRIS va mettre en place, début 2003 une enquête auprès de patients atteints de DIP qui reçoivent des Ig. Les objectifs de cette étude :

- Informer les patients sur les

2003 : année due la personne handicapée

IRIS a transmis un projet à la direction générale des Affaires sociales dans le cadre de l'année européenne de la personne handicapée en 2003. Il est essentiel d'obtenir des pouvoirs publics des financements pour nos actions ainsi qu'une reconnaissance du caractère réellement invalidant de nos maladies.

Faire connaître les spécificités des DIP

Ce projet vise à faire connaître et reconnaître les DIP et leurs spécificités, leurs impacts sur la vie quotidienne des patients et de leur famille.

- Pas de visibilité systématique à prime abord de la maladie : les "risques sont dedans", pas de fauteuil roulant, mais des hauts et des bas dans l'état général, des risques de lésions graves, des enjeux de vie et de mort. Une confusion fréquente entre DIP et une déficience de l'immunité acquise comme le sida

!

Les objectifs

- Sensibiliser les médecins, les amener à avoir "le réflexe" immuno-déficience face à des symptômes difficiles à diagnostiquer.

- Sensibiliser les médecins de Cotorep à l'existence de ces maladies, à leur caractère invalidant, à la spécificité de leurs manifestations.

- Travailler avec les PDITH (programmes départementaux d'insertion des travailleurs handicapés) sur l'existence de ces maladies, leur caractère invalidant, la spécificité de leurs manifestations et la nécessité de l'insertion professionnelle pour ces patients.

- o Sensibiliser les patients à l'existence dans notre pays de droits à l'encontre des personnes handicapées, les aider dans leurs démarches souvent difficiles de reconnaissance de leur handicap. Réponse prochainement...

La thérapie génique des déficits immunitaires combinés sévères : Des résultats mais une complication

Le 3 octobre dernier, les Pr. Alain Fischer et Marina Cavazzana-Calvo annonçaient leur décision de suspendre l'essai de thérapie génique sur des patients atteints de Déficit Immunitaire Combiné Sévère lié à l'X (DICS-X).

En cause, une complication sérieuse apparue chez l'un des enfants traités. Cette complication est-elle de nature à remettre en cause cette thérapie porteuse d'espoir ?



Alain Fischer



Marina Cavazzana-Calvo

"La thérapie génique doit continuer à susciter l'espoir", affirme le Pr. Alain Fischer, (hôpital Necker-Enfants-Malades, Paris). En mars 1999, pour la première fois au monde, avec Marina Cavazzana-Calvo (Inserm U429), ils utilisent la thérapie génique pour soigner un enfant atteint d'un déficit immunitaire combiné sévère. Avec succès. "Sur les 10 enfants que nous avons traités depuis 3 ans et demi, 9 vont bien, dont 8 grâce à la thérapie génique, poursuit Alain Fischer. Ils vivent normalement dans leur famille. En revanche, l'un d'entre eux, un seul, mais c'est beaucoup, connaît aujourd'hui une complication sérieuse. Cela force à plus de recherche pour savoir jusqu'à quel point cette complication doit infléchir la façon de mener la thérapie génique. Mais elle ne la remet pas en cause. Nous avons suspendu provisoirement le traitement de malades le temps de mieux comprendre, nous exerçons par là une légitime prudence : c'est la façon de travailler dans nos domaines de médecine et de recherche."

Comprendre les mécanismes

A la fin du printemps dernier, l'équipe de l'hôpital Necker-Enfants malades constate une augmentation des lymphocytes T (cellules sanguines participant aux défenses immunitaires) chez l'un des enfants traités. Peu de temps auparavant, l'enfant a eu une varicelle, dont il a guéri, ce qui témoigne d'un bon fonctionnement de son système immunitaire et explique peut-être son taux élevé de lymphocytes. Pourtant, fin août, l'équipe médicale doit se rendre à l'évidence : le taux reste élevé et s'accompagne de signes cliniques : augmentation de la taille du foie, anémie, diminution des plaquettes sanguines... L'effet de la thérapie génique semble aller bien au-delà de ce qui était désiré. "Nous avons, bien sûr, immédiatement prévenu les parents de l'enfant, raconte Alain Fischer. Ils ont réagi avec courage, combativité et

une gentillesse qui force l'admiration." L'enfant, âgé de 3 ans, doit être traité par chimiothérapie. Il est actuellement à son domicile et va mieux. "Nous avons également averti les parents des autres enfants, qui, eux, se portent parfaitement bien. Tous sont des gens qui ont parfaitement compris le caractère encore expérimental de notre essai et ont fait le choix de s'engager compte tenu de l'alternative qui leur était proposée."

Alors est-on en présence du "cas rarissime", ou bien chercheurs et médecins ont-ils sous-estimé le risque de tels accidents ? C'est pour cela qu'une pause a été décidée : pour comprendre. "Dans les discussions préalables avec les familles, nous leur avons indiqué que le risque de provoquer une prolifération cellulaire existait, mais qu'il était presque théorique, indique Alain Fischer. Au cours des essais chez l'animal (dont 4 concernant cette maladie), et les 29 essais de thérapie génique utilisant le même type de virus que celui dont nous nous sommes servis. "cette complication n'a

jamais été observée".

Une énorme travail en perspective

En tout cas, un énorme travail attend les chercheurs. "Nous avons d'ores et déjà mis en place un programme pour évaluer le risque de tels accidents avec des collègues américains et allemands", précise Alain Fischer. Les équipes vont étudier les caractéristiques des sites d'intégration du gène thérapeutique. Chaque cellule en possède un, mais il y en a en tout cinquante à cent environ. La durée de ce travail devrait se chiffrer en mois. "Si le risque apparaît d'un accident sur cent ou mille thérapies, cela pourrait être acceptable compte tenu de la gravité de la maladie et des limites des résultats du traitement par greffe de moelle osseuse. A l'inverse ce ne serait plus le cas s'il y avait 10 % ou plus de complications majeures."

Les pays anglo-saxons (Etats-Unis, Grande-Bretagne) ont décidé de poursuivre ou d'entreprendre des essais équivalents en estimant que l'analyse bénéfique/risque de la thérapie génique du DICS-X restait en faveur du traitement. Bien que la position adoptée en France (pause de quelques mois puis évaluation), soit plus prudente, cela montre que le risque reste perçu comme relativement faible. Notons que, cette année, a été également rapporté par une équipe Italienne le succès de la thérapie génique d'une autre forme de déficit immunitaire combiné sévère : le déficit en adénosine déaminase. Chercheurs et médecins sont convaincus de l'intérêt de poursuivre cette voie de recherche prometteuse, malgré ses difficultés.

La thérapie génique, en bref...

- La thérapie génique est définie comme "l'introduction délibérée de matériel génétique dans les cellules somatiques humaines dans le but de corriger un défaut génétique ou de pallier le manque d'une protéine en apportant le gène responsable de sa synthèse".
- Le protocole mis au point par l'équipe INSERM-Necker avec l'aval de l'Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé (Afssaps), vise à contourner les insuffisances des greffes de moelle osseuse. En effet, la situation la plus favorable pour la greffe est celle de l'existence, dans la famille, d'une personne ayant le même groupe HLA que l'enfant, ce qui rend le don de moelle compatible avec 90 % de chances de succès. Mais un tel donneur n'existe que dans 20 % des cas. Sinon, les chances de succès tombent à 70 % environ, même avec un donneur apparenté alors que le déficit n'est parfois que partiellement corrigé.
- La moelle osseuse des enfants a été recueillie et les cellules précurseurs des lymphocytes T et NK ont été isolées. Mises en culture, ces cellules se sont divisées et ont ensuite été infectées par un rétrovirus servant de vecteur au gène thérapeutique.

Cinq jours après le prélèvement, les cellules ainsi traitées ont été réinjectées dans la circulation sanguine des enfants. Au bout de quelques mois, les premiers lymphocytes T sont apparus dans le sang des enfants traités.

- L'équipe française a exporté sa technique. Des médecins australiens l'ont utilisée chez un nourrisson, et une équipe japonaise s'appropriait à en faire de même avant que l'essai français ne soit suspendu. Par ailleurs, appliquant une technique proche, l'équipe londonienne du Great Ormond Street Hospital for Children avait annoncé, le 3 avril 2002 le traitement d'un enfant atteint de DICS-X. Elle a ensuite traité deux autres enfants. Au total, 12 enfants dans le monde ont bénéficié de cette modalité thérapeutique.
- Au plan mondial, des essais ont été réalisés auprès d'environ 3 500 patients. La majorité des essais concernent des tumeurs malignes, loin devant des maladies d'origine héréditaire et les pathologies infectieuses ou cardio-vasculaires. Les Etats-Unis occupent dans ce domaine une position largement dominante avec 80 % des essais réalisés, loin devant le Royaume-Uni (8 %), la France, le Canada et l'Allemagne (environ 2 % chacun). Selon l'Afssaps, une quarantaine d'essais cliniques ont déjà été autorisés en France.

Weimar, l'inspirée

Six adhérents ont représenté IRIS au congrès d'IPOPI à Weimar. Ce haut lieu de l'histoire européenne s'est fait pour quelques jours le centre mondial de l'hémo-immunologie. A la douceur automnale s'est associé le plaisir de l'échange. Retour sur une rencontre au sommet.

Un congrès d'IPOPI, c'est tout d'abord la rencontre et l'échange. Tout pourrait séparer les participants, la langue, la culture, des conditions de vie foncièrement différentes... Mais qui fait l'effort, verra que ce qui rassemble, ce sont des préoccupations communes, des montagnes d'histoires incroyables où chacun, du rire aux larmes, y va de son anecdote. Dans un congrès d'IPOPI, on écoute, on se raconte, on apprend et l'on s'épanche. On fait son marché, aux idées, aux cartes de visite, aux documents et droits d'utilisation. Un congrès d'IPOPI, cela vous booste et vous ravit, vous montre tout ce que vous pourriez faire et en même temps vous rassure. On a tous le même problème : celui d'être rare sans être précieux ! On a tous la même force : celle de savoir qu'il faut se prendre en charge, être acteur de son destin, en quelque sorte.

Des approches variées

Quelques présentations médicales ont permis un point d'information sur les neutropénies ou les déficits communs variables. Des travaux ont conduit les participants à travailler sur le lobbying, technique indispensable aux groupes faiblement représentés, mais également sur les actions à conduire pour améliorer le diagnostic. Enfin des présentations ont attiré notre attention de Français

sur des aspects encore peu présents dans notre système de santé (et nos mentalités), tels que l'éducation des patients, notamment pour l'administration des Ig à domicile ou encore une étude sur l'impact psychologique de la maladie.

Côté nouveautés, ce congrès a vu la mise en place d'un groupe de jeunes adultes qui a conduit ses propres travaux en parallèle. Enfin, pas de forum médical en tant que tel, pour éviter, selon les organisateurs, de transformer ce moment d'échange entre patients et médecins en consultations privées. Mais un rapport succinct des travaux du congrès médical qui se tenait en parallèle. En effet, les congrès d'IPOPI se déroulent toujours en parallèle avec les congrès D'ESID (European Society for Immunodeficiencies) qui réunissent près de 100 médecins.



Regard de jeune sur Weimar

Aline Weber, 17 ans, a fait partie de la délégation française au congrès d'IPOPI à Weimar. Elle a suivi les travaux du groupe jeunes adultes. Une nouveauté de ce congrès. Impressions...

Le Messager :

Ce congrès a été pour toi l'occasion de travailler sur des sujets aussi différents que le lobbying, l'impact psychologique de la maladie ou encore l'amélioration du diagnostic. Qu'en retires-tu ?

J'ai rencontré des gens. C'était en anglais et ce qui m'a le plus étonnée, dans un premier temps, c'était de pouvoir me débrouiller en anglais. On a discuté entre jeunes, de choses qui nous touchent. On a parlé de traitement, et puis aussi beaucoup de l'école. Ce qui nous intéresserait par exemple, c'est d'avoir une liste des centres de traitement dans le monde. Parce qu'on a envie de voyager et pourquoi pas de pouvoir faire des études dans d'autres pays. C'est important de parler entre jeunes, on n'a pas les mêmes préoccupations que les enfants ou les adultes. Dans une rencontre internationale, comme à Weimar, on découvre d'autres pratiques.

LM : Lesquelles par exemple ?

On a beaucoup parlé des immunoglobulines. J'ai vu que les Anglais les avaient surtout à la maison. Les Irlandais, les Néerlandais ont comme nous des immunoglobulines sous forme intraveineuse. Les Irlandais les reçoivent soit à l'hôpital soit à la maison. Les Scandinaves utilisent essentiellement des immunoglobulines sous cutanées. Ca a l'air plus simple : on ne reste pas coincé toute une journée à l'hôpital. Et comme on est chez soi, on peut faire autre chose...

LM : Donc, pour toi, le point fort de ce congrès, c'est l'échange ?

Oui, par exemple, j'ai aussi rencontré mon médecin. Ca m'a fait plaisir de le voir là. Avec lui, je n'ai pas de problème, si je lui pose des questions pointues, il répond toujours. En revanche, quand je lui ai dit que je ne connaissais pas, dans ma région, de jeunes qui avaient la même maladie que moi, il a semblé estomaqué. Quand je vais à l'hôpital, c'est pour recevoir les immunoglobulines, je suis donc avec des patients qui ont besoin de ces produits mais je ne connais pas leur maladie. Certains ont un cancer par exemple. Et puis, c'est délicat de demander, d'autant qu'on tombe rarement avec les mêmes personnes, donc on ne se connaît pas... Pourtant, c'est important de nouer des relations de proximité, de rencontrer des gens près de chez soi et de pouvoir échanger. Dans le même ordre d'idée, j'aimerais qu'il existe un forum de jeunes adultes sur le net.

➤ **Le futur site d'IRIS comportera un forum pour jeunes adultes.**

En bref ...

IPOPI, pour mémoire

(International Patient Organisation for Patients with Primary Immunodeficiencies). Créée en 1990, IPOPI



est une organisation internationale composée d'associations nationales de patients atteints de DIP. Son but est de mettre en commun l'expérience, l'expertise, les ressources et l'influence de ses membres pour améliorer la prise en compte et les traitements apportés aux patients atteints de DIP. Les associations de ces pays ont le droit de vote à l'assemblée générale d'IPOPI qui se déroule tous les deux ans lors de son congrès : Allemagne, Afrique du Sud, Australie, Canada, Chili, Chypre, Danemark, Espagne, Estonie, Etats-Unis, Finlande, France, Grèce, Hongrie, Inde, Irlande, Italie, Norvège, Nouvelle Zélande, Pays-Bas, Pologne, Suède, Royaume Uni, Russie, Yougoslavie.

➤ **En 2004, le congrès d'IPOPI se tiendra à Versailles. Kees Waas, le président d'IPOPI a souhaité qu'IRIS fasse partie du comité d'organisation. La proximité aidant, souhaitons que Versailles soit alors le lieu de rassemblement de nombreux adhérents. Pour un événement qui vaut le détour!**

EUROPE

IRIS, membre d'EPPIC

EPPIC est un groupe émanant d'IPOPI et constitué de représentants de patients issus de plusieurs pays de la Communauté européenne. Il a pour objectif de faire entendre la voix des patients auprès des institutions européennes qui préfèrent avoir affaire à des organisations européennes plutôt qu'à une succession de représentants nationaux. L'existence de groupe s'était avérée particulièrement importante pour le suivi de la directive européenne du sang. Afin de rendre plus transparent le fonctionnement d'EPPIC, les représentants ont été élus à Weimar. Tous les grands pays européens ont un représentant, dont la France en la personne de Martine Pergent. EPPIC est présidé par le représentant britannique.

Aline Weber

Au téléphone : Martine Rembert, la voix d'IRIS

Martine Rembert, assure l'accueil téléphonique d'IRIS : information, contact, service, elle tente d'apporter la réponse attendue et crée du lien là où tant de familles se sentent souvent bien seules ...



Martine Rembert assume ces tâches, souvent invisibles, dont on entend parler surtout quand elles se passent mal. Dans ses objectifs, IRIS a inscrit l'information et le soutien des familles. Un besoin important pour des patients affectés de maladies rares, méconnues et par définition fort isolés. Pour mener cette mission - totalement bénévole-, Martine Rembert a deux atouts, elle connaît intimement la

maladie, à travers l'expérience de son fils, et elle est attentive à la souffrance psychologique étant psychologue et psychologue. "Je reçois régulièrement des appels de parents qui viennent d'apprendre le diagnostic, explique Martine Rembert. Ils sont très affectés et appellent pour avoir plus d'information, pour savoir s'il existe d'autres cas, pour parler... Souvent les familles ont un vif sentiment d'isolement, d'abandon même." D'autres appels concernent des personnes dans des situations administratives ou sociales inextricables, et qui demandent des conseils sur quoi faire et comment. "Certains patients avaient notre adresse depuis un an voire plus. C'est à l'occasion d'une difficulté qu'ils franchissent le pas et nous contactent".

Appel

Ces derniers, mois, IRIS a reçu beaucoup d'appels de familles qui rencontrent des difficultés avec leur demande d'AES. Il en ressort un sentiment de dégradation de la situation et de difficulté administrative croissante, devant, notamment, l'épaisseur du dossier.

- IRIS souhaite pouvoir faire un point de situation avec ses adhérents qui bénéficient de l'AES et notamment depuis la mise en œuvre du décret (2^e trimestre 2002).

=> Faites nous connaître vos situations, comment elles évoluent, les difficultés que vous rencontrez, les moyens (astuces) que vous utilisez, ce que vous obtenez ou perdez : cela sera profitable à tous.

Contact : Martine Rembert

Tel : 03 29 83 48 34

Fax : 03 29 83 48 35

E-mail : iris55@online.fr

Vos questions en intéressent d'autres...

A chaque numéro du Messenger, nous choisissons une ou deux questions d'intérêt général

A propos de thérapie génique, pouvez-vous nous dire quels DIP sont ou vont être concernés par les programmes de recherche

Les essais de thérapie génique conduits à l'hôpital Necker l'ont été sur la forme la plus fréquente de déficit immunitaire combiné sévère (DICS), qui est celle liée au chromosome X.

Nos projets portent également sur d'autres formes et notamment les déficits liés aux défauts de protéines Rag1 ou Rag 2 ou défaut d'artémis.

Il existe par ailleurs en France des essais au stade pré-clinique sur le déficit immunitaire dû à une anomalie du gène codant pour ZAP-70.

En Europe, une équipe italienne a réussi un essai sur un autre déficit combiné sévère (le déficit en adénosine déaminase). D'autres essais sont également en cours sur la granulomatose septique chronique en Allemagne et en Suisse.

Pour l'avenir, tous les déficits immunitaires ne sont pas candidats à des essais de thérapie génique. Aujourd'hui, on considère cependant qu'il sera possible de tenter des essais sur le syndrome de Wiskott Aldrich, l'anémie de Fanconi, et les différents types d'hémoglobinopathies, caractérisés par des atteintes différentes du système hématopoïétique.

Pr. Marina Cavazzana-Calvo, Resp. du département de biothérapie de Necker - Chercheur à l'Inserm U429

Est-ce que l'AFM et le téléthon aident IRIS ?

L'AFM et le téléthon (dont le recueil des dons s'est élevé à plus de 85 millions d'euros en décembre 2002) n'aident pas directement notre association pour son développement, ni nos familles et nos patients. Selon Eric Molinié, président de l'AFM, aucune autre association représentant des maladies génétiques rares ne reçoit leur aide directe. Par contre, l'AFM a financé en partie la création du collectif Alliance maladies rares qui permet aux petites associations de se regrouper et œuvre auprès des pouvoirs publics de santé pour une meilleure reconnaissance des maladies génétiques rares. Concernant l'aide à la recherche, le téléthon a financé en France et à l'étranger de très nombreux programmes de recherche depuis 1988. 15 nouveaux essais de thérapie génique seront soutenus par le téléthon en 2003 et 2004, dont un sur le syndrome de Wiskott Aldrich. Leur cadre d'action dépasse largement celui de la myopathie et des maladies neuromusculaires ; ainsi le laboratoire de thérapie génique du Pr. Alain Fischer et l'essai de thérapie génique DICS (bébés bulles) ont été soutenus à hauteur de 800 000 euros répartis entre 1992 et 2000. IRIS a soutenu le Téléthon 2002 (article dans l'Est Républicain, reportage sur Radio bleue Nord, reportage pour France 2)

Francis Rembert

L'agenda d'IRIS

12-13 octobre

IRIS aux journées parisiennes de pédiatrie

23 octobre

IRIS au Parlement européen aux côtés de la fondation Jeffrey Modell, d'IPOPI et du laboratoire Baxter

30 novembre

IRIS aux côtés des donneurs de sang du Loiret

7 décembre

Tournage du reportage pour le téléthon

10 décembre

- Rencontre de Mmes Marianne Debré (resp. hôpital de jour à Necker) et Anne Durandy (directeur de recherche Inserm) Projet de fiche pour présenter le conseil génétique aux patients
- Rencontre Laboratoire Baxter et de M. Jacques BIOT du cabinet JNB développement / conseil stratégique dans le domaine de la santé
- Point de situation sur projet de développement du diagnostic
- Recherche ds moyens pour aider au développement d'IRIS

14 décembre

Conseil d'administration d'IRIS

16 décembre

- Rencontre de Mmes Homez et Worms à la DGS
- Rencontre du laboratoire LFB : projet d'affiche en direction des donneurs de sang

Courant janvier

Rencontre de Mme Grossetête, député européen

24-25 janvier

IRIS au congrès pédiatrique à Paris

En préparation

Un festival du spectacle enfantin organisé par IRIS et la section BTS assistant de communication de Verdun en avril prochain

Le Messenger

est édité par l'association I.R.I.S.

BP 72 - 55102 Verdun cedex

tél : 03 29 83 48 34

Fax : 03 29 83 48 35

Directeur de publication :

Francis Rembert

Conception, rédaction, réalisation :

Martine Pergent

Crédits photos

Parlement européen, Inserm,

Martine Pergent

Contact "Le Messenger" :

martine.pergent@online.fr

Tirage : 500 exemplaires

ISSN : en cours

Imp. A.G.M. - Belleville