



## Parlement européen : IRIS participe à l'initiative d'IPOPI (suite de la page 1)



Représentants de patients et médecins en session STOA

les patients soient diagnostiqués et soignés.

### Des contenus très riches

De nombreux spécialistes ont pris la parole pour apporter aux parlementaires et aux experts présents les éléments à même de leur permettre d'édifier un point de vue. Ils étaient appuyés par la présence de patients et de médecins immunologistes de différents pays (Allemagne, Danemark, Espagne, France, Italie, Royaume Uni, Suède, ...) qui avaient pu faire le déplacement. **Ainsi Francis Rembert, président d'IRIS et Marianne Debré, responsable de l'hôpital de jour à Necker, constituaient-ils la délégation française.**

Helen Chapel (Royaume-Uni) a ouvert la séance, décrivant les DIP : ce que sont ces pathologies, comment elles se transmettent et les affections dont souffrent les patients. Elle a particulièrement insisté sur le fait que les enfants atteints de DIP ont les mêmes symptômes que n'importe quel enfant malade. C'est en raison de cette caractéristique que les médecins ont parfois du mal à les reconnaître, donc à les diagnostiquer.

- Le professeur Lennart Hammarström (Suède) a présenté la prévalence des DIP dans l'Union Européenne et mentionné la situation de sous diagnostic probable dans de nombreux pays.

- Janne Björkander (Suède), Helen Chapel, Luigi D. Notarangelo (Italie), tous trois médecins immunologistes et David Watters, pour IPOPI ont développé les conséquences d'un diagnostic tardif (absentéisme à l'école et au travail, anxiété des parents devant les difficultés de leur enfant qu'ils comparent à d'autres, séjours à l'hôpital et moindre socialisation). Les bénéfices qui résultent

d'un diagnostic précoce et d'un traitement approprié ont été également abordés par l'étude comparée de patients. Ils mettent en évidence l'amélioration ou la stabilisation du patient, l'amélioration sensible de sa qualité de vie, notamment familiale et sociale, et bien entendu les meilleures possibilités

d'insertion professionnelles.

- Fred Modell de la Jeffrey Modell Foundation (USA) a exposé avec beaucoup de conviction la nécessité d'inscrire les DIP dans les priorités de politique publiques, insistant sur le peu de chose à faire pour obtenir des gains remarquables.

- Enfin Luigi D. Notarangelo a esquissé ce que pourrait être programme européen sur les DIP.

### Des soutiens nécessaires

À la suite de cet événement, le Professeur (et parlementaire européen) Giuseppe Nistico a développé une note qui soutient les demandes d'IPOPI en termes de diagnostic, d'information et de traitement. Bien sûr, il cherche des soutiens auprès d'autres parlementaires. **IRIS pour sa part, a tenu informés les représentants de la France au Parlement européen, même si à ce jour aucun contact formel n'a pu encore être établi.**

D'autres réunions seront nécessaires avec les parlementaires européens et les représentants nationaux qui auront en charge la mise en place des programmes retenus. **A titre d'exemple, une rencontre est envisagée entre IRIS et John Ryan, directeur de la DG SANCO (direction Européenne en charge de la santé et de la consommation) qui est en charge des programmes de santé publique, et le Professeur Valverde représentant le Parlement européen à l'agence d'enregistrement des médicaments (EMA).**

A ce jour, les programmes retenus ne sont pas encore connus, mais il semble que les désordres immunitaires soient parmi les sujets ayant de bonnes chances d'aboutir. Affaire à suivre ! ■

## Thérapie génique des DICS-X : les essais ont repris

Les autorités de santé, au rang desquelles l'AFSSAPS (agence française ...), ont d'autoriser la reprise des essais de thérapie génique entrepris depuis plusieurs années par les Pr. Alain Fischer, Marina Cavazzana-Calvo et leurs équipes. Suite à des complications intervenues chez deux des jeunes patients traités, les chercheurs, de concert avec l'AFSSAPS, avaient alors décidé de suspendre l'essai afin de procéder aux analyses nécessaires à la compréhension de ces difficultés. C'est chose faite, et moyennant quelques conditions restrictives proposées par les chercheurs, ces derniers peuvent à nouveau envisager cette thérapie pour soigner de nouveaux patients lorsqu'ils remplissent les conditions. ■

### Quelques informations sur le fonctionnement de nos institutions européennes

L'Union Européenne n'intervient pas dans le domaine de la santé, car c'est du ressort des états membres. Cependant elle peut contribuer à des actions de santé publique pour ce qui touche l'information, la connaissance, la promotion de la santé, la prévention des maladies. Autant d'actions qui peuvent ensuite être déclinaées dans les Etats membres. Elle initie donc des programmes de santé publique pour 5 ans qui ont pour objectifs :

- améliorer l'information et la connaissance en matière de santé publique,
  - augmenter les capacités de répondre de façon coordonnée à des menaces de santé publique,
  - promouvoir la santé et la prévention des maladies au travers de programmes se focalisant sur des facteurs importants de santé publique
- Ces programmes couvrent les domaines suivants : modes de vie, mortalité et morbidité (c'est dans ce contexte que s'inscrivent les DIP), les systèmes de santé, santé et environnement, santé mentale, accidents, indicateurs de santé.

Chaque année la Commission européenne prépare des plans de travail et identifie des programmes de santé publique. La Commission fait appel à des propositions qui sont en phase avec ces priorités et les projets retenus peuvent recevoir des subventions européennes qui peuvent couvrir jusqu'à 80 % du coût du projet. ■

## Groupe de soutien psychologique : "Parole et soutien"

**Le soutien psychologique aux patients et à leur famille est l'un des axes d'action qu'IRIS s'est fixé. Outre le soutien au téléphone, l'association met désormais en place, sur un rythme mensuel, des groupes de parole, à Paris, avec le soutien du laboratoire LFB. La démarche est lancée et deux groupes se sont déjà tenus, l'un en mai, l'autre en juin. Premiers constats, en forme d'invitation à d'autres participants ...**

L'idée de ce groupe de soutien psychologique est de créer un lieu où des patients atteints de DIP, et / ou leur famille, peuvent se rencontrer pour échanger, partager leur vécu sous l'écoute attentive d'un pédopsychiatre, Catherine Reverzy (voir notre encadré). La maladie apporte en effet son lot de difficultés et de souffrances : celles des moments intenses et souvent traumatisants que sont l'annonce d'un diagnostic ou le vécu d'un traitement difficile, aux multiples rebondissements comme la greffe. Celles aussi dues à l'usure que génère la chronicité de la maladie et toutes ses incidences affectives, sociales et professionnelles.

### Le fonctionnement des groupes

Les groupes sont ainsi conçus qu'ils permettent un échange des participants, mais également, un soutien particulier si la situation le nécessite, par exemple en période de greffe ou d'hospitalisation difficile. Raconter ces groupes et ce qui s'y passe n'est ni possible, ni d'ailleurs souhaitable, tant l'expérience ne vaut qu'à travers son vécu. Il est pourtant possible d'en évoquer l'ambiance, cordiale, sereine, et même gaie. Car ce n'est pas le moindre des paradoxes que de se voir sourire d'une difficulté évoquée, confirmée par une expérience similaire ... et parfois progressivement assimilée, voire distanciée. Le chemin des uns peut aider les autres. L'échange ainsi va son train, de parole en témoignages, ou encore aussi en

interrogations : qu'elles s'adressent à l'état des connaissances scientifiques ou qu'elles interpellent les croyances, les valeurs ou le sens que chacun donne à la vie ...

Les préoccupations soulevées par les participants font souvent écho dans le groupe, comme autant de lots communs familiaux à de nombreux patients et à leur famille. Il a semblé intéressant pour les lecteurs du Messenger de les reprendre ici. Une forme de partage, avec ceux qui se trouvent loin de cette démarche : soit géographiquement, soit encore par crainte de l'aborder.

### Paroles de participants

• **L'épreuve de l'annonce du diagnostic**, après laquelle la porte du cabinet du médecin se referme parfois trop rapidement. "On se retrouve dans le couloir, on emporte le diagnostic avec soi ..." "On réagit souvent en fuyant les autres." "On craint jusqu'à la compassion." Puis vient la difficulté de savoir comment répondre aux questions, "aussi bien sur la maladie, que sur son avenir", "que sur la mort." "On se sent embarrassé", "on ne trouve pas les mots", "on a peur de nuire." Un "temps d'acceptation" du diagnostic et un "temps d'apprentissage" de la nouvelle situation sont nécessaires. Une fois le diagnostic établi, la question se pose de savoir si tous les problèmes de santé qui surgissent sont à mettre en relation avec le DIP ou "si

### Catherine Reverzy, pédopsychiatre, anime les groupes "parole et soutien"

Catherine Reverzy est pédopsychiatre et reçoit des patients -enfants, adolescents ou adultes- en pratique privée. Elle met en œuvre une double approche psychanalytique et de thérapie émotionnelle et relaxation, ce, pour une écoute plus globale des personnes.

C'est au titre de son expérience dans les groupes de soutien aux adultes et aux adolescents qu'elle a accepté de prendre en charge les groupes "parole et soutien" mis en place par IRIS. Du fait de son métier de pédopsychiatre, elle est très sensibilisée aux difficultés et aux souffrances des enfants puis s'est naturellement tournée vers celles de leurs parents. Elle mène par ailleurs, pour le compte d'une mutuelle, des thérapies brèves suite à des situations traumatisantes, ce qui la renvoie à ce que vivent les patients ou leurs familles en situation de stress.

Autre point de motivation, le cadre associatif. Catherine Reverzy connaît bien le milieu associatif et croit à l'intérêt et à l'efficacité des efforts des associations en direction des patients ainsi qu'en ce qu'elles peuvent porter des préoccupations des usagers aux systèmes de soin. ■



Catherine Reverzy, pédopsychiatre

l'on a droit à une simple affection", "comme tout le monde."

• **La terreur des mères d'avoir mis au monde un enfant malade**, à laquelle s'ajoute la culpabilité, éventuellement, de se découvrir vecteur de la maladie. La peur dans le cas d'une maladie liée à l'X de demander à sa propre mère de faire le test à son tour, "de peur de la perturber." "Cela ne servirait à rien". La difficulté d'appréhender la nécessaire prévention à faire auprès des autres membres de la famille, mais aussi l'intérêt qu'il y a à "par-

tager cette responsabilité liée à l'histoire génétique de la famille."

Émerge aussi, dans la recherche de l'origine de la mutation "la crainte d'être pour de bon à l'origine du déficit." "Faut-il savoir ? Ne pas savoir ?" Et en connaissance de cause, "engendrer ou adopter un enfant ?" "Faut-il prévenir les autres membres de la famille, en particulier les enfants ?"

• **Les difficultés dans le couple**, parfois, face à une maladie liée à l'X. Certains

➤➤➤ Suite page 4 ➤➤➤➤

## Les Ig : substitution d'une marque pour une autre

Des parents ont alerté IRIS à plusieurs reprises ces derniers mois sur le fait que l'hôpital substituait une marque d'immunoglobuline à celle prescrite par le médecin. Souvent, ils n'ont d'ailleurs remarqué le changement qu'après avoir constaté des effets inhabituels suite à la substitution, comme un urticaire, un œdème, des maux de tête, des courbatures voire parfois un choc ou encore un moindre taux résiduel. À plusieurs parents qui s'inquiétaient de ce changement, il a été répondu que "cette molécule coûtant cher, il fallait qu'ils se contentent de ce qu'on leur donne." D'autres encore ont été contraints de se rendre dans un autre hôpital pour conserver la prescription.

### Le point de vue d'IRIS

Sur ce sujet, il convient de rappeler plusieurs éléments :

- Seul le médecin est habilité à prescrire, le pharmacien, lui, délivre le médicament prescrit, mais ne peut le changer sans avis du médecin prescripteur.
- Les différentes marques d'immunoglobulines n'offrent pas des formules identiques. Et aucun parallèle ne peut être établi entre elles à l'instar des médicaments génériques où le pharmacien peut, en effet, substituer un générique à un médicament contenant la même molécule.
- Enfin, le suivi de la prescription, sur son lieu de domicile comme sur un lieu de déplacement, est essentiel dans un traitement au long cours pour les patients stabilisés. chose faite, et moyennant quelques conditions restrictives proposées par les chercheurs, ces derniers peuvent à nouveau envisager cette thérapie pour soigner de nouveaux patients lorsqu'ils remplissent les conditions. ■

## (suite de la page 3)

pères réagissent positivement, d'autres négativement, le couple se trouve alors déstabilisé : non dit, ressentiment. Père et mère ne réagissent pas de la même façon. "Ce n'est pas de ma faute" dit parfois le père, comme s'il voulait se soulager de sa responsabilité. Ceci renforce la culpabilité et l'anxiété de la mère, déjà accablée. Les mères ont parfois le sentiment de devoir ainsi "payer" quelque chose ou bien que le destin s'acharne contre elles. "Pourquoi moi ?"

- **Dans la perspective "savoir", "ne pas savoir",** sont évoqués le dialogue parfois difficile avec le médecin, qui, trop souvent, n'a ou ne prend pas le temps d'expliquer, ou écoute peu. L'attitude la plus encourageante, pour les patients ou parents, est celle du médecin "capable de reconnaître qu'il ne sait pas", "a pu se tromper" ou "cherche" ... Au moins se sent-on mieux compris, et surtout cru : les attitudes doctes ou banalisantes entament la confiance. Souvent revient le besoin de communiquer plus facilement avec le médecin. Il est conseillé d'avoir plusieurs "réfèrents" : le "professeur", le service spécialisé "pour la marche à suivre", "l'orientation du traitement," ... et "un généraliste", "un pédiatre" ou "un spécialiste sensibilisé au problème des DIP", pour "répondre au quotidien" ou "aux situations urgentes", mais "qui puisse communiquer facilement avec le service spécialisé." Car le service de pointe ne se préoccupe pas des "petits soucis" et des "bobos", sources d'inquiétude.

- **Problème de la confiance envers le personnel soignant,**

# Groupe "Parole et soutien"

dont les parents sentent autant l'efficacité et la bonne volonté que les limites. Tout dysfonctionnement à l'hôpital entame la confiance, augmente l'anxiété des parents. "Si je ne suis pas là, que va-t-il se passer ?"

- **Sont évoquées l'intuition des mères** qui se sentent devenir, progressivement, avec leurs limites bien sûr, le "médecin de leur enfant" - ou en situation de devoir le protéger des erreurs, distractions ou réponses parfois stéréotypées des soignants - quitte à être considérées comme trop intervenantes, anxieuses ou envahissantes. On renvoie parfois les mères à leur anxiété : "allez voir un psychiatre." Les échanges vont aussi bon train sur les "trucs" de chacun : les anti-douleurs, anti-fongiques, anti-diarrhéiques les plus efficaces, l'homéopathie aussi jugée "parfois bien utile." Le problème de la douleur de l'enfant enfin est prégnant, surtout quand il est petit : quels signaux envoie-t-il ? Où a-t-il mal ? A quel degré ? Est-ce le début d'un problème grave ? Sentiment d'impuissance ...

- **Les enfants deviennent parfois des petits tyrans,** qu'on n'ose pas contrarier. Les frères et sœurs souffrent. Eux aussi "ont besoin d'être soutenus", "d'avoir leur place dans les préoccupations des parents." Les adolescents, désireux de sortir de "la bulle" familiale et médicale, ont parfois "envie d'envoyer tout promener." Les parents craignent d'autant plus leur autonomie ...

- **Comment réparer ce qui a pu être traumatisant depuis la nouvelle ?** "On a besoin de dialogue et de conseil, à tout moment." "Peut-être fau-

drait-il un lieu d'écoute permanent ou créer un réseau ..." Problèmes de disponibilité, d'éloignement géographique, financier...

- **Le rôle des grands-parents est souligné :** "rassurant", "affectueux", parfois "de médiation."

### ... et questions aussi

Il est parfois des questions que l'on se pose à voix basse... ainsi plusieurs ont émergé, qui ne trouvent pas dans le groupe de réponse immédiate... et pour cause !

- Un déficit immunitaire génétique pourrait-il se produire au détour d'un choc psychologique ou d'une situation traumatique de longue durée ?
- Si l'on est porteur de DIP, peut-on être donneur de moelle osseuse ? ■

## Groupe "Parole et soutien"

### Pour qui ?

- Les patients souffrant de DIP et leur famille.
- Un soutien particulier peut être apporté en période de greffe ou d'hospitalisation difficile.

### Quand ?

Les groupes de soutien psychologique : "Parole et soutien" se déroulent le 1er samedi de chaque mois, de 14 h à 17 h

### Les prochaines dates :

- samedi 2 octobre
- samedi 6 novembre
- samedi 4 décembre

### Où ?

Maison de la Salle  
78 rue de Sèvres  
(fond de la cour)  
75008 Paris

### Information et inscription :

Martine Rembert :  
03 29 83 48 34 ou  
06 80 93 14 47  
ou par email :  
associationiris.org@wanadoo.fr



# Patients adultes : le besoin d'un médecin référent (suite)

**Pr. Christophe Cellier,**



**Service  
de gastro-  
entérologie  
Hôpital  
européen  
Georges  
Pompidou,  
Paris**

« Comme les DIP sont des pathologies relativement rares, nous travaillons avec Necker, (Alain Fischer, Olivier Hermine) et sommes amenés à suivre les pathologies digestives liées aux DIP. Elles sont relativement fréquentes : on les rencontre chez un tiers des patients, tous déficits confondus.

Il est important de travailler en réseau, d'autant que les DIP sont complexes et peuvent évoluer sur plusieurs plans. En effet, des troubles digestifs peuvent être le signe de pathologies infectieuses : une diarrhée est ainsi présente chez 60 % des adultes atteints d'un DICV et 30 % de ceux atteints d'une maladie de Bruton. Une cause infectieuse à ces diarrhées doit être recherchée en première intention, en particuliers, une lambliaze\*.

Les patients atteints de DIP peuvent également souffrir d'atteintes auto-immunes (gastrite atrophique, atrophie villositaire, maladie inflammatoires intestinales) ou d'autres maladies associées type Crohn ...

À cela s'ajoute, enfin, un risque accru de pathologies malignes du tube digestif (adénocarcinome gastrique, lymphome, Hodgkin) dont la fréquence et la surveillance doivent être évaluées.

**Pour ce qui concerne les aspects digestifs, il est important de bien signaler l'apparition de troubles digestifs (diarrhées, douleurs abdominales, ...) à son médecin référent et surtout, sans attendre.** Le médecin référent qui connaît bien les DIP et centralise les informations concernant son patient peut alors l'orienter vers un spécialiste au fait de ces pathologies.

Actuellement, nous travaillons sur une banque de données où nous recensons les pathologies digestives liées aux DIP (une soixantaine de cas actuellement), dans la perspective de mieux les connaître et d'observer leur évolution. ■



au jeune, c'est lui que je regarde. Puis progressivement, c'est le jeune qui parle, et enfin, les parents finissent par attendre en salle d'attente, voire à ne plus venir.»

Par ailleurs, les consultations sont plus espacées : tous les 3 ou même 6 mois et non plus tous les mois comme en pédiatrie. « Le but, c'est que les jeunes aient la vie la plus normale possible, il ne faut surtout pas en faire des enfants handicapés. J'ai par exemple dans mes patients un jeune qui vient d'entrer dans une école de commerce. Il était suivi par un pédiatre qui faisait beaucoup de bilans et lui imposait de nombreuses contraintes sûrement légitimes au cours de son enfance. Dans les faits, il va très bien, aussi doit-il faire tout ce qu'il a à faire, y compris un stage à l'étranger. C'est important surtout pour les adolescents qui ont des doutes existentiels sur ce qu'ils vont pouvoir faire plus tard. Bien sûr, il ne faut pas non plus tenter le diable et si l'on est atteint d'un déficit humoral, il vaut mieux éviter certains milieux professionnels comme les crèches par exemple, ou les milieux fermés comme la mécanique auto quand on a les bronches malades. **Il faut parfois lutter contre cette tentation qu'ont les jeunes ou leurs parents à se mettre hors du coup.** Les parents eux-mêmes ont parfois du mal à couper le cordon.»

## **Pour une prise en charge active des patients adultes**

« Le problème pour les patients adultes, c'est que souvent ils sont suivis de façon contemplative, constate le Pr. Olivier Hermine. On n'explore souvent pas suffisamment la maladie d'un point de vue immunologique. Cette exploration connaît pourtant un double intérêt : cognitif mais également pratique. » En effet, à un même tableau de symptômes peuvent correspondre des anomalies génétiques différentes : bien les iden-

tifier et mieux les connaître permet ensuite une surveillance plus ciblée des patients, voire des traitements préventifs sur les risques les plus probables. « Si l'on voulait décrire un modèle idéal de prise en charge d'un patient adulte atteint de DIP, il faudrait pour médecin référent un hémato-immunologiste qui travaille en étroite collaboration avec les laboratoires de recherche fondamentale mais aussi avec les autres spécialités requises par les symptômes de ces maladies. Donc, on peut dire pour les DIP qu'entrent dans ce réseau idéal les gastro-entérologues, les infectiologues, les pneumologues, les praticiens de médecine interne, les ORL, les médecins obstétriciens pour travailler sur les pathologies de la grossesse liées aux DIP. Et bien sûr les pédiatres, qui nous transmettent leurs patients et qui seront éventuellement amenés à suivre leurs enfants. »

C'est dans cet esprit que, depuis novembre 2003, est relancé à l'hôpital Necker, un projet de prise en charge des patients adultes atteints de DIP par des médecins infectiologues et spécialistes en gastro-entérologie autour de l'immuno-hématologue, médecin référent.

« Il ne s'agit pas d'un strict échange d'information sur nos patients, précise le Pr. Hermine, mais d'une démarche où nous réfléchissons ensemble, ce qui permet d'aller beaucoup plus loin. Une réflexion commune conduit à des protocoles communs. Ce travail transversal fait souvent tomber les attitudes dogmatiques propres à chaque spécialité. L'exemple classique est celui de l'antibiothérapie en continu. Pratiquée par les pédiatres, elle soulevait des réticences pour les patients adultes, notamment à l'observation des résistances développées par les patients atteints de mucoviscidose. Or avec un peu de recul, on constate aujourd'hui par les analyses de crachats de patients adultes que l'on retrouve les mêmes germes sans qu'aucune résistance soit apparue, sauf pour un sous-groupe bien spécifique de déficits

## **Appel à projet pour un centre de référence**

Les équipes d'hémato-immunologie enfants et adultes de l'hôpital Necker associées à des spécialistes d'autres hôpitaux ont répondu à un appel à projets du ministère de la Santé pour la création d'un centre de référence sur les DIP. Une telle démarche, si elle aboutissait, apporterait à ces maladies méconnues, et pour certaines d'entre elles encore sous diagnostiquées, une reconnaissance des pouvoirs publics, assortie de moyens à même de permettre à ces équipes de renforcer leurs travaux et leur coopération.

Selon les termes de l'appel d'offres, ces centres de référence sont définis comme un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées.

## **Cinq missions lui sont affectées :**

- assurer au malade une prise en charge globale et cohérente,
- améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé,
- participer à la surveillance épidémiologique, à l'animation des recherches et essais thérapeutiques, à la diffusion, au suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins, à la définition et à la mise en œuvre des bonnes pratiques,
- s'engager dans une dynamique de coordination avec les centres (français ou étrangers) prenant en charge les mêmes pathologies,
- être l'interlocuteur des tutelles, des professionnels de santé participant aux soins (ville, hôpital de proximité), des associations de patients ...

**La désignation des centres labellisés sera faite par arrêté ministériel fin 2004.**

immunitaires. Cette résistance n'est donc sans doute pas liée à la chronicité du traitement. En discutant avec les infectiologues, on revoit la situation de tel ou tel patient qui ne va pas bien, et on fait avancer tous les autres. Il est donc indispensable que ces médecins immuno-hématologistes fonctionnent en réseau entre eux et avec les associations de patients pour enrichir la connaissance et assurer une meilleure prise en charge thérapeutique. Il a été ainsi constitué un réseau national sur les DICV, coordonné par le Pr Eric Oksenhendler de l'hôpital Saint-Louis". (Voir notre article). Pour le Pr. Hermine, il faut idéalement pour mener à bien cette démarche "avoir un lieu, des cellules (pour ce qui concerne les DIP, nous avons la chance d'avoir des patients en vie, que nous pouvons suivre au long cours afin d'accumuler de l'information sur leur évolution, leurs complications, leur qualité de vie), des registres avec les typages qui nous permettent d'établir des corrélations." De plus, la proximité de l'Institut Pasteur et des laboratoires de haut niveaux sur le site Necker en immunologie et infectiologie permettent un travail approfondi qui aide à la découverte de nouvelles anomalies moléculaires. "Dès qu'on en découvre une, poursuit le professeur, cela ouvre un champ d'exploration. C'est donc très intéressant de bénéficier d'un environnement qui nous permette de classer les patients, de façon simple au départ puis de plus en plus fine, d'essayer de comprendre, et de tester de nouvelles molécules en matière thérapeutique." Avec pour rêve ultime, la possibilité d'accéder à une connaissance suffisante pour opérer une correction des gènes par thérapie génique.

## L'intérêt d'un travail sur un "grand nombre de patients."

"Nous avons ici, à Necker, le grand avantage de bénéficier d'une cohorte de patients traités en pédiatrie, selon des protocoles connus. Cela nous permet de disposer de modèles de maladies pour lesquels on connaît les traitements à même de les stabiliser. Par exemple, pour un patient atteint de la maladie de Bruton, modèle de déficit pur en lymphocytes B, on sait qu'une perfusion d'Ig toutes les trois semaines lui permet d'aller bien. On sait aussi, que si, parce qu'il va bien, on diminue la fréquence des perfusions, les problèmes apparaissent, en rapport avec les taux résiduels d'Ig. Cela nous permet donc de travailler autour de ces modèles ou de les personnaliser à la réalité spécifique d'un patient : car on sait ce qui est lié au déficit en lymphocytes B et donc ce qui est lié à autre chose." Cette approche est également particulièrement essentielle pour les déficits immunitaires communs variables (DICV) qui sont des maladies à pénétrance\* et à expression variables touchant à la fois l'immunité humorale comme dans les Bruton, mais aussi parfois l'immunité cellulaire. Par ailleurs, la maladie, si elle se déclare, ne revêt pas non plus la même expression chez les membres d'une même famille. Dans ce cas encore, la comparaison des symptômes puis la réexploration d'un point de vue immunologie fondamentale permet de dégager des groupes de patients avec leurs risques évolutifs propres. ■

**Alain Fischer,**



**responsable  
du service  
d'immuno-  
hématologie,  
hôpital  
Necker,  
Paris**

« Le passage de l'enfance à l'âge adulte, et le fait de devoir quitter le service d'hémo-immunologie pédiatrique (généralement entre 15 et 20 ans), est extrêmement délicat pour les patients atteints de DIP. Et ce, pour plusieurs raisons : le changement d'équipe est potentiellement anxiogène pour le patient, à fortiori à ce moment sensible de la vie qu'est l'adolescence. C'est de plus un âge où, souvent, le patient manifeste un ras-le-bol de la maladie en raison de sa chronicité. Le changement d'équipe peut alors être pour lui une occasion "d'échapper" à l'hôpital.

Par ailleurs, il existe pour le moment très peu de services adultes spécialisés dans les DIP, ce qui ne rend pas toujours aisée la prise de relais, à fortiori en province. La prise en charge de ces maladies est plus que délicate pour les médecins qui ne les connaissent pas. Il est donc absolument indispensable qu'un patient adulte conserve un médecin référent, un immunologiste expérimenté qui voie d'autres patients et connaisse bien ces maladies. La coordination entre les médecins immunologistes pédiatriques et adultes est donc essentielle. C'est ce que nous nous employons à faire à Necker avec le service d'hématologie adulte. »

## \* Glossaire

### Portacath ou chambre implantable

Dispositif sous-cutané perforable à travers la peau. La chambre est implantée sous la peau et le cathéter est tunnellisé jusqu'au vaisseau ou espace choisi.

### Lambliaze ou giardiase

Affection secondaire à une infection par un parasite, *Giardia lamblia* qui parasite l'intestin grêle. Cette maladie entraîne des troubles digestifs qui s'installent quelquefois de façon chronique. Les hypogammaglobulinémies et les déficits en IgA sont des facteurs de risque en ce qu'ils favorisent la pérennisation de la parasitose.

### ECBC

Examen Cytobactériologique des Crachats

### *Haemophilus influenzae*

Bacille de la flore oropharyngée responsable de surinfections bronchiques, de méningites et de septicémies.

### Syndrome de SWEET

Le syndrome de Sweet est une maladie générale à expression cutanée prédominante. L'un des inté-

rêts du syndrome de Sweet est son association à des hémopathies malignes.

### Vitiligo

Dermatose acquise, caractérisée par l'apparition de plaques blanches et dépigmentées, augmentant en surface et en nombre avec le temps. Cette dermatose est due à la disparition des mélanocytes fonctionnels et à la diminution du taux de mélanine dans l'épiderme.

### PUVAthérapie

PUVA, pour "Psoralen Ultra-Violet A" Méthode thérapeutique, appelée également photo-chimiothérapie, utilisée dans le traitement de certaines maladies de la peau (dermatoses). La PUVAthérapie consiste en l'irradiation du corps par les rayons Ultra-Violet A (U.V.A.) après la prise d'un médicament de la famille des psoralènes (substances exerçant une action photosensibilisante, c'est-à-dire permettant une augmentation de la sensibilité de la peau aux rayonnements, notamment ultraviolets, utilisés dans cette technique).

### Pénétrance

Signifie qu'un gène muté ne s'exprime pas nécessairement chez tous les membres d'une même famille.

# Le déficit immunitaire commun variable (DICV)

## ou hypogammaglobulinémie d'expression variable

par Felipe SUAREZ - Service d'hématologie adultes - Necker



**C'est le plus fréquent des DIP symptomatiques : environ 1/100 000. Il tient son nom de la variabilité de ses expressions biologiques et cliniques.**

Le diagnostic est le plus fréquemment posé entre 30 et 50 ans. Il est caractérisé par un déficit qualitatif et quantitatif des lymphocytes B (le plus souvent le seul à s'exprimer cliniquement) et T. Il peut toucher toutes les classes d'immunoglobulines qui sont abaissées sans être nécessairement effondrées. Sa physiopa-

thologie est mal connue, mais semble être le reflet d'une perturbation de la coopération entre les lymphocytes B et T, d'une anomalie de la régulation cytokinique, ou des mécanismes d'hypermutation somatique caractérisant la réponse B mémoire. **Les mécanismes en cause dans l'installation de ce déficit sont encore imprécis, et il existe probablement plusieurs maladies génétiques distinctes regroupées sous ce vocable. De même, le mode de transmission reste inconnu.**

### Les manifestations cliniques les plus fréquentes

- les infections bactériennes (O.R.L., sinusiennes et broncho-pulmonaires) à répétition, pouvant se compliquer de dilatation des bronches,
- la colonisation / infection intestinale par *Gardia Lamblia*, (responsables de diarrhée aiguë ou chronique avec malabsorption) et *campylobacter*,

- les infections à mycoplasme (arthrites),
  - l'hyperplasie lymphoïde (adénopathies et splénomégalie),
  - les granulomes (hépatiques, cutanés, intestinaux, pulmonaires devant faire évoquer le diagnostic différentiel de sarcoïdose)
- Des manifestations auto-immunes sont associées dans 30 % des cas (anémie hémolytique, purpura thrombopénique immunologique, polyarthrite rhumatoïde, endocrinopathie). Des néoplasies (lymphomes et néoplasies intestinales) peuvent aussi compliquer l'évolution.

### Le traitement

Un diagnostic de DICV posé suffisamment tôt permet de mettre en place un traitement substitutif, en général bien supporté, qui améliore grandement la vie des patients et évite des complications irréversibles, parfois graves.

Il repose sur l'administration d'IgG toutes les 3 à 4 semaines. Ce traitement permet de mainte-

nir un taux suffisant d'IgG (supérieur à 5-6 g/l) et ainsi de diminuer le nombre d'épisodes infectieux des patients.

Par ailleurs, un traitement préventif des infections ORL et broncho-pulmonaires de ces patients est souvent nécessaire. Il faut souligner le fait que tous les épisodes d'infections bronchiques et sinusiennes à répétition, qui sont le plus souvent d'origine bactérienne, doivent être traités par une antibiothérapie adaptée aux germes retrouvés. En effet, la survenue d'une infection bactérienne n'est pas toujours corrélée au taux d'IgG. Si le traitement par Ig permet de réduire le nombre d'épisode infectieux, il ne permet pas de traiter une infection établie. Il convient enfin d'insister sur le fait qu'il faut correctement drainer les foyers d'infections chroniques, qu'ils soient ORL ou bronchiques, par des drainages des sinus ou de la kinésithérapie respiratoire. ■

## Quand évoquer un DIP ?

par Felipe SUAREZ - Service d'Hématologie adultes NECKER

Les premiers signes d'un DIP surviennent le plus souvent au cours de l'enfance, mais ils peuvent être retardés (découverte à l'âge adulte d'un DIP latent depuis l'enfance) ou encore ne se révéler qu'à l'âge adulte. La plupart des DIP dont l'anomalie génétique est due à la mutation d'un seul gène se révèlent à l'enfance.

A contrario des anomalies génétiques polymorphes (mutation de plusieurs gènes par exemple) peuvent se révéler seulement à l'âge adulte.

La révélation à l'âge adulte peut s'expliquer par le fait que l'organisme met en place des systèmes de compensation qui corrigent les dysfonctionnements mais s'érodent au fil du temps. D'autres hypothèses sont également avancées sur le rôle de facteurs environnementaux (phy-

siques, infectieux...), mais qui n'offrent à ce jour aucune preuve tangible. Enfin, une susceptibilité accrue aux infections peut s'observer dans le contexte de maladies congénitales ne touchant pas directement le système immunitaire (maladies de surcharge, mucoviscidose).

Le plus souvent, le diagnostic de DIP est évoqué devant un épisode infectieux inhabituel par ses manifestations ou sa fréquence, ou devant un contexte familial déjà connu. Hormis les caractères de l'infection, le clinicien doit savoir détecter certains signes associés qui doivent l'alerter vers la possibilité d'un DIP. Ces critères peuvent être regroupés pour proposer une liste de signes cliniques d'alerte, adaptés à la situation pédiatrique comme à la situation de l'adulte.

### Les signes cliniques d'alerte

- 1- Episodes répétés d'infections ORL ou pulmonaire
  - > 8 otites par an chez l'enfant (moins chez l'adulte)
  - > 2 sinusites par an chez l'enfant
  - > 2 pneumopathies par an chez l'enfant ou l'adulte
- 2- Plus de deux épisodes d'infections sévères
- 3- Infections virales répétées ou chroniques (herpes, zona, verrues)
- 4- Nécessité d'un traitement antibiotique cumulé prolongé (> 2 mois par an)
- 5- Nécessité d'un traitement antibiotique (voie intraveineuse)
- 6- Episodes de fièvres importantes inexpliquées
- 7- Mycose cutanéomuqueuse persistante après l'âge d'un an
- 8- Retentissement sur la croissance ou l'état nutritionnel
- 9- Diarrhées chroniques

10- Manifestations auto-immunes

11- Granulomatose généralisée

12- Dilatation des bronches

13- Cas d'immunodéficience connue dans la famille

### Les critères de gravité et d'urgence

La gravité du DIP et l'urgence de la prise en charge dépendent aussi des anomalies biologiques constatées.

- Absence totale d'un acteur : polynucléaires, macrophages, lymphocytes (classés en ordre de gravité décroissante),

- agents infectieux : bactéries extracellulaires encapsulées, dont *Neisseriae*, pneumocoque et *haemophilus*.

D'une façon générale, il faut retenir que les déficits les plus fréquents sont les moins graves. ■

# Mise en place d'un réseau national d'étude des DICV chez l'adulte

**Le DICV, diagnostiqué le plus souvent à l'âge adulte, est un des DIP symptomatiques les plus fréquents en Europe. Sa physiopathologie et sa possible origine génétique restent inconnues et les formes familiales sous-estimées par absence de dépistage systématique. Les progrès réalisés jusqu'à présent se sont appuyés sur d'importantes cohortes aux Etats-Unis et en Europe du Nord. L'hôpital Saint-Louis vient initier une étude nationale des DIP avec hypogammaglobulinémie chez l'adulte. Ce projet comporte la constitution d'un réseau de cliniciens et de chercheurs, d'une cohorte de 100 patients et d'une bibliothèque. Explications.**

«Le projet d'établir un réseau national des centres traitant les DIP avec hypogammaglobulinémie chez l'adulte est assez ancien, déclare le Professeur Eric Oksenhendler, du service d'immunologie clinique de l'hôpital Saint-Louis à Paris et coordonnateur du projet. Il a eu du mal à se mettre sur pied, pour des raisons à la fois financières et administratives. » Le besoin est pourtant important, puisque les DICV ont cette double caractéristique d'être un des DIP symptomatiques les plus fréquents en Europe et, en même temps, un ensemble hétérogène de maladies sur lesquelles beaucoup reste à découvrir pour mieux les comprendre et les soigner. Des cohortes importantes, supérieures à 200 patients, sont établies en Grande-Bretagne, en Suède, en Finlande et aux Etats-Unis. Elles ont permis de monter des études physiopathologiques et génétiques. «La prévalence réelle, en France, est probablement sous-estimée, rappelle Eric Oksenhendler, car évaluée à partir du nombre de patients recevant des IgIV pour cette indication. Mais il n'existait à notre connaissance ni cohorte structurée, ni réseau permettant d'étudier cette maladie en France, ou même en Europe continentale.»

## Un réseau national

L'initiative est donc venue de l'hôpital Saint-Louis en raison du nombre de patients suivis (plus de cinquante) et des premiers travaux de recherche engagés. Elle vise à mettre en place un réseau national sur les DIP de l'adulte. «Ce réseau est la pierre angulaire du projet,

poursuit Eric Oksenhendler, c'est par lui que nous pourrions dans un premier temps constituer une cohorte de 100 patients, une base de données standardisée des informations cliniques et biologiques sur chaque patient et sur sa famille (jusqu'à 4 membres au premier degré : parents, frères ou sœurs, enfants majeurs) et enfin une bibliothèque (des échantillons biologiques du patient et de ses apparentés : sérum, plasma, lymphocytes congelés, ...) Le tout sera conservé dans un centre de ressources biologiques. À partir de ce réseau, nous nous proposons de développer des projets de recherche fondamentale et clinique mais également d'améliorer la prise en charge thérapeutique des patients. Nous attachons notamment une attention particulière au développement et à l'évaluation des perfusions d'Ig à domicile, par voie intraveineuse ou sous-cutanée et à la surveillance de la sécurité transfusionnelle.»

## Le fonctionnement du réseau et de "son patrimoine"

Le réseau comprend, à ce jour, 15 centres cliniques dont 6 en Province, 5 laboratoires d'immunologie et un centre de biostatistique (voir l'encadré).

«Dans un second temps, anticipe le Pr. Oksenhendler, l'inclusion d'autres centres de province, d'un centre aux Antilles et une collaboration avec Pékin devrait permettre d'étendre les études génétiques à des populations non caucasiennes. Mais nous devons trouver le budget.» Un conseil scientifique aura pour mission de surveiller le

déroulement du projet et de s'assurer du respect des bonnes pratiques cliniques et biologiques. Il pourra être saisi de demandes d'accès au centre de ressources biologiques par les équipes qui déposeront un projet de recherche.

## Une place aux patients

Enfin, le projet mentionne IRIS et son souhait d'entretenir à cette occasion des contacts déjà solidement établis. «Nous souhaitons notamment réfléchir avec IRIS à un accès Web dédié aux patients adultes, conclut Eric Oksenhendler.» ■

**=> Si votre médecin et vous-mêmes êtes intéressés par cette démarche, n'hésitez pas à contacter IRIS qui assurera le relais avec le Pr. Oksenhendler**

## La constitution de la cohorte

Le principe est d'inclure des patients adultes (plus de 15 ans) présentant une hypogammaglobulinémie primitive. Le recrutement sera donc constitué de patients considérés comme "DICV" mais aussi de patients ayant :

- un déficit total en IgA
- un déficit en sous-classe(s) d'IgG
- un déficit du switch (hyper IgM)
- une agammaglobulinémie de Bruton (XLA)
- un syndrome de Purtilo avec hypogammaglobulinémie (XLP)
- un thymome avec hypogammaglobulinémie (syndrome de Good)

## Echéancier

2004

Mise en place de la cohorte  
Inclusions prévues: 40 familles  
(25 familles incluses au 11/09/04)

2005

Inclusions prévues : 60 familles

2006

Ouverture des Bases de données.



Pr. Eric Oksenhendler, immunologie clinique, hôp. St Louis, Paris

## La préfiguration du réseau

- **Coordination du projet :** Pr Eric Oksenhendler
  - **Coordination des banques de données cliniques et biologiques** et des études statistiques : département de biostatistique médicale, Hôp. Saint-Louis, Paris (S. Chevret)
  - **Réseau clinique :** hôpitaux ayant donné un accord de principe pour leur participation
    - Immuno-Hématologie Hôp. St-Louis, Paris
    - Immunologie Clinique INSERM U42, Henri Mondor, Créteil,
    - Médecine Interne Hôp. Cochin, Paris
    - Pneumologie Hôp. Foch Suresnes
    - Immunologie Clinique Hôp. Kremlin Bicêtre
    - Médecine Interne Hôp. C. Huriez, Lille
    - Hématologie Hôp. Necker, Paris
    - Hématologie Clinique Hôp. de Limoges
    - Immunologie HEGP, Paris
    - Lab. et Service d'Immunologie Hôp. Nord, Amiens
    - Néphrologie, Tpl. Rénale Hôp. de Tours
    - Médecine Interne Hôp. Haut-Lévêque Bordeaux
    - Médecine Interne Hôp. Pitié-Salpêtrière, Paris
    - Médecine Interne Hôp. Lyon-Sud
- Cette liste n'est bien entendu pas exhaustive et l'ouverture de nouveaux centres peut être réalisée sur simple demande auprès du coordonnateur.**

## Laboratoires et Groupes de Recherche associés

Laboratoire d'Immunologie Cellulaire, Hôp. Pitié-Salpêtrière, Paris  
Laboratoire d'Immunologie et d'Histocompatibilité, Hôp. Saint-Louis, Paris.  
Laboratoire d'Immunologie CIML, Marseille.  
Laboratoire d'Immunologie, Hôp. Henri Mondor, Créteil.  
Laboratoire d'Immunologie, Hôpital Nord, Amiens

**Support Financier pour la Cohorte :** Appel d'offres GIS Maladies Rares 2003

**Promotion :** INSERM

# Témoignages de patients et familles

Merci à Olivier Hermine, Philippe Rousselot et Felipe Suarez pour leur relecture médicale attentive dans le respect de la parole des patients. Merci aux patients pour ces "tranches de vie"

**"Vous, on ne peut pas vous dire n'importe quoi !"**



**Quand on est atteint d'une maladie rare, donc méconnue, où la moindre infection peut dégénérer gravement en un temps record, mieux vaut s'organiser. Pas d'autre solution pour Magali, 32 ans, que de bien se connaître et d'entretenir une bonne relation avec son médecin. Quelques preuves, s'il en était besoin ...**

Magali souffrait de divers problèmes depuis sa naissance, consultant tour à tour pneumologue ou dermatologue, sans qu'un lien entre eux soit fait. Pourtant, à l'âge de sept ans, son syndrome de Buckley est dévoilé, par hasard, lors des examens préopératoires à une hernie inguinale. Dans son cas précis, il se manifeste surtout à travers des affections pulmonaires (abcès aux poumons qui lui valent deux opérations) et dermatologiques. Elle alterne donc hospitalisations et soins divers entre l'hôpital Necker où elle est suivie par le Pr. Griscelli et différents hôpitaux plus proches de son domicile, elle vit dans les Alpes Maritimes. "Être suivie par un pédiatre hospitalier était rassurant, témoigne-t-elle, d'autant que, vu mon cas, les médecins de ville n'étaient pas vraiment ravis de me voir arriver."

## Difficile passage enfant - adulte

C'est pourquoi elle "tire sur la corde" et reste en pédiatrie bien au-delà de "l'âge réglementaire", jusqu'à 25 ans. Mais où trouver un relais ? Elle est finalement orientée vers un service de maladies infectieuses et tropicales. C'est à ce moment précisément qu'elle a de gros soucis de santé, qui nécessiteraient une nouvelle intervention aux poumons. Le chirurgien qui est intervenu les deux premières

fois, affirmant alors "deux opérations mais pas trois", se trouve confronté à un dilemme et souhaite prendre un avis. "Seul le service de pédiatrie de Necker qui connaissait bien mon dossier était à même d'en donner un." Mais obtenir un rendez-vous dans un service de pédiatrie alors qu'on a 25 ans s'avère une longue et difficile entreprise. Finalement, c'est chose faite, et le médecin de Necker, au vu du scanner, confirme la nécessité de l'intervention et transmet un protocole incluant une mise en chambre stérile. Ce protocole n'est pas respecté pourtant Magali rentre chez elle mais se trouve quelques jours plus tard avec une surinfection généralisée qui lui vaudra une quatrième intervention.

"Il faut bien connaître sa maladie, déclare Magali, et avoir une bonne relation avec son médecin. Ce qui est difficile, c'est que ça va très vite, je ne fais pas –ou peu– de température, il y a peu de signes cliniques : le premier jour, je tousse, et en 3 jours, mes poumons sont surinfectés. D'où la nécessité d'un traitement de choc. Aujourd'hui, quand mon pneumologue sait que je ne vais pas bien, il me fait de la place entre deux rendez-vous, connaissant la gravité potentielle de ma situation."

Cela n'a pas toujours été le cas, et pour avoir été soignée pour une grippe qui était en fait une pneumopathie, Magali s'est retrouvée hospitalisée d'urgence avec assistance respiratoire et cinq de tension. Et quand elle s'est avisée d'émettre un avis sur sa maladie, le médecin hospitalier lui a réservé un accueil très froid, lui conseillant de retourner dans son hôpital habituel (elle n'était pas transportable). Dans ce cas précis, Magali reçoit une tri antibiothérapie intraveineuse qui lui assure un rétablissement spectaculaire. En revanche, l'antibiotique prescrit à sa sortie de l'hôpital n'y suffira pas occasionnant une nouvelle rechute.

"C'est important de bien connaître aussi les médicaments que l'on prend, recommande Magali. Je prends beaucoup de médicaments et souvent, personne ne fait le lien entre les différentes prescriptions." Ainsi lors d'une opération conjointe (double fracture de la malléole et nodule au sein), elle s'informe de sa couverture antibiotique et constate que la dose est sensiblement inférieure à ce qui lui est nécessaire habituellement. L'infirmière qu'elle alerte ne la prend pas au sérieux, mais devant son insistance suscite la venue d'un interne qui prend la mesure du problème et rétablit la dose convenable.

"Ce serait bien qu'un médecin fasse la synthèse, relève Magali qui appelle de ses vœux un carnet de liaison entre médecins. Et que, de

temps en temps, nous puissions faire un point, voir s'il y a des nouveautés sur la maladie."

Car parfois, les initiatives d'un patient conduisent à des déconvenues. Une amie lui parle d'un dermatologue très réputé qui pratique la PUVAthérapie\*. "J'ai vu rapidement que, contrairement à ce qu'il disait, il ne connaissait pas ma maladie, d'ailleurs, il s'est exclamé à une de mes remarques : "Vous, on ne peut pas vous raconter n'importe quoi." Pour autant, s'agace Magali, il s'est beaucoup intéressé à mon cas, il a pris des photos sous toutes les coutures, a évoqué des travaux de recherche pour lesquels il me demanderait une autorisation de les utiliser..." Au final, il n'en sera plus question. Quant à la PUVAthérapie\*, le dermatologue déclare laconiquement à Magali qu'"il pourrait tenter, mais qu'il n'en prendrait pas la responsabilité car il ne savait pas ce que cela donnait sur un Buckley."

## Vie professionnelle et personnelle

En 1991, Magali postule pour un poste de secrétaire médicale en Protection Maternelle et Infantile, un poste un peu exposé dans sa situation, mais "pas dû au hasard..." L'entretien se passe très bien jusqu'à ce qu'on lui demande pourquoi, compte tenu de sa qualification, elle n'est pas infirmière. Magali expose alors sa maladie sans détour, sa capacité à la prendre en charge et sa volonté de travailler. Alors qu'elle pense sa cause perdue, l'employeur reprend contact avec elle et lui propose de l'embaucher sous réserve de fournir un courrier certifiant qu'elle est stabilisée. Depuis, Magali travaille à plein temps : "c'est important affirme-t-elle, même si les médecins me conseillent plutôt un temps partiel." En effet, toute stabilisée qu'elle soit, la maladie lui impose un "qui-vive" permanent, et lui joue régulièrement des tours. Une pneumopathie tout dernièrement, "mais je ne me suis pas arrêtée de travailler", et en même temps une luxation de l'épaule : "Cela peut sembler idiot, plaisante-t-elle, mais depuis mes opérations au poumon, je luxe pour un rien : là j'étais dans mon lit." Un bruit la réveille brutalement, le sursaut lui vaut sa luxation...

Au plan personnel, Magali a un ami. "Ce n'est pas facile, reconnaît-elle, car la maladie fait peur aux gens. Pour l'entourage, une crise ou simplement quand je ventile mal, c'est très stressant, surtout quand il n'est pas briefé." Mais Magali ne laisse rien au hasard, et son compagnon connaît la procédure ! Numéro du pneumologue, urgences et fort heureusement, ses parents pour prendre le relais. Et apporter leur indéfectible soutien. ■



## Diagnostiquée à l'âge adulte, par hasard

**C'est le paradoxe vécu par Dominique Beruben : être diagnostiquée alors que tout allait bien. Un peu par hasard. Toujours est-il que le DICV qui s'était fait absent durant son enfance s'est révélé à l'âge adulte ... et s'ingénie depuis à varier les symptômes ...**

Pour quelle raison ce jeune médecin généraliste a-t-il prescrit une électrophorèse des protides à Dominique Beruben lors de l'examen prénuptial ? "Peut-être m'a-t-il trouvée un peu pâle", avance cette dernière, qui à la veille de son mariage n'a aucun symptôme. Toujours est-il que les résultats témoignent d'une anomalie et que les examens complémentaires établissent une hypogammaglobulinémie. Sidération du jeune couple. "Nous étions prêts à partir en voyage de noces en Sicile, malgré la réticence des médecins..." ... qui se résignent néanmoins à leur départ en les armant d'une lettre indiquant la conduite à tenir en cas de problème. À son retour de vacances, Dominique affronte d'autres examens visant entre autres à connaître l'origine de sa maladie : une question qui reste sans réponse car ni sa maman, ni son frère ne sont concernés. Difficile de se considérer malade dans ces conditions, d'autant que son enfance, passée en Afrique, n'offre aucun signe précurseur. Sauf peut-être ce purpura déclaré à l'âge de sept ans ?

### Premiers soucis

Les problèmes émergent pourtant après la naissance de son premier bébé en 1984 : des infections ORL et gynécologiques traitées durant deux années par antibiotiques et Ig intramusculaires. Trois ans plus tard, en 1987, Dominique Beruben fait une fausse couche à trois mois et demi et déclare un herpès sur la langue. Puis les problèmes de santé s'accumulent : papillomavirus sur col de l'utérus, traité au laser et toujours suivi depuis, dépigmentation de la peau (vitiligo\*), maladies autoimmunes.

### Evolution de la maladie

En 1989, pourtant, elle met au monde un second bébé. Après cette naissance, ses problèmes gynécologiques rentrent dans l'ordre. Malheureusement, six mois plus tard, elle connaît un amaigrissement inquiétant. "On m'a alors orientée dans un service de gastro

entérologie, explique-t-elle, où le médecin a suspecté une maladie coeliaque et prescrit un régime sans gluten."

Il sera établi plus tard que Dominique souffre en fait d'une atrophie villositaire associée à une malabsorption de l'intestin grêle, une maladie orpheline due à son DICV. Dans son cas précis, le régime sans gluten sera supprimé car inutile. "Cette période était difficile, se rappelle Dominique, car faute d'établir la maladie coeliaque, d'autres hypothèses étaient parfois avancées, comme l'anorexie. Et mon mari a pu penser que mon attitude était intentionnelle. Heureusement qu'il s'est toujours montré tolérant, car depuis que nous sommes mariés, j'ai toujours été malade." En effet, d'autres difficultés sont apparues. Après cinq années de traitement par immunoglobulines, Dominique qui est passée entre temps à la forme intraveineuse, fait une allergie : "urticaire géant, puis crise d'asthme et maux de tête", résume-t-elle sobrement.

Pendant toute cette période, cependant, Dominique élève ses enfants et fait le choix de travailler "en dilettante" avec son mari qui est commerçant. "J'essaie de faire un mi-temps. Travailler, c'est important, cela permet des contacts. C'est agréable même si c'est fatigant." Elle va même jusqu'à créer une boutique, à côté de celle de son mari, mais se voit contrainte de la vendre en 2002.

A cette époque, en effet, elle perd du poids régulièrement, mais "ne sachant pas, on a laissé traîner." La situation pourtant critique (elle pèse 39 kg et perd 500 g par jour) la conduit à une hospitalisation où une alimentation parentérale est mise en place.

Elle reprend du poids. Formée à l'hôpital, elle poursuit la nutrition parentérale chez elle, maintient ainsi son poids... et gagne en autonomie.

### La maladie : une contrainte

Un mot clé face à une maladie si exigeante



qui lui impose une substitution par immunoglobulines (par voie intraveineuse) toutes les deux à trois semaines à l'hôpital : "La journée à St Louis, je la prends comme une détente mais mes veines fatiguent ...". Le cathéter dédié à l'alimentation parentérale ne peut servir pour la perfusion pour ne pas risquer d'infection. À cela s'ajoute une visite tous les trois mois à l'hôpital Lariboisière pour le suivi de sa maladie de malabsorption : "bilan sanguin, contrôle du cathéter, visite avec le professeur." Et enfin à domicile, l'alimentation parentérale la mobilise trois nuits par semaine (de 21 h à 9 h), elle a de plus des séances d'aérosol pour lutter contre les infections ORL et bien sûr des antibiotiques en continu.

Pour autant, Dominique jette un regard distancé sur sa vie et sa maladie : "J'ai deux enfants – vingt et quinze ans - qui vont bien ... Je ne vis pas mal ma maladie, je la considère comme une contrainte. Il y a des passages où l'on va très mal, mais on en sort avec des bénéfices. Et quand je vais bien, j'ai même tendance à soutenir les autres." Pour leurs vacances, Dominique et son mari vont tenter l'hôtel : "Une première, on verra bien." Puis il y aura la rentrée, et Dominique s'attend déjà à de nouveaux examens car depuis peu sa rate et son foie ont grossi : "On ne sait pas pourquoi. Une nouvelle évolution de la maladie", souffle-t-elle. ■

**Dominique Beruben est intéressée pour échanger avec des patients qui auraient une pathologie semblable à la sienne => demandez à IRIS de vous mettre en relation**

## "Avec le temps, je bonifie" (suite)

aux antibiotiques. En octobre 2001, à la demande des médecins qui le suivent, il déménage dans le Midi de la France. Mais pas au hasard : il a élu domicile dans la vallée de l'Hérault, entre mistral et tramontane, à l'abri de ces vents préjudiciables à son état, à une altitude faible où l'air est sec (contre le risque d'asthme) et à 20 km de la côte où il bénéficie encore des effets de la mer, sans l'humidi-

té. "Depuis, ça va beaucoup mieux et je suis optimiste car je me bonifie avec le temps, s'amuse-t-il. J'ai des problèmes d'handicap (liés la polio) ou autre bien sûr, mais tout va dans le sens de l'amélioration. Face à une difficulté, je cherche toujours la solution avant que quelqu'un me la propose, par défi personnel. C'est ainsi que je gère ma maladie. Et pour moi comme pour mes proches, je ne

pense à la " perf. " que deux jours avant ... quand la maladie commence à se rappeler à moi. Cela nous permet de vivre normalement et de garder un excellent moral !" ■

**Xavier Chaperon est prêt à échanger avec les patients ou leur famille qui le désirent. => demandez à IRIS de vous mettre en relation**

## BOUILL'RY Verdun version 2004

**"Un air de festival"**

Quand le rideau du dernier spectacle tombe, c'est sur un soupir de soulagement et ... de satisfaction. Maryvonne Collignon et Martine Rembert, tirent leur bilan de la saison 2004.

**Des satisfactions**

Des satisfactions, il n'en manque pas. "Cette année, se réjouit Maryvonne Collignon, nous avons commencé à ressentir une ambiance de festival, avec des personnes qui allaient à plusieurs spectacles." "C'est vrai, poursuit Martine Rembert, et cela nous encourage dans l'effort de qualité que nous avons fait dans la programmation des spectacles." Une programmation soigneusement établie, il faut le dire, après que nos deux organisatrices aient établi leur sélection au gré de rencontres et de coups de cœur. "L'autre point qui nous a bien aidées, souligne Martine, c'est la mise en place d'une équipe de bénévoles à nos côtés. Cela s'est fait assez simplement, à partir de quelques amis, puis du bouche à oreille. "Enfin Maryvonne souligne l'intérêt constant des enfants "pour parler de ces questions sensibles de l'hospitalisation, de la maladie."

**Et quelques regrets**

"Nous avons constaté une moindre participation des écoles, regrette Maryvonne. Il est vrai aussi que, cette année, nous n'avons pas contacté chaque directeur et que les équipes pédagogiques changent. En fait, la cause n'est pas "entendue une fois pour toutes..." Autre point d'alerte, la programmation : "Cette année, explique Martine, notre programmation ambitieuse s'est aussi montrée plus coûteuse. L'an prochain, nous maintiendrons la qualité des spectacles et que le nombre de séances, mais nous réduirons le nombre de spectacles différents. Cela nous redonnera des marges dans notre budget."

**Mais surtout un projet d'avenir**

Nos deux organisatrices sont claires : le destin des Bouill'ry n'est pas de se développer davantage sur Verdun mais de "progresser régulièrement au plan régional et national." Il en va de la notoriété de la cause soutenue par IRIS. Des

initiatives ont déjà eu lieu, comme à Sochaux, ou se présentent, comme à Suresnes, sur des formats tous différents. **Les Bouill'ry sont une idée à s'approprier et à mettre en œuvre localement, même modestement, avec le support logistique d'IRIS.** C'est bien l'enjeu des Bouill'ry que de faire parler des DIP partout et de recueillir des fonds pour conduire des actions nouvelles.

**=> Bouill'ry Verdun 2005 : 7-13 mars 2005**

Les Bouill'ry Verdun en quelques chiffres

- 2 346 entrées scolaires
- 679 entrées tout public
- 10 spectacles différents, 34 séances
- bénéfice réalisé : 6000

**Si vous aussi, vous êtes tentés ...**

**IRIS vous propose des supports de communication (affiches, tracts, programmes), des spectacles, des conseils. A vous de mobiliser les acteurs locaux !**

**Les Bouill'ry Sochaux : première**

Avec les Bouill'ry de Sochaux,



**Kamyleon avec une jeune spectatrice**

Emmanuelle Bagaïni, adhérente d'IRIS, a permis à 400 enfants d'assister à un vibrant spectacle de magie enlevé par la troupe Kamyleon qui a envoûté son public.

Emmanuelle Bagaïni a organisé les Bouill'ry sur une journée, l'après-midi dédié aux scolaires (maternelles et primaires) et le soir tout public. "C'est assez impressionnant à organiser, le plus dur a été de trouver les sponsors", se rappelle-t-elle. Ses efforts s'avèrent néanmoins payants puisque le Crédit Mutuel Profession de santé, le district du Pays de Montbéliard et Groupama Grand-Est répondent à l'appel, appuyés par Super U qui offre des boissons à l'entracte. Côté public, le spectacle est bien accueilli, en particulier, les directeurs d'école, qu'elle a rencontrés pour leur présenter

la démarche, ont répondu présents. Le spectacle tout public a connu un moindre succès, "par manque de publicité sans doute..." Car déjà, Emmanuelle entrevoit ce que, l'an prochain, elle fera différemment, sachant d'ores et déjà qu'elle recommencera et bénéficiera de quelques compléments dans le voisinage pour l'accompagner. Car pour elle la morale de cette aventure est qu'il "faut se lancer !" PS : outre la satisfaction du public et le fait d'avoir mieux fait connaître les DIP sur son secteur, Emmanuelle Bagaïni peut se prévaloir d'un bénéfice de 3000 euros, qui servira les projets d'IRIS pour le confort des enfants hospitalisés. Alors, à l'année prochaine ! ■

**Action d'IRIS en faveur des enfants hospitalisés et de leur famille**

• **IRIS a apporté son aide pour l'hébergement et le transport d'une famille** de la région toulousaine pour un enfant souffrant de granulomatose septique chronique.

Les parents habitent loin de Toulouse et sont en difficulté financière depuis la déclaration de la maladie. L'état de santé de l'enfant est grave et sans perspective rapide de changement. Il nécessite une hospitalisation pour une durée indéterminée. L'assistance sociale Mme Gonzalvez du service d'hématologie du CHU "Enfants malades de Toulouse" a sollicité IRIS pour cette famille. Saluons au passage l'efficacité de son action et l'attention bienveillante qu'elle a pour cette famille en grande détresse.

• **Une autre famille à pu accéder à l'aide et au soutien d'IRIS pour se loger à Paris**, hôpital Necker enfants Malades. La maman nous a téléphoné ayant vu notre affiche dans le service. Son bébé souffrait d'un déficit immunitaire combiné sévère et entraînait en greffe. Le problème financier pour l'hébergement était insurmontable pour cette famille au regard de ses revenus. La maman était prête à dormir dans sa voiture sur le parking de l'hôpital pour pouvoir rester près de son bébé. Le montant des frais d'hébergement restant à charge d'une famille est de 600 euros par mois dans un centre d'accueil des familles. Une hospitalisation pour greffe est de 4 mois minimum et cela peut aller à 6 voir 9 ou 12 mois suivant les pathologies et bien évidemment les éventuelles complications. L'assistante sociale du service d'immuno-hématologie, Mme Nazury, a pris contact avec IRIS. Nous avons pu prendre les décisions pour aider cette famille et envisager les meilleures perspectives de prise en charge pour que la maman et le papa puissent accompagner dans de bonne condition leur enfant dans cette période si difficile qu'est la greffe de moelle osseuse. Nous remercions Mme Nazury pour toute l'attention et les démarches faites pour ces parents.

Montant de l'aide pour ces deux familles : 1612 euros

• **IRIS participe au projet d'art thérapie** conduit dans le service d'Alain Fischer à hauteur de 1500 euros. L'art thérapeute, Laurence Rothier, a commencé son action dans ce service début septembre. (voir notre article sur l'Art thérapie p15). Bravo et merci pour les enfants.

• **Achat de deux canapés et d'une table** rabattable pour l'hôpital de jour de Necker-Enfant malade, service de Marianne Debré. En effet, les jours d'affluence à l'hôpital de jour, les chambres sont pleines et il arrive qu'on doive mettre des enfants avec leur perfusion d'Ig dans la salle d'attente. Alors autant l'équiper pour qu'ils soient assis confortablement. C'est pourquoi IRIS a fait l'achat de deux petits canapés et d'une table pour les repas. Montant: 2000 euros. ■

# 2004 : IRIS fait son congrès ... et souffle ses cinq bougies

9h 30 (presque) tapantes, Francis Rembert, président d'IRIS ouvre le congrès de l'association, accueilli dans le bel amphithéâtre de l'INTS à Paris.

Chaleur au cœur, sourire aux lèvres, Francis Rembert remercie chacun de sa présence, car, après tout, ce n'est pas le moindre souci d'un président que de savoir s'il pourra compter sur un auditoire conséquent ... Moments forts en images.



### Les résultats d'enquête Ig

Martine Pergent, pour IRIS, a présenté les résultats de l'enquête sur l'administration des Ig auprès des patients, tandis que Jean-Pierre Fallise, du laboratoire Octapharma, qui a financé cette démarche détaillait aux patients le déroulement de la substitution à domicile mise en place par le laboratoire dans la perspective d'obtenir une autorisation de mise sur le marché des Ig intraveineuses à domicile.



### Les Bouill'ry

Maryvonne Collignon et Martine Rembert pour IRIS, accompagnées de Sandrine Charrière pour le laboratoire LFB ont présenté le développement de la démarche de recueil de fonds "les Bouill'ry" ainsi que les supports de communication déployés avec l'aide du laboratoire : affiches, calendrier, CD-ROM.



### Le programme d'amélioration du diagnostic

Francis Rembert appuyé par Elise Morin du laboratoire Baxter ont présenté les supports de sensibilisation développés en direction des médecins et du grand public pour l'amélioration du diagnostic : le site Web d'IRIS, un CD-Rom présentant les DIP.

### La dimension sociale de la maladie

Après une intervention de Mme Hornez de la Direction Générale de la Santé, Marie Duporge (directrice du travail, de l'emploi et de la formation professionnelle) a exposé l'environnement social de la maladie : loi de juin 1975, les maisons du handicap, prise en charge des personnes handicapées, AES, Cotorep et PDITH. Elle a apporté des conseils aux patients confrontés aux difficultés de reconnaissance par les pouvoirs publics de leur maladie.

### Le forum médical

Alain Fischer, Marina Cavazzana-Calvo, Marianne Debré et Olivier Hermine ont animé le forum médical faisant un état des lieux de l'actualité médicale et répondant aux questions des patients dans leurs domaines respectifs : l'actualité des DIP et la thérapie génique, les greffes de moelle osseuse, les Ig, les patients ados et adultes.



### La dimension psychologique de la maladie

Bernard THIS, médecin-psychanalyste s'est livré à une présentation appuyés sur une démonstration de l'importance de la relation entre deux personnes, au-delà de la maladie. Il a notamment développé les effets sur la confiance qui naissent du fait d'être là, d'être ensemble.



### Le soutien psychologique : au téléphone, les groupes de parole

Martine Rembert a ensuite présenté le programme d'IRIS en matière de soutien psychologique, rappelant que, dans l'enquête réalisée par l'association auprès de ses adhérents sur leurs besoins, cela avait été une de leurs demandes les plus pressantes.

### Merci aux enfants de l'affiche

Nicolas, Benoît, Iris, Jules, Damien, Louis Benoît, Armand, Pierre s'étaient installés sur les lettres du mot MERCI en geste de reconnaissance aux donateurs de sang. A son tour, IRIS les remercie...



## Art thérapie : inscrire la créativité dans le processus de guérison

**Les maladies graves ou chroniques sont des épreuves de vie qui bouleversent souvent l'ensemble des repères intimes de la personne : identité, image du corps, estime et confiance en soi et en l'environnement. L'association "Médecins de l'Imaginaire" développe des programmes d'art thérapie adaptés aux enfants et adolescents hospitalisés ...**

médecins de  
**l'IMAGINAIRE**

Particulièrement adaptée aux enfants et aux adolescents, pour qui il n'est pas forcément évident de mettre

des mots sur les maux, l'art thérapie propose une palette large de moyens d'expression et de création pour explorer ses propres ressources et en faire des moteurs d'adaptation, de résilience et de consolidation des processus de guérison. L'association "Médecins de l'Imaginaire" propose des programmes d'art thérapie adaptés aux enfants et adolescents hospitalisés, et conçus en concertation avec les professionnels travaillant auprès d'eux. Dans l'unité d'immuno-hématologie pédiatrique du Pr. Fischer à l'hôpital Necker, l'association développe un programme d'art thérapie (peinture, collage et modelage) destinés à des enfants et adolescents hospitalisés en chambres stériles ou en secteur semi-protégé. Cet accompagnement s'inscrit en complément de la prise en charge pluridisciplinaire existante. Pour les interventions dans les deux chambres stériles (flux laminaire), une recherche technique est à mener pour développer des supports, outils et matériaux de création susceptibles d'être stérilisés.

Des projets similaires sont envisagés dans des services d'immunologie et d'oncologie pédiatrique de la Région parisienne (Institut Curie, hôpital Saint-Louis, hôpital Trousseau).

### Un projet de centre d'art thérapie

L'association souhaite également créer un centre d'art thérapie extérieur aux lieux de soins, proposé aux enfants et aux adolescents, à l'issue de leur traitement. Des programmes d'art thérapie seront destinés à favoriser la reprise en main de leur autonomie et à conforter l'instauration du sentiment de guérison. Le futur centre prévoit également d'accueillir les frères et sœurs du jeune patient.

Dans le cadre de ce centre, plusieurs types de médiation créative (arts plastiques, musique, danse, théâtre) seront proposés aux jeunes par petits groupes de 3 à 6 jeunes de même tranche d'âge. Toute prise en charge se fera en concertation avec les membres de l'équipe de soins. ■

**=> Dans le cadre de ses actions pour le soutien et le confort des enfants à l'hôpital, l'association IRIS apporte une aide financière de 1500 euros au programme d'art thérapie développé dans le service d'immuno-hématologie du Pr. Fischer à l'hôpital Necker.**

## Donner son sang et ses plaquettes et ... faire des émules.

Depuis 1984, Roger Lux, Commandant de police fait des dons de sang et de plaquettes. Un traitement par chimiothérapie suivi par son père fut l'événement déclencheur : "Un don de plaquettes, j'en ai beaucoup, permettrait deux transfusions." Une motivation

Judiciaire de Nancy était en greffe de moëlle osseuse (Ndlr : pour une hypogammaglobulinémie). Il s'en est sorti, et j'ai toujours continué à faire des dons." Patrice et Sabine ne cachent pas leur satisfaction : "Qu'il s'agisse de Julien ou de Jules, on les connaissait, on savait la gravité de leur maladie, et aujourd'hui ils sont guéris. Nos dons et ceux de tous les autres donateurs ont contribué à leur guérison : c'est très motivant !" Et Roger qui fait chaque année 5 dons de plaquettes et 20 dons de plasma de conclure : "Tant que je pourrai continuer ainsi, je le ferai." Tant de simplicité valait bien un hommage ! ■

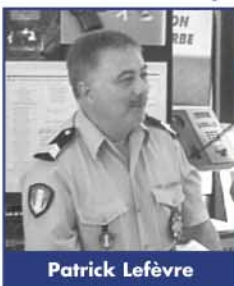


Roger, Sabine et Patrice, fidèles donateurs

supplémentaire pour lui a été de connaître Jules, atteint d'un syndrome de Wiskott Aldrich, et qui a eu besoin de septembre 1994 à mai 1995 de 50 transfusions de plaquettes et d'environ 160 perfusions d'Immunoglobulines de 1994 à 2002. "J'ai encouragé d'autres collègues du service à venir avec moi aux dons de plaquettes et de plasma, ainsi Sabine, Patrice et Yves viennent maintenant régulièrement." Yves, précise : "En ce qui me concerne, j'ai commencé en 1995, lorsque Julien, le fils d'un collègue de la Police

### Double cause

Patrick Lefèvre et Francis Rembert, policiers formateurs anti-drogue de leur état, ont animé bénévolement des conférences sur la prévention des toxicomanies au profit d'adolescents. Afin de remercier les deux animateurs respectivement adhérent et président de l'association IRIS, un chèque de 300 euros a été remis par les organisateurs, en l'occurrence la mairie de Conflans-Jarny (54) à notre association. Merci à tous ! ■



Patrick Lefèvre

### janvier 2004

• le 17 : congrès d'IRIS à Paris

• les 9 et 22 : rencontres avec les Dr. Bernard This et Catherine Reverzy pour la prise en charge des groupes de parole à Paris.

### février

• Rencontres avec les enfants dans les écoles sur les thèmes de l'enfant à l'hôpital, les déficits immunitaire, le don de sang.

### mars

• 15 au 20 : Bouill'ry à Verdun

• le 17 : réunion STOA au Parlement européen à Bruxelles

• le 18 mars : inauguration des Bouill'ry à Sochaux

• Rencontre avec Groupama France pour le financement des groupes de parole à Paris

• Prise de parole d'IRIS sur France 3 en soutien aux chercheurs.

### avril

• Prise de contact avec le Rotary Club d'Orléans pour développer les Bouill'ry

• Rencontre avec Mmes Graulaud et leclerc, hôpital de jour de Necker à Paris

• Rencontre de Laurence Rothier de l'association "médecins de l'imaginaire" sur l'Art thérapie

### avril, juillet, septembre

• Réunions de travail avec ZLB Behring

### mai

• le 8 : CA d'IRIS

• le 8 : premier groupe de parole

• le 13 : participation d'IRIS au symposium interne au LFB sur les Ig intraveineuses à domicile

• les 21-22-23 : participation et prise de parole d'IRIS au Congrès national des donateurs de sang bénévoles à Perpignan.

### Juin

• le 5 : groupe de parole

• le 10 : intervention sur les DIP auprès d'un groupe d'élèves infirmières de l'école de Troyes après quelles aient visité la veille le service d'Alain Fischer à Necker

• le 23 : participation d'IRIS au symposium du LFB sur les Ig intraveineuses à domicile en direction des personnels soignants, pharmaciens hospitaliers.

### septembre

• Point des actions avec Baxter

• Préparation de la prise de parole d'IRIS pour les 10 ans du LFB

## Versailles 2004 : Congrès ESID, INGID, IPOPI

**Il y a 20 ans, ESID\* tenait son premier congrès. En 2004, la France accueille à Versailles cet événement bisannuel qui réunit, outre les médecins et chercheurs spécialistes des DIP, les infirmières et les patients issus de nombreux pays européens.**

Selon le professeur Alain Fischer qui préside le congrès d'ESID à Versailles, " ce rassemblement bisannuel est une étape importante qui marque la vie du domaine des DIP. " Au plan formel, " il permet d'aborder les nouveautés scientifiques ainsi que les problèmes pratiques : un grand point de situation, en somme. Par ailleurs, le congrès est l'occasion de discussions informelles, très précieuses pour mettre en place des projets de recherche. " Enfin, Alain Fischer souligne "l'intérêt de ce congrès pour les jeunes praticiens qui s'engagent dans ce métier."

### 3 questions à Kees Waas, président d'IPOPI\*



**LM- Kees, vous n'en n'êtes pas à votre premier congrès ... Quel intérêt présente pour vous le fait de rassembler des médecins, des infirmières et des patients ?**

Dans le monde entier, il y a des personnes qui souffrent d'un DIP, pourtant le nombre de patients reste faible dans la plupart des pays. C'est pourquoi il est important pour la recherche que les médecins des différents pays travaillent ensemble. Durant ce congrès, ils se rencontrent et échangent sur les idées nouvelles. Tous, nous voulons ce qu'il y a de mieux pour les patients. Pendant un congrès comme celui là, chacun peut apprendre des autres : des chercheurs, des médecins, des infirmiers, des patients. En tant qu'association de patients, nous pouvons

apprendre les uns des autres, sur la façon de faire fonctionner nos associations.

### LM- Pouvez-vous nous présenter IPOPI en quelques mots ?

IPOPI est une association internationale de patients atteints de DIP basée au Royaume Uni. Seules des associations nationales peuvent adhérer à IPOPI. Elle compte à ce jour 26 associations adhérentes.

Ipopi concentre ses efforts sur trois domaines :

- Aider les patients à créer des associations fortes et actives à travers le monde. Des associations puissantes apportent de l'information et des contacts aux patients, s'efforcent d'influencer et de coopérer avec les décideurs, les professionnels de santé et l'industrie pharmaceutique. Avec en perspectives d'améliorer le diagnostic et le traitement et d'assurer la disponibilité et la sécurité de traitements et de médicaments.

- Encourager la communication entre associations membres, avec les professionnels de santé, le conseil médical d'IPOPI, l'industrie pharmaceutique (du plasma notamment) au plan mondial, et des décideurs ciblés.

- Améliorer les standards de santé et de soin à travers le monde, assembler et diffuser des informations précises sur des thérapies reconnues : contrôler la sécurité et la disponibilité des produits sanguins utilisés par les patients atteints de DIP ; être au fait des derniers développements de la recherche et des traitements appropriés aux DIP ; promouvoir et encourager la recherche sur les DIP.

### LM- Avez-vous une attente particulière de ce prochain congrès ?

Rien de particulier, j'espère simplement que de nombreuses associations nationales viendront à Versailles et que chaque participant repartira chez lui très satisfait avec le sentiment d'avoir beaucoup appris dans l'intérêt de son association et des patients de son pays. ■

\* Esid : European Society for Immuno Deficiencies, (médecins et chercheurs)

Ingid : International Nurse Group for Immuno Deficiencies, (infirmier(e)s).

IPOPI : International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies

## Un soutien à IRIS de la Jeffrey Modell Foundation



Pour aider le développement de son site web dans l'espace francophone, la Jeffrey Modell Foundation a alloué une subvention de 5 000 dollars à IRIS dans le cadre de son programme d'aide internationale aux associations de patients nommé WIN ("gagner" en anglais). WIN est destiné à apporter un soutien aux associations qui, par leur action, développent la connaissance et la reconnaissance des DIP.

Vicki et Fred Modell ont créé la Jeffrey Modell Foundation en 1986 à la suite du décès de leur fils Jeffrey atteint d'un DIP. Par leur terrible expérience, les Modell ont appréhendé les énormes difficultés médicales, psychologiques et financières qui résultent de telles maladies. ■

### Le Messager

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

E-mail : [info@associationiris.org](mailto:info@associationiris.org)

Site : [www.associationiris.org](http://www.associationiris.org)

Directeur de publication :

Francis Rembert

Conception, rédaction, réalisation :

Astrolabe - Martine Pergent

Photos : Charles Mallet, Michel

Cortet, Martine Pergent,

Laboratoires Baxter et LFB.

Contact " *Le Messager* " :

[martine.pergent@wanadoo.fr](mailto:martine.pergent@wanadoo.fr)

Tirage : 1 200 exemplaires

ISSN : 1762-0112

Imp. A.G.M. - Belleville

## Sommaire

•Parlement européen : IRIS participe à l'initiative d'IPOPI	p1	•Le DICV	p8	des enfants hospitalisés	p 13
•Reprise des essais de thérapie génique	p2	•Quand évoquer un DIP ?	p8-	•Les Bouill'ry Sochaux	p13
•Groupe de soutien psychologique	p3	•Un réseau national d'étude des DICV chez l'adulte	p9	•Congrès d'IRIS	p14
•Patients adultes : le besoin d'un médecin référent	p4	•Témoignages de patients adultes	p10	•L'art thérapie	p15
		•BOUILL'RY Verdun	p13	•Donner son sang et ses plaquettes	p15
		•Action d'IRIS en faveur		•Congrès ESID, INGID, IPOPI	p16
				•3 questions à Kees Waas	p16