



ASSOCIATION DE PATIENTS
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS



**Courrier adressé à Mr/Mme le médecin
de la Maison Départementale de l'Autonomie (MDA)
ou de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).**

Chère consœur, cher confrère,

Dans le cadre de la prise en charge des enfants et des adultes suivis pour un déficit immunitaire primitif (DIP), nous tenons à vous adresser cette lettre d'information en complément du dossier patient joint.

Les DIP constituent un groupe d'affections rares en rapport avec des anomalies plus ou moins sévères du système immunitaire (immunité innée ou adaptative). Les patients atteints d'un DIP présentent un spectre de symptômes variables selon les patients et la pathologie. Un des signes les plus fréquents est la survenue d'infections bactériennes fréquentes et/ou sévères. Elles concernent essentiellement la sphère ORL et pulmonaire (otites, sinusites, pneumopathies) et peuvent être à l'origine de complications locales (dilatation des bronches, surdités), mais aussi atteindre d'autres organes (tube digestif, foie)... **Ces patients peuvent également présenter des infections virales ou fongiques sévères et/ou récurrentes.**

Selon les pathologies, ces infections sont associées à des atteintes auto-immunes, inflammatoires, hématologiques, neurologiques, oncologiques, dermatologiques...

Un grand nombre de DIP ont une origine génétique connue, avec environ 450 gènes décrits en 2021 : Agammaglobulinémie liée à l'X (maladie de Bruton), le syndrome de Wiskott-Aldrich, la granulomatose septique chronique, les déficits immunitaires combinés sévères (DICS), les déficits immunitaires communs variables (DICV)...

Pour certains patients, l'origine génétique de leur DIP n'est pas encore élucidée, mais pourra l'être dans les années à venir grâce à l'avancée de la recherche (DICV, autres hypogammaglobulinémie...). Cependant, même sans diagnostic génétique établi, la gravité des atteintes cliniques et la profondeur des anomalies immunologiques présentées permettent aux médecins d'évaluer la situation clinique et de proposer des traitements adaptés à chaque patient.

Les personnes atteintes d'un DIP, qu'elles soient enfants ou adultes, sont suivies toute leur vie au cours d'hospitalisations ou de consultations permettant d'adapter leurs thérapeutiques. Les traitements utilisés en première ligne visent à contrôler la survenue des infections. Ces patients reçoivent ainsi **une prophylaxie anti-infectieuse au long cours** (antibiotiques, antiviraux et/ou antifongiques). Ils peuvent également recevoir un **traitement par immunoglobulines**, qui sont administrées par :

- voie intraveineuse (à l'hôpital ou à domicile toutes les 3 à 4 semaines)
- voie sous-cutanée (hebdomadaire ou mensuelle au domicile selon les produits).

Dans un type particulier de DICS, les patients bénéficient d'une **enzymothérapie hebdomadaire par injection sous-cutanée**.



ASSOCIATION DE PATIENTS
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS



Pour certains DIP particulièrement sévères, **l'allogreffe de moelle, la thérapie génique** (ou la greffe de thymus dans certains cas très spécifiques) sont les seules alternatives permettant aux enfants et aux adultes de restaurer un système immunitaire suffisamment efficace et de guérir de leur DIP. Ces procédures sont lourdes, longues, et nécessitent une hospitalisation prolongée dans un centre de référence puis un suivi rapproché au long cours.

Que le patient soit enfant ou adulte, d'âge scolaire, en apprentissage, en études supérieures ou en activité professionnelle, les DIP ont un impact sur la vie quotidienne des patients et altèrent significativement leur qualité de vie ainsi que celle de leur entourage. Les infections répétées, les soins réguliers, l'allogreffe et la thérapie génique sont autant de moments qui fragilisent le patient lui-même et son entourage, mobilisé pour soutenir et être présent auprès de son proche.

Nous vous remercions donc du soin que vous prendrez dans l'expertise du dossier médical de cet enfant ou adulte, et restons bien sûr à votre disposition pour toute information complémentaire sur sa situation et la pathologie présentée.

Bien cordialement

Pr. Vincent BARLOGIS

Service d'Onco-Hémato-Immunologie Pédiatrique
Hôpital La Timone • AP-HM
Site Constitutif du CEREDIH

Pr Claire FIESCHI

Service d'Immunologie clinique
Hôpital Saint-Louis • AP-HP
Site Constitutif du CEREDIH

Célia FILLON

Assistante sociale

Service d'Onco-Hémato-Immunologie Pédiatrique
CHU d'Angers
Site Constitutif du CEREDIH

Pr. Alain FISCHER

Dr. Coralie MALLEBRANCHE

Service d'Onco-Hémato-Immunologie Pédiatrique
CHU d'Angers
Site Constitutif du CEREDIH

Dr. Nizar MALHAOUI

Service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie Pédiatrique
Hôpital Necker-Enfants malades • AP-HP
Site Coordonnateur du CEREDIH

Dr. Charline MIOT

Service d'Onco-Hémato-Immunologie Pédiatrique
CHU d'Angers
Site Constitutif du CEREDIH

Pr. Despina MOSHOUS

Service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie Pédiatrique
Hôpital Necker-Enfants malades • AP-HP
Site Coordonnateur du CEREDIH

Pr. Bénédicte NEVEN

Service d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie Pédiatrique
Hôpital Necker-Enfants malades • AP-HP
Site Coordonnateur du CEREDIH

Pr. Isabelle PELLIER

Service d'Onco-Hémato-Immunologie Pédiatrique
CHU d'Angers
Site Constitutif du CEREDIH

Matteo PELLEGRINUZZI

Président d'IRIS

Association nationale des patients atteints de DIP