



ASSOCIATION DE PATIENTS
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

“Connaissez-vous les DIP ?”

Les déficits immunitaires primitifs constituent un groupe d'affections en rapport avec des anomalies plus ou moins sévères du système immunitaire (immunité innée ou adaptative).

Ces affections sont fréquentes ou sévères, elles ne respectent pas la saison hivernale et atteignent en général deux ou trois organes.

Elles concernent essentiellement la sphère ORL et les poumons (dilatation des bronches), mais d'autres organes peuvent aussi être atteints, notamment la sphère digestive (diarrhées chroniques, cancers secondaires). Les thérapeutiques habituelles (antibiothérapie) sont moins efficaces.

Les patients peuvent, en outre, présenter de nombreuses autres maladies auto-immunes, hépatiques, digestives, rhumatologiques ou hématologiques.

Les déficits immunitaires pour la plupart sont des maladies qui ne laissent rien voir de l'extérieur ou presque, ils font partie des maladies invisibles et pour les patients cela se traduit le plus souvent par une double peine, celle d'être malade et d'en subir les contraintes.

L'association IRIS espère et souhaite que ce document puisse vous permettre de mieux comprendre et considérer les déficits immunitaires primitifs et qu'ainsi les patients obtiendront des droits plus justes.

Les DIP, des maladies invisibles mais pourtant graves et handicapantes

Les DIP : des maladies génétiques graves

- La plupart d'entre eux sont d'origine génétique, la plupart des gènes étant identifiés aujourd'hui.
...❖ **Exemples de déficits** : l'agammaglobulinémie liée à l'X (maladie de Bruton), le syndrome de Wiskott Aldrich, les déficits immunitaires combinés sévères...
- D'autres ne semblent pas clairement héréditaires ou prédictibles, mais l'interaction de facteurs génétiques et environnementaux pourrait jouer un rôle.
...❖ **Exemples de déficits** : les déficits immunitaires communs variables, le déficit sélectif en IgA...

Le diagnostic, quand il est possible, prévient des complications graves, parfois non réversibles

De nombreux DIP ne sont pas diagnostiqués ou le sont avec retard, souvent au stade de complications difficilement réversibles (dilatation des bronches, surdité). La qualité de vie de ces patients, et notamment leur vie familiale, scolaire, est également altérée.

Les DIP, c'est pour toute la vie

Les personnes atteintes d'un DIP qu'elles soient enfants ou adultes, auront durant toute leur vie des traitements à suivre, des infections récurrentes, des hospitalisations, des variations importantes de leur état général, ils sont fragiles et le resteront. Le traitement le plus contraignant et le plus prescrit est l'administration d'immunoglobulines (anticorps issus du plasma).

Le défaut de production d'anticorps provoque une fatigue générale et chronique accompagnée souvent de différents troubles et douleurs de toutes sortes.

- La survenue de maladies auto-immunes est fréquente et peut aggraver l'état du patient.
- La prédisposition à développer un cancer est augmentée (lymphomes, leucémie etc.)

Des traitements existent mais ils sont lourds, jamais bénins

Pour certains DIP particulièrement sévères, seules, une greffe de moelle osseuse ou la thérapie génique, vont permettre de retrouver un état de santé proche de la normalité.

Il existe différents traitements : les immunoglobulines intraveineuses ou sous-cutanées, la transplantation de cellules souches hématopoïétiques et depuis peu la thérapie génique. S'ajoutent des traitements symptomatiques, comme par exemple l'antibiothérapie au long cours.

Les immunoglobulines sont un médicament vital pour les patients atteints de certains DIP (avec défaut de production d'anticorps). C'est un traitement coûteux qui n'est délivré qu'à l'hôpital et sur prescription (la première fois) d'un médecin spécialisé issu d'un centre de compétence du CEREDIH. Il n'existe pas de médicament de remplacement. Les IG existent en plusieurs concentrations et peuvent être administrées par deux voies : intraveineuse ou sous-cutanée.

Elles peuvent être administrées à l'hôpital mais également à domicile. Ce traitement est contraignant pour les patients, l'injection doit se faire toutes les semaines ou toutes les trois semaines selon l'administration et s'accompagnent parfois d'effets secondaires douloureux (vertiges, céphalées et grande fatigue).

Les familles et les patients atteints de DIP ont besoin de votre aide et de votre reconnaissance

Ces maladies ont un impact avéré sur la vie quotidienne, familiale et sociale

Pour la plupart des enfants atteints, la scolarité est très souvent discontinuée, interrompue par précaution lors des périodes d'épidémies ou du fait des accès infectieux répétés. Pour cela, les familles font souvent appel à du soutien à domicile à leur frais.

- Les études supérieures sont chaotiques et nos jeunes souvent bien malmenés par le système qui refuse de prendre en compte l'état de santé avéré. Les maladies sont listées en ALD et si les droits des malades ne sont pas toujours respectés, nous l'imputons tout simplement à un manque de connaissance et d'information au sujet de nos maladies.
- Les familles vivent de grandes souffrances psychologiques et sont dans des difficultés financières importantes car la non-reconnaissance de la maladie les oblige à des démarches et justifications incessantes.

Les coûts générés s'ajoutent aux angoisses de la maladie

Les familles doivent financer beaucoup de soins, les transports, les gardes, certains traitements et autres régimes alimentaires, séjour d'accompagnement en milieu hospitalier... L'association reçoit beaucoup de témoignages de patients ayant des difficultés financières dues au non remboursement de certaines dépenses médicales qui sont pourtant indispensables.

« *Mon enfant aurait besoin d'un oxymètre de pouls (pas de prise en charge de cet appareil qui ne bénéficie pas du code LPP) idem pour l'achat de probiotiques afin de protéger ses défenses de tous ces médicaments ingurgités ainsi que les soins en clinique dentaire (le masque antidouleur a un coût de 50 € par séance non pris en charge) et tout cela multiplié par deux puisque j'ai deux enfants qui ont un DIP. De telles injustices blessent et nous, parents, restons très souvent incompris.* »

Les absences répétées sur le lieu de travail ou à l'école deviennent rapidement ingérables et peuvent même contraindre l'un des parents ou le patient à renoncer à son emploi ou à ses études, ce qui financièrement peut devenir lourd de conséquence.

Le droit des enfants d'être entourés de leurs parents lorsqu'ils sont malades et le droit aux études et au travail pour les patients adultes doivent être appliqués de manière égalitaire pour toutes les pathologies et pour tous les citoyens, quel que soit leur lieu de résidence.

En ce qui concerne l'attribution des droits à l'AEEH et l'AAH, nous déplorons dans de nombreuses situations la non-reconnaissance de la gravité des atteintes, de la chronicité des traitements et surtout la non-prise en compte des risques

Notre message, un espoir

L'association IRIS s'est créée en 1998 pour représenter les patients atteints de ces maladies rares forts mal connues du corps médical et au-delà, encore moins des services sociaux.

Pourtant la plupart d'entre elles sont graves et peuvent mettre en péril le processus vital des enfants et ou adultes qui en sont atteints.

Pas de fauteuil, pas d'appareillage, pas de signe extérieur qui laisse voir le handicap dont ils souffrent. Pourtant, pour un grand nombre de nos malades, le DIP est un réel handicap.

La non visibilité de la maladie ne manque pas de créer la suspicion, et met dans l'obligation le patient ou sa famille à fournir sans cesse les preuves de leur état de santé au travail, à l'école et l'injustice de ne pas être reconnu par les instances sociales par défaut d'information et ou de connaissance de ces instances.

Les parents et les malades eux-mêmes sont le plus souvent très bien informés sur la pathologie, les risques et problèmes de toutes sortes qui peuvent survenir. Aussi est-il important de les entendre et de les écouter.

En ce qui concerne l'attribution des droits à l'AAEH et l'AAH, nous observons et regrettons dans de nombreuses situations la non-reconnaissance de la gravité des atteintes, de la chronicité des traitements et surtout la non-prise en compte des risques.

Nous constatons également des différences de traitement des dossiers d'une MDPH à l'autre. Ainsi nos malades, pour une même pathologie, ne reçoivent pas les mêmes allocations selon le département dans lequel ils résident.

Notre souhait est que le traitement des dossiers de demande d'AAEH ou AAH soit équitable et plus juste pour nos enfants et nos adultes touchés par les déficits immunitaires primitifs.

Nous vous remercions par avance pour votre attention, pour la reconnaissance de ces maladies dans vos arbitrages, et sommes disponibles, aux côtés de notre Centre de Référence le CEREDIH, pour vous aider à mieux connaître les DIP.

Estelle Pointaux - Présidente association IRIS



Le Centre de Référence pour les Déficiences Immunitaires Primitives (CEREDIH) s'associe à la démarche de l'association des patients et des familles, IRIS, pour l'amélioration de la reconnaissance, de la prise en charge du (des) handicap(s) des patients, et du retentissement de la maladie sur l'entourage familial, social et professionnel.

D' Nizar Mahlaoui - Responsable CEREDIH



**ASSOCIATION DE PATIENTS
DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS**

POUR EN SAVOIR + :

Association IRIS

195 avenue Victor-Hugo
54 200 TOUL
Tél. 03 83 64 09 80
email : info@associationiris.org
www.associationiris.org

CEREDIH

(Centre de Référence des Déficiences
Immunitaires Héritées):
Tél. +33 1 44 49 46 22
Fax +33 1 44 49 46 25
www.ceredih.fr