



Semaine Mondiale de l'Immunodéficience Primaire (World PI Week) 22-29 Avril 2018

Relever le défi diagnostic peut changer la vie des personnes atteintes de DIP

Les Déficiences Immunitaires Primitives (DIP) sont en grande partie sous-diagnostiqués et peu déclarés aujourd'hui dans le monde, alors qu'on estime qu'entre 70-90% des personnes atteintes de DIP ne sont actuellement pas diagnostiquées¹. A l'instar d'autres maladies, un dépistage et un diagnostic précoces sont des étapes essentielles en vue de soins et traitements améliorant la santé et la qualité de vie des patients.

La huitième Semaine Mondiale de l'Immunodéficience Primaire (World PI Week), célébrée du 22 au 29 avril 2018 sous le thème "*Pour mon avenir? Un dépistage et un diagnostic précoces des déficits immunitaires primitifs!*" vise à sensibiliser dans le monde entier à l'importance d'un dépistage et diagnostic précoces.

Classifiées en tant que maladies rares, les DIP sont un groupe d'anomalies génétiques et héréditaires du système immunitaire, qui fonctionne de manière partielle ou est partiellement/totalement absent. Les personnes atteintes de DIP sont plus prônes à un ensemble d'infections qui sont le plus souvent chroniques, persistantes, invalidantes, et affectent différentes parties du corps humain. Il existe plus de 350 types de DIP², qui prédisposent les patients à des troubles auto-immuns, maladies auto-inflammatoires, allergies et cancer, parallèlement aux infections récurrentes.

En raison des éléments communs entre les symptômes des DIP et d'autres infections plus courantes, leur diagnostic est complexe, et bien souvent les médecins traitent les infections en manquant la véritable cause sous-jacente. Le nombre croissant de DIP reconnus, une faible sensibilisation, et le manque d'établissements de diagnostic retardent également un diagnostic à temps opportun. L'identification des DIP par les professionnels de santé non-immunologistes et leur diagnostic précoce sont aussi rendus difficiles par l'idée que les infections récurrentes font parties du développement normal de l'enfant. Pourtant, les diagnostics tardifs sont non seulement nuisibles pour la santé des patients, mais ont aussi un impact sur les systèmes de santé en raison d'une utilisation excessive des ressources de santé, causées par des visites consécutives chez un ensemble de spécialistes de diverses disciplines médicales.

Le processus de diagnostic commence par une évaluation détaillée du système immunitaire du patient, par le biais d'une série de tests. Les formes les plus sévères de DIP sont plus fréquentes à l'âge du nourrisson et pendant la petite enfance, et l'existence d'antécédents familiaux peut faciliter la détection précoce. Cependant, dans d'autres cas, les patients peuvent vivre avec les symptômes et des infections récurrentes pendant des années avant que les tests appropriés soient effectués et un diagnostic soit posé. Etant donné que des anomalies génétiques sont liées au mauvais ou non-fonctionnement du système immunitaire et contribuent à la nature complexe des DIP³, les avancées récentes de la

¹ Primary Immunodeficiencies (PID) - Driving Diagnosis for Optimal Care in Europe, European Reference Paper.

² Bousfiha A, Jeddane L, Picard C, Ailal F, Bobby Gaspar H, Al-Herz W, Chatila T, Crow YJ, Cunningham-Rundles C, Etzioni A, Franco JL, Holland SM, Klein C, Morio T, Ochs HD, Oksenhendler E, Puck J, Tang MLK, Tangye SG, Torgerson TR, Casanova JL Sullivan KE. The 2017 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies. J Clin Immunol. 2018 Jan;38(1):129-143. doi: 10.1007/s10875-017-0465-8. Epub 2017 Dec 11

³ IPOPI, Primary immunodeficiencies — Diagnosis of primary immunodeficiencies (1st edition). December 2012

technologie génétique ont contribué à faciliter le diagnostic⁴. Néanmoins, le dépistage génétique n'est pas disponible dans de nombreux pays, en particulier dans les régions en développement.

La prévalence exacte des DIP dans le monde reste inconnue⁵ et il est difficile de savoir si l'incidence et la fréquence des DIP au niveau national ont été estimées avec exactitude. Des études approfondies et des registres nationaux constituent des outils précieux pour évaluer la proportion d'individus atteints parmi la population. Ils peuvent orienter l'élaboration des politiques par les gouvernements, afin d'adapter les politiques nationales aux besoins de chaque pays.

Afin que les professionnels de santé reconnaissent différentes caractéristiques du tableau clinique des DIP, il est nécessaire d'accroître la sensibilisation aux symptômes, la recherche, d'assurer une meilleure éducation des prestataires de soins primaires et spécialistes, et une meilleure reconnaissance du rôle des campagnes de sensibilisation, des organisations de patients et des sociétés médicales. Une formation améliorée des immunologistes est également essentielle afin de faciliter un meilleur diagnostic des personnes atteintes de DIP. Les appuis financier et politique jouent un rôle de soutien capital dans les efforts d'éducation destinés aux personnels médical et infirmier⁶.

Il est primordial de mettre en place des établissements de diagnostic performants et de garantir l'accès des patients, ainsi que d'assurer une meilleure disponibilité des tests afin d'examiner les types de DIP nouvellement définis. Elargir le dépistage aux patients atteints d'infections récurrentes, sans condition d'âge, et assurer la mise en œuvre des programmes de dépistages néonataux pour les formes sévères de la maladie tels que le SCID, au sein des établissements de santé à la fois publics et privés dans le monde entier sont des priorités absolues. L'accès au dépistage génétique devrait être garanti aux patients et généralisé à toutes les spécialités médicales pour permettre une détection précoce des DIP et le diagnostic des formes de la maladie encore inconnues.

Les milieux scientifique et médical, groupes de patients et organisations ont pris un certain nombre d'initiative afin de réduire le temps nécessaire au diagnostic. Ceux-ci incluent la sensibilisation aux signes précurseurs de la maladie, le développement de listes des « 10 signes cliniques d'alerte d'un DIP »⁷ pour éduquer le public et les professionnels de santé, ainsi qu'un protocole multi-étapes de diagnostic pour le dépistage des DIP, à l'attention des professionnels non-immunologistes⁸ tels que les médecins et pédiatres.

Un diagnostic précoce et un traitement approprié constituent les clés d'une gestion réussie des patients⁹. Ceux-ci peuvent être complexes, et c'est la raison pour laquelle les autorités de santé, gouvernements et organismes publics dans tous les pays devraient travailler en collaboration avec les prestataires de santé publics et privés, et autres acteurs de santé publique, afin de mettre en place les politiques et mesures financières qui faciliteront un diagnostic précoce des DIP et assureront l'accès des patients aux services de santé leur permettant de gérer l'incidence de la maladie sur leurs vies.

⁴ Chapel H, Prevot J, Gaspar HB, Español T, Bonilla FA, Solis L, Drabwell J and The Editorial Board for Working Party on Principles of Care at IPOPI (2014) Primary immune deficiencies – principles of care. *Front. Immunol.* 5:627. doi: 10.3389/fimmu.2014.00627

⁵ N.Rezaei and al. *Primary Immunodeficiency Diseases: Definition, Diagnosis, and Management*. Second edition, Springer. 2017

⁶ Chapel H, Prevot J, Gaspar HB, Español T, Bonilla FA, Solis L, Drabwell J and The Editorial Board for Working Party on Principles of Care at IPOPI (2014) Primary immune deficiencies – principles of care. *Front. Immunol.* 5:627. doi: 10.3389/fimmu.2014.00627

⁷ Red Flags for Primary Immunodeficiency. Immunodeficiency Canada, Scientific Director and Medical Advisory Board. 2014

⁸ E. De Vries, Clinical Working Party of the European Society for Immunodeficiencies (ESID). Patient-centred screening for primary immunodeficiency: a multi-stage diagnostic protocol designed for non-immunologists. 2006

⁹ N.Rezaei and al. *Primary Immunodeficiency Diseases: Definition, Diagnosis, and Management*. Second edition, Springer. 2017