

Mme Jeantet
Directrice générale de
L'Agence de la biomédecine
1 Ave du Stade de France
93212 Saint Denis la Plaine

Angoulême, le 22 juin 2026

Objet : *Contribution à la concertation pour la définition des orientations du nouveau plan ministériel pour le prélèvement et la greffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH) pour les années 2027-2031*

Madame, Monsieur,

Dans le cadre de l'élaboration du prochain plan consacré à la greffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH), qui définira les grandes orientations stratégiques des années à venir, l'association IRIS souhaite porter à votre attention plusieurs problématiques rencontrées par les patients que nous représentons.

En préambule, **IRIS représente en France** les personnes atteintes de **déficits immunitaires primitifs (DIP)**. Les DIP regroupent plus de **550 maladies génétiques** caractérisées par un dysfonctionnement du système immunitaire, pouvant se manifester dès la naissance ou apparaître au cours de la vie, y compris à l'âge adulte. Les enfants et adultes concernés présentent ainsi une vulnérabilité accrue aux infections, à laquelle s'ajoutent fréquemment des complications auto-immunes mais également d'autres manifestations : auto-immunité, auto inflammation, allergies, Lymphoproliférations, cancers, allergies, ... Une majorité de ces patients bénéficie d'un traitement substitutif par immunoglobulines.

Par ailleurs, certains patients atteints d'hémopathies malignes, notamment de lymphomes ou de myélomes, se révèlent être porteurs d'un déficit immunitaire primitif jusque-là non diagnostiqué. Cette réalité conduit également l'association IRIS à s'intéresser à certaines situations de déficits immunitaires secondaires, en particulier les hypogammaglobulinémies.

Pour les formes les plus sévères de déficits immunitaires primitifs, **la greffe de cellules souches hématopoïétiques constitue souvent le seul traitement curatif**. Elle doit alors être réalisée, dans la majorité des cas, au cours des premiers mois ou des premières années de vie.

L'introduction récente du dépistage néonatal des déficits immunitaires combinés sévères (DICS) a par ailleurs profondément modifié la prise en charge de ces patients. En permettant un diagnostic très précoce avant l'apparition des infections graves, ce dépistage améliore considérablement le pronostic et les chances de succès de la greffe lorsqu'elle est réalisée dans des conditions optimales.

À ce titre, l'association IRIS souhaite contribuer à la réflexion sur le futur plan greffe en partageant les besoins, attentes et difficultés rencontrés par les patients et leurs familles tout au long de leur parcours de soins.

Pour Rappel l'association IRIS créée en 1998 et reconnue d'utilité publique, œuvre pour :

- 1- Soutenir les patients et leurs proches face aux défis médicaux, sociaux et psychologiques liés aux DIP pour qu'ils soient acteurs de leur vie et de leurs choix.
- 2- Renforcer les connaissances, les compétences, les données sur les DIP.
- 3- Agir pour un parcours de soins personnalisé et évolutif, équitable au plan territorial,

L'association est partie prenante de l'agence de la biomédecine depuis plusieurs années et tient en préambule à souligner la qualité des échanges avec cette dernière ainsi que les efforts constants de l'ABM pour remplir ses missions, malgré parfois un contexte sanitaire et contrainte financière. Nous ne pouvons que féliciter l'agence et ses équipes qui œuvrent au quotidien pour l'une des plus belles missions qui soit : soigner l'Homme par l'Homme.

La **contribution de l'association IRIS** porte sur plusieurs axes du futur plan pour lesquels nous estimons pouvoir apporter une expertise et un retour d'expérience spécifiques, compte tenu des particularités des patients que nous représentons :

1. **L'accès à la greffe** de cellules souches hématopoïétiques (CSH) pour les patients atteints de déficits immunitaires primitifs (DIP), ainsi que l'impact du dépistage néonatal des déficits immunitaires combinés sévères (DICS).
2. Le développement et le **renforcement du registre** national des donneurs de cellules souches hématopoïétiques.
3. **La prise en charge, le suivi et la reconnaissance de la maladie du greffon contre l'hôte (GVH)** dans la période post-greffe.

1. Accès à la greffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH) pour les patients atteints de déficits immunitaires primitifs (DIP) et impact du dépistage néonatal des déficits immunitaires combinés sévères (DICS)

La généralisation du dépistage néonatal des déficits immunitaires combinés sévères (DICS) constitue une avancée majeure, permettant désormais un diagnostic dès les premières semaines de vie, avant l'apparition des complications infectieuses graves. Cette évolution a profondément modifié le parcours de soins de nos patients.

La Haute Autorité de Santé recommande en effet une prise en charge par greffe de cellules souches hématopoïétiques avant l'âge de deux mois afin d'optimiser les chances de survie et de guérison. Toutefois, la mise en œuvre de cette recommandation se heurte à plusieurs difficultés organisationnelles.

La greffe des DICS nécessite une expertise hautement spécialisée, disponible dans un nombre limité de centres experts sur le territoire national. Cette concentration de l'expertise peut entraîner des délais supplémentaires dans l'organisation de la greffe et impose souvent aux

familles des déplacements importants, parfois à plusieurs centaines de kilomètres de leur domicile, pour des périodes pouvant s'étendre sur plusieurs mois.

Au-delà des enjeux médicaux, cette situation génère des conséquences sociales, professionnelles et financières significatives pour les parents. Elle s'accompagne également d'un choc psychologique majeur : des parents confrontés à l'annonce d'une pathologie rare engageant le pronostic vital de leur nouveau-né alors même que celui-ci ne présente aucun signe clinique apparent de vulnérabilité.

Cette réalité souligne la nécessité de renforcer les moyens humains et financiers dédiés à l'accompagnement des familles, notamment par le développement d'un soutien psychologique spécialisé, d'un accompagnement social renforcé et de dispositifs facilitant la prise en charge des contraintes logistiques liées à la greffe. Ces besoins doivent être pleinement intégrés dans les orientations du futur plan greffe afin de garantir une équité d'accès aux soins et une prise en charge globale des patients et de leurs proches.

2. Le développement et le renforcement du registre national des donneurs de cellules souches hématopoïétiques.

A l'image de la société française, les patients DIP sont issus de différents courants de l'immigration au travers de ces dernières décennies. De facto il est donc nécessaire pour nos patients d'avoir accès à un registre de donneurs potentiels qui reflète la diversité ethnique des typages HLA. Il y a encore trop peu de donneurs inscrits pour les patients non caucasiens et particulièrement issus d'Afrique du Nord et d'Afrique Subsaharienne. On observe notamment au sein de notre communauté que les greffeurs affiliés à notre centre de référence : le CEREDIH, s'appuient encore largement sur le registre allemand plus fourni et diversifié avec une politique d'enregistrement et de maintien des donneurs très efficace.

Dans le domaine des déficits immunitaires primitifs, bien que la place des greffes à partir des donneurs haplo-identiques a toujours été importante, les résultats des greffes à partir de donneurs géno-identiques ou phéno-identiques restent supérieurs et sont privilégiés quand ce type de donneur peut être identifié dans le temps médical imparti. Dans certaines situations cliniques, la greffe est urgente et la recherche d'un donneur non apparenté doit être la plus réactive possible. Concernant la source des cellules souches, les greffons médullaires restent la source privilégiée pour limiter les risques de GVH, la quantité de cellules n'étant que rarement un facteur limitant du fait de l'âge des receveurs.

Les greffes réalisées à partir d'unités de sang placentaire (USP) non apparentées sont aujourd'hui moins privilégiées en raison de la lenteur de la reconstitution immunitaire associée à ce type de greffe. Cette particularité peut exposer les patients à un risque accru de complications infectieuses durant la période post-greffe.

Les greffes médullaires à partir de donneurs non apparentés occupe une place importante dans la prise en charge des DIP, nous invitons donc l'ABM à poursuivre sa politique de recrutement de donneurs en ce sens en privilégiant la diversité ethnique, les donneurs jeunes, de sexe masculin.

3. La prise en charge, le suivi et la reconnaissance de la maladie du greffon contre l'hôte (GVH) dans la période post-greffe.

Pour les patients atteints de déficits immunitaires primitifs (DIP), la greffe de cellules souches hématopoïétiques constitue souvent un traitement curatif. Toutefois, la réussite de la greffe ne marque pas la fin du parcours de soins. La maladie du greffon contre l'hôte (GVH), qu'elle soit aiguë ou chronique, demeure l'une des complications les plus redoutées qui peut entraîner des conséquences importantes sur la qualité de vie, l'autonomie et le devenir à long terme des patients. Les atteintes cutanées, digestives, pulmonaires, oculaires ou articulaires nécessitent souvent des prises en charge pluridisciplinaires complexes et prolongées.

Malgré son impact majeur, la GVH chronique reste insuffisamment reconnue comme une pathologie chronique à part entière, tant sur le plan médical que social. Les patients et leurs familles sont fréquemment confrontés à des difficultés d'accès aux soins spécialisés, à des restes à charge importants et à une méconnaissance des conséquences de la maladie par les acteurs du médico-social.

L'association IRIS estime nécessaire de renforcer les moyens dédiés au suivi post-greffe, de structurer des parcours coordonnés associant les différentes spécialités concernées et d'améliorer la reconnaissance des handicaps temporaires ou permanents liés à la GVH. Le futur plan greffe doit également soutenir le développement de la recherche, de l'éducation thérapeutique et de l'accompagnement psychologique afin de mieux répondre aux besoins des patients confrontés à cette complication parfois sévère et durable.

Matteo PELLEGRINUZZI
Président

