

Fiche 1.

Le déficit immunitaire combiné sévère lié à l'X (DICS XI)

Le déficit immunitaire combiné sévère lié à l'X (DICS-XI) est une maladie génétique rare qui provoque une déficience des moyens de défense contre les infections, liée au défaut de développement des lymphocytes T. La cause précise de cette maladie est aujourd'hui connue. Un défaut d'expression ou de fonction d'une protéine dénommée gamma-c, exprimée à la surface des cellules précurseurs des lymphocytes bloque leur différenciation. Cette protéine gamma-c agit comme un récepteur de signaux nécessaires à cette différenciation.

En l'absence de traitement, le DICS–XI provoque le décès dans la première année de vie. Depuis plus de 30 ans, il est possible de traiter avec succès cette maladie par greffe de moelle osseuse provenant d'un donneur familial qui partage les mêmes antigènes tissulaires d'histocompatibilité HLA. Malheureusement, cette possibilité ne concerne que 20 % des patients. Il est possible de traiter les autres patients par une greffe de moelle osseuse provenant d'un donneur moins compatible (en général un parent). Cette forme de traitement présente cependant de nombreuses limites : risque de mortalité de l'ordre de 20 à 30 % , reconstitution incomplète des défenses immunitaires nécessitant, dans la majorité des cas, la poursuite de traitements, déclin à moyen/long terme de ces défenses chez certains patients.

C'est pourquoi des efforts de recherche ont été entrepris pour mettre au point une thérapeutique alternative, susceptible d'une plus grande efficacité. Il s'agit d'une thérapie génique.