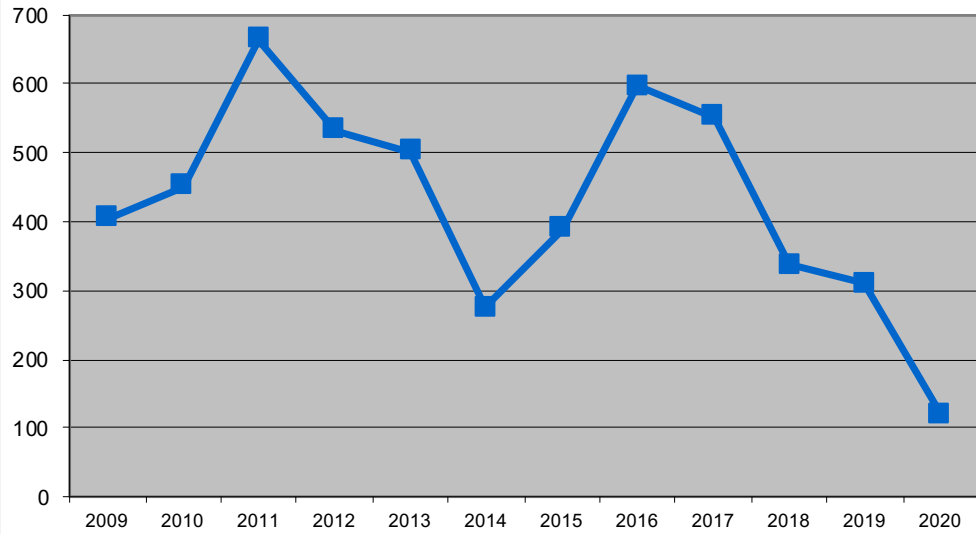


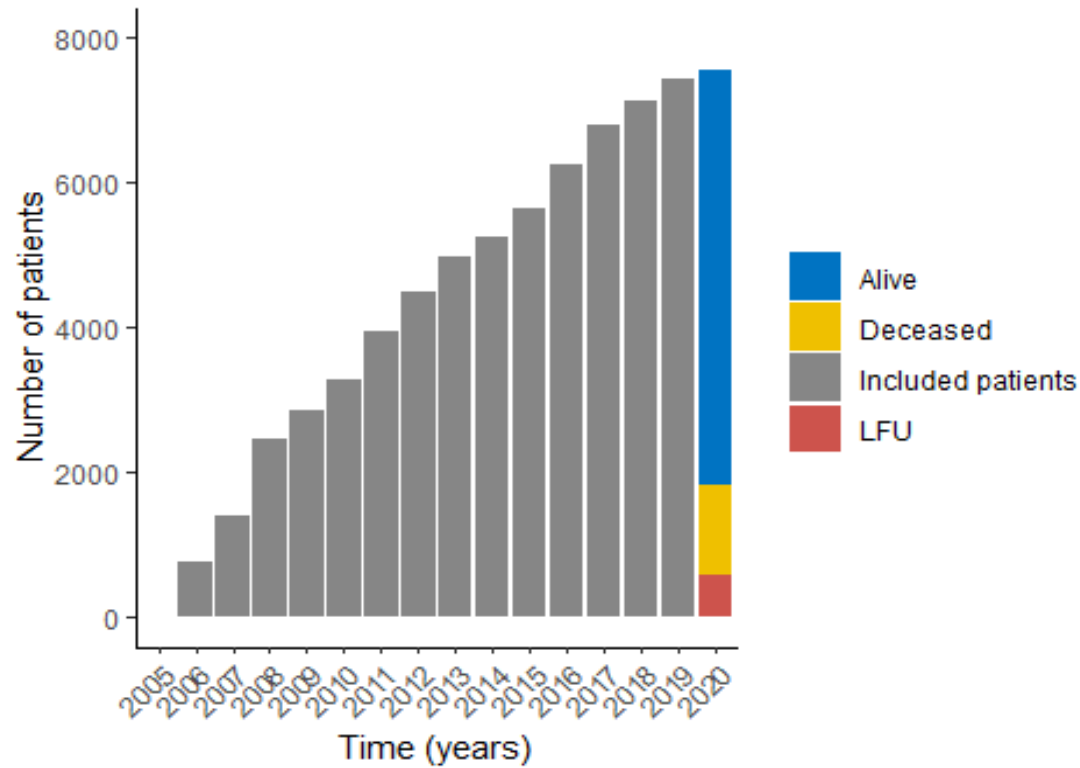
**REGISTRE NATIONAL
ETAT DES LIEUX (AU 15/06/2020)**

Nombre de patients inclus par année



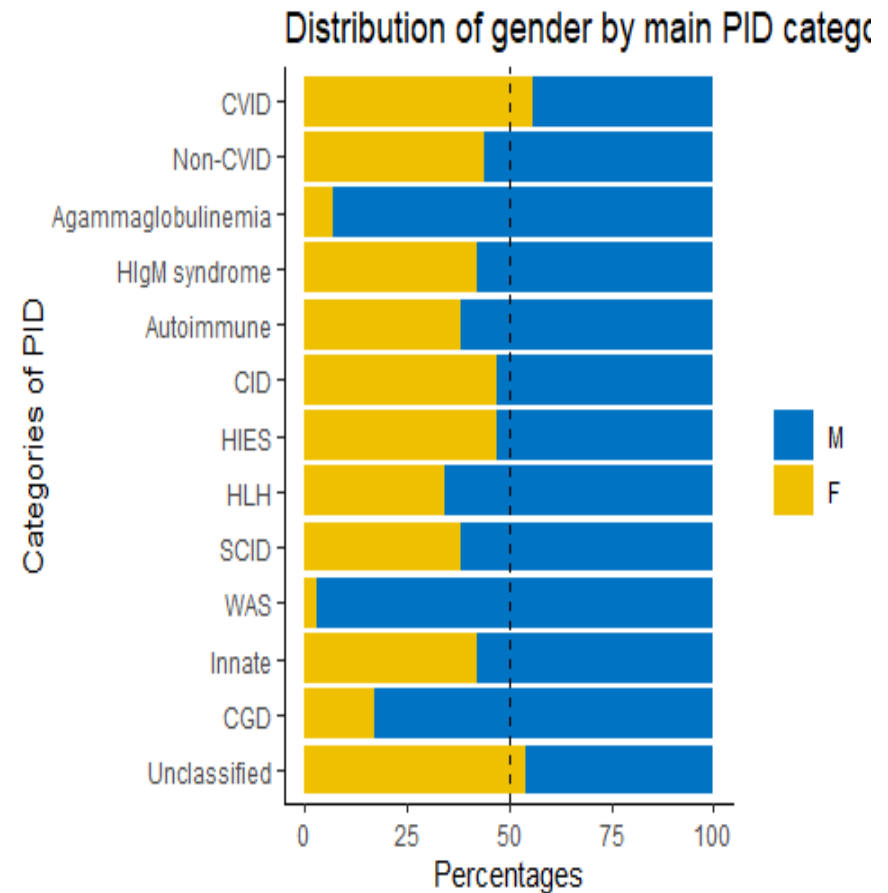
Année d'inclusion			
2007	696		
2008	1076		
2009	405		
2010	451	moyenne >2009	
2011	664	461 /an	
2012	533		
2013	502		
2014	275		
2015	390	moyenne 2014-2019	
2016	596	384 /an	
2017	552		
2018	337		
2019	310		
2020	120		

Inclusion in the CEREDIH registry



Main categories of PID

Categories	N (%)
B-cell deficiency	3288 (44)
CVID	1602 (21)
Non-CVID	1686 (22)
Agammaglobulinemia	313 (4)
HlgM syndrome	36 (0)
T-cell deficiency	2811 (37)
Autoimmune	315 (4)
CID	1303 (17)
HIES	129 (2)
HLH	376 (5)
SCID	420 (6)
WAS	268 (4)
Innate immunity deficiencies	1391 (18)
CGD	273 (4)
Unclassified	68 (1)



Genetic diagnosis (1)

Covariates	Median or N (%)
Known gene (n=7558)	3453 (46)
CVID	57 (4)
non-CVID	254 (15)
SCID	351 (84)
CID	1218 (78)
Other T-cell def.	621 (76)
Innate	952 (68)

Genetic diagnosis (2)

Covariates	Median or N (%)
Age at genetic diagnosis, years (n=2374)	6.62
CVID	25.54
non-CVID	5.51
SCID	0.5
CID	6.66
Other T-cell def.	8.39
Innate	7.7

Genetic diagnosis (3)

Covariates	Median or N (%)
Genetic diagnosis delay, years (n=2342)	0.54
CVID	5.74
non-CVID	1.33
SCID	0.07
CID	1
Other T-cell def.	0.32
Innate	0.54

Evolution of categories of PID

Categories	2009	2020
B-cell deficiency	1009 (36)	3288 (44)
CVID	483 (17)	1602 (21)
Non-CVID	526 (19)	1686 (22)
T-cell deficiency	1225 (44)	2811 (37)
Autoimmune	67 (2)	315 (4)
CID	598 (21)	1303 (17)
HIES	41 (1)	129 (2)
HLH	152 (5)	376 (5)
SCID	231 (8)	420 (6)
WAS	136 (5)	268 (4)
Innate immunity deficiencies	531 (19)	1391 (18)
CGD	157 (6)	273 (4)
Unclassified	19 (1)	68 (1)



Prevalence

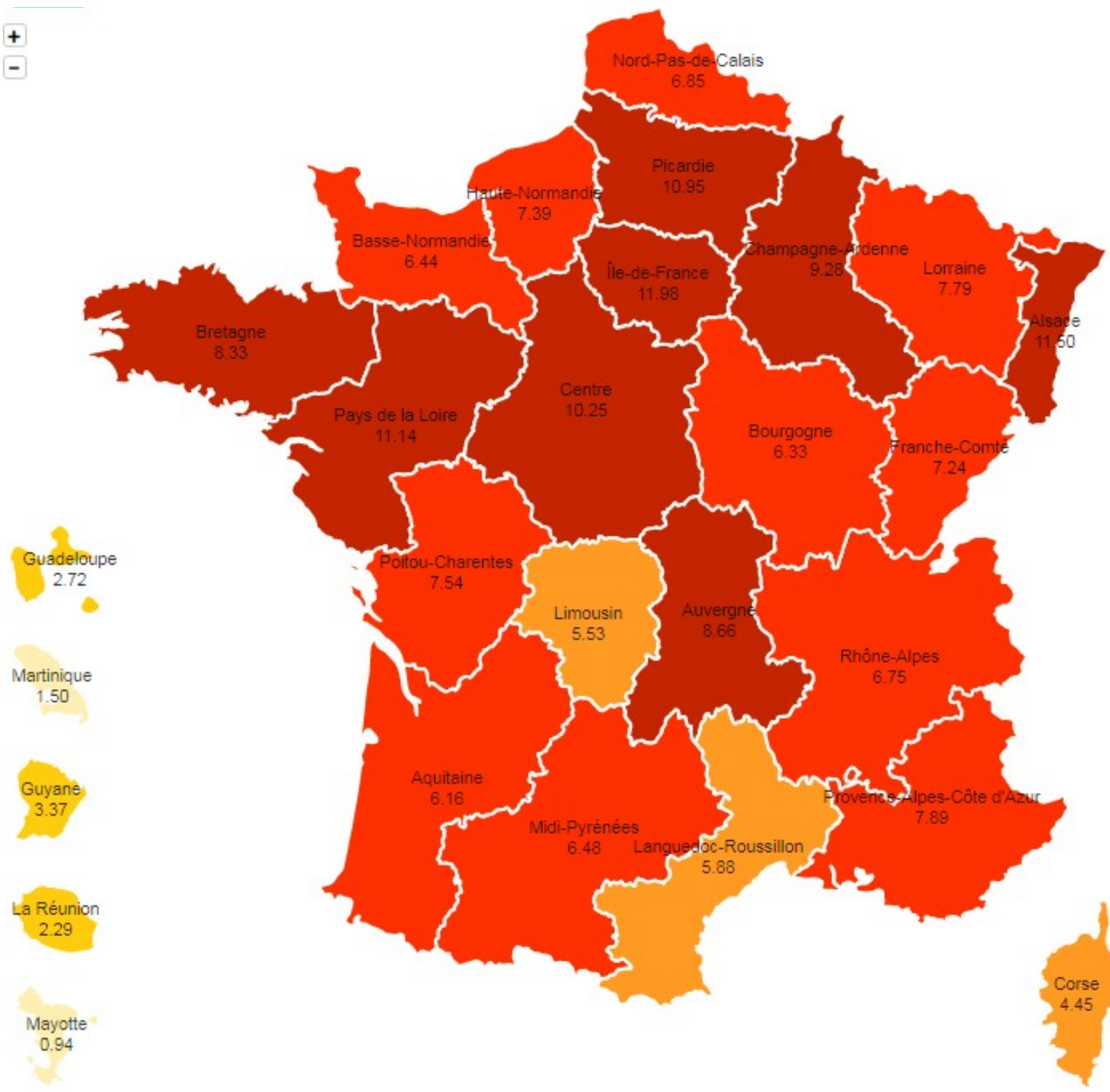


France

Prevalence **8.72**
Total **5737**

Last update

2020-01-06





Prevalence

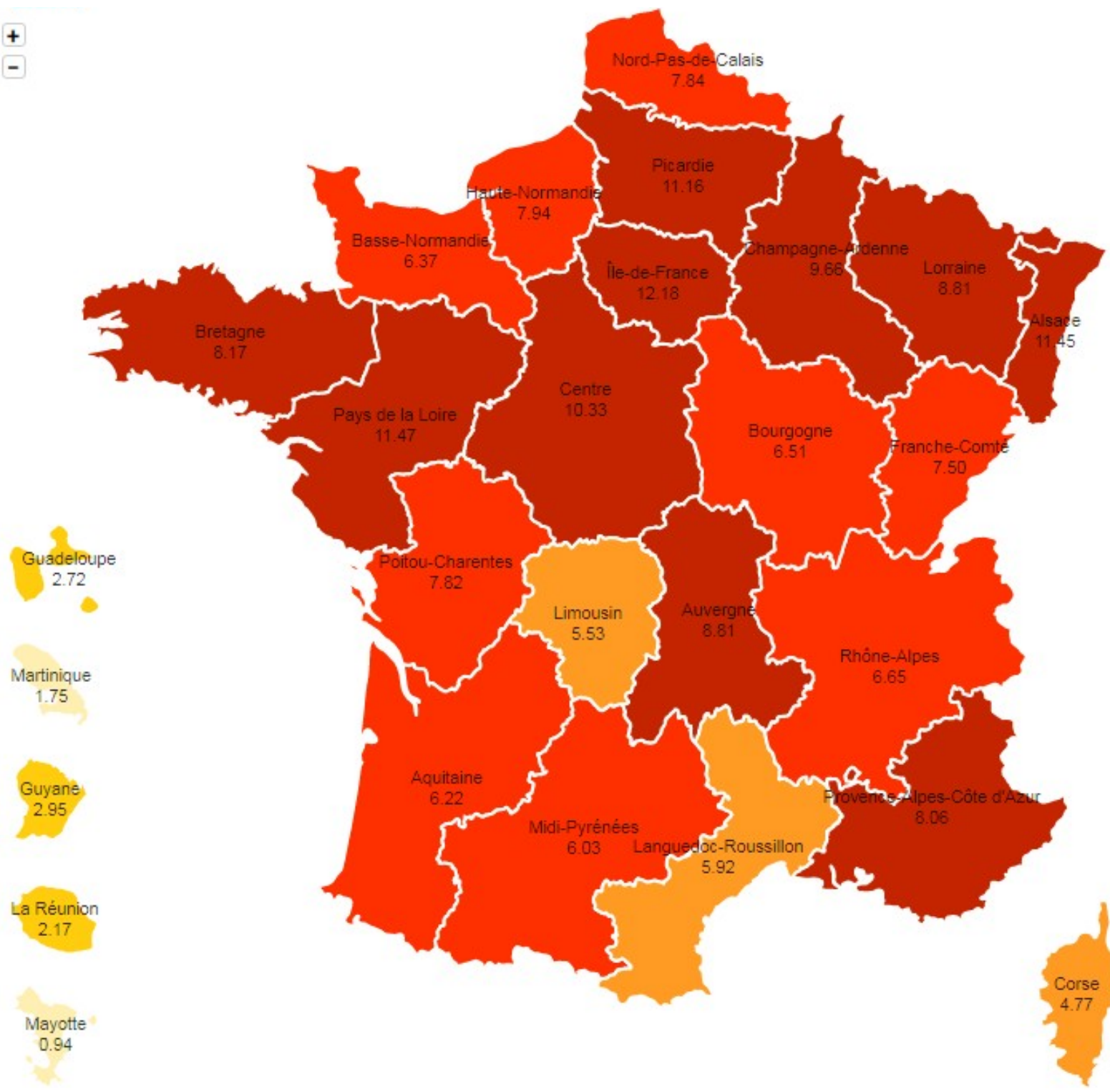


France

Prevalence **8.91**
Total **5864**

Last update

2020-06-12



Registry (n = 7558)

Covariates	Median or N (%)
Males (n=7558)	4214 (56)
Adults (n=7528)	4241 (56)
Alive (n=7558)	5716 (76%)
Lost (n=7558)	588 (76%)
Deceased (n=7558)	1254 (76%)
Consanguinity (n=6672)	1016 (15)
Familial case (n=7030)	1926 (27)

Registry (n=7558)

Covariates	Median or N (%)
Age at last news (alive and LFU) (n=6293)	22.99
Alive	23.38
Lost to Fup	20.58
Age at death, years (n=1235)	9.95

Onset (1)

Covariates	Median or N (%)
Age at first symptom, years (n=6208)	2.24
Immune dysregulation (n=6842)	833 (12)
Infection (n=6842)	3862 (56)
Malignancy (n=6842)	29 (0)
Syndromal manifestations (n=6842)	577 (8)
Lab. abnormalities (n=6842)	361 (5)
Only genetically diagnosed (n=6842)	161 (2)

Clinical diagnosis & Clinical Diagnosis delay (1)

Covariates	Median or N (%)
Age at clinical diagnosis, years (n=7295)	6.11
Overall clinical diagnosis delay, years (n=6176)	1.17
CVID	4.91
non-CVID	2.16
SCID	0.14
CID	1
Other T-cell def.	0.54
Innate	0.54

Clinical manifestations (1)

Covariates	Median or N (%)
Age at first clinical manifestation, years (n=2663)	8
Severe allergy (n=5747)	1217 (21)
Age at first severe allergy, years (n=645)	4.01
Autoimmunity (n=5830)	1650 (28)
Age at first autoimmunity, years (n=1302)	11.49
Malignancy (n=7385)	714 (10)
Age at first malignancy, years (n=657)	33.71
Infection (n=1232)	1001 (81)
Age at first infection, years (n=868)	3

TREATMENTS

Description of IgRT

Covariates	Median or N (%)
Ig replacement, on alive patients (n=5045)	2351 (47)
Type of Ig replacement (IV) (n=2313)	1152 (50)
Place of Ig replacement (home) (n=2258)	1273 (56)
IV at home (n=2258)	163 (7)
Age at first Ig replacement, years (n=2754)	15.53
Delay between Ig replacement and clinical diagnosis (n=2731)	0.37
Delay between Ig replacement and onset of symptoms (n=2436)	3.92

Description of AlloHSCT

Covariates	Median or N (%)
AlloHSCT (n=7466)	1172 (16)
Age at first alloHSCT, years (n=1171)	1.42
Delay between HSCT and clinical diagnosis (n=1163)	0.47
Delay between HSCT and onset of symptoms (n=993)	0.84

Description of other main treatments

Covariates	N (%)
Solid organ transplant (n=419)	40 (10)
Kidney (n=40)	19 (48)
Liver (n=40)	8 (20)
Thymus (n=40)	6 (15)
Lung (n=40)	3 (8)
Lung+Heart (n=40)	2 (5)
Heart (n=40)	1 (2)
Liver+Kidney (n=40)	1 (2)
ADA replacement therapy	11 (92)

ETUDES



ETUDES EN COURS

Projet	Porteur(s)	Statut	Commentaire
AT Suivi prospectif	NM, LC, AF	eCRF en cours de construction. Saisie des données S2 2020.	Test de la base en juillet
DIH & Cancer	FS, NM	Ecriture en cours.	
AT & Lymphome	FS, NM	Stand-By.	Draft à reprendre.
Registre Bruton	NM, AF	Stand-By.	Saisie des données corrigées sur Infections
Bruton et complications infectieuses et inflammatoires	Thèse Médecine O. Paccourd, OL	Circulation 1 ^{er} Draft.	
HIGMA (Post-C0601)	C. Aguilar, OL	Recueil données en cours.	Rapprochement avec Pasteur (Equipe « Milieu Intérieur »)

Projet	Porteur(s)	Statut	Commentaire
STAT3 & Poumons	Thèse Médecine, LJ Couderc (Foch)	Ecriture en cours.	
STAT3 & Devenir adulte	Thèse Médecine M.A. Penet, OL	Ecriture en cours.	
STAT3 & Morphologie maxillo-faciale	A. Morice	Recrutement en cours.	
Volatolomics	Foch	Réunion fin d'année ?	
Chediak-Higashi & Devenir Long Terme	B. Neven, (Mémoire D.E.S. B. Fournier)	Stand-By	
Fertilité des Greffés dans l'enfance	B. Neven & Pr Poirot	Stand-By (Com. orale EBMT 2017)	
Greffes adultes. Etude cas-témoin	M. Cheminant. Collaboration UK	Ecriture en cours.	
Survie greffés Necker adultes	A. Marçais, FS	Ecriture en cours.	

Projet	Porteur(s)	Statut	Commentaire
CGD et aTNF	A. Conrad, F. Lanternier	Soumission prochaine.	
Registre Cohorte 10 ans	AF	Collecte données terminée. Analyses en cours.	
Causes de décès	NM	Data management & Analyses en cours.	
Allergies sévères	NM	Data management & Analyses en cours.	
HlgM et AG : Complications ORL	F. Simon	Soumission prochaine.	
TODI (Greffes organes solides)	CF	En cours. Un interne de SLS recueille actuellement les données.	40+ dont 50 % suivis à NCK
Modélisation de l'incidence des DIH	NM, JPJ	Ecriture en cours.	

Projet	Porteur(s)	Statut	Commentaire
CGD et Transfusions CGA	A. Gilbert, FS	Thèse de Médecine 2019. Ecriture en cours.	
CGD & Non Asperg. IFI	L. Lefevre, FL	Thèse de médecine 2020. Collecte données quasi finie.	
Grossesses	E. Mallart, C. Charlier	Thèse de Médecine 2021. Mise en place.	
GLILD	G. Archer, LJC (Foch)	Thèse de Médecine 2021. Recueil en cours.	
PRIODIP	IRIS, CEREDIH, PERMEDES	Papier en révision	
NocardDIP	OL	Soumission à JoCI	
HLH secondaire	OH, JPJ	En cours	



PROPOSITIONS DE SUJETS

Projet	Porteur(s)	Statut	Commentaire
DOCK8 : Atteintes dermatologiques	Ch Bodemer Interne Jessica Beaziz	OK Stéphane Blanche Contact pris avec Capucine	Synopsis en attente
Complications rénales chez les patients DIH adultes	C. Aguilar	Synopsis circule prochainement. OK C. Fieschi pour patients SLS	