

DEFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS DE L'ENFANT

10 SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ENFANT POUR UN DIAGNOSTIC PRECOCE

En France, plus de 5 000 personnes sont concernées.

- Il existe plus de 130 déficits immunitaires primitifs différents. Ce sont des maladies génétiques aujourd'hui sous diagnostiquées.
- Les plus sévères se manifestent dès la naissance, certaines mettent en jeu le pronostic vital. Les autres peuvent se déclarer plus tard, même à l'âge adulte.
- Un diagnostic précoce permet au patient de recevoir des traitements appropriés. Ces traitements autorisent, dans de nombreux cas, une vie quasi normale. En revanche, l'état de santé d'un enfant non soigné se dégrade, de façon irréversible.

C'est pourquoi le diagnostic précoce de ces maladies encore trop méconnues est si important.

1. Plus de 8 infections des oreilles par an
2. Plus de 2 sinusites par an
3. Plus de 2 mois de traitement antibiotique par an
4. 2 pneumonies par an
5. Ralentissement de la croissance
6. Des épisodes de forte fièvre
7. Une infection par champignons persistante dans la bouche ou sur la peau
8. La nécessité d'un traitement antibiotique par voie IV
9. 2 infections sévères dans l'année
10. Des cas connus d'immunodéficience dans la famille.

ATTENTION :

L'un ou l'autre de ces signes clinique peuvent laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi.

LEVER LE DOUTE

- Les déficits immunitaires peuvent avoir une expression clinique très variable.
- Les premiers examens complémentaires à réaliser devant une suspicion de déficit immunitaire sont la numération sanguine et l'électrophorèse des protéines sériques, assorties d'un dosage pondéral des immunoglobulines.
- D'autres examens peuvent être nécessaires pour lever le doute ou préciser le type de déficit immunitaire (phénotypage des lymphocytes, étude de la fonction des lymphocytes ou des polynucléaires, étude du complément, tests génétiques et moléculaires, ...)
- Le choix de ces différents tests très spécialisés dépend de l'appréciation portée par un spécialiste.

✚ *Il est essentiel d'adresser un enfant diagnostiqué, ou pour lequel vous avez un doute au service d'immuno-hématologie pédiatrique du centre hospitalier universitaire de votre région.*

✚ *Ils se sont organisés pour disposer d'un médecin référent plus particulièrement dédié à ces maladies rares, complexes et aux expressions variables.*

En cas de difficulté ou pour plus d'informations sur le dépistage et l'orientation des patients, vous pouvez contacter le centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires : CEREDIH – Groupe hospitalier Necker – Enfants malades – 149 rue de Sèvres, 75743 Paris 15 – contact@ceredih.fr – www.ceredih.fr

Environ 130 déficits immunitaires primitifs sont aujourd'hui identifiés, comme par exemple :

- Déficiences immunitaires communes variables
- Agammaglobulinémie congénitale liée à l'X (maladie de Bruton)
- Agammaglobulinémies congénitales autosomiques récessives
- Déficit en IgA, en sous-classes d'IgG, en IgM
- Syndrome hyper-IgM
- Syndrome hyper-IgE (ou maladie de Job-Buckley)
- Syndrome lymphoprolifératif lié à l'X (Maladie de Purtilo)
- Déficiences immunitaires combinées sévères
- Neutropénie congénitale sévère (syndrome de Kostmann)
- Syndrome de Wiskott-Aldrich
- Syndrome de Shwachman
- Neutropénie cyclique
- Granulomatose septique chronique
- Maladie de Chediak-Higashi
- Déficiences en composants du complément
- Susceptibilité aux infections par les mycobactéries

DEFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS DE L'ADULTE

12 SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ADULTE POUR UN DIAGNOSTIC PRECOCE

En France, plus de 5 000 personnes sont concernées.

- Il existe plus de 130 déficits immunitaires primitifs différents. Ce sont des maladies génétiques aujourd'hui sous diagnostiquées.
- Les plus sévères se manifestent dès la naissance, certaines mettent en jeu le pronostic vital. Les autres peuvent se déclarer plus tard, même à l'âge adulte.
- Un diagnostic précoce permet au patient de recevoir des traitements appropriés. Ces traitements autorisent, dans de nombreux cas, une vie quasi normale. En revanche, l'état de santé d'un patient non soigné se dégrade, de façon irréversible.

C'est pourquoi le diagnostic précoce de ces maladies encore trop méconnues est si important.

- | | |
|--|---|
| <ol style="list-style-type: none">1. Plus de 2 otites par an2. Plus de 2 sinusites aiguës ou sinusites chroniques3. Plus de 2 mois de traitement antibiotique par an et/ou nécessité d'un traitement antibiotique par voie intraveineuse4. 2 pneumopathies dans l'année5. Diarrhée chronique avec perte de poids6. Episodes de fièvre importante inexplicée7. Mycose cutanéomuqueuse persistante8. 2 infections graves dans l'année9. Cas d'immunodéficience connu dans la famille10. Manifestation auto-immunes et /ou granulomatose11. Infections virales répétées ou chroniques (Herpès, zona, verrues, aphtes, condylome, infections génitales chez la femme)12. Dilatation des bronches et/ou bronchites répétées sans cause reconnue. | ATTENTION :

L'un ou l'autre de ces signes clinique peuvent laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi. |
|--|---|

LEVER LE DOUTE

- Les déficits immunitaires peuvent avoir une expression clinique très variable.
- Les premiers examens complémentaires à réaliser devant une suspicion de déficit immunitaire sont la numération sanguine et l'électrophorèse des protéines sériques, assorties d'un dosage pondéral des immunoglobulines.
- D'autres examens peuvent être nécessaires pour lever le doute ou préciser le type de déficit immunitaire (phénotypage des lymphocytes, étude de la fonction des lymphocytes ou des polynucléaires, étude du complément, tests génétiques et moléculaires, ...)
- Le choix de ces différents tests très spécialisés dépend de l'appréciation portée par un spécialiste.

✚ *Il est essentiel d'adresser un patient diagnostiqué, ou pour lequel vous avez un doute au service référent sur les déficits immunitaires primitifs (hématologie, immunologie médecine interne, pneumologie, gastro-entérologie, allergologie, ORL ...)* de votre région.

✚ *Ils se sont organisés pour disposer d'un médecin référent plus particulièrement dédié à ces maladies rares, complexes et aux expressions variables.*

En cas de difficulté ou pour plus d'informations sur le dépistage et l'orientation des patients, vous pouvez contacter le centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires : CEREDIH – Groupe hospitalier Necker – Enfants malades – 149 rue de Sèvres, 75743 Paris 15 – contact@ceredih.fr – www.ceredih.fr

Environ 130 déficits immunitaires primitifs sont aujourd'hui identifiés, comme par exemple :

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">• Déficiences immunitaires communes variables• Agammaglobulinémie congénitales liée à l'X (maladie de Bruton• Agammaglobulinémies congénitales autosomiques récessives• Déficit en IgA, en sous-classes d'IgG, en IgM• Syndrome hyper-IgM• Syndrome hyper-IgE (ou maladie de Job-Buckley)• Syndrome lymphoprolifératif lié à l'X (Maladie de Purtilo)• Déficiences immunitaires combinés sévères• Syndrome de Wiskott-Aldrich | <ul style="list-style-type: none">• Neutropénie congénitale sévère (syndrome de Kostmann)• Syndrome de Shwachman• Neutropénie cyclique• Granulomatose septique chronique• Maladie de Chediak-Higashi• Déficiences en composants du complément• Susceptibilité aux infections par les mycobactéries |
|---|--|