



Informations et conseils

Déficits immunitaires primitifs

Primary Immunodeficiency



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Les règles d'or



1. Prévoyez un suivi régulier dans le centre de compétence des DIP, en lien avec votre médecin traitant. A chaque consultation, vous bénéficierez d'un bilan clinique qui comprend :

- un dosage du taux résiduel d'immunoglobulines G (ce taux doit être entre 7-8 g/L pour que la substitution soit efficace),
- une réévaluation de votre traitement de fond (notamment la substitution en immunoglobulines ou l'antibioprophylaxie),
- selon votre état de santé, des examens plus « orientés » : bilan respiratoire, hépatique, hormonal...
- soyez attentif à la réalisation de ce suivi.

2. Consultez immédiatement, au besoin faites le 15 (ou le 112), en cas de :

- fièvre brutale avec malaise et frissons,
- modifications de votre état respiratoire (apparition ou aggravation d'une gêne respiratoire, majoration de l'encombrement).

3. Consultez rapidement le médecin en cas de :

- diarrhée chronique,
- fièvre prolongée ou inexpiquée,
- altération de l'état général, fatigabilité.

4. En cas d'intervention chirurgicale, d'anesthésie, de consultation médicale urgente ou non, de soins dentaires :

- informez le praticien de votre pathologie (elle figure sur votre carte de soins) et indiquez-lui les coordonnées du médecin du centre de compétence qui vous suit,
- présentez votre carte de soins. Insérez, éventuellement, dans le porte-carte : votre dernier bilan, les consignes écrites en cas d'urgence, les ordonnances du médecin du centre de compétence.



5. Suivez les prescriptions médicales et respectez les contre-indications médicales qui vous ont été indiquées.

6. N'oubliez pas que la kinésithérapie respiratoire et motrice permet d'éviter l'encombrement respiratoire.

7. La vaccination dépend du type de DIP. Le médecin de votre centre de compétence et votre médecin traitant vous indiqueront ce qu'il convient de faire dans votre cas concernant la vaccination⁽¹⁾. Demandez-leur conseil et consultez les indications figurant sur cette carte (volet soins).

8. A l'école, le médecin scolaire, en concertation avec les parents et le médecin traitant, organisera l'accueil de l'enfant malade par l'élaboration d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI).

9. Organisez, avec le médecin du travail, les aménagements nécessaires sur votre lieu de travail.

10. En cas de projet de grossesse ou de grossesse débutante, prévenez votre médecin.

11 . Conseil spécifique :

(à compléter par le médecin qui remplit la carte)

.....

.....

.....

(1) Les vaccins à germes vivants atténués (notamment le BCG) sont contre-indiqués dans la majorité des DIP.



Définition

Les déficits immunitaires primitifs (DIP) sont des maladies rares d'origine génétique.

- Il existe environ 200 types de DIP correspondant à des maladies différentes, mais toutes ces affections ont en commun un **déficit de fonctionnement des défenses de l'organisme** (= le système immunitaire).
- Le système immunitaire est constitué des globules blancs (polynucléaires et lymphocytes), des anticorps (ou Immunoglobulines) et de protéines du Complément. Les globules blancs sont issus de la moelle osseuse. Les anticorps et les protéines du Complément circulent majoritairement dans le sang et peuvent se retrouver dans les muqueuses (voies respiratoires, tube digestif).
- **Les déficits immunitaires entraînent :**
 - > une sensibilité accrue aux infections (bactéries, virus, champignons, parasites),
 - > parfois, un dysfonctionnement de l'immunité, responsable d'une réaction inappropriée des cellules immunitaires contre l'organisme (= auto-immunité), avec possibilité de réaction granulomateuse.
- **Les DIP peuvent se révéler dès la naissance ou durant l'enfance, voire à l'âge adulte** et atteignent les hommes comme les femmes.
Les signes sont variables et la gravité de l'affection dépend du type de DIP en cause.
- En France, plus de 5 000 personnes seraient concernées par un DIP.



Cause

Les DIP sont, pour la plupart, d'origine génétique.

- Le gène est altéré (= muté) et ne peut plus assurer correctement la fabrication d'une protéine nécessaire au bon développement ou au bon fonctionnement du système immunitaire.
- La mutation peut être soit :
 - > transmise par les parents, eux-mêmes porteurs de la mutation (=mutation héritée),
 - > apparue spontanément sans que les parents en soient porteurs (=mutation de novo).

Dans tous les cas, la mutation peut être transmise à la génération suivante.

- ➔ En cas de grossesse ou de projet de grossesse, demandez l'avis de votre médecin (conseil génétique).
- Un même gène peut être responsable de différentes maladies et une même maladie peut aussi être causée par des gènes différents.
- **Beaucoup de gènes ont été identifiés** à ce jour, ce qui a permis de mieux comprendre les maladies et leurs particularités, ainsi que le fonctionnement du système immunitaire.



Signes et conseils de prise en charge

Les DIP sont des maladies différentes ayant chacune leurs particularités (signes, âge de début...). Cependant, elles ont des manifestations communes.

- **Chez l'enfant, ces signes sont observés, le plus souvent, avant le diagnostic et révèlent la maladie ;** parfois, ces manifestations peuvent apparaître sous traitement, en situation de « déséquilibre » :
 - > infections répétées de la sphère ORL (otites, sinusites notamment),
 - > diarrhée chronique avec ralentissement de la croissance staturo-pondérale,
 - > épisodes de forte fièvre en rapport avec des infections bactériennes ou virales (pulmonaire, cutanée, digestive, osseuse...),
 - > infections mycosiques cutanées ou muqueuses récidivantes ou chroniques.

➔ **Un suivi régulier de l'enfant** permet d'éviter ou de réduire le risque de complications infectieuses graves.
- **Chez l'enfant et/ou l'adulte, d'autres signes peuvent émailler l'évolution du DIP, il s'agit :**
 - > d'une dilatation des bronches et/ou de bronchites répétées, se manifestant par une toux chronique, des crachats, parfois une gêne respiratoire, des infections pulmonaires (=pneumopathies) à répétition.

➔ **Un suivi pneumologique,** en lien avec le médecin spécialiste du DIP, est nécessaire dans ce cas.

- 
- > d'une mycose cutanéomuqueuse persistante,
 - > de manifestations auto-immunes (anémie, dysfonction thyroïdienne, dépigmentation cutanée) et/ou granulomateuses (augmentation de taille des ganglions, de la rate, du foie),
 - > d'infections virales répétées ou chroniques (herpès, zona, verrues, aphtes, condylome, infections génitales chez la femme).

➔ **Un suivi pluridisciplinaire médical (Immunologiste, pneumologue, gastro-entérologue...) et paramédical (Infirmière, kinésithérapeute...) est indispensable, en lien avec le médecin traitant** : il est réalisé par les centres spécialisés (centres de compétence des DIP).

Ces centres sont aussi en mesure de proposer, si besoin, un soutien psychologique ainsi qu'une prise en charge médico-sociale.

➔ **En cas de difficultés**, n'hésitez pas à demander conseil à votre médecin traitant et au spécialiste du centre des DIP.

Un médecin du centre coordonne la prise en charge et aide à l'organisation du suivi de proximité de chaque malade.

Lorsque l'anomalie génétique est identifiée, un conseil génétique peut-être proposé, notamment, en cas de projet de grossesse.

➔ **Demandez conseil à votre médecin traitant.**

Pour éviter les complications ou y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.

Pour toute information concernant la maladie, consulter :

(For further information on this disease)

> le CEREDIH : Centre de référence Déficits Immunitaires Héréditaires :

www.ceredih.fr

Groupe hospitalier Necker Enfants Malades

149 rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15

Tél. : 33 (0)1 44 49 46 22

> L'Association IRIS (loi 1901) : **www.associationiris.org**

BP 40072 - 55102 Verdun cedex

Tél. : 33 (0)3 29 83 48 34

• le site « Orphanet » : **www.orpha.net**

- rubrique « Déficits Immunitaires Héréditaires
et Orphanet urgences »



Direction Générale de la Santé
www.sante.gouv.fr

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local



IMMUNO-DÉFICIENCE PRIMITIVE •
RECHERCHE • INFORMATION • SOUTIEN

Association IRIS

BP 40072 - 55102 Verdun cedex

Tél. : 33 (0)3 29 83 48 34



**(Centre de référence Déficits Immunitaires
Héréditaires)**

Groupe Hospitalier Necker Enfants Malades

149 rue de Sèvres - 75743 Paris cedex 15

Tél. : 33 (0)1 44 49 46 22

Fax : 33 (0)1 44 49 46 25