

# 12

## SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ADULTE

### POUR UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE !

#### 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 difficultés 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](mailto:contact@ceredih.fr) - [www.ceredih.fr](http://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
- Syndrome de Wiskott-Aldrich
- 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

## ASSOCIATION IRIS



L'association IRIS représente en France les patients atteints d'un déficit immunitaire primitif. Des parents, des patients ont décidé de créer IRIS pour se rassembler et lutter, aux côtés des personnels soignants, contre ces maladies génétiques à la fois rares et forts nombreuses.

#### Les objectifs d'IRIS

- Informer sur les déficits immunitaires primitifs et leurs traitements, améliorer le diagnostic.
- Soutenir les patients et leurs familles, vaincre l'isolement, permettre des échanges.
- Lever des fonds pour promouvoir la recherche.

#### Mieux nous connaître, nous contacter :

Association IRIS, BP 400 72 F-55100 Verdun Cedex  
Tél : 03 29 83 48 34 – Fax : 03 29 84 48 35  
E-Mail : [info@associationiris.org](mailto:info@associationiris.org)  
[www.associationiris.org](http://www.associationiris.org)

IRIS est membre d'IPOPI, la fédération mondiale des associations de patients atteints de DIP.

# 12

## SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ADULTE

### POUR UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE !

En France, plus de 5000 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 !**



**1** Plus de 2 otites par an



**2** Plus de 2 sinusites aiguës ou sinusites chroniques



**3** Plus de 2 mois de traitement antibiotique par an et/ou nécessité d'un traitement antibiotique par voie intraveineuse



**4** 2 pneumopathies dans l'année



**5** Diarrhée chronique avec perte de poids



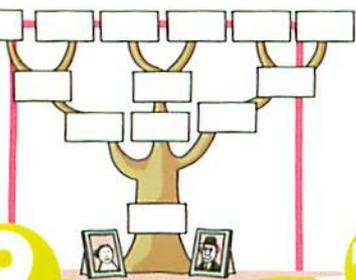
**6** Episodes de fièvre importante inexpliquée



**7** Mycose cutanéomuqueuse persistante



**8** 2 infections graves dans l'année



**9** Cas d'immunodéficience connu dans la famille



**10** Manifestations autoimmunes et/ou granulomatose



**11** Infections virales répétées ou chroniques (Herpes, 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 cliniques peuvent laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi.

Ce document a été conçu par l'association IRIS avec les conseils du Centre de Référence pour les Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH), d'après un concept de la Jeffrey Modell Fondation et réalisé avec le soutien du laboratoire **Baxter**