

# 10

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

### 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 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 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 :

- Déficits immunitaires communs 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)
- Déficits immunitaires combinés sévères
- Syndrome de Wiskott-Aldrich
- Neutropénie congénitale sévère (syndrome de Kostmann)
- Syndrome de Shwachman
- Neutropénie cyclique
- Granulomatose septique chronique
- Maladie de Chediak-Higashi
- Déficits 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.

## 10 SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ENFANT 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 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



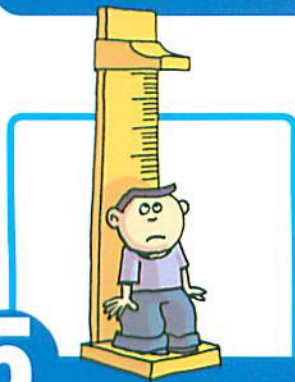
3

Plus de 2 mois de traitement antibiotiques par an



4

2 pneumonies par an



5

Ralentissement de la croissance



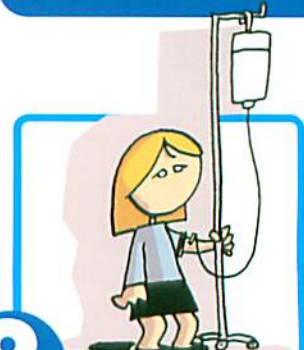
6

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 cliniques peuvent laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi.