

## 10 SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ENFANT POUR UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE !

En France, plus de 6 000 personnes sont concernées.

En 2018, il existe près de 350 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 qui autorisent, dans de nombreux cas, un vie quasi normale. En revanche, un patient non soigné à un fort risque de présenter une dégradation de son état de santé et parfois 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 chez l'enfant < 4 ans durant les saisons automne et hiver.



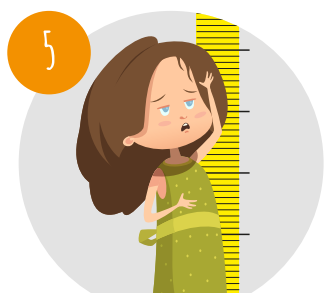
2 Plus de 2 sinusites par an.



3 Plus de 2 mois de traitements antibiotiques par an.



4 1 pneumonie 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 1 infection sévère dans l'année.



10 Des cas connus d'immunodéficience dans la famille.

### Attention :

la présence de l'un ou l'autre de ces signes cliniques peut laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi.

# DÉFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS – DIP

## 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 formule sanguine, le dosage pondérale des immunoglobulines et l'électrophorèse des protéines sériques.
- 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 d'expression variable.**



*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 - [registre.ceredih.nck@aphp.fr](mailto:registre.ceredih.nck@aphp.fr) - [www.ceredih.fr](http://www.ceredih.fr)*

**Environ 350 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 IgG, en IgM
- Syndrome hyper-IgM
- Déficit en STAT3
- 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-Diamond
- Neutropénie cyclique
- Granulomatose septique chronique
- Maladie de Chédiak-Higashi
- Déficiences en composants du complément
- Susceptibilité aux infections par les mycobactéries
- Déficiences immunitaires combinées
- Syndromes de susceptibilité aux maladies auto-immunes

**IRIS est l'association française des patients atteints de déficits immunitaires primitifs,**

dont la mission est d'œuvrer pour que chaque patient accède à :

- un diagnostic précoce,
- un traitement et des soins appropriés à sa situation spécifique, qu'il soit enfant, jeune adulte ou adulte. Et ce, pour pouvoir bénéficier de la meilleure qualité de vie possible tant au niveau social (scolaire et professionnel) que familial.