

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

Infections bactériennes ORL répétées et/ou graves, inexpliquées (otites, sinusites aiguës, sinusite chronique, ...).



2

Infections bactériennes broncho-pulmonaires répétées et/ou graves, inexpliquées.



3

Dilatations des bronches sans cause reconnue.



4

Diarrhée chronique avec perte de poids.



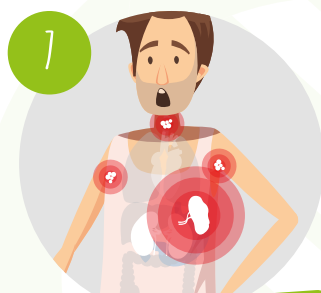
5

Infections invasives à bactéries encapsulées (pneumocoque, méningocoque, ...).



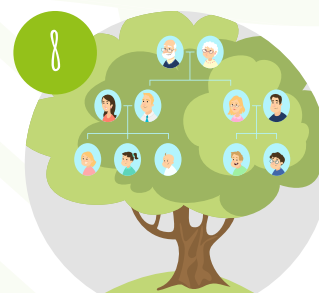
6

Mycose cutanéomuqueuse persistante.



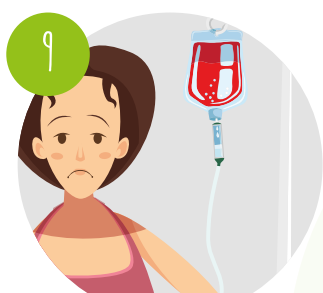
7

Syndrome lymphoprolifératif (adénopathie, splénomégalie, lymphome) et/ou granulomatose.



8

Cas d'immunodéficience connu dans la famille.



9

Cytopénie auto-immune (anémie, thrombopénie, neutropénie).



10

Infections virales répétées ou chroniques (herpès, zona, verrues, condylomes, infections génitales chez la femme).

### 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'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 formule sanguine, le dosage pondéral 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.

**Chez l'adulte, ces signes cliniques d'alerte peuvent aussi révéler un déficit immunitaire secondaire qui pourra également être diagnostiqué ou écarté par un médecin 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 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)*

**Parmi les déficits immunitaires recensés, certains peuvent être volontiers diagnostiqués à l'âge adulte comme :**

- les déficits immunitaires communs variables (DICV),
- les déficits combinés de révélation tardive,
- les déficits en sous-classes d'IgG et/ou en IgA,
- les déficits en complément,
- les neutropénies héréditaires,
- les déficits sélectifs vis-à-vis des antigènes polysaccharidiques.

**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.