

Présenté en partenariat avec



Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE IRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Asplénie congénitale



Asplénie congénitale

- **Synonymes :** Asplénie congénitale familiale isolée (en anglais : *Familial isolated congenital asplenia, Congenital hypoplasia of spleen, Isolated congenital hyposplenia, ICAS*)
- **Fréquence de la maladie :** Inconnue, en France elle est estimée à 1 sur 2 million
- **Hérédité :** Transmission autosomique dominante.

Transmission autosomique dominante :

« Autosomique » signifie que le gène en question est situé sur l'un des chromosomes numérotés ou non sexuels. La maladie peut donc affecter autant les garçons/hommes que les filles/femmes. « Dominant » signifie qu'une seule copie du gène muté (d'un parent) suffit à provoquer la maladie. Les enfants d'une personne atteinte d'une maladie autosomique dominante ont chacun 50 % de probabilité d'être atteints. Cependant, pas tous les individus atteints ont un parent atteint. On dit que ces individus ont une mutation « de novo » et ils peuvent transmettre leur mutation à leur descendance

Plus de détails :

- [Ressources – Génétique Simplement \(genetiquesimplement.com\)](http://genetiquesimplement.com)
- [Comprendre les gènes- Chu Sainte-Justine](#)

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».



Associations/groupes de soutien

Ces associations ne sont pas spécifiques à l'asplénie congénitale, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires

Québec : [Association des patients immunodéficients du Québec \(APIQ\)](#)

Canada : [immunity canada](#) *en anglais*

France : [Association Iris](#)

États-Unis : [American Autoimmune Related Diseases Association](#)
[Immune Deficiency Foundation](#)
[American Academy of Allergy Asthma & Immunology AAAI](#)

Ailleurs dans le monde : [Outil de recherche Orpha.net](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupes Facebook : [APIQ](#)
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)
[Asplenia](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires au Québec, consultez le site web du RQMO : [Répertoire de ressources](#)



Résumé du site Orphanet (www.orpha.net)

L'asplénie congénitale familiale est une malformation viscérale rare non syndromique, mettant potentiellement en jeu le pronostic vital. Elle se caractérise par une atteinte de la fonction splénique, conduisant à une immunodéficience primaire. La maladie se manifeste habituellement par des infections sévères, redoutables et récurrentes (surtout le sepsis à pneumocoque) chez des nourrissons paraissant en bonne santé. Chez les adultes sans antécédent de sepsis sévère dans la petite enfance, le signe de présentation peut être une thrombocytose. Les signes associés hautement suggestifs de la maladie sont la présence de corps de Howell-Jolly sur frottis sanguin, et l'absence de la rate à l'échographie abdominale.

Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

[Protocole CHUSJ – Asplénie et splénectomie](#)

[Article - La prévention et le traitement des infections chez les enfants présentant une asplénie ou une hyposplénie](#)

[MedlinePlus – Isolated congenital asplenia](#)

[OMIM – Isolated congenital asplenia](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. [Voir instructions ici](#) ; [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))



Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec : [Services de génétique au Québec](#) (sous l'onglet « Génétique »)

[Clinique d'allergie et immunologie de l'Hôpital de Montréal pour Enfants](#)

[Clinique d'allergie et immuno allergie du Centre Hospitalier de l'Université de Montréal](#)

[Centre universitaire McGill \(CUSM\), division Allergie et immunologie à Montréal](#)

Dre Marina Salvadori, MD, Professeure adjointe de pédiatrie en maladies infectieuses, l'Hôpital de Montréal pour Enfants, Montréal. ([Article pertinent](#))

Canada : [Autres cliniques affiliées à Immunodéficiences Canada](#)

Dre Victoria E. Price, MD, MBChB, MSc, FRCPC, Professeure, Département de pédiatrie, Dalhousie University, Pédiatre oncologue et hématologue, IWK Health Centre, Halifax, Nouvelle-Écosse. ([Article pertinent](#))

France : [Centres de référence et compétences](#)

Orphanet : [Liste](#)



Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Sur le marché :

[TEPADINA \(THIOTEPA\)](#) (Pour maladie rare potentiellement indiquée pour une greffe ou complication après greffe)

- [Ressources médicaments – RQMO](#)



Essais cliniques

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

ClinicalTrials.gov

1) Essais cliniques en recrutement de patients : [Liste](#)

2) Tous les essais cliniques : [Liste](#)

Essais cliniques Orphanet : [Liste](#)

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : contact@recherchecliniquequebec.com

Site web : <https://recherchecliniquequebec.com>



Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

[United States Immunodeficiency Network \(USIDNET\) Registry](#)

[European Society for Immunodeficiencies \(ESID\) Registry](#)

Orphanet : [Liste](#)

Projets de recherche

Dr Jean-Laurent Casanova, St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, New York, New York. ([Articles pertinents](#))

Denis Spelman, MBBS, FRACP, FRCPA, MPH, Infectious Diseases Unit, Department of Epidemiology, Monash University, Melbourne, Australia ([Articles pertinents](#))

Orphanet : [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section suivante « Articles spécialisés »



Articles spécialisés

PubMed : [Tous les articles](#)
[Articles de synthèse](#)
[Articles sur traitements](#)

Conférences

[Tous les événements d'immunodéficience Canada](#)

[Tous les événements de l'Immune Deficiency Foundation \(IDF\)](#)



Jumelage

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, contactez l'association québécoise indiquée en début de cette fiche ou contactez notre service de jumelage : [jumelage de personnes atteintes de la même maladie rare – RQMO](#)

Suite à la page suivante.

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

International :

[RareConnect](#) (français et anglais)

[Forum Maladies Rares](#) (France)

[Service de mise en relation d'Orphanet](#) (français)

[NORD](#) (National Organization for Rare Disorders, USA)

[Genetic Alliance](#) (USA)

[Patients Like Me](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : SEPTEMBRE 2022

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@apiq.info ou sans frais 1 855 561-4563

- * Consultez notre site web : apiq.info
- * Suivez-nous sur Facebook : [APIQ](https://www.facebook.com/APIQ)
- * Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](https://www.facebook.com/APIQ-Entre-nous-patients-atteints-d-immunodeficiency)
- * Pour recevoir des nouvelles de l'APIQ : apiq.info (au bas de la page)
- * Pour lire ou nous faire un témoignage : [Blogue - section témoignages](#)

Conçu grâce à l'aimable collaboration du RMQO

C.P. 22041 Quatre Saisons
Sherbrooke, Qc J1E 4B4

Numéro sans frais: 1-888-822-2854

Courriel : info@rqmo.org



1 855 561-4563



info@apiq.info



www.apiq.info

