

Présenté en partenariat avec



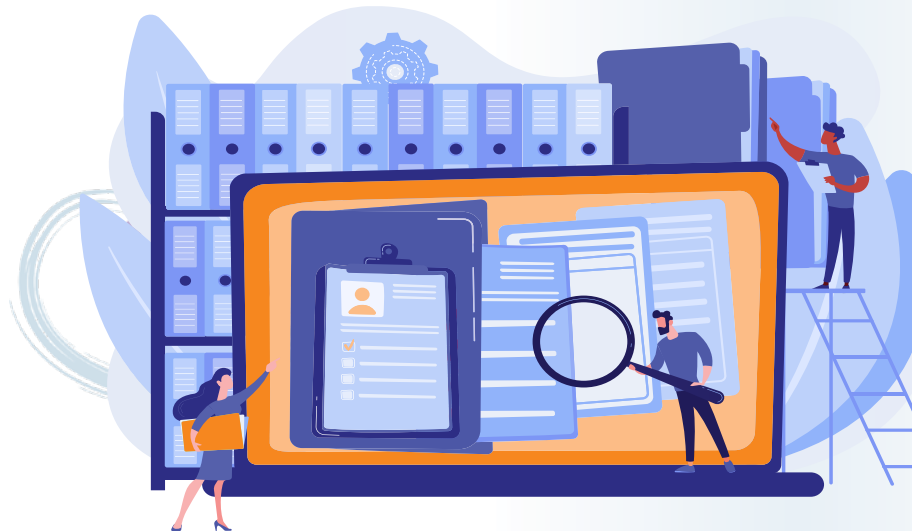
Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Déficiance du gène *GATA2*



Déficience du gène GATA2

- **Synonymes :** (en anglais : *GATA2 deficiency*).
- **Fréquence de la maladie :** Inconnue
- **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, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

- Québec : [Association des patients immunodéficients du Québec](#)
[Société canadienne du cancer - Québec](#)
- Canada : [Organisation Canadienne des personnes immunodéficientes](#)
[Immunodéficiences Canada](#)
[Société canadienne du sang](#)
- France : [Association Iris](#)
- États-Unis : [American Autoimmune Related Diseases Association \(AARDA\)](#)
[Immune Deficiency Foundation](#)
[Bone Marrow & Cancer Foundation](#)
[Leukemia & Lymphoma Society](#)
[Children's Leukemia Research Association](#)
- Royaume-Uni : [Immunodeficiency UK](#)
[Cancer Research UK](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

- Groupes Facebook : [APIQ](#)
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficiences](#)
(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)
[GATA2 Deficiency Support Group](#)
- Forum : [MyLifeLine](#) (Cancer Support Community)

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



Résumé du site Orphanet (www.orpha.net)

Traduction du RQMO du site du NIH - National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) – Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – [GATA2 Deficiency](#) (Septembre 2022)

La déficience en *GATA2* est une maladie génétique rare qui peut se présenter sous la forme de plusieurs syndromes distincts : déficit en cellules dendritiques, en monocytes, en lymphocytes B et en cellules tueuses naturelles (monocytopénie et syndrome d'infection mycobactérienne); syndromes myélodysplasiques familiaux/leucémie myéloïde aiguë; syndrome de surdité-lymphoedème-leucémie (syndrome d'Emberger); ou déficience en cellules tueuses naturelles (NK). Les symptômes sont variés et comprennent des infections graves (le plus souvent des infections virales ou des infections à mycobactériées non tuberculeuses), des problèmes respiratoires, une perte auditive, un gonflement des jambes et un cancer qui peut apparaître tôt dans l'enfance mais aussi plus tard dans la vie (comme la myélodysplasie, la leucémie myéloïde aiguë ou la leucémie myélomonocytaire chronique). Elle est causée par des mutations du gène *GATA2*, qui fournit des instructions pour produire *GATA2*, une protéine qui contrôle le moment où certains gènes sont « activés » et dirige l'activité de nombreux types de cellules, y compris les cellules immunitaires. Les mutations du gène *GATA2* entraînent une altération de la fonction de la protéine *GATA2*, conduisant à une déficience en *GATA2*. L'hérédité est autosomique dominante.



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

[Orphanet - Leucémie aiguë myéloïde héréditaire](#)

[Orphanet - Monocytopénie avec susceptibilité aux infections](#)

[Orphanet - Syndrome de surdit -lymphoed me-leuc mie](#)

[GARD – GATA2 Deficiency](#)

[NIAID – Health information – GATA2 Deficiency](#)

[Protocole National de Diagnostic et de Soins \(PNDS\) - Aplasies m dullaires acquises et constitutionnelles](#)

[NCCN Guidelines for Patients 2021 – Acute myeloid leukemia](#)

[NCCN Guidelines for Health Professionals 2018 – Myelodysplastic syndromes](#)

[Article de revue – GATA2 Deficiency](#)

[Article de revue – GATA2 and Marrow Failure](#)

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

Cliniques sp cialis es/m decins experts

Cliniques :

Qu bec :

[Services de g n tique au Qu bec](#) (sous l'onglet « G n tique »)

[Clinique d'allergie et immunologie de l'H pital de Montr al pour Enfants](#)

[Clinique d'allergie et immuno allergie du Centre H pitalier de l'Universit  de Montr al](#)

[Clinique d'immunod ficiences primaires de l'Institut de recherches cliniques de Montr al \(IRCM\)](#)

[Centre universitaire McGill \(CUSM\), division Allergie et immunologie   Montr al](#)



Cliniques spécialisées/médecins experts (suite)

États-Unis

[Seattle Children's Hospital – Cancer and blood disorders Center](#)

[Cincinnati Children's – Immune deficiencies and dysregulation program](#)

[Orphanet - Centres experts - Leucémie aiguë myéloïde héréditaire](#)

[Orphanet - Centres experts - Monocytopenie avec susceptibilité aux infections](#)

[Orphanet - Centres experts - Syndrome de surdit -lymphoed me-leuc mie](#)[Dr Hugo Chapdelaine, MD,](#)

Experts :

Qu bec:

[Dr Jean Roy, MD](#), Chercheur-clinicien, Chef du Service d'h matologie et d'oncologie m dicale de l'H pital Maisonneuve-Rosemont, Montr al.

Canada :

[Dr Jacob Rozmus](#), MD, PhD. BMT Directeur Hematology & BMT, Pediatric Oncology   BC Children's Hospital. Assistant professeur, Division of Oncology, Hematology & BMT, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, University of British Columbia. ([Article pertinent](#))

 tats-Unis :

[Dr Dennis Hickstein](#), MD Oncologue, Investigateur senior et chef de la section oncologie mol culaire et transfert de g nes. Membre de l'American Society for Clinical Investigation et de l'American Society of Hematology. National Cancer Institute, Bethesda, Maryland. ([Articles pertinents](#))

[Dr Courtney D. DiNardo](#), MD, MSCE, Oncologue, Anderson Hereditary Hematologic Malignancy Clinic, MD Anderson Cancer Center, Houston, Texas,  tats-Unis ([Articles pertinents](#)).

R seaux d'experts ailleurs dans le monde: [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.

Médicaments avec désignation orpheline sur le marché au Canada:

- [Dacogen \(Decitabine\)](#). Pour le traitement du syndrome myéodysplasique.
- [Daurismo \(Glasdégib\)](#). Pour le traitement de la leucémie myéloïde aiguë
- [Idhifa](#) (2-méthyl-1-[(4-[6-(trifluorométhyl)pyridin-2-yl]-6-[[2-(trifluorométhyl)pyridin-4-yl]amino]-1,3,5-triazin-2-yl)amino]propan-2-ol méthanesulfonate). Pour le traitement de la leucémie myéloïde aiguë.
- [Mylotarg \(Gemtuzumab ozogamicine\)](#). Pour le traitement de la leucémie myéloïde aiguë.
- [Onureg \(Azacitidine\)](#). Pour le traitement de la leucémie myéloïde aiguë.
- [Venclexta \(Vénétoclax\)](#). Pour le traitement de la leucémie lymphoïde chronique ou de la leucémie myéloïde aiguë.

Médicaments sans désignation orpheline sur le marché au Canada:

- [Tepadina \(Thiotepa\)](#). Pour utilisation préalable à une greffe de cellules souches autologues pour des patients adultes atteints d'un lymphome du système nerveux central.
- [Azacitidine](#). Pour le traitement des adultes avec un syndrome myéodysplasique ou une leucémie myéloïde aiguë.
- [Myleran \(Busulfan\)](#). Pour le traitement de la leucémie granulocytaire chronique (myélocytaire, myéloïde).

[Liste d'Orphanet](#)

[PubMed \(thérapies à l'étude\)](#)

[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](#)

- [Transplantation de cellules souches hématopoïétiques allogéniques en cas de mutations GATA2.](#)
L'objectif est de déterminer si les greffes de cellules souches permettent de traiter les mutations du GATA2 et les affections connexes. (Site de l'étude : National Institutes of Health Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis)
- [Étude d'histoire naturelle du déficit en GATA2 et des troubles apparentés](#)
Les chercheurs veulent étudier le déficit en GATA2 pour mieux comprendre quels types de problèmes de santé il peut causer et pourquoi il cause des problèmes chez certaines personnes mais pas chez d'autres, et à différents âges. (Site de l'étude : National Institutes of Health Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis)
- [Aphérèse des patients immunodéprimés](#)
Les chercheurs s'intéressent à la collecte de cellules souches dans le sang d'individus atteints de maladies d'immunodéficience afin d'utiliser les cellules pour développer des traitements potentiels de thérapie génique. (Site de l'étude : National Institutes of Health Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis)

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.

[Canadian Inherited Marrow Failure Registry](#) Vous pouvez vous y inscrire directement en envoyant un courriel au coordonnateur de l'étude, ou à travers votre médecin traitant.

Liste de registres et de biobanques d'Orphanet : [Liste](#)

(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](#))

Projets de recherche

Québec:

[Dr Guy Sauvageau](#), MD, PhD, Hématologue, Chercheur principal, Unité de recherche en génétique moléculaire des cellules souches, Institut de recherche en immunologie et en cancérologie de l'Université de Montréal, Québec.

Les travaux de recherche du laboratoire du Dr Sauvageau portent sur l'étude de la biologie des cellules souches hématopoïétiques et de la leucémie myéloïde aiguë ([Articles pertinents](#)).

[Dr William Foulkes](#), MBBS, PhD, Professeur, Département de médecine spécialisée, Division de génétique, Centre universitaire de santé McGill, Montréal, Québec.

Recherche portant sur la prédisposition génétique au cancer ([Article pertinent](#)).



Projets de recherche (suite)

États-Unis :

[Dre Katherine R. Calvo](#), MD, PhD, Clinicienne-chercheur sénior, Hématopathologiste, Département de médecine de laboratoire au NIH Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis.

Son domaine d'expertise et ses recherches actuelles englobent la prédisposition acquise et germinale à l'insuffisance médullaire, au déficit en GATA2, à la myélodysplasie et aux hémopathies malignes ([Articles pertinents](#)).

[Dre Lisa J. McReynolds](#), MD, PhD, Assistant Clinical Investigator, Clinical Genetics Branch, Division of Cancer Epidemiology and Genetics, National Cancer Institute, États-Unis.

Ses recherches se concentrent sur le déficit en GATA2, un gène essentiel à l'hématopoïèse et au développement vasculaire. ([Articles pertinents](#)).

[Dre Lucy A. Godley](#), MD, PhD, Hématologue-Oncologue, The University of Chicago Comprehensive Cancer Center, Chicago, Illinois, États-Unis.

Ses recherches portent sur les soins et le traitement des patients atteints de maladies de la moelle osseuse, y compris les leucémies, les lymphomes et le myélome multiple. Son équipe étudie la base des schémas anormaux de méthylation de l'ADN des cellules cancéreuses, ainsi que des formes héréditaires de cancers de la moelle osseuse ([Articles pertinents](#)).

[Dr Steven M. Holland](#), MD, Spécialiste des maladies infectieuses, Director, Division of Intramural Research, Chief, Immunopathogenesis Section, Laboratory of Clinical Immunology & Microbiology, Bethesda, Maryland. ([Articles pertinents](#))

[Dr Marcin Wlodarski](#), MD, PhD, Hématologue, Hématologie expérimentale, St. Jude Children's Research Hospital, Memphis, Tennessee, États-Unis.

Recherche clinique sur les syndromes d'insuffisance médullaire héréditaire, les syndromes myélodysplasiques infantiles et anémie aplasique et la prédisposition aux tumeurs malignes myéloïdes ([Articles pertinents](#)).



Projets de recherche (suite)

[Transplantation de cellules souches hématopoïétiques en cas de déficit en GATA2](#). L'objectif principal de ce protocole clinique est d'évaluer si la transplantation de cellules souches hématopoïétiques (HSCT) allogénique inverse les anomalies hématologiques dans un syndrome récemment décrit connu sous le nom de MonoMAC. Nous proposons d'évaluer si la transplantation de cellules souches hématopoïétiques allogéniques (HSCT) peut reconstituer une hématopoïèse normale dans le MonoMAC, et inverser les anomalies hématologiques du syndrome myélodysplasique (SMD) si le SMD est présent au moment de la transplantation.

Investigateur principal : [Dr Dennis Hickstein](#), MD. Investigateur senior et chef de la section oncologie moléculaire et transfert de gènes. Membre de l'American Society for Clinical Investigation et de l'American Society of Hematology. National Cancer Institute, Bethesda, Maryland.

[Projets de recherche sur la déficience en GATA2 financés par le NIH](#)

Europe :

[Dre Emma de Pater](#), PhD, Département d'hématologie, Erasmus MC Cancer Institute, Rotterdam, Pays-Bas.

L'équipe de recherche utilise un modèle GATA2 chez le poisson zèbre pour comprendre le mécanisme de la transformation maligne ([Articles pertinents](#)).

[Dre Angela Mastronuzzi](#), MD, PhD, Cheffe de l'unité de neuro-oncologie, Hôpital Bambino Gesù, Rome, Italie ([Articles pertinents](#)).

[Dre Alessandra Giorgetti](#), PhD, Professeure associée, Département de pathologie et de thérapie expérimentale, University of Barcelona, Espagne.

Recherches sur l'identification des voies moléculaires et cellulaires impliquées dans la spécification des cellules souches hématopoïétiques et la transformation oncogénique ([Article pertinent](#)).

Dr Davide Leardini, MD, Oncologie et hématologie pédiatrique, Lalla Seràgnoli, IRCCS Azienda Ospeda-



liero-Universitaria di Bologna, Bologne, Italie ([Articles pertinents](#)).

[Orphanet - Projets de recherche](#)

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

Articles spécialisés

PubMed : [Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur traitements](#)

Conférences et webinaires

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

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

[Événements à venir – Bone Marrow & Cancer Foundation](#)



Jumelage

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, associations listées au début de ce document ou s'il n'y a pas d'association au Québec ou au Canada, contactez-nous au RQMO : info@rqmo.org

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 \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[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](#)
- * 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

