

Présenté en partenariat avec



Fiche — Sources d'information et de ressources

## **CENTRE IRARE**

Centre d'information  
et de soutien en maladies rares



# Déficit en IgA

---



# Déficit en IgA

---

- **Synonymes :** Déficience en IgA, Déficience en immunoglobuline A, Déficit sélectif en IgA, IGAD (en anglais : **Immunoglobulin A deficiency**, *Selective Deficiency of IgA*, *Selective Deficiency of Gamma-A-globulin*, *Selective deficiency of Immunoglobulin A*).
- **Fréquence de la maladie :** L'incidence varie entre 1 : 143 à 1 : 965 dépendant de l'ethnicité de l'individu.
- **Hérédité :** Les pedigrees d'individus affectés par la déficience en IgA indiquent des regroupements familiaux sans modèle d'héritage mendélien distinct. En effet, une transmission autosomique dominante, autosomique récessive et sporadique ont tous été observé.

## 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 la déficience en IgA, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

- Québec : [Association des patients immunodéficients du Québec](#)
- Canada: [Organisation Canadienne des personnes immunodéficientes](#)  
[Immunodéficiences Canada](#)
- France : [Association Iris](#)
- États-Unis : [Immune Deficiency Foundation](#)  
[Jeffrey Modell Foundation \(JMF\) \(New York\)](#)  
[American Academy of Allergy Asthma & Immunology \(AAAAI\)](#)
- Royaume-Uni : [Immunodeficiency UK](#)  
[International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies \(IPOPI\)](#)
- Australie : [Immune Deficiencies Foundation Australia \(IDFA\)](#)

## 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)  
[Selective IgA Deficiency: An Official IDF Facebook Group](#)  
[Immunoglobulin A deficiency](#)  
[Iga Deficiency](#)  
[Parents with Selective IgA Deficiency kids support group](#)  
[Autres groupes Facebook IgA Deficiency](#)

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



# Résumé du site Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))

---

Résumé provenant de l'association de patients déficits immunitaires primitifs (IRIS) de la France :

Le déficit sélectif en IgA est défini par une diminution profonde du taux d'IgA sans altération des IgG, des IgM, des IgE ou sous-classes d'IgG. Le déficit sélectif en IgA est le plus fréquent des déficits immunitaires primitifs puisqu'il est retrouvé chez environ 1/600 personnes d'origine caucasienne. La plupart du temps, il s'agit de personnes sans aucun symptôme particulier et chez qui le dosage a été fait dans le cadre d'un bilan général. Les personnes qui souffrent directement du déficit sélectif en IgA peuvent présenter des symptômes très divers. En effet, les IgA (qui sont véhiculés par les sécrétions sur les muqueuses) jouent un rôle majeur dans la protection des muqueuses contre les infections (la bouche, le nez, les oreilles, la gorge, les bronches et les poumons, le tube digestif, les yeux et les organes génitaux). L'origine du déficit en IgA reste totalement mystérieuse encore à l'heure actuelle.

## Manifestations cliniques

Le déficit en IgA est fréquemment associé à une augmentation de la susceptibilité aux infections. Les patients peuvent manifester des infections récurrentes, qui peuvent parfois devenir chroniques. Des complications auto-immunes peuvent survenir tout au long de la vie des patients. Les allergies peuvent également être plus fréquentes chez les personnes présentant un déficit sélectif en IgA que dans la population générale. Le type d'allergie varie d'un patient à l'autre. L'asthme est une des maladies allergiques les plus fréquemment associées au déficit sélectif en IgA. Il pourrait être plus sévère et plus résistant chez les personnes présentant un déficit en IgA que chez les personnes saines. Un autre type d'allergie associé au déficit en IgA est l'allergie alimentaire, caractérisée par une intolérance du patient à certains aliments. Les symptômes associés aux allergies alimentaires sont la diarrhée ou les crampes abdominales. Une autre forme inhabituelle mais sérieuse d'allergie peut également survenir dans le déficit en IgA. Chez les personnes dont le sang ne contient pas d'IgA, le système immunitaire peut reconnaître les IgA provenant d'autres personnes comme des protéines étrangères. Dans ce cas, l'administration de produits sanguins contenant des IgA à une personne déficiente en IgA mais ayant des anticorps contre les IgA peut déclencher une réaction allergique. Les réactions allergiques aux IgA sont très rares mais tout patient avec déficit sélectif en IgA doit être informé du risque potentiel de réactions de transfusion lors d'administration de sang ou de produits sanguins.



## Diagnostic

Le diagnostic est établi quand les analyses du sérum sanguin du patient montrent une nette diminution ou une quasi-absence d'IgA avec des taux normaux des autres classes majeures d'immunoglobulines (IgG et IgM). Plusieurs autres examens peuvent être importants comme un hémogramme complet, des mesures de la fonction pulmonaire et une analyse d'urine. Certains patients peuvent nécessiter d'autres tests comme une évaluation de la fonction thyroïdienne, de la fonction rénale, ou des tests d'absorption digestive, et des recherches d'auto-anticorps (anticorps dirigé contre les propres tissus de l'organisme).

## Traitement

L'approche thérapeutique dépend de la situation clinique. En cas d'infections non sévères et peu fréquentes, pas de traitement prophylactique systématique n'est indiqué. Si infections répétées, une antibioprophylaxie saisonnière ou à long terme peut être proposée. Un traitement de substitution n'est actuellement pas possible pour les patients déficitaires en IgA. Néanmoins, si la situation le nécessite, une substitution par Ig peut être proposée. Il peut également être souhaitable de rechercher les anticorps anti-IgA dans le sang des patients présentant un déficit sélectif en IgA à titre de précaution en cas de transfusion sanguine.

## Pronostic

Bien que le déficit sélectif en IgA soit une des formes les plus bénignes de déficit immunitaire, il peut provoquer des complications sévères chez certains patients. Il est donc difficile de prédire l'évolution à long terme d'un patient particulier atteint de déficit sélectif en IgA. D'une manière générale, le pronostic dépend du pronostic des maladies associées. Il est donc important que les médecins évaluent et réévaluent régulièrement les patients présentant un déficit sélectif en IgA pour éventuellement détecter des maladies associées et le développement d'un déficit immunitaire plus large. Rarement, un déficit en IgA peut évoluer, par exemple, en déficit immunitaire commun variable avec déficit en IgG et en IgM. Il faut informer le médecin de tout événement inhabituel, comme fièvre, toux avec expectoration, éruption cutanée ou douleur articulaire.

*Auteur Dr. Nizar Mahlaoui (Unité d'immuno-Hématologie & Rhumatologie pédiatriques - Necker), Mise à jour 2021.*



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

---

[IRIS – Déficit Sélectif en IgA](#)

[Immune Deficiency Foundation – Selective IgA Deficiency](#)

[MedlinePlus - Selective deficiency of IgA](#)

[PubMed - Selective IgA Deficiency : Epidemiology Pathogenesis, Clinical Phenotype, Diagnosis, Prognosis and Management](#)

[PubMed – Selective IgA deficiency](#)

(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

---

### Cliniques :

#### 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](#)

[Clinique d'immunodéficiences primaires de l'Institut de recherches cliniques de Montréal \(IRCM\)](#)

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

#### Canada

[Autres cliniques affiliées à Immunodéficiences Canada](#)

Ailleurs dans le monde : [Liste](#)



# Cliniques spécialisées/médecins experts (suite)

---

## Experts :

### Canada :

[Dr Hugo Chapdelaine](#), MD. Spécialiste en immunologie clinique et en allergies. Directeur de la clinique d'immunologie primaire du centre de recherche sur les maladies rares et génétiques chez l'adulte de l'Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM), ainsi que le chargé de recherche de l'institut. Médecin aux Services d'immunologie clinique et allergie du Centre hospitalier de l'Université de Montréal (CHUM) et clinicien associé aux Services d'immunologie, rhumatologie et allergie du Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHUSJ) à Montréal et aux Services de médecine interne de l'Hôpital du Sacré-Cœur de Montréal. Professeur adjoint de clinique à la Faculté de Médecine de l'Université de Montréal. ([Articles pertinents](#))

[Dr Moshe Ben-Shoshan](#), MD, MSc. Spécialiste en allergie et immunologie pédiatrique à l'Hôpital de Montréal pour enfants. Assistant professor, Division of Allergy and Clinical Immunology et Membre associé au Department of Medicine, Division of Experimental Medicine at McGill University Health Center. ([Articles pertinents](#))

[Dre Christine T. McCusker](#), MD, MSc. FRCP, Division Head, Spécialiste en allergie et immunologie pédiatrique à l'Hôpital de Montréal pour enfants. ([Articles pertinents](#))

### États-Unis :

[Dre Leman Yel](#), MD, Professeur agrégée de médecine clinique, Chef à la Pediatric Allergy and Immunology Clinic, Chef intérimaire à Adult Allergy and Asthma Clinic, Faculté à Jeffrey Modell Diagnostic Center for Primary Immunodeficiencies School of Medicine, Membre de l'Institut d'immunologie, University of California, Irvine, États-Unis ([Articles pertinents](#)).

### France :

[Dr Pierre Quartier](#), Pédiatre. Service d'Immuno-hématologie pédiatrique-Rhumatologie et Service de Génétique Moléculaire à l'Hôpital Necker-Enfants Malade, Paris, France. ([Articles pertinents](#))



# 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.

La déficience en IgA n'est pas une maladie rare, il n'y a donc pas de médicament orphelin pour traiter cette maladie. De plus, à ce jour aucun traitement n'est disponible, cependant le traitement des complications entraînées par cette maladie est possible. À cause de l'hétérogénéité de la déficience en IgA et de l'absence de traitement spécifique, il est recommandé que chaque patient soit traité individuellement dépendant de ses besoins.

[Ressources médicaments – RQMO](#)

# Essais Cliniques

---

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

ClinicalTrials.gov

- 1) Nous n'avons trouvé aucun essai clinique spécifique au déficit en IgA en recrutement en ce moment.
- 2) Essais cliniques pour déficits immunitaires primaires en recrutement : [Liste](#)
  - [Caractérisation des manifestations des voies respiratoires supérieures dans la dyskinésie ciliaire primaire et les immunodéficiences primaires](#)

L'objectif principal de ce projet est de caractériser et de comparer les phénotypes des voies respiratoires supérieures chez les personnes ayant un diagnostic confirmé de PCD et de PID, et de collecter des données critiques pour éclairer la conception de futurs essais cliniques de traitement des maladies des voies respiratoires supérieures. Site de l'étude au Québec : Université McGill, Montréal, Québec.





# Essais Cliniques (suite)

---

- [Définition de l'étiologie génétique de la maladie pulmonaire suppurée chez les enfants et les adultes](#)  
Les chercheurs utiliseront une approche systématique pour l'évaluation diagnostique des patients afin d'identifier les caractéristiques qui peuvent faire la distinction entre les troubles d'immunodéficience primaire (PID) et la dyskinesie ciliaire primaire (PCD). Site de l'étude au Québec : Université McGill, Montréal, Québec.
- [Collecte d'échantillons à envoyer pour réaliser la caractérisation génétique et immunologique des immunodéficiences primaires.](#)  
Il s'agit d'un protocole prospectif de collecte d'échantillons biologiques. Les participants ne seront pas vus au NIH pour les visites d'étude. Dans le cadre de ce protocole, des tests génétiques et moléculaires seront effectués sur des échantillons pour améliorer la compréhension des immunodéficiences primaires. Site de l'étude: National Institutes of Health Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis
- [Études des troubles avec une susceptibilité accrue aux infections fongiques](#)  
Cette étude est conçue pour l'évaluation, le diagnostic et le suivi à long terme de patients sélectionnés présentant des déficits immunitaires primaires et d'autres affections associées à des champignons. Site de l'étude: National Institutes of Health Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis

Essais cliniques Orphanet pour les immunodéficiences primaires : [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](mailto: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](#): Registre qui reçoit des données seulement des médecins. Votre médecin traitant peut faire une demande pour accéder au registre et y envoyer vos données. Dr Elie Haddad à l'hôpital Sainte-Justine est affilié à ce registre.

[Autres registres pour les immunodéficiences primaires](#)

*(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:

[Dre Nancy Robitaille](#), MD, Hémato-Oncologue, Hôpital Sainte-Justine, Montréal, Québec

Ses intérêts de recherche portent essentiellement sur la médecine transfusionnelle, en particulier les pratiques transfusionnelles et l'hémovigilance ainsi que sur l'anémie falciforme ([Article pertinent](#)).

[Étude sur la réponse immunitaire chez les jeunes enfants immunodéprimés à la vaccination contre la COVID-19](#). Hôpital Sainte-Justine, Montréal, Québec.



## Projets de recherche (suite)

---

### Canada :

[Nancy M. Heddle](#), FCSMLS, MSc. Directrice du programme de recherche de transfusion du McMaster University, Hamilton, Ontario.

Recherche sur la transfusion combinant des techniques quantitatives et qualitatives pour aborder une grande variété de questions liées à la transfusion afin de fournir une approche fondée sur des données probantes pour la pratique de la médecine transfusionnelle ([Articles pertinents](#)).

[Étude sur l'immunogénicité et innocuité du vaccin COVID-19 chez les patients immunodéficients](#). Hôpital d'Ottawa, Ontario.

### États-Unis :

[Dre Joud Hajjar](#), MD, MS, Assistante Professeure, Immunologie, Allergie et Rhumatologie, Baylor College of Medicine, Houston, Texas, États-Unis.

Les recherches du Dr Hajjar se concentrent sur les déficits immunitaires primaires et sur l'interaction du microbiome et de la dérégulation immunitaire chez l'hôte déficient en anticorps ([Articles pertinents](#)).

[Dr. Brenna LaBere](#), MD, Allergologue-immunologue, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, États-Unis.

Recherche sur les symptômes de dérégulation immunitaire qui accompagnent souvent l'immunodéficience primaire ([Articles pertinents](#)).

[Projets de recherche du National Institute of Allergy and Infectious Diseases \(NIH\)](#)

[Page recherche du Immune Deficiency Foundation](#).



## Projets de recherche (suite)

---

[Orphanet - Projets de recherche pour les déficits immunitaires primaires](#)

Réseaux d'experts ailleurs dans le monde (déficits immunitaires primaires) : [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 et webinaires

---

[International Primary Immunodeficiencies Congress](#) , 8-10 novembre 2023, Rotterdam, Pays-Bas

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



# Jumelage

---

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, contactez les associations listées au début de ce document ou s'il n'y a pas d'association au Québec ou au Canada, contactez le RQMO : [info@rqmo.org](mailto: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](mailto:Info@apiq.info) ou sans frais 1 855 561-4563

- \* Consultez notre site web : [apiq.info](http://apiq.info)
- \* Suivez-nous sur Facebook : [APIQ](#)
- \* Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé :  
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
- \* Pour recevoir des nouvelles de l'APIQ : [apiq.info](http://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](mailto:info@rqmo.org)



1 855 561-4563



[info@apiq.info](mailto:info@apiq.info)



[www.apiq.info](http://www.apiq.info)

