

Présenté en partenariat avec



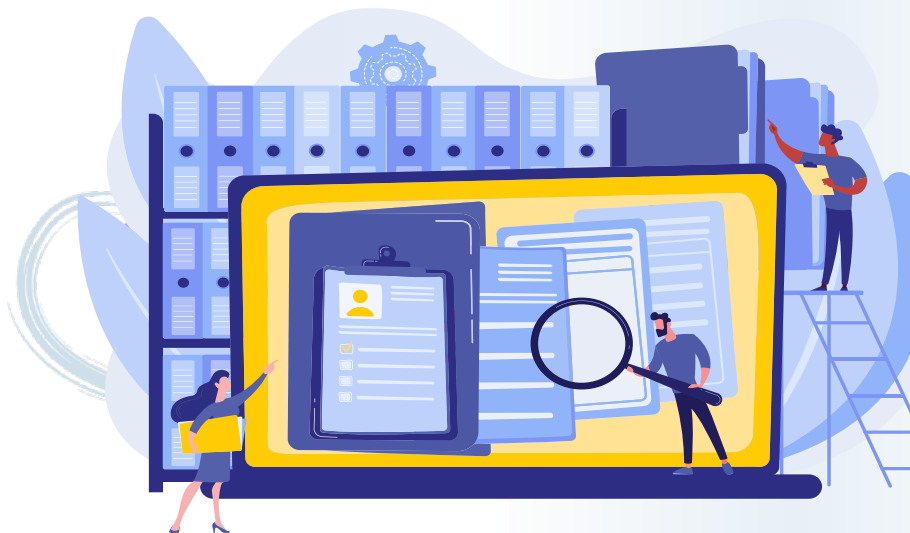
Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Déficit immunitaire commun variable



Asplénie congénitale

- **Synonymes :** Immunodéficience commune variable, Déficit idiopathique en immunoglobulines, Déficit primitif en anticorps, Hypogammaglobulinémie primitive (*en anglais : Common variable immunodeficiency (CVID), Common variable hypogamama-globulinemia, Primary Hypogamma-globulinemia*)
- **Fréquence de la maladie :** La prévalence varie entre 1 et 9 sur 100 000.
- **Hérédité :** Autosomique dominante, autosomique récessive ou liée à l'X ou Sporadique (pas hérité)

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.

Transmission autosomique récessive :

« 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. « Récessif » signifie que deux copies du gène muté (une de chaque parent) sont nécessaires pour provoquer la maladie. On dit que les parents sont « porteurs ». Ils ont chacun une copie du gène muté et, habituellement, ils n'ont pas la maladie. Deux parents porteurs ont une probabilité de 25 % d'avoir un enfant atteint.



Transmission liée à l'X :

« Liée à l'X » signifie que le gène en question est situé sur le chromosome X, l'un des chromosomes sexuels. Les humains ont deux chromosomes sexuels, X et Y. Les filles/femmes ont deux chromosomes X dans leurs cellules, tandis que les garçons/hommes ont un X et un Y. Dans le cas d'une maladie liée à l'X, ce sont généralement les mâles qui sont touchés car ils ont une seule copie du chromosome X qui porte la mutation responsable de la maladie. Étant donné que les femmes ont une copie non mutée du gène sur leur deuxième chromosome X, en général, elles n'ont pas la maladie. On dit que les femmes sont « porteuses ». Dans le cas de certaines maladies, elles peuvent manifester des symptômes plus légers ou différents. Une femme porteuse d'une maladie liée à l'X a une probabilité de 50 % de la transmettre à ses garçons.

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*
[Immunodéficience Canada](#) *en anglais*



France : [Association Iris](#)

États-Unis : [Jeffrey Modell Foundation \(JMF\)](#)
[Immune Deficiency Foundation](#)

[Advocacy & Awareness for Immune Disorders Association](#)
[American Autoimmune Related Diseases Association \(AARDA\)](#)
[Center for International Blood & Marrow Transplant Research \(CIBMTR\)](#)
[National Bone Marrow Transplant Link](#)
[National Neutropenia Network](#)
[Neutropenia Support Association](#)

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'immunodéficience](#)
(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)
[Ensemble contre le déficit immunitaire commun variable](#)
[Primary Immune Deficiency](#)
[Children & Adult with Primary Immune Deficiency](#)
[CVID \(common variable immunodeficiency\)](#)
[Immune Deficiency Support Group](#)

[Autres groupes Facebook \(primary immune deficiency\)](#)

Communauté RareConnect : [Déficit Immunitaire Commun Variable \(DICV\)](#)

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) - [Common variable immunodeficiency](#)

Le déficit immunitaire commun variable est un groupe de troubles caractérisés par de faibles niveaux d'un type de protéine connu sous le nom d'immunoglobulines (Ig). En raison du faible niveau d'Ig, le système immunitaire ne peut pas fabriquer d'anticorps qui combattent les bactéries, les virus ou d'autres toxines dans le corps. Cela conduit à des infections fréquentes, en particulier dans les sinus, les poumons et le tube digestif. Les symptômes commencent le plus souvent au début de l'âge adulte, mais peuvent survenir à tout âge. Alors que dans la plupart des cas, la cause du déficit immunitaire commun variable est inconnue, un changement génétique a été trouvé dans environ un tiers des cas. Cette condition est diagnostiquée sur la base des symptômes, des tests de laboratoire spécifiques et de l'exclusion d'autres troubles.

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

[Article Tout public \(Orphanet\) - Déficit immunitaire commun variable \(IPOPI\)](#)

[IRIS – Déficit immunitaire commun variable](#)

[Conduite à tenir en cas d'urgence \(Orphanet\) - Déficiences immunitaires humorales chez l'adulte](#)

[NORD - Common variable immune deficiency](#)

[GARD – Common variable immunodeficiency](#)

[American Academy of Allergy Asthma & Immunology \(AAAAI\) – Common variable immunodeficiency](#)

[Expert Review of Clinical Immunology - A review on guidelines for management and treatment of common variable immunodeficiency](#)

[PubMed – Common Variable Immunodeficiency : Diagnosis, Management, and Treatment](#)

(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](#))



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 sur le marché au Canada, sans désignation orpheline

- [Flebogammam](#)
- [Gammagard](#)
- [Hizentra](#)
- [Octagam](#)

Médicaments sur le marché en Europe, sans désignation orpheline :

- [Endobuline](#)
- [Sandoglobuline](#)

[Liste d'Orphanet](#)

[PubMed \(thérapies à l'étude\)](#)

- [Ressources médicaments – RQMO](#)



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 Immunodéficiência Canada](#)

Ailleurs dans le monde : [Autres cliniques](#)

Experts :

Québec:

[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 Elie Haddad](#), MD, PhD. Chef d'axe de recherche, Maladies immunitaires et cancers, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine, Professeur titulaire, Département de pédiatrie, Faculté de médecine, Université de Montréal, Clinicien, Département d'immuno-allergie et rhumatologie, CHU Sainte-Justine, 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 :

[Dr Troy R. Torgerson](#), MD, PhD. Directeur de Immunodeficiency Molecular Diagnostics Laboratory Seattle Children's Research Institute, Seattle. ([Articles pertinents](#))

[Dr Hans Ochs](#), MD. Chaire à Jeffrey Modell in Pediatric Immunology Research, Chef de Immunology Clinic, Professeur au département de pédiatrie, University of Washington, Seattle Children's Hospital, Seattle Children's Research Institute, Seattle. ([Articles pertinents](#))

[Dr Ramasy L. Fuleihan](#), MD. Directeur Clinique de la Division of Pediatric Allergy, Immunology and Rheumatology et Professeur de pédiatrie à Columbia University Irving Medical Center. New York. ([Articles pertinents](#))

[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](#))

Réseaux d'experts ailleurs dans le monde: Orphanet [Liste](#)



Essais cliniques

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

ClinicalTrials.gov

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

- [Greffe de cellules souches hématopoïétiques allogéniques pour les patients présentant des déficits immunitaires primaires](#)

Il s'agit d'établir des lignes directrices de traitement standard pour la greffe allogénique de cellules souches hématopoïétiques (GCSH) chez les patients présentant un déficit immunitaire primaire. Site de l'étude : Masonic Cancer Center, University of Minnesota

- [Immune Regulation in Patients With Common Variable Immunodeficiency and Related Syndromes](#)

Cette étude explore la cause de l'immunodéficience dans l'immunodéficience variable commune (IVC) et d'autres syndromes d'immunodéficience connexes-déficit en IgA, syndrome d'hyper IgM, thymome et agammaglobulinémie, hypogammaglobulinémie associée à l'infection d'Epstein-Barr, et d'autres pour mieux se concentrer sur la façon de corriger le défaut sous-jacent. Site de l'étude: National Institute of Allergy and Infectious Diseases (NIAID), Maryland, États-Unis.

- [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



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](#) : 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.

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.

[Beyond the Genome : Transcriptome Based Diagnostics for Rare Diseases and Cancer](#) par Génome Canada. Au Ontario Genomics, Chef de projets, Hospital for Sick Children, Research Institute, Toronto, Ontario.

États-Unis :

[Dr Paul Joseph Maglione](#), MD, PhD. Assistant professor of Medicine at Boston University School of Medicine in the Section of Pulmonary, Allergy, Sleep & Critical Care Medicine, Boston, Massachusetts, États-Unis



Recherche sur les mécanismes et le rôle de la génétique dans le déficit immunitaire commun variable ([Articles pertinents](#)).

[Dre Charlotte Cunningham-Rundles](#), MD, PhD. Professor at Departments of Medicine, Pediatrics, The Prism Immunology Institute, The Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York City, New York.

Recherche sur l'immunité des cellules B, T et des cellules dendritiques dans le déficit immunitaire commun variable ([Articles pertinents](#)).

[Dre Loud 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](#)

Europe :

[Dre Karin Engelhardt](#), PhD. Associée de recherche pour Prof. Sophie Hambleton. Membre de European Society of Primary Immunodeficiencies (ESID) et British Society for Immunology (BSI), Newcastle University, Angleterre.

Recherche sur la base génétique des immunodéficiences primaires ([Articles pertinents](#))

[Dr Bodo Grimbacher](#), MD. Medical Center at University of Freiburg. Coordinateur de centre d'expert et



chercheur, Professeur consultant à Fribourg-en-Brigau, Allemagne.

Recherche sur la génétique et la physiopathologie moléculaire des immunodéficiences primaires ([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

[International Primary Immunodeficiencies Congress](#)

8-10 novembre 2023, Rotterdam, Pays-Bas

[Tous les événements d'immunodéficiency 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](#)

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](#)
- * 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

