

Présenté en partenariat avec



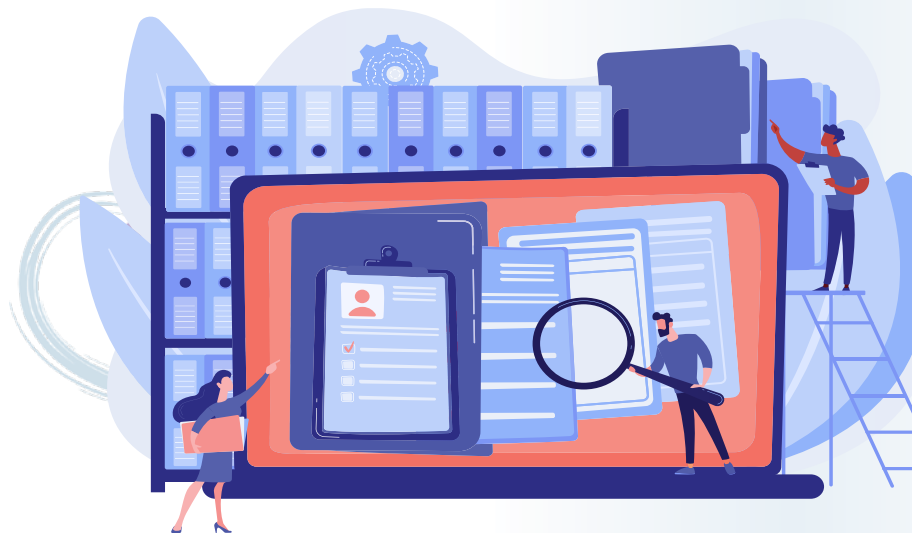
Fiche — Sources d'information et de ressources

## **CENTRE iRARE**

Centre d'information  
et de soutien en maladies rares

# Hyper immunoglobulinémie D

---



# Hyper immunoglobulinémie D

- **Synonymes :** Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D, Déficit partiel en mévalonate kinase, Fièvre récurrente avec hyper-IgD, Fièvre récurrente avec hyperimmunoglobulinémie D, HIDS, Syndrome hyper-IgD (en anglais : HIDS, Hyper-IgD syndrome,
- Hyperimmunoglobulinemia D with recurrent fever, Hyperimmunoglobulinemia D syndrome, Partial mevalonate kinase deficiency, Periodic fever Dutch Type)
- **Fréquence de la maladie :** La prévalence est inconnue, mais environ 200 cas de recensés dans le monde.
- **Hérédité :** L'hyperimmunoglobulinémie D se transmet de manière autosomique récessive, c'est-à-dire que la personne atteinte est née de deux parents qui sont porteurs de la condition mais qui n'en sont pas atteints. La probabilité pour un couple de porteurs d'avoir un enfant atteint est de 25% (1/4) à chaque grossesse. Elle est due à des mutations dans le gène MVK qui sont responsables d'un déficit partiel de la mévalonate kinase, mais non-total.

## Plus de détails :

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 : [ISSAID](#)

États-Unis : [Autoinflammatory alliance](#) *en anglais*

Royaume-Uni: [Rare Autoinflammatory Conditions Community - UK](#) *en anglais*

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)*  
[Hyper-IgD syndrome](#) *en anglais*  
[HIDS and MA Education and Support](#) *en anglais*  
[Stop CAID Now](#) *en anglais*

Blogue : [SAID Support](#) *en anglais*

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))

La prévalence du syndrome d'hyperimmunoglobulinémie D est inconnue mais 200 cas environ ont été recensés dans le monde.

Les premiers accès se manifestent en général dans la première année de vie par des poussées fébriles accompagnées de douleurs abdominales, de vomissements et de diarrhées. Une atteinte articulaire (arthralgies et/ou arthrites) des adénopathies, des éruptions cutanées et des céphalées sont aussi observées. Les accès durent de 3 à 7 jours et récidivent toutes les 2 à 8 semaines mais varient d'un cas à l'autre. Les accès peuvent être spontanés ou déclenchés par des vaccinations, des infections ou des traumatismes émotionnels ou physiques. Ils n'ont en général aucun retentissement sur la croissance et le développement des enfants. Des complications du syndrome hyper-IgD sont parfois observées chez l'adulte (amylose, adhérences abdominales, et plus rarement contractures articulaires).

Le syndrome hyper-IgD est un syndrome à transmission autosomique récessive dû à des mutations du gène codant la mévalonate kinase (MVK). Ces mutations sont responsables d'un déficit de l'enzyme MVK partiel mais non total, qui laisse persister une activité résiduelle.

Le diagnostic repose sur le tableau clinique et sur la mise en évidence biochimique ou génétique du déficit en MVK. Le taux des IgD sériques est en général élevé (mais souvent normal chez l'enfant de moins de 3 ans). Le taux des IgA est aussi élevé dans 80 % des cas. Au moment d'un accès, la vitesse de sédimentation (VS) est accélérée avec une augmentation de la C-réactive protéine (CRP), des interleukines (IL)-1 et -6 et du facteur de nécrose tumorale (TNF) alpha. Le test génétique révèle la mutation MVK dans tous les cas.

L'acidurie mévalonique (AMV ; voir ce terme) aussi due à des mutations de MVK (mais avec un déficit presque total) et les autres syndromes auto-inflammatoires: la fièvre méditerranéenne familiale (FMF), la fièvre héréditaire périodique liée au récepteur du TNF (TRAPS) et le syndrome Muckle-Wells (voir ces termes). Chez l'enfant, le tableau clinique du syndrome hyper-IgD peut être indifférenciable d'un syndrome PFAPA (fièvre périodique avec aphtose, pharyngite et adénite, ou syndrome de Marshall ; voir ce terme).



Le diagnostic prénatal est théoriquement possible, mais non fait en pratique.

Quand un couple a un enfant atteint, le risque de récurrence est de 25 % pour l'enfant à venir ; le conseil génétique est donc recommandé.

Il n'y a pas de traitement spécifique de l'HIDS et le traitement n'est pas standardisé à ce jour. Chez certains patients, on a observé une réponse à la prednisonne à haute dose. L'anakinra (un antagoniste du récepteur de l'IL-1) a aussi montré une efficacité dans quelques cas, de même que l'éta nercept (un inhibiteur du TNF-alpha).

Le pronostic du syndrome est bon. L'espérance de vie n'est pas diminuée, sauf dans les rares cas où surviennent des infections sévères ou une amylose rénale.

*Editeur(s) expert(s) : Pr J. [Joost] FRENKEL - Dr A. [Anna] SIMON -  
Dernière maj : Octobre 2011*

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

---

Genetics Home Reference : [Mevalonate kinase deficiency](#)

GARD : [Hyper-IgD syndrome](#)

NORD : [Mevalonate kinase deficiency](#)

Article tout public : [Orphanet – Hyper IgD](#)

Guide pour le test génétique : [Déficit en mévalonate kinase](#)



# Traitements possibles

---

À venir



# Cliniques spécialisées/médecins experts

---

## Cliniques :

[Rhumatologie pédiatrique](#), Hôpital de Montréal pour enfants, Centre Universitaire de Santé McGill, Montréal (QC)

[Rhumatologie](#), CHU Ste-Justine

[Autoinflammatory clinic](#), SickKid's Hospital, Toronto, Ontario, Canada.

[Recurrent Fever Disorders Clinic](#), Rady's Children Hospital, San Diego, Californie, États-Unis.

[Clinic for Auto-Inflammatory Diseases](#), Cincinnati Children's Hospital, Cincinnati, Ohio, États-Unis.

[Renaissance School of Medicine](#), Stony Brook University, Stony Brook, New-York, États-Unis.

Autres [Centres de référence et compétences](#)

## Experts :

[Dr Rosie Scuccimarrì](#), rhumatologue, Hôpital de Montréal pour enfants, Centre Universitaire de Santé McGill, Montréal, Québec. Membre du département de rhumatologie pédiatrique. Publications sur différentes conditions présentant des fièvres récurrentes.

Pays-Bas : Dr Anna Simon, PhD, Professeure associée et Investigatrice junior principale au département de Médecine Interne Générale, section Maladies infectieuses du Centre Médical Radboud University Nijmegen.

Pays-Bas : [Dr Joost Frenkel](#), Professeur en pédiatrie au Centre Médical Universitaire Utrecht.



## 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.

Outil de recherche : [Orphanet](#)  
Ressources médicaments – [RQMO](#)

## Essais cliniques

---

[Liste](#) de tous les essais cliniques (Clinical trials.gov)  
Essais cliniques [Orphanet](#)

## 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.

[CAN-Fever registry](#)  
[Eurofever Registry](#)  
[BC Children's Hospital BioBank](#)  
[Liste](#) pour l'Europe





## Projets de recherche

---

Pays-Bas : Dr Anna Simon, PhD, Professeure associée et Investigatrice junior principale au département de Médecine Interne Générale, section Maladies infectieuses du Centre Médical Radboud University Nijmegen. Ses intérêts sont les maladies auto-inflammatoires et les immunodéficiences primaires. Sa recherche porte surtout sur le syndrome Hyper-IgD et le syndrome Schnitzler. ([Article pertinent](#))

Pays-Bas : [Dr Joost Frenkel](#), Professeur en pédiatrie au Centre Médical Universitaire Utrecht. Sa recherche porte spécifiquement sur le syndrome d'hyper-IgD dû à une déficience en mévalonate kinase. ([Articles pertinents](#))

### [NIH - Projets de recherche subventionnés – Déficit en mévalonate kinase](#)

Les projets portent sur l'approfondissement des mécanismes inflammatoires en cause dans la maladie, ainsi que sur la découverte de biomarqueurs permettant d'améliorer le diagnostic du syndrome d'hyper-IgD et d'autres maladies auto- inflammatoires héréditaires.

[Liste](#) des projets de recherche en Europe.

## Articles spécialisés

---

PubMed : [Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur traitements](#)

## Conférences

---

[Nomid Alliance - Évènements](#)



# Jumelage

---

(Pour trouver d'autres personnes atteintes, s'il n'y a pas d'associations pour cette maladie)

[Communauté RareConnect – MKD](#)

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, [contactez le RQMO](#)

## Autres sites :

[Forum Maladies Rares](#) (France)

[RareConnect](#) (français)

[CORD](#) (Canadian Organization for Rare Disorders)

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

[Genetic Alliance](#) (USA)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Contact a family](#)

[Madisons Foundation](#)

**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](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](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)

