

Présenté en partenariat avec



Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE IRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Immunodéficience combinée sévère



Immunodéficience combinée sévère

- **Synonymes :** Déficit immunitaire combiné sévère, IDCS, (*en anglais : Severe combined immunodeficiency, SCID*)
- **Fréquence de la maladie :** Environ 1/50 000
- **Hérédité :** Autosomique récessive ou Liée à l'X

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, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

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

Canada: [Organisation Canadienne des personnes immunodéficientes](#)
[Immunodéficience Canada](#)

Royaume-Uni : [Immunodeficiency UK](#)
[International Patient Organization for Primary Immunodeficiencies \(IPOPI\)](#).

France : [Association Iris](#)

États-Unis : [effrey Modell Foundation \(JMF\)](#)
[Immune Deficiency Foundation](#)
[Advocacy & Awareness for Immune Disorders Association](#)
[American Autoimmune Related Diseases Association \(AARDA\)](#)

Australie : [Immune Deficiencies Foundation Australia \(IDFA\)](#)

Associations ailleurs dans le monde : [Liste](#)

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)
[SCID – Severe Combined Immunodeficiency](#)
[SCID, Angles for Life Foundation](#)
[Immune Deficiency Support Group](#)

[Autres groupes Facebook – Severe combined immunodeficiency](#)

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) – [Severe combined immunodeficiency](#) (Septembre 2022)

L'immunodéficience combinée sévère est un trouble héréditaire du système immunitaire caractérisé par des anomalies des réponses à la fois des lymphocytes T et des lymphocytes B (types spécifiques de globules blancs nécessaires au fonctionnement du système immunitaire).

Les signes et symptômes courants comprennent une susceptibilité accrue aux infections, y compris les otites, pneumonie, bronchite, muguet buccal et diarrhée. En raison d'infections récurrentes, les enfants atteints d'immunodéficience combinée sévère ne grandissent pas et ne prennent pas de poids comme prévu (retard de croissance).

L'immunodéficience combinée sévère peut être causée par des modifications génétiques dans l'un de plusieurs gènes et peut être héritée de manière récessive liée à l'X (le plus souvent) ou autosomique récessive. Le type le plus courant de l'immunodéficience combinée sévère est appelé déficit immunitaire combiné sévère lié à l'X. Une autre forme d'immunodéficience combinée sévère est causée par une déficience de l'enzyme adénosine désaminase.



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

[Article grand public \(Orphanet\) pour le SCID](#)

[IRIS – Déficit immunitaire combiné sévère](#)

[Immune Deficiency Foundation \(IDF\) – Severe combined immune deficiency \(SCID\)](#)

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

[NORD – Severe combined immunodeficiency](#)

[GARD – Severe combined immunodeficiency](#)

[Revue de génétique clinique – X-Linked Severe Combined Immunodeficiency](#)

Article: [Consensus approach for the management of severe combined immune deficiency caused by adenosine deaminase 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 : [Autres cliniques](#)



Cliniques spécialisées/médecins experts (suite)

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](#))

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

Canada :

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

[Dre Anne Junker](#), MD, FRCPC. Professeur associé et Directrice associée Faculty Affairs, UBC Department of Pediatrics, BC Children's Hospital, British Columbia. Scientific Director of Canadian national Maternal Infant Child & Youth Research Network (MICYRN). ([Articles pertinents](#))



Cliniques spécialisées/médecins experts (suite)

États-Unis :

[Dr Luigi D. Notarangelo](#), MD, Chief at Laboratory of Clinical Immunology and Microbiology. Professor of Pediatrics, Harvard Medical School, Clinical doctor in Immunology at Children's Hospital, Boston. ([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](#)).

[Dr Morton J. Cowan](#), MD, Immunologue pédiatrique, The bone marrow transplant program, University of California San Francisco, San Francisco, Californie. ([Articles pertinents](#))

[Dre Charlotte Cunningham-Rundles](#), MD, PhD, Immunologue pédiatrique à l'Hôpital du Mount Sinai, New York, New York. ([Articles pertinents](#))

Ailleurs dans le monde :

[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](#))

[Dr Alain Fisher](#), MD, PhD. Chef de l'unité Immunologie et hématologie pédiatriques de l'hôpital Necker-Enfants Malades. Membre de l'académie des sciences et titulaire de la chaire de médecine expérimentale au Collège de France. ([Articles pertinents](#))

[Dr Fausto Cossu](#), MD. Pédiatre. Pediatric HSCT Unit, 2e Pediatric Clinic of University, Ospedale Microcitemico, Cagliari, Sardinia, Italie. ([Articles pertinents](#))

Réseaux 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 en développement :

- [Revcovi \(Adénosine désaminase recombinante\)](#) : *Pour déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase*
- [Strimvelis](#) (Cellules CD34+ autologues transduites avec un vecteur lentiviral contenant le gène humain ADA) : *Pour déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase*

Médicaments sans désignation orpheline sur le marché au Canada:

- [Gammagard \(Immunoglobuline humaine normale\)](#)
- [Octagam \(Immunoglobuline humaine normale\)](#)

Médicaments sans désignation orpheline en développement :

- [Endobuline](#) (Immunoglobuline humaine normale)

[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](#)

- [Bases génétiques des immunodéficiences](#)

Cette étude examinera le rôle des facteurs héréditaires dans différentes formes d'immunodéficience immunitaire combiné sévère (SCID).

Site de l'étude: National Institutes of Health Clinical Center, Bethesda, Maryland, États-Unis

- [Registre sur le traitement Revcovi chez les patients atteints de déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase](#)

Ce registre est mené chez des patients atteints d'un déficit immunitaire combiné sévère en adénosine désaminase traités avec Revcovi afin de collecter des données cliniques et biochimiques périodiques sur la sécurité et l'ajustement de la dose.

Site de l'étude: UBMD Pediatrics Outpatient Center, Buffalo, New York, United States

- [Transfert de gènes lentiviraux pour le traitement des enfants de plus de 2 ans atteints d'immunodéficience combinée sévère liée à l'X](#)

Le but de cette étude est d'évaluer l'innocuité et l'efficacité du traitement par transfert de gène lentiviral pour restaurer la fonction immunitaire des participants atteints d'immunodéficience combinée sévère liée à l'X âgés de 2 à 40 ans et présentant une altération importante de l'immunité.

Site de l'étude: National Institute of Allergy and Infectious Diseases (NIAID), National Institutes of Health (NIH), Bethesda, Maryland, États-Unis



Essais Cliniques (suite)

- [Essai de phase I/II de transfert de gène lentiviral pour SCID-X1 avec conditionnement au busulfan ciblé à faible dose](#)

Il s'agit d'une étude multicentrique ouverte de phase I/II dans laquelle les patients recevront du busulfan ciblé à faible dose suivi d'une perfusion de moelle osseuse autologue sélectionnée CD34+ ou de cellules sanguines périphériques mobilisées transduites avec le vecteur G2SCID. Les sujets seront inscrits sur 3 ans et suivis pendant 2 ans après la perfusion sur ce protocole, puis suivis à long terme sur un protocole de suivi à long terme distinct.

Site de l'étude : Boston Childrens Hospital, Boston, Massachusetts, États-Unis.

- [Évaluation des patients présentant des anomalies de la fonction immunitaire](#)

Cette étude évaluera les patients présentant une fonction immunitaire anormale entraînant des infections récurrentes ou inhabituelles ou une inflammation chronique.

Site de l'étude: National Institute of Allergy and Infectious Diseases (NIAID), National Institutes of Health (NIH), Bethesda, 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



Essais Cliniques (suite)

2) Tous les essais cliniques *Clinical Trials.gov* : [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.

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:

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

[Dre Héléne Decaluwe](#), MD, PhD, FRCPC, Professeure agrégée de clinique, Service d'allergie, immunologie et rhumatologie, Département de pédiatrie, Université de Montréal, Hôpital Sainte-Justine, Montréal, Québec.

L'équipe de recherche de la Dre Decaluwe a développé une expertise particulière dans la reconstitution immunitaire de patients atteints de déficit immunitaire combiné sévère traités par greffe de cellules souches, dans le but d'informer sur les meilleures approches thérapeutiques pour traiter ces patients ([Articles pertinents](#)).

Canada :

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

États-Unis :

[Dr Eli Rothenberg](#), PhD. Professeur associé au Département de biochimie et pharmacologie moléculaire, NYU Grossman School of Medicine, New York City, New York, États-Unis.

[Mechanisms of Human DNA Double-Strand Break Repair via Quantitative Single-Molecule Imaging](#) Le but de ce projet est de combler les lacunes critiques dans la compréhension de la voie centrale de réparation de l'ADN chez l'homme en utilisant de nouvelles méthodes à molécule unique. Lors de la réplication des cellules de mammifères, les cassures chromosomiques sont réparées via deux voies principales: la voie de jonction d'extrémité non homologue (NHEJ), qui est active tout au long du cycle cellulaire, et la recombinaison homologue (HR) qui est principalement active pendant la réplication. Les mutations dans les protéines HR sont associées à l'instabilité du génome et à la prédisposition au cancer, tandis que les mutations dans les protéines NHEJ entraînent une instabilité du génome, une immunodéficience combinée sévère (SCID) et une sensibilité IR, cette dernière étant pertinente pour l'hypersensibilité du patient à l'IR thérapeutique. ([Articles pertinents](#))



Projets de recherche (suite)

[Dre Elizabeth Secord](#), MD, Allergiste et Immunologue, Department of Allergy and Immunology, Children's Hospital of Michigan, Detroit, États-Unis.

Recherche clinique sur les immunodéficiences et sur le dépistage néonatal du déficit immunitaire combiné sévère ([Articles pertinents](#)).

[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](#)).

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

[Projets de recherche sur les immunodéficiences primaires financés par le NIH](#)

[Page recherche du Immune Deficiency Foundation](#)

[Dr Bodo Grimbacher](#), MD. Medical Center at University of Freiburg. Coordinateur de centre d'expert et chercheur, Professeur consultant à Fribourg-en-Brisgau, Allemagne. Recherche sur la génétique et la physiopathologie moléculaire des immunodéficiences primaires ([Articles pertinents](#))

[Dr Vassilios Lougaris](#), MD, Immunologue pédiatrique, Clinique de pédiatrie, Département des sciences cliniques et expérimentales, Université of Brescia; Clinique de pédiatrie, ASST-Spedali Civili, Brescia, Italie. Dr Lougaris étudie les aspects cliniques et génétiques 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

[Webinaires du Canadian Immunodeficiency Patient Organization \(CIPO\)](#)

[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- nous au info@apiq.info

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

