Présenté en partenariat avec

RQMO
REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES

Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares

APIQ
Association des Patients Immunodéficients du Québec

Syndrome Hyper IgM

Syndrome Hyper IgM

- **Synonymes :** Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes, HIGM avec susceptibilité aux infections opportunistes

  (*en anglais :* ***Hyper-IgM syndrome with susceptibility to opportunistic infections, HIGM with susceptibility to opportunistic infections, HIGM, IHIS, Immunodeficiency with hyper IgM syndrome***)

- **Fréquence de la maladie :** Syndrome Hyper IgM lié à l'X : **2/1 000 000, pour les formes récessives, <1/1 000 000.**

- **Hérédité :** Liée à l'X ou autosomique récessive. Les formes liées à l'X (XHIM) sont surtout reliées au HIGM de type 1, alors que les types 2 à 5 sont transmis de façon autosomique récessive.

  Transmission liée à l'X :

  Le mode de transmission est récessif lié à l'X : généralement, l'enfant atteint est un garçon né d'une mère porteuse, non atteinte de la condition. La probabilité que les garçons soient atteints est de 50 % lorsque la mère est porteuse pour le syndrome hyper IgM.

  Transmission autosomique récessive :

  Le syndrome hyper IgM 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.

Plus de détails :

- Ressources – Génétique Simplement (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 : Hyper IgM Foundation, Inc.

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 Reasearch (CIBMTR)
National Bone Marrow Transplant Link
National Neutropenia Network
Neutropenia Support Association

Royaume-Uni : Immunmodeficiency UK
International Patient Organization for Primary Immunmodeficiencies (IPOPI)

Australie : Immune Deficiencies Foundation Australia (IDFA)

Associations ailleurs dans le monde : Liste

Cette association est spécifique au syndrome Hyper IgM au États-Unis :

États-Unis : Hyper IgM Foundation, Inc.

Associations/groupes de soutien

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 IgM Syndrome Group
Ryan's Journey with Hyper IgM Syndrome
Hyper IgM Foundation

Blog – Hyper IgM Foundation

Autres groupes Facebook Hyper IgM Syndrome

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) - Immunodeficiency with hyper IgM

Le syndrome d'hyper IgM est un type de syndrome d'immunodéficience primaire. L'immunodéficience primaire survient lorsqu'une partie du système immunitaire d'une personne est manquante ou ne fonctionne pas correctement. Le corps des personnes atteintes d'immunodéficience primaire ne peut pas se débarrasser des germes ou se protéger des nouveaux germes aussi bien qu'il le devrait. Les immunodéficiences primaires sont héréditaires, c'est-à-dire qu'elles sont transmises des parents aux enfants. Les syndromes d'hyper IgM sont caractérisés par des taux sériques d'immunoglobulines M normaux ou élevés avec absence d'immunoglobulines G, A et E. Les immunoglobulines sont des protéines présentes dans le sang. L'hyper IgM se traduit par une susceptibilité aux infections bactériennes et parfois aux infections opportunistes. Il existe cinq types différents de syndromes d'hyper IgM (types 1 à 5). Les types se distinguent par l'emplacement du changement génétique impliqué.

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

IPOPI – Syndrome d'Hyper IgM
IRIS - Syndrome Hyper IgM liée à l'X
HyperIgM Foundation – About Hyper IgM Syndrome
NORD – Hyper IgM Syndromes

(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 Hôspitalier 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 Immunodéficience Canada

Ailleurs dans le monde : Autres cliniques

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 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 Divisoin of Pediatric Allergy, Immunology and Rheumatology et Professeur de pédiatrie à Colombia 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 Medecine, 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.

Médicaments à désignation orpheline en Europe :

- haematopoietic stem cells and blood progenitors umbilical cord-derived expanded with (1R, 4R)-N1-(2-benzyl-7-(2-methyl-2H-tetrazol-5-yl)-9H-pyrimido[4,5-b] indol-4-yl)cyclohexane-1,4-diamine dihydrobromide dihydrate
- Allogeneic multi-virus specific T lymphocytes targeting BK virus, cytomegalovirus, human herpesvirus-6, Epstein Barr virus and adenovirus

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**

- 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

- 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.

- 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 dyskinésie ciliaire primaire (PCD).

  Site de l'étude au Québec : Université McGill, Montréal, Québec.

Essais Cliniques (suite)

- 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 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@rechercheclinique quebec.com
Site web : https://rechercheclinique quebec.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).

Projets de recherche *(suite)*

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 Rheumatologie, 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).

Dr Bao Q. Vuong, PhD. Assistant professeur, The City College of New York, États-Unis.

Projet ayant pour but de comprendre comment différents types d'anticorps sont produits par le système immunitaire. Les études permettront de concevoir des vaccins et des thérapies à base d'anticorps plus efficaces pour traiter des maladies telles que les infections virales et les cancers.

Page recherche de l'HyperIgM Foundation
Projets de recherche du National Institute of Allergy and Infectious Diseases (NIH)
Page recherche du Immune Deficiency Foundation
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

Vidéo éducatifs de l'HyperIgM Foundation

Primary Immunodeficiency Conference de l'Immune Deficiency Foundation (IDF)

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 l'association québécoise indiquée en début de cette fiche ou contactez- nous au 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
* 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