

Cas clinique Immunologie – session rattrapage juillet 2019

Aude Gleizes

Lucas, 2 ans, est sujet depuis qu'il est né à des otites graves plusieurs fois par an, nécessitant un traitement antibiotique devant être maintenu tout l'hiver. Ses parents, inquiets devant la récurrence de ces infections sévères, prennent un rendez-vous auprès d'un infectiologue de l'hôpital Necker. Lors de la consultation, le médecin interroge les parents de Lucas sur l'historique familial infectieux et apprend que le frère de la maman de Lucas est décédé dans son enfance d'une méningite à entérovirus. Par ailleurs, l'analyse phénotypique par cytométrie en flux met en évidence une lymphopénie B massive amenant le médecin à conclure à un déficit immunitaire primitif de la réponse humorale.

Question 1 : Quelles sont les principales caractéristiques immunologiques d'un déficit immunitaire primitif de la réponse humorale ?

Question 2 : Quelle est votre hypothèse diagnostique pour Lucas ? Justifiez votre réponse.

Question 3 : Quelles sont les principales infections retrouvées dans ce contexte ?

Question 4 : Après avoir précisé la nature de la mutation retrouvée dans ce contexte diagnostique, exposez brièvement les conséquences physiopathologiques et le retentissement sur le bilan biologique immunologique.

Question 5 : Quel sera le traitement instauré et la surveillance mise en place ?

Grille sur 60 points

Question 1 : 12 points

- Déficit ciblant les lymphocytes B (1)
- Lymphocytes T normaux (1)
- Proliférations lymphocytaires T normales (1)
- Numération lymphocytes B : normale, diminuée ou quasi nulle (3)
- Diminution taux Ig (2)
- Diminution sérologies vaccinales (2)
- Diagnostic à la disparition des Ig maternelles (2)

Question 2 : 8 points

- Agammaglobulinémie de Bruton (2)
- DIP lié à l'X (2)
- Diagnostic petite enfance (2)
- Absence de lymphocytes B (lymphopénie B massive) (2)

Question 3 : 10 points

- Infections respiratoires (sinusites, otites, pneumonie) ou digestive (3)
- Bactéries à développement extra-cellulaire (2)
- *S. pneumoniae* ; *H. influenzae* : bactérie encapsulées (2)
- Méningites à enterovirus (sensibilité accrue) et à *N. meningitidis* (3)

Question 4 : 15 points

- Mutation du gène XLA (2)
- Codant la tyrosine kinase de Bruton (BTK) impliquée notamment dans la signalisation intra-cellulaire du BCR (3)
- Blocage de la lymphopoïèse B au stade pré-B dans la MO (3)
- Absence quasi-complète de lymphocytes B (2)
- Peu d'Ig circulantes (1)
- IgA = IgM = 0 (2)
- IgG < 2g/L (2)

Question 5 : 15 points

- Traitement substitutif à vie par Ig polyvalentes (3)
- Administration IV toutes les 3 à 4 semaines ou SC 1 fois par semaine (4)
- Antibio prophylaxie (2)
- Surveillance clinique (infections) (2)
- Dosages taux résiduels d'IgG avec cible : maintien taux de l'ordre de 6g/L (4)