

Cas clinique Immunologie

Aude Gleizes

Ethan, 2 ans, développe depuis qu'il est né des otites graves plusieurs fois par an, nécessitant un traitement antibiotique devant être maintenu tout l'hiver. Au cours d'une consultation chez le pédiatre, la maman d'Ethan fait état de son inquiétude car son histoire familiale a été marquée par le décès de son frère âgé, alors de 3 ans, d'un syndrome infectieux non étiqueté. Le médecin prescrit un bilan biologique dont les résultats mettent en évidence une lymphopénie B massive, une numération lymphocytaire T et NK normales et une hypogammaglobulinémie touchant les trois isotypes d'immunoglobulines orientant le diagnostic vers un déficit immunitaire primitif de la réponse adaptative.

Question 1 : Après avoir présenté la démarche du diagnostic biologique d'un déficit immunitaire de la réponse adaptative, précisez le diagnostic vers lequel on s'oriente. Justifiez votre réponse.

Question 2 : Quelle est l'anomalie génétique à l'origine de ce déficit immunitaire ? Quelles en seront les conséquences physiopathologiques ?

Question 3 : Quel sera le traitement instauré, sa surveillance et les principales préconisations associées ?

Question 4 : Quelle sera la prise en charge familiale à prévoir par le médecin ?

Grille 60 pts

Question 1 : 24 points

- Signe d'alerte (1)
- Examens de 1^{ère} intention (1)
- Hémogramme (2)
- Electrophorèse des protéines sériques (1)
- Dosage des Ig GAM (2)
- Evaluation des Ac spécifiques avec les sérologies vaccinales (2)
- Si anomalies lors du bilan de 1^{ère} intention (1)
- Examens de 2^{ndes} intention (1)
- Phénotypage lymphocytaire (2)
- Etude fonctionnelle lymphocytaire T (2)
- Dosage des sous-classes d'IgG (1)
- Agammaglobulinémie de Bruton (3)
- Lymphopénie massive (1)
- Hypogammaglobulinémie des 3 isotypes (1)
- Infection de la sphère ORL récurrentes et sévères (1)
- ATCD familial et transmission récessive liée à l'X (2)

Question 2 : 15 points

- Gène XLA (3)
- Bruton Tyrosine Kinase (3)
- Blocage lymphopoïèse B au stade pré-B (3)
- Conséquences : absence de lymphocytes et d'Ig circulantes (2)
- Impact sur la RI humorale et la production d'Ac (1)
- Infections respiratoires après disparition des Ig maternelles (3)

Question 3 : 15 points

- Substitution à vie (2)
- Ig polyvalentes (2)
- Antibio prophylaxie : sulfaméthoxazol/triméthoprime (2)
- Surveillance clinique (1)
- Surveillance biologique avec le dosage des IgG résiduelles (2)
- Cible IgG à atteindre : environ 6g/L (2)
- Suivi 2x/an ou au moment des épisodes infectieux (2)
- Vaccinations préconisées : grippe/pneumocoque/COVID 19 (2)

Question 4 : 6 points

- Analyse familiale avec séquençage du gène à la recherche de l'anomalie du cas index (2)
- Identification des femmes vectrices (2)
- Diagnostic pré-natal (2)