

Délétion 22q11 et déficit immunitaire

Connect22.ch

24 septembre 2005

DELETION 22q11

- Cardiopathie
- Dysmorphie faciale
- Fente palatine ou insuffisance vélaire
- Hypoparathyroïdie avec hypocalcémie
- Hypoplasie thymique déficit immunitaire

LE THYMUS

- **Chez le nourrisson**, situé à la base du cou, sous le sternum, de grande taille
- Presque inexistant **chez l'adulte**
- **Rôles**: localement, transformation des lymphocytes indifférenciés en lymphocytes T
 - à distance, sécrétion de facteurs humoraux vers les organes lymphoïdes

MALFORMATION DU THYMUS et DELETION 22q11

- Anomalie de développement des 3ème et 4ème arcs branchiaux
- Formes complètes: absence de thymus
- Formes incomplètes: ectopie et hypoplasie thymique

ATTEINTE IMMUNITAIRE et DELETION 22q11

- **Déficit variable de l'immunité cellulaire,**
des lymphocytes T
- **Pronostic clinique:** réponse insuffisante
aux vaccinations

susceptibilité aux
infections
- traitement préventif des infections:
Bactrim si besoin

ETUDE DE 29 patients Lyonnais

- Dr ORGIAZZI Fabienne, thèse de pharmacie
- 29 patients d'âge variable suivis en consultation d'immunologie pédiatrique, Service d'hématologie et immunologie hôpital Debrousse LYON

ETUDE CLINIQUE

- 13 cas d'absence thymique
- 4 cas d'hypoplasie thymique
- 19 patients étudiés - 9mois: 12 avec déficit en lymphocytes
- 19 patients étudiés entre 9 mois et 24 mois: 7 avec déficit lymphocytaire
- 22 patients étudiés entre 2 et 10 ans: 3 avec déficit
- 5 patients de plus de 10 ans: pas de déficit

BILAN

- 90% hypoplasie ou agénésie thymique
- 50% - de 9 mois déficit immunité
- 25% entre 10 et 24 mois
- 10% entre 2 et 10 ans
- Amélioration de l'immunité avec l'âge, déficit transitoire

Dans la littérature

- 83% hypoplasie ou agénésie thymique
- Déficience immunitaire légère chez le petit nourrisson
- Amélioration dans le temps pour se normaliser

Recommandations cliniques

- Étudier le profil lymphocytaire chez les nourrissons porteurs de délétion 22q11
- Si déficit, prévention des infections par Bactrim à discuter en immunologie pédiatrique
- Ne pas vacciner trop tôt