



Déficits immunitaires primitifs en milieu de médecine interne : série de 13 cas

- Dora ZGHAL, Résidente, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mouna GUERMAZI, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Sahar MEKKI, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mayeda BEN HAMAD, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Faten FRIKHA, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Abir DERBEL, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Aicha ABBASSI, Résidente, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mariam GHRIBI, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Raida BEN SALAH, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mouna SNOUSSI, Professeur agrégé, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Zouheir BAHLOUL, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Sameh MARZOUK, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie

➤ Introduction:

Les déficits immunitaires primitifs (DIP) constituent un groupe **hétérogène** de **maladies génétiques rares** résultant d'anomalies du développement, de la différenciation ou de la fonction des cellules immunitaires. Leur expression clinique est polymorphe, dominée par les **infections récidivantes**, mais pouvant associer des **manifestations auto-immunes** ou **lymphoprolifératives**. **L'objectif de notre étude était d'analyser le profil clinique, biologique et évolutif chez nos patients ayant un DIP.**

Patients et méthodes :

Il s'agit d'une **étude descriptive rétrospective menée** dans un **service de médecine interne** durant la période **2014-2025**. Nous avons étudié **13 patients** chez lesquels le diagnostic de **DIP** reposait sur un **faisceau d'arguments cliniques** et **immunologiques**, confirmé par une **analyse génétique** lorsque celle-ci était indiquée.

➤ Résultats :

- Il s'agissait de **8 femmes** et **5 hommes** d'âge moyen de diagnostic était de **28,7 ans**
- Le DIP était diagnostiqué à **l'âge pédiatrique (n=4)** et à **l'âge adulte (n=9)**.
- Une consanguinité était rapportée dans **7 cas** et une histoire familiale évocatrice dans **4 cas** : DIP documenté (**n=2**) et infections sévères avec décès précoce (**n=2**).
- Les DIP étaient dominés par les **déficits immunitaires humoraux** retrouvés (**n=12**) et un cas de **déficit combiné (Figure 1)**.

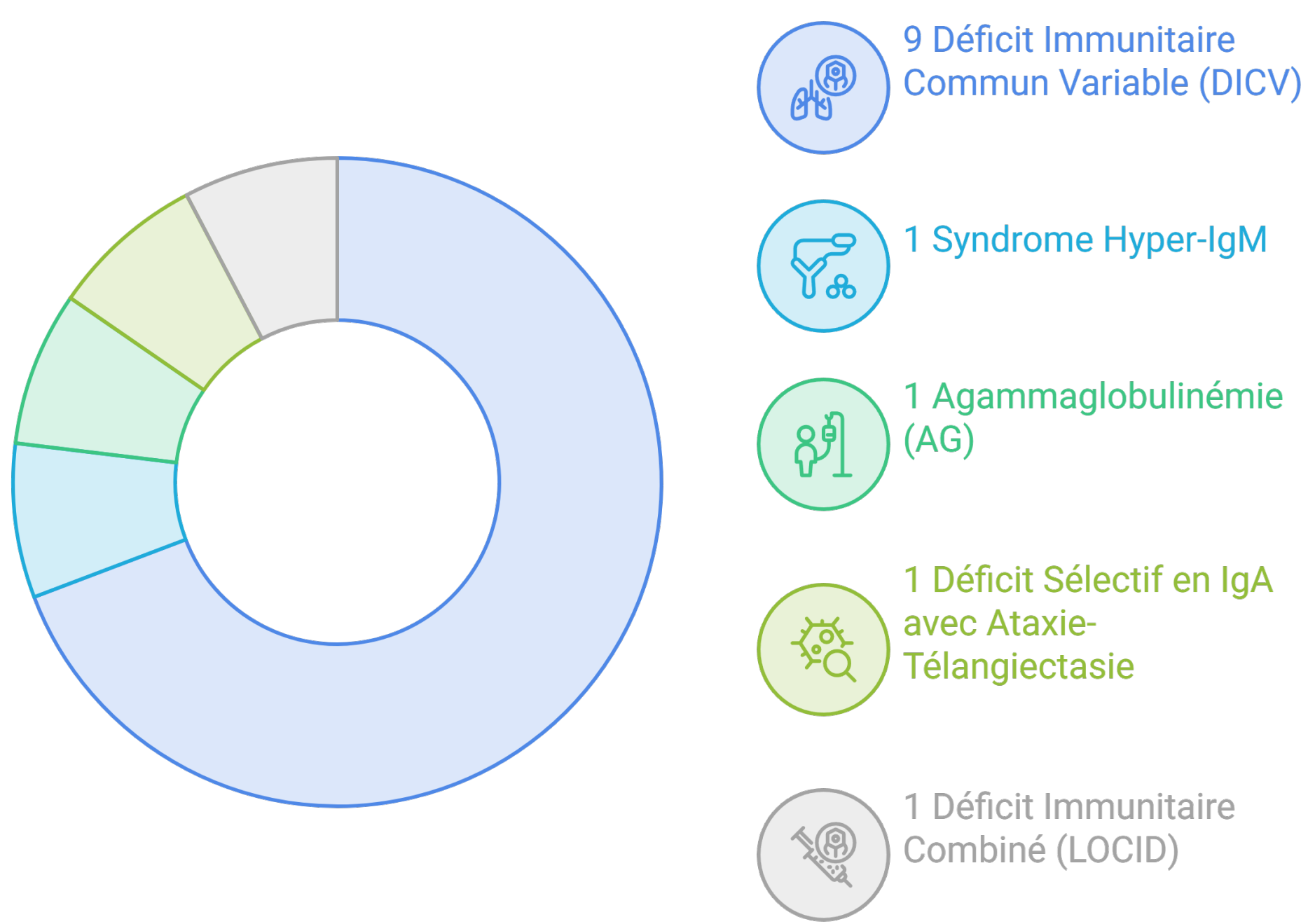


Figure 1 : Répartition des patients selon le type de DIP

- Les manifestations cliniques observés sont représentées dans la **Figure 2**. Des infections opportunistes ont été observées dans le cas de LOCID.

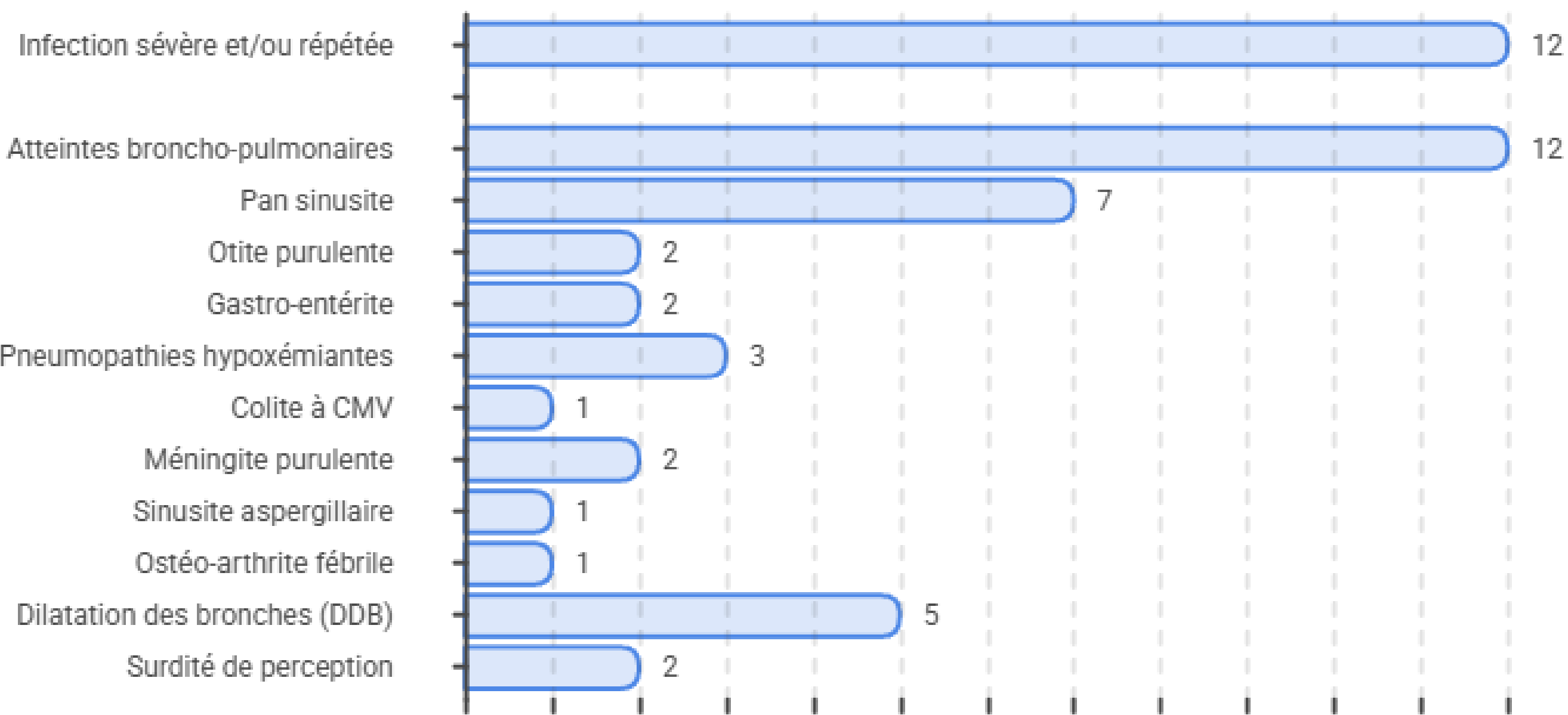


Figure 2 : manifestations cliniques des DIP

- Les manifestations systémiques observées sont représentées par la **Figure 3**.

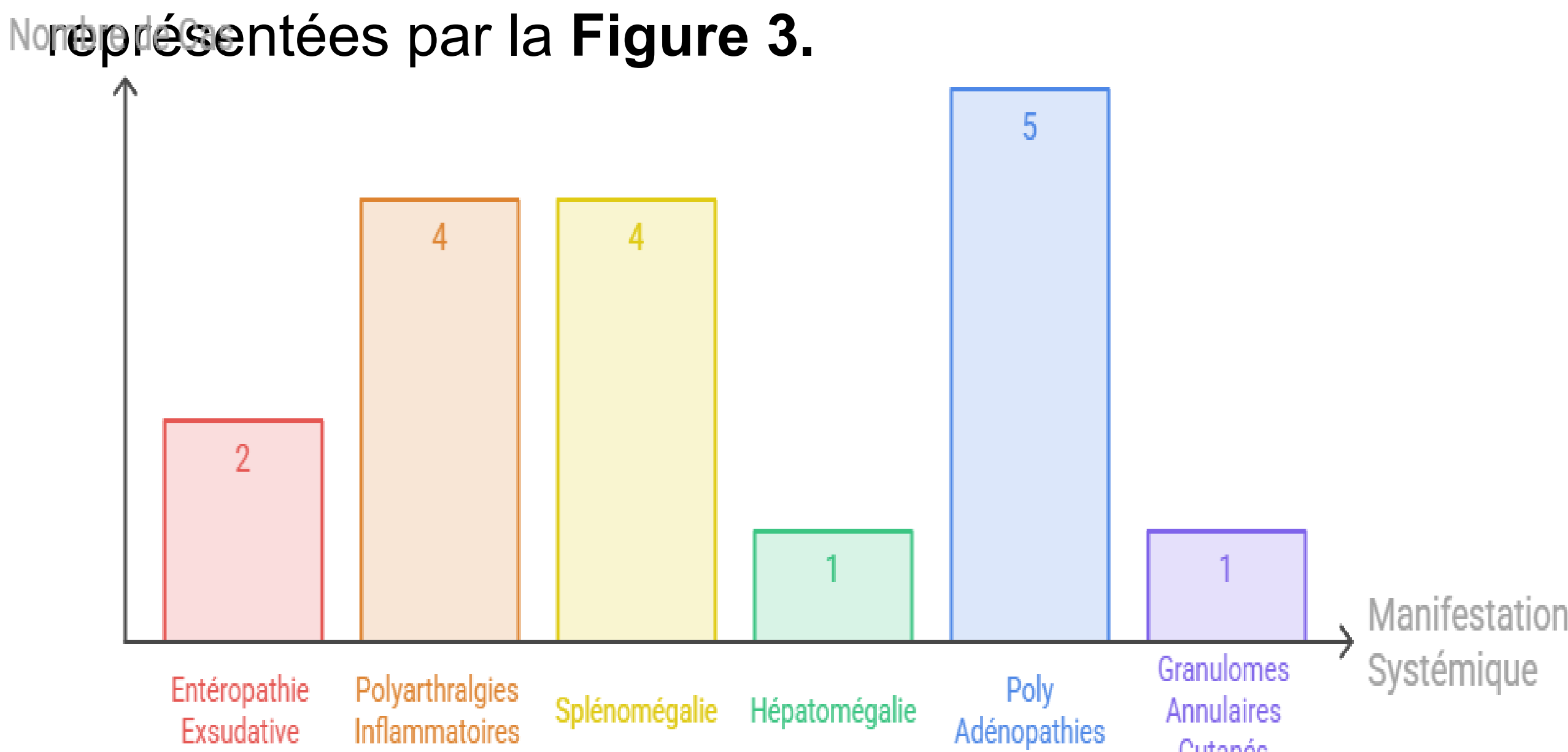


Figure 3 : Les différents manifestations systémiques retrouvées

- **L'EPP** montrait une hypogammaglobulinémie (n=11), une agammaglobulinémie (n=1) et une hypergammaglobulinémie dans le déficit sélectif en IgA.
- **Le dosage pondéral** confirmait une baisse globale des immunoglobulines (Ig) (n=9), une diminution des IgG et IgA avec IgM normales (n=2), une diminution des IgG et IgA avec élévation des IgM (n=1) et une baisse isolée des IgA (n=1).
- **L'immunophénotypage lymphocytaire** était réalisé chez tous les patients tandis qu'une **étude génétique** était réalisée chez 2 patients (LOCID et hyper-IgM).
- Une substitution intraveineuse en Ig (500 mg/kg toutes les 3–4 semaines) était instaurée chez 12 patients, associée à une antibioprophylaxie dans 6 cas.
- Deux complications majeures étaient notées : **lymphome B diffus à grandes cellules** (prise en charge hématologique spécialisée) et **tuberculose neuro-méningée** dont l'évolution était favorable sous traitement spécifique.

