

Syndrome de Di George (AD) et immunologie

Capucine Picard

Service d'immunologie; Necker-Enfants malades
Centre d'étude des déficits immunitaires Pavillon Kirmisson Hôpital Necker-
Enfants Malades 149 rue de Sèvres 75015 Paris

Déficit immunitaire secondaire à une hypoplasie ou une absence du thymus.

Trois possibilités :

1. Absence de thymus complète
= Di George complet rare (<0,5% des patients) et sévère
2. Présence d'un reliquat thymique
= Di George partiel = Déficit immunitaire transitoire (20 à 30% des patients)
3. Thymus normal = absence de déficit immunitaire

Bilan de première intention

1) NFS

Nombre de Lymphocytes

2) Phénotypage lymphocytaire (T CD3, CD4 et CD8)

(à interpréter en fonction des normes pour l'âge)

= examens quantitatifs

Explorations immuno. de 2ème intention

Examens à réaliser si anomalie au bilan de 1ère intention:

- Examens cellulaire (lymphocytes):
 - Phénotypage lymphocytaire T avec étude des populations T naïves (fonction thymique)
= examen quantitatif
 - Proliférations lymphocytaires T
= examen qualitatif

Explorations immunitaires: immunité cellulaire

- Fonctions lymphocytaires T (qualitatif)
 - Proliférations mitogènes (PHA, anti-CD3)
 - Proliférations antigènes
vaccinaux (tétanos, polio, tuberculine..)
infectieux (candidine, VZV, HSV, etc....)

