

# Syndrome de Louis-Barr (Syndrome d'Ataxie-télangiectasie) : à propos d'une large série de patients

Maya Nouali<sup>1</sup>, Brahim Belaid<sup>1</sup>, A. Mohand-Oussaid<sup>2</sup>, A. Dehimi<sup>3</sup>, O. Drali<sup>4</sup>, S. Melzi<sup>5</sup>, M.Tahir<sup>1</sup>, H. Sakhri<sup>1</sup>, S. Tari<sup>11</sup>, A. Saad Djaballah<sup>7</sup>, A. Salmi<sup>8</sup>, L. Sekfal<sup>9</sup>, Y. Inouri<sup>10</sup>, B. Bioud<sup>3</sup>, A. Ladjouze<sup>2</sup>, L. Smati<sup>7</sup>, N. Benhalla<sup>2</sup>, R. Belbouab<sup>9</sup>, Z. Zeroual<sup>11</sup>, A. Mekki<sup>12</sup>, N. Cherif<sup>8</sup>, O. Gacem<sup>8</sup>, R. Djidjik<sup>1</sup>



P113

<sup>1</sup>Laboratoire d'immunologie, CHU Beni Messous, Alger  
<sup>2</sup>Service de pédiatrie, CHU de Sétif, Sétif  
<sup>3</sup>Service de Pédiatrie, CHU Bab El Oued, Alger  
<sup>4</sup>Service de pédiatrie, CHU Beni Messous, Alger  
<sup>5</sup>Service de pédiatrie, Hôpital militaire Mère et Enfant de Beni Messous, Alger  
<sup>6</sup>Service de pédiatrie B, CHU Hussein Dey Ex Parnet, Alger  
<sup>7</sup>Service de pédiatrie A, CHU Beni Messous, Alger  
<sup>8</sup>Service de pneumoallergologie, EHS Canastel d'Oran, Oran  
<sup>9</sup>Service de pédiatrie, EPH Bologhine, Alger  
<sup>10</sup>Service de pédiatrie, CHU Mustapha Bacha, Alger  
<sup>11</sup>Service de pédiatrie A, CHU Hussein Dey Ex Parnet, Alger  
<sup>12</sup>Service de pédiatrie B, CHU Hussein Dey Ex Parnet, Alger

## Introduction

L'ataxie-télangiectasie (A-T) est un déficit immunitaire primitif (DIP) autosomique récessif. Elle est causée par des mutations du gène muté de l'ataxie-télangiectasie (ATM) codant pour une sérine/thréonine protéine kinase<sup>1</sup>. Sa prévalence mondiale est estimée entre 1/40 000 et 1/100 000 naissances vivantes<sup>2</sup>.

Les patients A-T présentent un large éventail de manifestations cliniques : une ataxie cérébelleuse progressive, des télangiectasies surtout conjonctivales, un déficit immunitaire variable, une radiosensibilité, ainsi qu'une susceptibilité aux tumeurs malignes.

## Objectif

Déterminer les caractéristiques diagnostiques cliniques de 47 patients A-T.

## Méthodes

- C'est une étude rétrospective menée sur une période de 10 ans.
- Le diagnostic d'AT était évoqué sur des arguments anamnestiques et cliniques et retenu sur l'exploration de l'immunité au sein du service d'immunologie médicale du CHU Beni Messous avec :

- ✓ Une numération formule sanguine,
- ✓ Le dosage des immunoglobulines G, A, M, D, E et des sous-classe d'IgG,
- ✓ L'immunophénotypage par Cytométrie en flux
- ✓ Et le dosage de l'alpha-foetoprotéine (AFP) par CLIA Immulite XPi®

Population	Marquage de surface en CMF
Lymphocytes T	CD45+ CD3+
Lymphocyte T CD4+	CD45+ CD3+ CD4+
Lymphocyte T CD8+	CD45+ CD3+ CD8+
Lymphocyte B	CD45+ CD19+
Lymphocyte NK	CD45+ CD16/56+

Tableau 1: Différents marqueurs de surface des populations leucocytaires

## Résultats

- ✦ L'étude a permis de collecter 47 cas d'AT:
  - ✓ âge moyen du diagnostic était de 7,5 ans
  - ✓ Sexe ratio H/F= 1,47
  - ✓ Une consanguinité a été rapportée pour 27 cas (67%)
  - ✓ ATCDs familiaux sont retrouvés chez 22 patients (46%)

✦ Le tableau clinique associé :

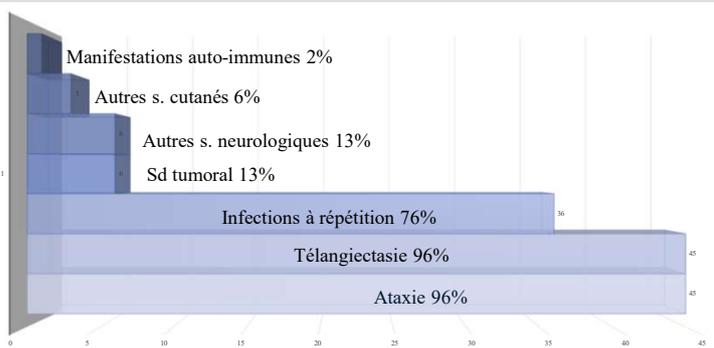


Figure 1: Manifestations cliniques

## L'exploration immunologique:

Les patients de notre série avaient un taux diminué de:

- T CD3+ chez 49%
- T CD4+ chez 68%
- T CD8+ chez 47%
- B CD19+ chez 85%
- NK CD16/56+ chez 19%

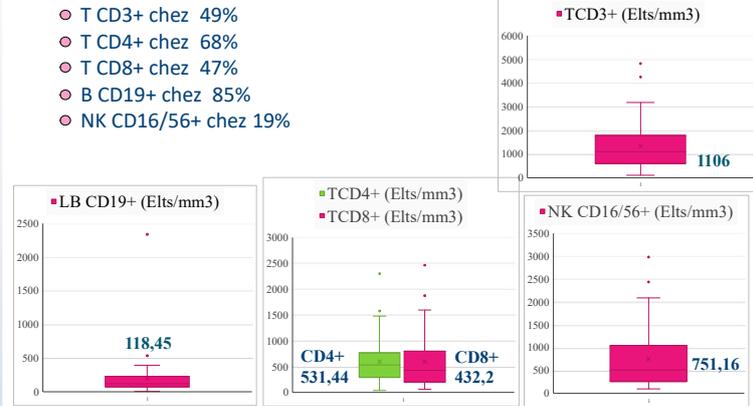


Figure 2: Moyenne de la numération des populations T B NK

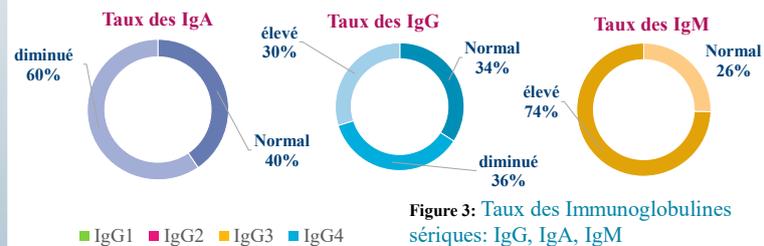


Figure 3: Taux des Immunoglobulines sériques: IgG, IgA, IgM

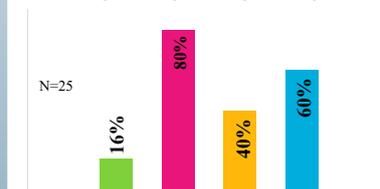


Figure 4: Taux de diminution des sous-classes d'IgG



Figure 5: Taux de l'AFP

## Discussion et conclusion

- Les résultats retrouvés dans notre série concordent pour la plupart avec ceux décrits dans la littérature : la consanguinité est retrouvée chez 60% des patients<sup>4</sup>, la télangiectasie est retrouvée chez 80-90%<sup>3</sup>, autour de 80% de patients souffrent d'infections à répétition où les infections pulmonaires prédominent (53%) et constituent la majeure cause de morbi-mortalité<sup>2,4</sup> et un risque néoplasique entre 10-25%<sup>1</sup>.

- Sur le plan immunologique, l'anomalie la plus commune touchant l'immunité humorale est la diminution des taux sériques d'IgA pouvant toucher 50%<sup>1</sup> des patients AT et les sous classes d'IgG (IgG2 jusqu'à 80% (80%) et IgG4<sup>1</sup>(60%)), aussi dans 21% des cas on note une hyper-IgM sérique<sup>3</sup> contrairement à nos patients avec un % plus élevé, l'exploration de l'immunité cellulaire quant à elle, retrouve une lymphopénie T<sup>2</sup> touchant les TCD4+ en plus grande fréquence<sup>1</sup> chez 68% des cas de notre série.

- L'AT est rare dont la fréquence est proportionnelle à la consanguinité familiale. Le pronostic de cette maladie reste sévère en raison des infections respiratoires à répétition et la dégénérescence maligne. Cependant les avancées cliniques et thérapeutiques ont considérablement amélioré la durée de vie moyenne de ces patients<sup>1</sup>.

## Références

- <sup>1</sup> *Pediatr Allergy Immunol.* 2019;30:277-288.
- <sup>2</sup> Rothblum-Oviatt et al. *Orphanet J of Rare Diseases* (2016) 11:159
- <sup>3</sup> *Expert Review of Clinical Immunology* Volume 16, 2020 - Issue 9
- <sup>4</sup> Volume 17, Issue 6, Supplement 1, June 2010, Page 159