

# EPREUVE DE DOSSIERS THERAPEUTIQUES ET BIOLOGIQUES 2008-2009 ZONE SUD

## DOSSIER N°: 3

### ENONCE

Marc pesait 3,1 kg à la naissance. Né par césarienne, il est le sixième enfant d'un couple sans lien génétique et en bonne santé, comme le sont également ses deux soeurs ; trois frères plus âgés sont décédés d'infections entre sept mois et trois ans.

A l'âge de six semaines, un abcès staphylococcique sur le thorax a nécessité un drainage chirurgical et un traitement par pénicilline du groupe M (cloxacilline). La leucocytose était alors de 45 G/L dont 90% de polynucléaires. Marc a été hospitalisé à plusieurs reprises pour abcès staphylococciques traités par antibiothérapie par voie générale, jusqu'à l'âge de deux ans, où une fièvre persistante justifie une nouvelle consultation. L'examen révèle un retard staturo-pondéral, des adénopathies multiples et une hépato-splénomégalie importante. Les examens de laboratoire donnent les résultats suivants :

	Résultats patient	Valeurs normales (18 m-3ans)
Sg Hb	122 g/L	115 - 130 g/L
Leucocytes	24,8 G/L	6,0 - 17,0 G/L
PN	72 % / 17,9 G/L	1,5 - 8,5 G/L
Lymphocytes	26 % / 6,5 G/L	3,0 - 9,5 G/L
Monocytes	2 % / 0,5 G/L	0,1 - 1,1 G/L
Immunoglobulines		Enfant de 2 ans
IgM	0,54 g/L	0,47 - 1,31 g/L
IgA	0,60 g/L	0,33 - 1,03 g/L
IgG	5,44 g/L	4,57 - 8,49 g/L
Anticorps de vaccination		
Diphtérie	Recherche positive	
Tétanos	Recherche positive	

### QUESTION n°: 1

Commenter les résultats du bilan et donner les éléments cliniques en faveur d'un déficit de l'immunité innée (ou non spécifique).

### QUESTION n°: 2

Quelles sont les propriétés des cellules phagocytaires mises en jeu pour assurer la défense contre les infections ?

### QUESTION n°: 3

Quels sont les tests d'exploration des cellules phagocytaires utiles à la caractérisation des principales anomalies fonctionnelles connues ?

### QUESTION n°: 4

Quels sont les éléments de l'histoire familiale qui ont justifié la césarienne et orientent vers une maladie génétique ; et quelle est l'anomalie génétique permettant d'expliquer les infections dont souffre Marc, et compatible avec les résultats des explorations biologiques ?

### QUESTION n°: 5

Quelles sont les mesures mises en oeuvre pour prévenir les infections chez un nouveau-né atteint de ce type de déficit immunitaire ?