 <p>Site : www.ceredih.fr</p>	<p>Titre :</p> <p>Recommandations pour la surveillance immunitaire des patients atteints d'un syndrome de DiGeorge</p>	<p>CEREDIH_R001_v1</p> <p>Date de mise à jour :</p> <p>Page : 1/5</p>
---	---	---

Date de creation: 17 02 2009

Auteurs : Sophie Dupuis-Girod¹ et Capucine Picard^{2,3,4}

Affiliation : 1-Service de génétique, Hôpital de l'Hôtel-Dieu, 1, place de l'Hôpital, 69288 Lyon cedex 02
2-Centre d'étude des déficits immunitaires, Hôpital Necker-Enfants Malades AHP, 149 rue de Sèvres 75015 Paris
3-Génétique Humaine des Maladies Infectieuses, INSERM U550, Faculté Necker, 156 rue de Vaugirard, 75015 Paris
4-Université Paris René Descartes, Faculté de Médecine Necker-Enfants Malades, 156 rue de Vaugirard, 75015 Paris

Date de validation par le Comité de relecture le : 17 03 2009

Date de parution sur le site : 19 03 2009



Site : www.ceredih.fr

Titre :

**Recommandations pour la
surveillance immunitaire des
patients atteints d'un syndrome de
DiGeorge**

CEREDIH_R001_v1

Date de mise à jour :


Page : 2/5

SOMMAIRE

Contexte.....page 3

Recommandations.....page 4

Références.....page 5

 <p>Site : www.ceredih.fr</p>	<p>Titre :</p> <p>Recommandations pour la surveillance immunitaire des patients atteints d'un syndrome de DiGeorge</p>	<p>CEREDIH_R001_v1</p> <p>Date de mise à jour :</p> <p>Page : 3/5</p>
---	---	---

CONTEXTE :

Le syndrome de DiGeorge associé à une délétion de la région du chromosome 22q11.2 est un syndrome hétérogène et peut entre autre être associé à un déficit immunitaire. La microdélétion 22q11, le plus souvent de survenue *de novo* (80% des cas), se transmet selon un mode dominant. Dans 10 à 20% des cas, l'un des deux parents est porteur de cette microdélétion. La fréquence est estimée 1 à 4000 à 5000 naissances (1) . Le déficit immunitaire dans ce syndrome est secondaire à une hypoplasie ou une absence du thymus, organe essentiel pour le développement des lymphocytes T. L'absence totale du thymus est extrêmement rare (<0,5% des patients) et est responsable d'un déficit immunitaire cellulaire profond nécessitant une prise en charge spécialisée immédiate dans une unité d'immunologie pédiatrique. La greffe de cellules souches hématopoïétiques ou une transplantation du thymus sont les seuls traitements dans ces cas (2-4). La majorité des patients atteints de microdélétion 22q11.2 ont un déficit immunitaire modéré à frustré qui nécessite d'être évalué par un phénotypage lymphocytaire de première intention dès qu'un diagnostic de syndrome de DiGeorge est posé (1).



Site : www.ceredih.fr

Titre :

Recommandations pour la surveillance immunitaire des patients atteints d'un syndrome de DiGeorge

CEREDIH_R001_v1

Date de mise à jour :

Page : 4/5

N°	Recommandations	Réf
1	Dès que le diagnostic de syndrome de DiGeorge est posé, en période néonatale le plus souvent, il est recommandé de demander sans attendre une numération formule sanguine, un phénotypage lymphocytaire T sanguin (CD3, CD4, CD8).	5-10
2	L'existence d'une alymphocytose T est rare (1 cas / 500 environ), mais une lymphopénie T sévère (<500 / mm ³) justifie une prise en charge immédiate dans un service d'immunologie pédiatrique.	1-2-4
3	Dans l'attente des résultats, il est prudent de considérer tout enfant ayant un syndrome de DiGeorge comme pouvant avoir un déficit immunitaire sévère (en cas de nécessité, l'enfant devra être transfusé avec des produits sanguins irradiés et CMV négatifs).	
4	En cas de lymphopénie T, une consultation spécialisée sera demandée au cours de laquelle les explorations immunitaires seront complétées par des proliférations lymphocytaires T en réponse aux mitogènes et une étude des populations lymphocytaires T naïves et mémoires.	
5	Une surveillance clinique régulière pendant la première année de vie est conseillée. En cas de lymphopénie et/ou d'infections fréquentes, une antibioprophylaxie par cotrimoxazole (25mg/kg/jour) est proposée.	
6	Les vaccins vivants (BCG, ROR) sont contre indiqués jusqu'à l'âge de 1 an. Les autres vaccins doivent être réalisés selon le calendrier vaccinal habituel.	11,12
7	Les explorations immunitaires doivent être contrôlées à l'âge de 1 an comportant un phénotypage lymphocytaire T sanguin (CD3 CD4, CD8), un dosage pondéral des Immunoglobulines (Ig) G, IgA, IgM et des sérologies vaccinales diphtérie et tétanos. Une consultation spécialisée en immunologie pédiatrique sera demandée pour poursuivre les explorations (proliférations lymphocytaires T en réponse aux mitogènes et aux antigènes). Un bilan d'auto-immunité est à réaliser en cas de manifestations cliniques d'auto-immunité.	1
8	Si, après l'âge de 1 an, le nombre de lymphocytes T est normal (en fonction des normes pour l'âge) et les sérologies diphtérie et tétanos sont positives, les vaccins vivants peuvent être administrés et l'antibioprophylaxie par cotrimoxazole arrêtée.	11,12
9	Le suivi clinique et biologique doit être adapté à la sévérité du déficit immunitaire et/ou des manifestations auto-immunes.	

Ce document a été validé par le Comité de Pilotage du CEREDIH.
Il peut évoluer au cours du temps, des mises à jour sont effectuées régulièrement.
La prise en charge du patient prime ces recommandations.



Site : www.ceredih.fr

Titre :

Recommandations pour la surveillance immunitaire des patients atteints d'un syndrome de DiGeorge

CEREDIH_R001_v1

Date de mise à jour :

Page : 5/5

Références bibliographiques

1. McLean-Tooke, A., et al., *Immunologic defects in 22q11.2 deletion syndrome*. J Allergy Clin Immunol, 2008. **122**(2): p. 362-7, 367 e1-4.
2. Markert, M.L., et al., *Thymus transplantation in complete DiGeorge syndrome: immunologic and safety evaluations in 12 patients*. Blood, 2003. **102**(3): p. 1121-30.
3. Daguindau, N., et al., *Immune constitution monitoring after PBMC transplantation in complete DiGeorge syndrome: an eight-year follow-up*. Clin Immunol, 2008. **128**(2): p. 164-71.
4. Land, M.H., et al., *Long-term results of bone marrow transplantation in complete DiGeorge syndrome*. J Allergy Clin Immunol, 2007. **120**(4): p. 908-15.
5. Bastian, J., et al., *Prediction of persistent immunodeficiency in the DiGeorge anomaly*. J Pediatr, 1989. **115**(3): p. 391-6.
6. Junker, A.K. and D.A. Driscoll, *Humoral immunity in DiGeorge syndrome*. J Pediatr, 1995. **127**(2): p. 231-7.
7. Jawad, A.F., et al., *Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome)*. J Pediatr, 2001. **139**(5): p. 715-23.
8. Piliero, L.M., et al., *T-cell homeostasis in humans with thymic hypoplasia due to chromosome 22q11.2 deletion syndrome*. Blood, 2004. **103**(3): p. 1020-5.
9. Chinen, J., et al., *Long-term assessment of T-cell populations in DiGeorge syndrome*. J Allergy Clin Immunol, 2003. **111**(3): p. 573-9.
10. Sullivan, K.E., et al., *Longitudinal analysis of lymphocyte function and numbers in the first year of life in chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome)*. Clin Diagn Lab Immunol, 1999. **6**(6): p. 906-11.
11. Perez, E.E., et al., *Safety of live viral vaccines in patients with chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome)*. Pediatrics, 2003. **112**(4): p. e325.
12. Sullivan, K.E., *Live viral vaccines in patients with DiGeorge syndrome*. Clin Immunol, 2004. **113**(1): p. 3.