



GRANULOMATOSE SEPTIQUE CHRONIQUE : A PROPOS D'UNE OBSERVATION

M Benali¹, S Grine¹, N Slimani¹, D Hakem¹, A Tebaibia¹;

A Liman², M Yousfi², A Tahiat³, K Djenouhate³, R Djedjik⁴

1. Médecine Interne EPH Birtraria, Alger, Algérie 2. Maladies Infectieuses, EPH Boufarik, Algérie

3. Laboratoire Immunologie EPH Rouiba, Algérie 4. Laboratoire d'Immuno-Génétique CHU Beni-Messous, Algérie

Résumé

La granulomatose septique chronique (GSC) est un déficit immunitaire primitif rare d'origine génétique, caractérisé par une anomalie de fonctionnement d'une des cinq sous unités structurelle de l'enzyme réduite nicotinamide adénine dinucléotide phosphate (NADPH) oxydase. Elle se traduit cliniquement par des infections bactériennes et fongiques à répétition ainsi que des manifestations inflammatoires et granulomateuses. Nous rapportons ici le cas d'une patiente âgée de 16 ans issue d'un mariage consanguin aux ATCD personnels des infections récidivantes depuis l'enfance, présentait un tableau d'HIC dont l'IRM a objectivé une tumeur cérébrale postérieure. L'étude histologique et sérologique étaient en faveur d'une aspergillose. La patiente a été mise Voriconazole pendant 06 mois avec bonne évolution. Un déficit immunitaire primitif type GSC a été retenu mise sous traitement préventif à base de Sulfaméthoxazole Triméthoprime, Itraconazol et corticoïdes, en prévision d'un donneur sain pour une greffe de moelle osseuse.

Mots-clés : *Granulomatose septique chronique ; Infections fongiques ; Interféron Gamma*

1-INTRODUCTION La granulomatose septique chronique (GSC) est un déficit immunitaire primitif rare d'origine génétique, caractérisé par une anomalie de fonctionnement d'une des cinq sous unités structurelle de l'enzyme réduite nicotinamide adénine dinucléotide phosphate (NADPH) oxydase responsable d'une incapacité des cellules phagocytaires à inactiver les micro-organismes qu'ils ont préalablement phagocytés. Elle se traduit cliniquement par des infections bactériennes et fongiques à répétition ainsi que des manifestations inflammatoires et granulomateuses.

2-MATÉRIELS ET MÉTHODE Patiente âgée de 16 ans issue d'un mariage consanguin aux antécédents personnels d'une pleurésie bactérienne à l'âge de 4 ans, d'une adénite tuberculeuse confirmée, traitée et guérie à l'âge de 7 ans et d'antécédents familiaux de tuberculose pulmonaire dans la fratrie présentait un tableau d'hypertension intracrânienne. L'IRM cérébrale objectivait un aspect de tumeur de la fosse cérébrale postérieure avec hydrocéphalie justifiant une prise en charge neurochirurgicale en urgence. L'étude anatomopathologique de la pièce d'exérèse était en faveur d'une tuberculose. Les suites opératoires étaient compliquées d'une méningite nosocomiale, d'un empyème cérébral et d'un abcès cérébelleux nécessitant une reprise chirurgicale et une étude cyto bactériologique qui orientait vers un aspergillus fumigatus diagnostic confirmé par une sérologie aspergillaire positive et par la relecture de la pièce opératoire. La patiente était de ce fait mise sous voriconazole pendant 6 mois permettant une bonne évolution clinico-biologique. La persistance de lésions radiologiques (habituellement régressives au bout de 3 mois de traitement) soulevait le diagnostic de tuberculose neuroméningée associée et justifiait un traitement antituberculeux. Devant ce tableau d'infections un bilan à la recherche d'un déficit immunitaire était demandé confirmant le diagnostic d'une granulomatose septique chronique dans sa forme autosomique récessive. La patiente était mise sous traitement préventif à base de sulfaméthoxazole triméthoprime, Itraconazol et une corticothérapie 1mg/kg/j d'équivalent prednisone avec posologie régressive selon les protocoles habituels. L'évolution était marquée par une corticodépendance à 15mg/j faisant discuter à un traitement par interféron gamma. Une enquête génétique des parents et des 3 frères était initiée en prévision d'un donneur sain pour une greffe de moelle osseuse seule option curative qui révélait un cas similaire chez le frère aux antécédents de tuberculose et 2 frères sains.

3-RÉSULTATS ET DISCUSSION La granulomatose septique chronique est une maladie héréditaire caractérisée par des infections graves et répétées dues à un défaut de destruction des bactéries et des champignons phagocytés par les polynucléaires neutrophiles et les macrophages (1). Les signes de la maladie apparaissent souvent très précocement avant l'âge de 1 an. Les manifestations cliniques sont dominées par les adénites récidivantes, les pneumopathies et les infections du tractus gastro-intestinal et neurologique (2). Le diagnostic repose sur le test au NBT confirmé par l'étude génétique avec phénotypage (3). Le traitement est essentiellement prophylactique (4).

4-CONCLUSION La GSC est une pathologie rare dont la prise en charge s'est nettement améliorée ces dernières années. Cette observation illustre les infections graves que peut engendrer cette maladie et l'errance diagnostique et les difficultés thérapeutiques qui la caractérisent.

References bibliographie

- (1) Segal BH et al, médecine Baltimore 2000 ;79 :170-200
- (2) Mou R, médecine et maladies infectieuses.1984 ;14(11) :566-571
- (3) Revue de médecine interne 2009;30(3):221-232
- (4) Seger RA. British journal of hematology 2008;140(3):255-266