

Albinisme chez le nourrisson : penser au déficit immunitaire primitif.

N.Bouhafs*, A.Miry *,H. Bouderbala*,A.Ghannam*,A.Babakhouya*,M.Rkain*,N.Benajiba

Hôpital Mère-Enfant, CHU MOHAMMED VI Oujda

Introduction:

L'albinisme est l'ensemble de maladies génétiques caractérisées par une absence ou une diminution congénitale de synthèse de mélanine. Il est habituellement isolé, mais il peut parfois s'associer à des anomalies systémiques (anomalie de coagulation, déficit immunitaire, etc.), on parle alors d'albinisme syndromique

Le syndrome de Griscelli (SG) est une maladie héréditaire rare caractérisée par un albinisme oculo-cutané partiel, un déficit immunitaire et l'apparition au cours de l'évolution d'un syndrome d'activation macrophagique (SAM).

A l'instar de la maladie de Griscelli, d'autres types de déficit immunitaire se révèlent par un albinisme, telle que la maladie de Chediak-Higashi. Nous rapportons un cas de SG chez un nourrisson de 3 mois révélé par un SAM avec albinisme.



Figure 1: albinisme chez notre patient à l'âge de 3 mois



Figure 2: cheveux gris argenté marqués (à l'âge de 9 mois)

Observation:

Il s'agit d'un nourrisson de sexe masculin, âgé de 3 mois, admis pour fièvre prolongée et diarrhée chronique. Dans ses antécédents, on note 2 décès dans la fratrie en bas âge, le premier à l'âge de 4 mois, l'autre à l'âge de 16 mois dans un tableau de fièvre prolongée et d'albinisme.

L'examen clinique trouvait un nourrisson pale, eutrophique, fébrile à 39, et présentait des cheveux gris argentés, avec hépatomégalie, sans signes neurologiques.

Le bilan biologique a montré une anémie normochrome normocytaire, thrombopénie à 90000/mm³, neutropénie à 1340, lymphopénie à 1270, hypertriglycéridémie à 4.45 g/l, hypofibrinogénémie, et une cytolyse hépatique modérée, la ferritinémie était supérieure à 2000 ug/L. le myélogramme a montré des images d'hémophagocytoses.

Devant l'âge, les antécédents du patient, la fièvre prolongée, l'albinisme, et l'organomégalie, ainsi que le bilan biologique, le diagnostic de syndrome d'activation macrophagique sur déficit immunitaire a été fortement évoqué. Dans ce sens, un bilan de déficit immunitaire complet a été réalisé objectivant une diminution des sous populations lymphocytaires : diminution de CD3, CD4, CD19, CD8, l'expression HLA-DR et l'expression de la perforine était normale. L'examen des cheveux au microscope optique, ainsi que le frottis sanguin ont permis de poser le diagnostic de syndrome de Griscelli. Le patient est mis sous protocole HLH-2004, avec bonne évolution initialement, sans aucun épisode d'activation jusqu'à la 24ème semaine du protocole, quand le patient a présenté une hémiparésie droite en rapport avec une activation neurologique locale, le typage HLA est réalisée en attendant une éventuelle greffe de la moelle.

Discussion :

Le syndrome de Griscelli (SG) est une maladie héréditaire rare, de transmission autosomique récessive, due soit à une mutation du gène MYO-5A responsable du SG type 1 (SG1) qui associe un albinisme et des signes neurologiques primaires, soit à une mutation du gène RAB27A responsable du SG type 2 (SG2) qui associe une coloration grise argentée des cheveux et une immunodéficiences, et se complique fréquemment d'un syndrome d'activation macrophagique.

L'examen des cheveux et de la peau au microscope optique, le frottis sanguin et le bilan immunologique permet de poser le diagnostic avec certitude et de préciser le type du SG.

Le diagnostic du SG est facile. Il repose sur la présence de larges mottes de pigment dans la gaine des cheveux en microscopie optique, et la biopsie cutanée qui montre l'accumulation de mélanosomes dans les mélanocytes.

L'absence de granulations géantes intra-cytoplasmiques au frottis sanguin permet d'éliminer le très proche syndrome de Chediak-Higashi.

Le diagnostic de SG de type II a été posé chez notre patient alors qu'il présente déjà la complication majeure : un SAM. Or, un diagnostic précoce de cette maladie, avant l'apparition d'un SAM, permet d'envisager dans les meilleures conditions une allogreffe de moelle osseuse, seule thérapeutique pouvant faire espérer une guérison. L'enquête familiale permet de dépister d'autres cas familiaux, le conseil génétique prénuptial ainsi que l'éducation semblent nécessaires pour diminuer la morbidité et la mortalité.

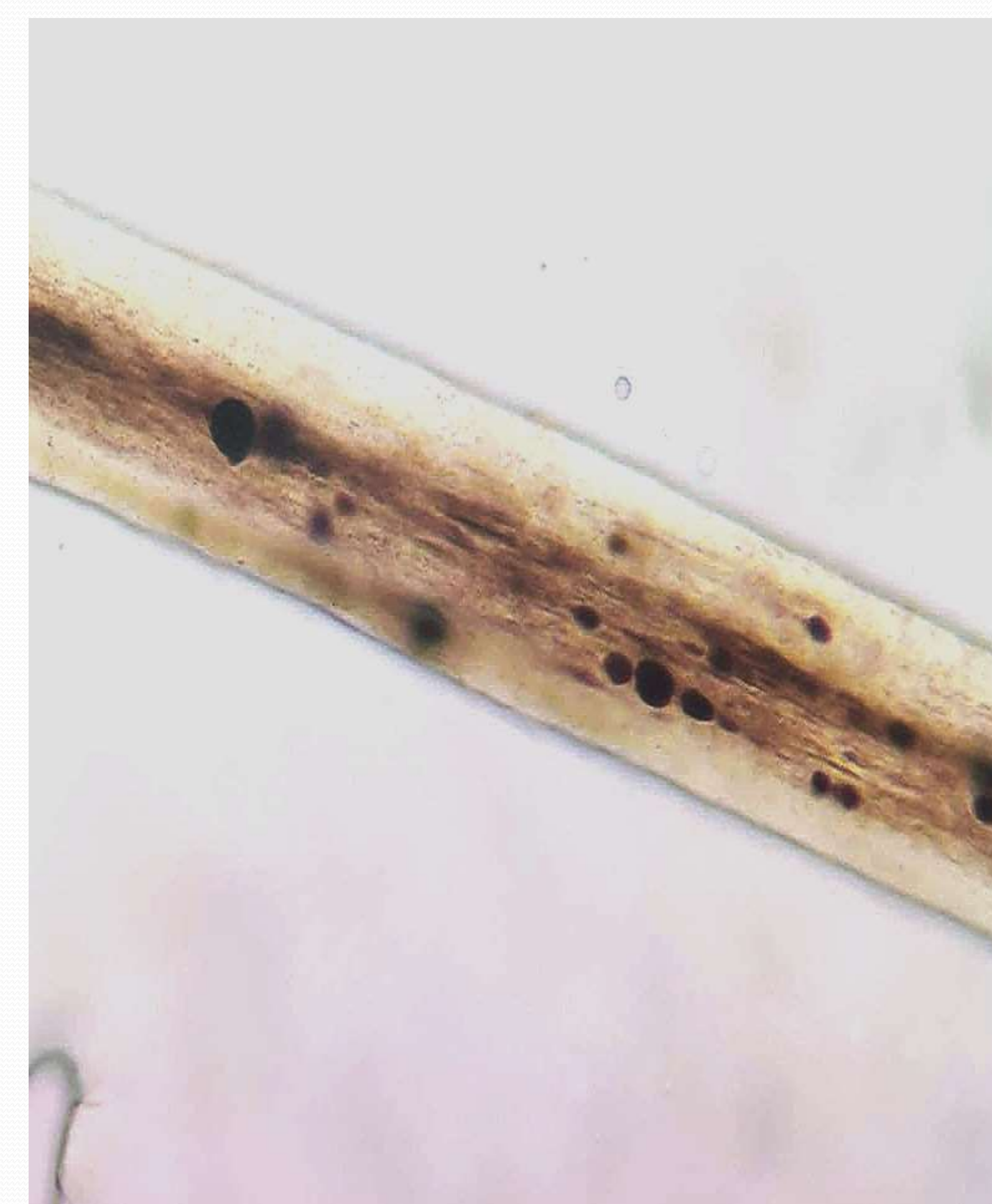


Figure 3: Micrographie montrant au sien du poil la présence de granules de mélanine de grande taille distribués de façon irrégulière.

Conclusion:

Le SG est une affection rare dont le diagnostic est suspecté sur l'aspect de cheveux à la lumière polarisée, confirmé par la biologie moléculaire. Son pronostic est sévère en l'absence de greffe de moelle osseuse.