

Syndrome d'OMMEN

Longtemps considéré comme une maladie en tant que telle, ce syndrome est en fait une présentation clinique et immunologique particulière des différentes sortes de déficit immunitaire combiné sévère (SCID).

Il correspond à la production massive d'une population (« clone ») de lymphocytes T, malgré l'anomalie génétique sous-jacente. Ces lymphocytes T sont réactifs contre la peau, l'intestin et/ou divers organes.

Ils entraînent une symptomatologie parfois extrêmement sévère, dès la naissance ou à quelques jours de vie avec une érythrodermie exfoliatrice sévère, diffuse, suintante avec perte des sourcils et des cheveux.

Le plus souvent, les symptômes cutanés s'accompagnent d'une diarrhée sévère. D'autres organes peuvent être touchés notamment, le foie ou le poumon. Les biopsies de peau ou d'intestin retrouvent l'infiltration des tissus par ces lymphocytes T activés.

Le diagnostic du déficit immunitaire sous-jacent n'est pas toujours aisé car le taux de lymphocytes dans le sang peut être paradoxalement normal ou élevé (faussé par la présence dans le sang du clone lymphocytaire) et la baisse du taux d'immunoglobulines peut être interprétée comme secondaire à la diarrhée.

Le principal déficit immunitaire qui se complique d'un syndrome d'Omenn est le déficit en RAG (1 ou 2), mais d'autres déficits immunitaires combinés sévères ainsi que le syndrome de Di George peuvent être concernés.

Il faut distinguer le syndrome d'Omenn du passage de lymphocytes provenant du sang maternel (GVH materno-foetale) dont les symptômes sont proches, mais habituellement moins sévères, voire absents.

Le traitement repose sur la renutrition intensive associée à un traitement immunosuppresseur en soins intensifs. Seule la greffe de cellules souches hématopoïétiques corrige le déficit immunitaire sous-jacent.

Auteur Pr. Stéphane BLANCHE

(Unité d'immuno-Hématologie & Rhumatologie pédiatriques - Necker)