

Évolution à long terme des patients atteints d'un déficit en CD55 : étude rétrospective multicentrique

Auteur #1

Nom : Arianna Petrillo

Organisation : Gastroentérologie et Nutrition pédiatrique, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris, France

Email : ariannapetrillo30@gmail.com

Auteur #2

Nom : Fabienne Charbit-Henrion

Organisation : Médecine Génomique des Maladies Rares, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris, France

Email : fabienne.charbit-henrion@aphp.fr

Auteur #3

Nom : Florence Lacaille

Organisation : Hépatologie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris, France

Email : florence.lacaille@aphp.fr

Auteur #4

Nom : Martin Castelle

Organisation : Hématologie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris, France

Email : martin.castelle@aphp.fr

Auteur #5

Nom : Victorien M Wolters

Organisation : Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Wilhelmina Children's Hospital, Utrecht, Netherlands

Email : V.M.Wolters@umcutrecht.nl

Auteur #6

Nom : Isabelle Scheers

Organisation : Gastroentérologie et Hépatologie pédiatriques, Cliniques Universitaire Saint Luc, Bruxelles, Belgium

Email : isabelle.scheers@saintluc.uclouvain.be

Auteur #7

Nom : Alexis Mosca

Organisation : Gastroentérologie pédiatrique, Hôpital Robert-Debré, Paris, France

Email : alexis.mosca@aphp.fr

Auteur #8

Nom : Bénédicte Pigneur

Organisation : Gastroentérologie et Nutrition pédiatrique, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris, France

Email : benedicte.pigneur@aphp.fr

Contexte et hypothèse

Le déficit en CD55 est une maladie multisystémique rare due à des mutations bialléliques du gène CD55, entraînant une hyperactivation incontrôlée du complément. Il se manifeste par une entéropathie exsudative avec hypoalbuminémie et hypogammaglobulinémie. Le diagnostic est souvent retardé. L'éculizumab, inhibiteur du C5, constitue une thérapie ciblée.

Objectif

L'objectif de cette étude était de caractériser les manifestations cliniques précoces, l'évolution de la maladie et la réponse au traitement chez les enfants atteints. Elle visait également à établir des corrélations génotype-phénotype.

Patients et méthodes de l'étude

Les données de patients âgés de moins de 18 ans présentant un déficit en CD55 confirmé génétiquement et suivis dans quatre centres européens (France, Pays-Bas, Belgique) ont été analysées rétrospectivement. Les critères cliniques et biologiques ont été recueillis au moment du diagnostic et au cours du suivi. Les caractéristiques des patients ont été comparées en fonction du type de mutation.

Résultats de l'étude

Huit patients porteurs de mutations bialléliques de CD55 ont été identifiés, tous nés de parents consanguins. Un retard staturo-pondéral et une hypoalbuminémie sévère (<20–25 g/L) étaient présents chez tous les patients au moment du diagnostic ; deux sont décédés avant que le diagnostic ne soit établi. Un patient a présenté un syndrome de Budd–Chiari et a bénéficié d'une transplantation hépatique ; la récurrence de l'entéropathie et des événements thrombotiques a ensuite conduit au diagnostic. Deux patients porteurs de la même mutation bialléliques présentaient un phénotype modéré et n'ont pas nécessité de traitement. Quatre patients ont reçu de l'éculizumab après un délai moyen de 8,5 ans depuis le début des symptômes, avec une bonne réponse clinique et biologique.

Conclusion

Notre étude met en évidence une importante variabilité phénotypique du déficit en CD55, y compris chez des patients avec mutation homozygote, contrastant avec les données limitées de la littérature. Ces résultats soulignent l'importance d'un suivi longitudinal. L'éculizumab montre une excellente tolérance et améliore le pronostic et la qualité de vie.