



Syndrome d'Evans - Bilan au diagnostic

Le syndrome d'Evans, qui associe au moins deux cytopénies autoimmunes (AI), peut être une manifestation d'une maladie sous-jacente.

- 1.** Un déficit immunitaire, qui est d'autant plus évoqué que l'enfant est jeune, qu'il présente un contexte infectieux, et qu'il sont détectées des anomalies immunologiques (lymphopénie CD4 persistante, hypogammaglobulinémie et sérologie EBV déséquilibrée dans le cadre de la susceptibilité à l'EBV liée au chromosome X (XLP ou syndrome de Purtilo)
- 2.** Un syndrome lymphoprolifératif avec autoimmunité (APLS) lié à une mutation hétérozygote de Fas entraînant un défaut d'apoptose lymphocytaire. Classiquement, ce syndrome se caractérise par l'association d'un syndrome lymphoprolifératif (splénomégalie et adénopathies), avec des manifestations AI en particulier, mais non exclusivement des cytopénies AI. Sur le plan biologique, il existe le plus fréquemment une hypergammaglobulinémie et un excès d'une population lymphocytaire particulière qui n'exprime ni le CD4 ni le CD8 (T double négatifs). Nous pouvons actuellement émettre l'hypothèse que certaines autoimmunités pourraient être liées à un défaut d'apoptose dépendante d'une voie différente de la voie Fas/Fas-ligand (par exemple TRAIL / DR5, DR6).
- 3.** Le syndrome d'Evans peut rentrer dans le cadre d'une maladie AI plus générale, tel le lupus érythémateux disséminé.
- 4.** Le syndrome d'Evans peut aussi constituer une des manifestations AI observées au cours de la sarcoïdose.
- 5.** Dans certains cas, le syndrome d'Evans peut être déclenché par une infection virale.

Le but de cette étude est donc d'éliminer, d'une manière systématique, les maladies au cours desquelles des manifestations AI, de type cytopénie AI, peuvent être observées, avant de conclure à un syndrome d'Evans isolé.

Examens de 1ère intention

