

Mémoire DIU IH Pédiatrique:

*ÉTUDE DESCRIPTIVE RETROSPECTIVE DES CYTOPÉNIES
AUTO-IMMUNES À L'ÂGE PÉDIATRIQUE, COHORTE
NATIONALE LUXEMBOURGEOISE 2018-2025.*

Dr. María Calleja Ibáñez
Centre Hospitalier de Luxembourg
Journée Cerevance
Juin 2026

Table de matières

1. Introduction
2. Objectifs
3. Patients et méthodes
4. Résultats
 - 4.1. Cohorte des cytopénies auto-immunes (CAI) au Luxembourg
 - 4.2. Purpura thrombopénique immunologique (PTI)
 - 4.3. Neutropénie auto-immune (NAI)
 - 4.4. Anémie hémolytique auto-immune (AHAI)
 - 4.5. Syndrome d'Evans (SE)
5. Discussion
6. Perspectives

1. Introduction: Cytopénies auto-immunes en pédiatrie

- Maladies rares caractérisées par **destruction immunologique** des cellules sanguines
- Principales formes: **PTI, NAI, AHAI**
- Association de plusieurs CAI chez un même patient → **Syndrome d'Evans**
- Présentation clinique variable selon lignée cellulaire atteinte et la sévérité
- Traitement reposant principalement sur
 - Immunoglobulines
 - Corticothérapie
 - Immunosuppresseurs
- Réponse thérapeutique généralement favorable, associée à bon pronostic

2. Objectifs

**Objectif
primaire**

- **Décrire les caractéristiques épidémiologiques, cliniques et biologiques** des patients pédiatriques du Centre Hospitalier de Luxembourg atteints de cytopénies auto-immunes

**Objectifs
secondaires**

- Décrire la **prise en charge et l'évolution** de ces patients
- Démontrer la **nécessité de mettre en place un registre national** des cytopénies auto-immunes pédiatriques

3. Patients et méthodes

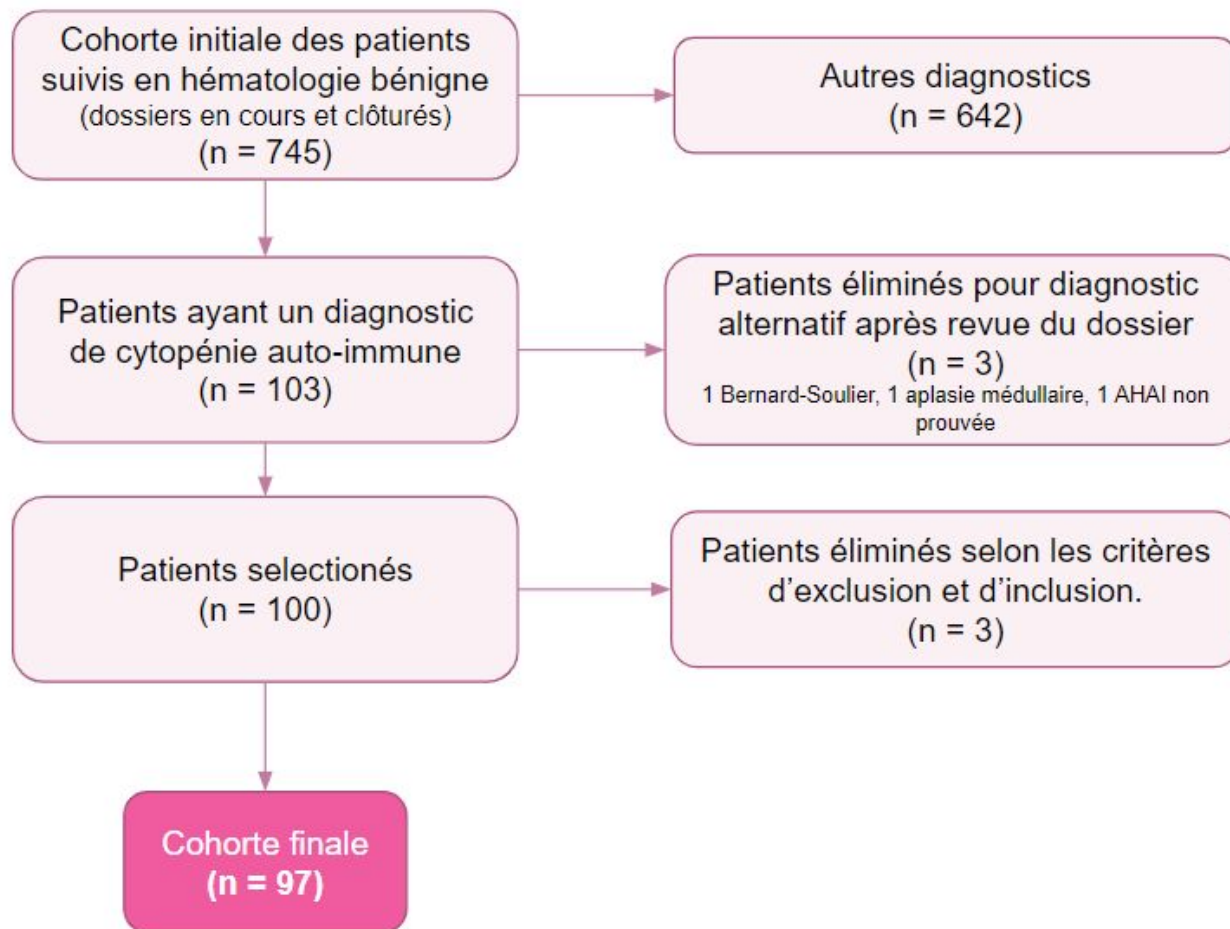
Étude **rétrospective, monocentrique et descriptive** (dernier update en mars 2026)



- Patients âgés de **0 - ≤ 18 ans** au moment du diagnostic
- Diagnostic établi sur la période du **01.07.2018 au 31.12.2025**
- Patients atteints d'une CAI primaire: **PTI, NAI, AHAI, syndrome d'Evans**
- Patients qui ont été traités et/ou suivis à la Kannerklinik du CHL



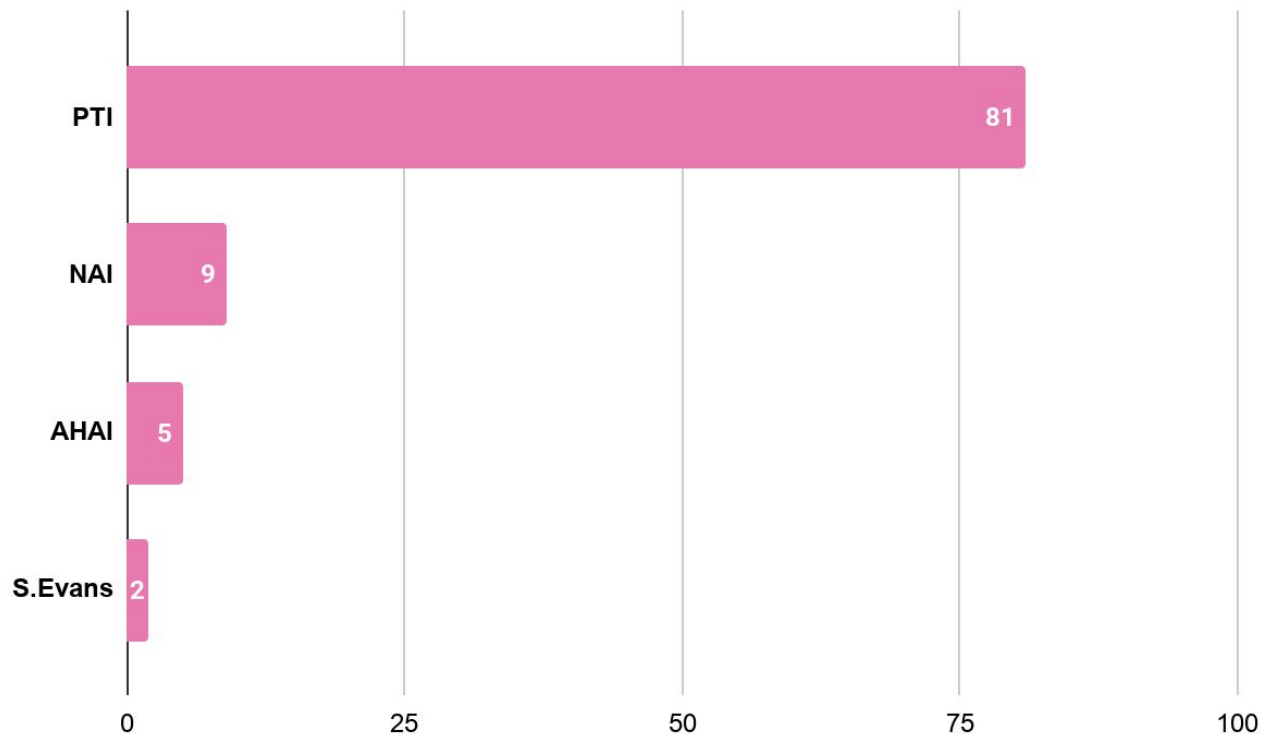
- Pas de traitement ni suivi au CHL
- Pour les suspicion de NAI: pas d'anticorps mise en évidence
- Dossier incomplet



Definitions

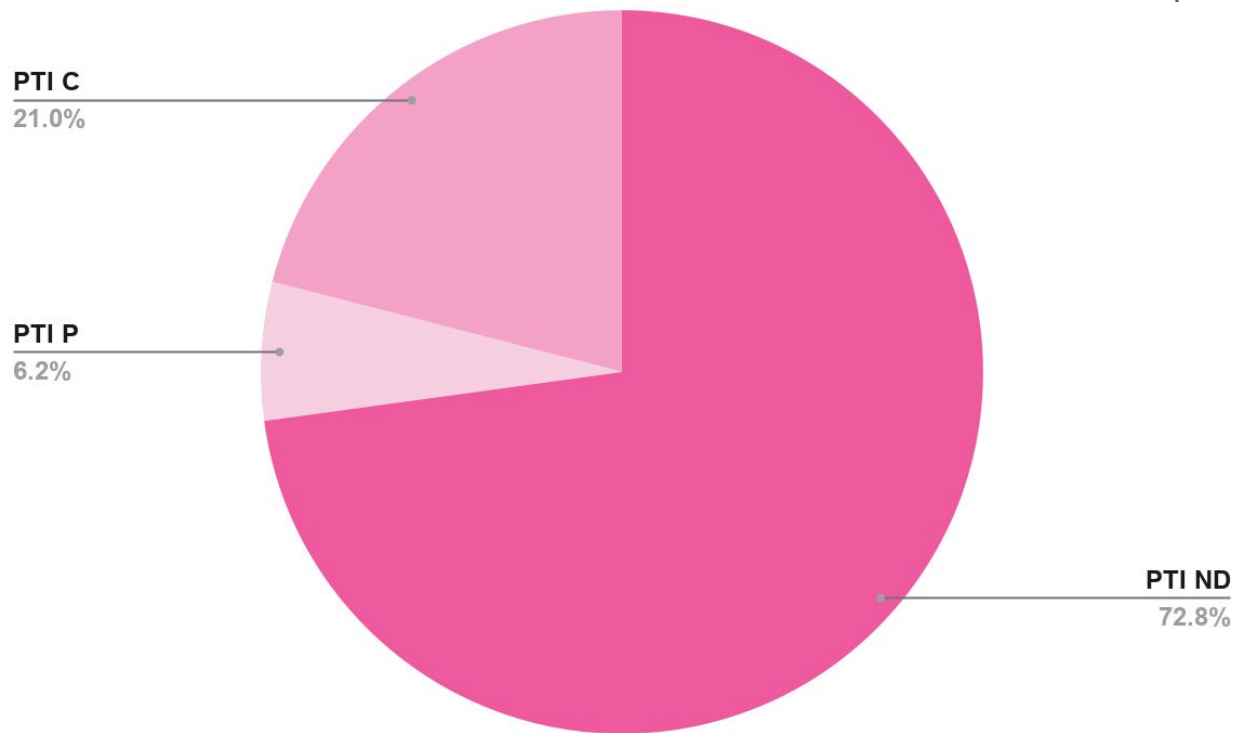
- **PTI**: Thrombopénie isolée, définie par un compte plaquettaire < 100 G/L, en l'absence d'autre cause identifiable de thrombopénie
- **NAI**: Neutropénie périphérique $< 1,5$ G/L, intermittente ou persistante pendant > 6 mois, non expliquée par une infection ou la prise de médicaments. Pour cette étude, nous avons exclu les patients sans **auto-anticorps anti-neutrophiles positifs**
- **AHAI**: Hb < 110 G/L, avec un test direct à l'antiglobuline positif et au moins l'un des critères d'hémolyse suivants : numération des réticulocytes > 120 G/L, bilirubine libre > 17 mmol/L ou haptoglobine < 10 mg/dL
- **Syndrome d'Evans**: Association simultanée (< 1 mois) ou séquentielle de 2 ou 3 cytopénies auto-immunes dont PTI, NAI et/ou AHAI

4. Résultats: Cohorte globale, juillet 2018 - décembre 2025



4.1 Résultats: PTI

PTI ND: nouvellement diagnostiqué
PTI P: persistant (3-12 mois)
PTI C: chronique (>12 mois)



	PTI ND (N = 59)	PTIP (N = 5)	PTIC (N = 17)
Sexe M / F, n (%)	36 (61,0%) / 23 (39,0%)	4 (80,0%) / 1 (20,0%)	7 (41,2%) / 10 (58,8%)
Âge médian au diagnostic (ans)	4,1 [1,5–11,8]	10,5 [5,45–13,75]	5,3 [2,7–11,3]
Antécédents familiaux dysimmunité, n (%)	7 (11,8%)	1 (20,0%)	1 (5,8%)
<i>Événement avant le diagnostic:</i>			
Infection documentée < 1 mois	46 (77,9%)	1 (20,0%)	7 (41,2%)
Vaccin < 1 mois	3 (5,1%)	0	0
<i>Sévérité au diagnostic:</i>			
Buchanan 0, n (%)	0	0	1 (5,9%)
Buchanan 1, n (%)	21 (35,6%)	1 (20,0%)	9 (52,9%)
Buchanan 2, n (%)	11 (18,6%)	1 (20,0%)	1 (5,9%)
Buchanan 3a, n (%)	18 (30,5%)	2 (40,0%)	5 (29,4%)
Buchanan 3b, n (%)	5 (8,5%)	0	0
Buchanan 4, n (%)	2 (3,4%)	0	0
Buchanan 5, n (%)	0	0	0
Numération plaquettaire au diagnostic ($\times 10^9/L$)	4 000 [2 000–13 000]	3 000 [2 500–21 500]	7 000 [3 000–24 500]
Durée 1er hospitalisation (jours)	3 [2–4]	2 [1–3]	2 [0–3]

*Les variables quantitatives sont exprimées en médiane [Q1–Q3] et les variables qualitatives en n (%).

Bilan complémentaire

- Anticorps anti-plaquettaires
 - Recherche réalisée chez n = 12/81 patients
 - Positifs chez 8 patients
- Moelle osseuse
 - Réalisée chez n = 8/81 patients
 - Résultats compatibles avec un PTI dans tous les cas
- Recherche d'ANA
 - Réalisée chez n = 40/81 patients
 - ANA $\geq$ 1/160 chez 3 patients
 - Aucune autre maladie auto-immune diagnostiquée au cours du suivi

	PTI ND (N = 59)	PTIP (N = 5)	PTIC (N = 17)
<i>Traitement 1er ligne</i>			
IgIV, n (%)	44 (74,6%)	5 (100%)	12 (70,6%)
Corticoides, n (%)	9 (15,2%)	5 (100%)	8 (47,1%)
Prednisolone, n (%)	4 (6,8%)	2 (40,0%)	4 (23,5%)
Dexaméthasone, n (%)	5 (8,5%)	3 (60,0%)	4 (23,5%)
Combinaison corticoides + IgIV, n (%)	5 (8,5%)	3 (60,0%)	3 (17,6%)
<i>Traitement 2ème ligne</i>			
Eltrombopag, n (%)	1 (1,7%)	3 (60,0%)	8 (47,1%)
Romiplostim, n (%)	0	1 (20,0%)	0
Rituximab, n (%)	0	1 (20,0%)	1 (5,9%)
Ciclosporine, n (%)	0	0	1 (5,9%)
Splenéctomie, n (%)	0	0	0
Transfusion de plaquettes, n (%)	4 (6,8%)	1 (20,0%)	1 (5,9%)
<i>Devenir des patients</i>			
RC, n (%)	15 (25,4%)	4 (80,0%)	8 (47,1%)
RC durable n, (%)	43 (72,9%)	0	6 (35,3%)
Suivi total (jours)	110 [55–210]	211 [155–516]	1432 [1007–2225]
Suivi en cours, n (%)	7 (11,9%)	3 (60,0%)	10 (58,8%)
Perdu, n (%)	5 (8,5%)	2 (40,0%)	2 (11,8%)

4.2 Résultats: neutropénie auto-immune

- **N= 9 patients** (5 ♀ et 4 ♂)
- Âge médian au diagnostic: **0,9 ans** [0,7 - 4,85]
- 2 patients avec antécédents familiaux de dysimmunité (thyroid, polyarthrite)
- **N= 6/9 avec infection documentée** avant le diagnostic

Bilan diagnostic

- Taux médian de neutrophiles au diagnostic: **420/mm³** [170 - 965]
- N° de determinations d'anticorps par patient: **1 - 3**
- Génétique constitutionnelle et moelle faite chez 1 patient → normale.

Prise en charge et évolution

- N= 1/9 a reçu du G-CSF
- Suivi médian: **639 jours** [114 - 1356]
- N= 5/9 RC
- 4 patients en suivi actuellement

4.3 Résultats: Anémie hémolytique auto-immune

- N = 5 patients (5 ♂)
- Âge médian au diagnostic: **1.8 ans** [0.45 - 4.35]
- **4/5 infection documentée** avant le diagnostic
- Aucun déficit immunitaire primaire (en cours pour un patient)

Caractéristiques cliniques et biologique

- Sévérité au diagnostic: n = 4/5 grade 2
- Hb médiane au diagnostic: **4.1 g/dL** [3.8 - 4.5]
- **N = 3/5 Ac chauds**

Prise en charge thérapeutique

- N = 4/5 patients transfusés
- N = 4/5 patients ont reçu des corticoides
- **N = 1/5 patients a reçu du Rituximab**

AIHA CEREVANCE score

grade 0: no sign of anemia

grade 1: pallor, fatigue, no impact on daily life

grade 2: tachycardia, malaise, dizziness, significant impact on daily life

grade 3: cardiac, renal, or neurological impairment

4.3 Résultats: Anémie hémolytique auto-immune

Evolution

- **N = 4/5 RC et un patient en cours de traitement par Mycophenolate + corticothérapie** en décroissance
- Durée médiane d'hospitalisation: **7 jours** [4.5 - 18]
- Durée médiane de corticothérapie: **115.5 jours** [44.5 - 176.5] (*1 patient NA)
- Suivi médian: **194 jours** [53.5 - 1128.5]
- Évènement en cours de traitement
 - N = 1/5 : infection sévère à Pneumocystis (séjour en réanimation pédiatrique) et réactivation de CMV

4.4 Résultats: Syndrome d'Evans

Filles

- 14,4 ans
- Arnold-Chiari, RND
- **PTI + NAI + AHAI Ac chaudes**
- Bilan
 - ANA > 1/160
 - Moelle: fibrose stade 1
- Traitement :
 - IVIG + prednisolone + mycophenolate
 - 2 transfusions de GR et 7 de plaquettes
- Suivi :
 - Durée d'hospitalisation: 15 jours
 - Suivi total: **1798 jours**
 - Rémission complète et arrêt du suivi

Garçons

- 16 ans
- **NAI + PTI** : post virose
- Bilan :
 - Moelle normale
- Traitement
 - IVIG (x5) + dexaméthasone
 - G-CSF
- Suivi:
 - Durée d'hospitalisation: NA
 - Suivi total: **716 jours**
 - RC
 - **Perdu** de vue

5. Discussion

- Les caractéristiques épidémiologiques observées sont globalement concordantes avec la littérature
 - **PTI représente la CAI la plus fréquente** dans notre cohorte suivi de NAI > AHAI > SE
- Prise en charge première ligne
 - **IgIV +/- corticoïdes** constituent le traitement le plus fréquemment utilisé
 - La majorité des patients ont présenté une **évolution favorable** avec bonne réponse aux traitement de première ligne
- **18/97 (18,5%)** de la cohorte ont eu recours à un traitement de **deuxième ligne**
 - ARTPO (n = 15)
 - Rituximab (n = 3)
 - Mycophénolate (n = 2)
 - Ciclosporine (n = 1)

- Suivi

- Pas d'autre maladie auto-immune diagnostiqué au cours du suivi
- Actuellement **25 patients** en suivi
 - 20 PTI
 - 4 NAI
 - 1 AHAI
- Aucun décès observé au sein de la cohorte

- Point d'attention :

- Actuellement pas de suivi à long terme pour les PTI
- La transition vers les services adultes représente un enjeu majeure pour les patients nécessitant un suivi prolongé

Limitations de l'étude

1. Étude rétrospective : dossiers parfois incomplets et données manquantes
2. Étude monocentrique
3. Recrutement potentiellement incomplet:
 - 3.1. Patients pris en charge exclusivement par leur pédiatre traitant (p.ex neutropénie) ou par l'hématologue adulte
 - 3.2. Certains patients ont pu être adressés directement à des centres étrangers

Perspectives

- Mise en place d'un suivi à long terme
- Structurer la transition vers les adultes
- Poursuivre le recueil prospectif des données
- Mettre en place un registre national des CAI pédiatriques au Luxembourg
- Développer des collaborations avec la cohorte OBS-CEREVANCE

Merci de votre attention!

