

Ministère de l'Enseignement Supérieur
Et de la Recherche Scientifique

REPUBLIQUE DU MALI

UN PEUPLE - UN BUT - UNE FOI



UNIVERSITE DES SCIENCES DES TECHNIQUES ET DES
TECHNOLOGIES DE BAMAKO (USTTB)



FACULTE DE PHARMACIE (FAPH)

ANNEE UNIVERSITAIRE 2024-2025

N° :

TITRE

**Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du
diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité
dans les laboratoires d'analyse biomédicales du
district de Bamako, Mali**

Thèse présentée et soutenue publiquement le 31/03/2026 devant la Faculté de Pharmacie

Par **M. SALIA DIALLO**

Pour l'obtention du grade de Docteur en Pharmacie (Diplôme d'État)

Jury

Président :	M. Abdoul Aziz	DIAKITE	Professeur
Membres :	Mme. Merepen dite Agnès	GUINDO	Assistante
	M. Karamoko	TANGARA	Pharmacien
Directeur :	M. Seidina A. S.	DIAKITE	Maitre de Conférences

Liste des membres de l'administration et du corps enseignant à la Faculté de Pharmacie année universitaire 2024-2025

Administration

Doyen : Sékou BAH, Professeur

Vice-doyen : Souleymane DAMA, Maitres de Conférences

Secrétaire principal : Seydou COULIBALY, Administrateur Civil

Agent comptable : Ismaël CISSE, Contrôleur des finances

➤ PROFESSEURS HONORAIRES

N°	PRENOMS	NOM	SPECIALITE
1	Flabou	BOUGOUDOGO	Bactériologie-Virologie
2	Bakary Mamadou	CISSE	Biochimie
3	Yaya	COULIBALY	Législation
4	Abdoulaye	DABO	Malacologie -Biologie animale
5	Daouda	DIALLO	Chimie Générale et Minérale
6	Mouctar	DIALLO	Parasitologie-mycologie
7	Souleymane	DIALLO	Bactériologie - Virologie
8	Amagana	DOLO	Parasitologie
9	Kaourou	DOUCOURE	Physiologie humaine
10	Lassana	DOUMBIA	Chimie minérale
11	Ousmane	DOUMBIA	Chimie thérapeutique
12	Boukassoum	HAÏDARA	Législation
13	Akory Ag	IKNAME	Santé publique/ nutrition
14	Gaoussou	KANOUTE	Chimie analytique
15	Alou A.	KEÏTA	Galénique
16	Ousmane	KOÏTA	Biologie moléculaire
17	Mamadou	KONE	Physiologie
18	Brehima	KOUMARE	Bactériologie/Virologie
19	Benoit Yaranga	KOUMARE	Chimie analytique/ Bromatologie
20	Abdourahamane S.	MAÏGA	Parasitologie

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

21	Saïbou	MAÏGA	Législation
22	Ababacar I	MAÏGA	Toxicologie
23	Ousmane	TOURE	Santé publique/ Environnementale
24	Mahamadou	TRAORE	Génétique
25	Sékou Fantamadiv	TRAORE	Zoologie

➤ **PROFESSEURS DECEDES**

N°	PRENOMS	NOMS	SPECIALITE
1	Boubacar Sidiki	CISSÉ	Toxicologie
2	Mahamadou	CISSÉ	Biologie
3	Drissa	DIALLO	Pharmacognosie
4	Moussa	HARAMA	Chimie analytique
5	Mamadou	KOUMARE	Pharmacognosie
6	Elimane	MARIKO	Pharmacologie
7	Moussa	SANOGO	Gestion pharmaceutique

➤ **DER : SCIENCES BIOLOGIQUES ET MÉDICALES**

1. PROFESSEUR/DIRECTEUR DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOMS	GRADE	SPECIALITE
1	Mounirou	BABY	Professeur	Hématologie
2	Mahamadou	DIAKITE	Professeur	Immunologie-Génétique
3	Alassane	DICKO	Professeur	Santé Publique
4	Abdoulaye	DJIMDE	Professeur	Parasitologie-Mycologie
5	Aldjouma	GUINDO	Professeur	Hématologie. Chef de DER
6	Kassoum	KAYENTAO	Directeur de recherche	Santé publ. / Bio-statistique
7	Bourèma	KOURIBA	Professeur	Immunologie
8	Issaka	SAGARA	Directeur de recherche	Bio-statistique
9	Boubacar	TRAORE	Professeur	Parasitologie-Mycologie

2. MAITRE DE CONFERENCES/MAITRE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOMS	GRADE	SPECIALITE
1	Mohamed	AG BARAIKA	Maître de conférences	Bactériologie-virologie
2	Charles	ARAMA	Maître de conférences	Immunologie
3	Cheick Amadou	COULIBALY	Maître de recherche	Entomologie/ parasitologie
4	Djibril Mamadou	COULIBALY	Maître de conférences	Biochimie clinique
5	Djénéba Koumba	DABITAO	Maître de conférences	Biologie-moléculaire
6	Souleymane	DAMA	Maître de conférences	Parasitologie - Mycologie
7	Antoine	DARA	Maître de conférences	Biologie-moléculaire
8	Laurent	DEMBELE	Maître de conférences	Biotechnologie- Microbienne
9	Klétigui Casimir	DEMBELE	Maître de conférences	Biochimie Clinique
10	Seydina A.S.	DIAKITE	Maître de conférences	Immunologie
11	Fatou	DIAWARA	Maître de conférences	Epidémiologie
12	Yaya	GOITA	Maître de conférences	Biochimie Clinique
13	Ibrehima	GUINDO	Maître de conférences	Bactériologie Virologie
14	Aminatou	KONE	Maître de conférences	Biologie moléculaire
15	Almoustapha Issiaka	MAÏGA	Maître de recherche	Bactériologie-Virologie
16	Mamoudou	MAÏGA	Maître de conférences	Microbiologie
17	Amadou Birama	NIANGALY	Maître de conférences	Parasitologie – Mycologie
18	Dinkorma	OUOLOGUE M	Maître de conférences	Biologie cellulaire
19	Fanta	SANGO	Maître de conférences	Santé publ/Santé commun.
20	Yéya dit Sadio	SARRO	Maître de conférences	Epidémiologie
21	Mahamadou S.	SISSOKO	Maître de recherche	Bio-statistique

3. MAITRE ASSISTANT/CHARGE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOMS	GRADE	SPECIALITE
1	Boubacar Tiétiè	BISSAN	Maître-Assistant	Biologie clinique
2	Djénéba	COULIBALY	Maître-Assistant	Nutrition/ Diététique
3	Seydou Sassou	COULIBALY	Maître-Assistant	Biochimie Clinique
4	Dramane	DIALLO	Maître-Assistant	Biologie moléculaire
5	Issa	DIARRA	Chargé de recherch.	Immunologie
6				

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOMS	GRADE	SPECIALITE
1	Michel Emmanuel	COULIBALY	Attaché de Rech.	Entomologie/parasitologie
2	Abdallah Amadou	DIALLO	Attaché de Rech.	Entomologie/parasitologie
3	Bakary	FOFANA	Attaché de Rech.	Recherche clinique
4	Merepen dit Agnès	GUINDO	Assistant	Immunologie
5	Moussa Bamba	KANOUTE	Attaché de Rech.	Bio-informatique
6	Falaye	KEITA	Attaché de Rech.	Santé Publique/Santé Environnement.
7	N'Deye Lallah Nina	KOITE	Assistant	Nutrition
8	Oumou	NIARE	Attaché de Rech.	Biologie appliquée
9	Zana Lamissa	SANOGO	Attaché de Rech.	Entomologie/parasitologie
10	Lamine	SOUMAORO	Attaché de Rech.	Entomologie/parasitologie
11	Aliou	TRAORE	Attaché de Rech.	Sciences biologiques appliquée
12	Djakaridia	TRAORE	Assistant	Hématologie

➤ **DER : SCIENCES PHARMACEUTIQUES**

1. PROFESSEUR/DIRECTEUR DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Rokia	SANOGO	Professeur	Pharmacognosie

2. MAITRE DE CONFERENCES/MAITRE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Loséni	BENGALY	Maitre de Conférences	Pharmacie hospitalière
2	Issa	COULIBALY	Maitre de Conférences	Gestion
3	Adama	DENOU	Maitre de Conférences	Pharmacognosie/ Chef de DER
4	Mahamane	HAIDARA	Maitre de Conférences	Pharmacognosie
5	Adiaratou	TOGOLA	Maitre de Conférences	Pharmacognosie

3. MAITRE ASSISTANT/CHARGE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Bakary Moussa	CISSÉ	Maitre-Assistant	Galénique
2	Balla Fatogoma	COULIBALY	Maitre-Assistant	Pharmacie hospitalière
3	Sékou	DOUMBIA	Maitre-Assistant	Pharmacognosie
4	Hamma Boubacar	MAÏGA	Maitre-Assistant	Galénique
5	Aboubacar	SANGHO	Maitre-Assistant	Législation
6	Aminata Tiéba	TRAORE	Maitre-Assistante	Pharmacie hospitalière

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Seydou Lahaye	COULIBALY	Assistant	Gestion pharmaceutique
2	Daouda Lassine	DEMBELE	Assistant	Pharmacognosie
3	Assitan	KALOGA	Assistant	Législation
4	Ahmed	MAÏGA	Assistant	Législation

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

5	Aichata Ben Adam	MARIKO	Assistant	Galénique
6	Bourama	TRAORE	Assistant	Législation
7	Sylvestre	TRAORÉ	Assistant	Gestion pharmaceutique
8	Mohamed dit Sarmove	TRAORE	Assistant	Pharmacie hospitalière

➤ **DER : SCIENCES DU MEDICAMENT**

1. PROFESSEUR/DIRECTEUR DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Sékou	BAH	Professeur	Pharmacologie

2. MAITRE DE CONFERENCES/MAITRE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Dominique Patomo	ARAMA	Maitre de Conférences	Pharmacie chimique
2	Mody	CISSÉ	Maitre de Conférences	Chimie thérapeutique
3	Ousmane	DEMBELE	Maitre de Conférences	Chimie thérapeutique
4	Tidiane	DIALLO	Maitre de Conférences	Toxicologie/ Chef de DER
5	Madani	MARIKO	Maitre de Conférences	Chimie Ana/ Bromatologie
6	Hamadoun Abba	TOURE	Maitre de Conférences	Chimie Ana/ Bromatologie
7	Karim	TRAORE	Maitre de Conférences	Pharmacologie

3. MAITRE ASSISTANT/CHARGE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Mahamadou	BALLO	Maitre-Assistant	Pharmacologie
2	Dalané Bernadette	COULIBALY	Maitre-Assistant	Chimie Ana/ Bromatologie

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Blaise	DACKOOU	Assistant	Chimie Ana/ Bromatologie
2	Aiguerou dit Abdoulaye	GUINDO	Assistant	Pharmacologie
3	Mohamed El Béchir	NACO	Assistant	Chimie Ana/ Bromatologie
4	Mohamed	TOURE	Assistant	Pharmacologie

➤ **DER : SCIENCES FONDAMENTALES**

1. PROFESSEUR/DIRECTEUR DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
-	-	-	-	-

2. MAITRE DE CONFERENCES/MAITRE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Mamadou Lamine	DIARRA	Maitre de Conférences	Botanique-Biol. Végét/ Chef de DER
2	Boubacar	YALCOUYE	Maitre de Conférences	Chimie organique

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

3. MAITRE ASSISTANT/CHARGE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Joseph Sékou B.	DEMBELE	Maître-Assistant	Biologie végétale
2	Modibo	DIALLO	Maître-Assistant	Génétique
3	Boureima	KELLY	Maître-Assistant	Physiologie médicale

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Seydou Simbo	DIAKITE	Assistant	Chimie organique
2	Moussa	KONE	Assistant	Chimie Organique
3	Massiriba	KONE	Assistant	Biologie Entomologie

➤ **CHARGES DE COURS (VACATAIRES)**

N°	PRENOMS	NOM	SPECIALITE
1	Cheick Oumar	BAGAYOKO	Informatique
2	Babou	BAH	Anatomie
3	Souleymane	COULIBALY	Psychologie
4	Yacouba M	COULIBALY	Droit commercial
5	Moussa I	DIARRA	Biophysique
6	Lassana	DOUMBIA	Chimie minérale
7	Oumar	SAMASSEKOU	Génétique
8	Djibril	SANGARE	Biosécurité
9	Modibo	SANGARE	Anglais
10	Satigui	SIDIBE	Pharmacie vétérinaire
11	Sidi Boula	SISSOKO	Histologie-embryologie
12	Fana	TANGARA	Mathématiques

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

13	Djénébou	TRAORE	Sémiologie et Pathologie médicale
14	Boubacar	ZIBEÏROU	Physique

Bamako, le 10 décembre 2025

P/Le Doyen PO
Le Secrétaire Principal



Seydou COULIBALY
Administrateur Civil



DEDICACES

A mon père Adama DIALLO

C'est une immense joie une fois de plus de te rendre fier de moi et te dédiez entièrement cette thèse.

Ce travail est le reflet de tes sacrifices silencieux, de tes conseils sages et de ton amour inconditionnel.

Tu as été mon premier maître, mon premier modèle, mon premier soutien.

Chaque page de cette thèse porte l'empreinte de tes encouragements et la force de tes prières.

Si aujourd'hui je franchis cette étape, c'est grâce à toi, à tes efforts, à ta patience et à la confiance que tu as toujours placée en moi.

Je t'offre humblement ce fruit de longues années de labeur, en témoignage de ma gratitude éternelle et de mon profond respect.

Que ce travail soit non seulement le mien, mais aussi le tien, car sans toi je n'aurais jamais pu arriver jusqu'ici.

À toi ma douce Maman Awa TRAORE,

Ce travail est aussi le tien, car il est né de ton amour, de ta patience et de tes sacrifices infinis.

Tu as été mon refuge dans les moments de doute, mon réconfort dans les épreuves et ma lumière dans l'obscurité.

Chaque mot que j'écris porte l'empreinte de tes prières, chaque réussite que je connais est le fruit de ton courage et de ton dévouement.

Ton sourire a été ma force, tes sacrifices mon inspiration, et ton amour ma plus belle richesse.

Je te dédie cette thèse comme un humble hommage à tout ce que tu as fait pour moi.

Que ce travail soit le reflet de ta grandeur, et le témoignage éternel de mon amour et de ma reconnaissance profonde.

REMERCIEMENTS

Merci Seigneur pour le souffle de vie, pour ta paix qui garde mon cœur et pour ta lumière qui guide mes pas, je te rends grâce, Seigneur, de tout mon cœur, car tes bontés se renouvellent chaque matin.

Il est dit dans Psaume 136:1

« Louez l'Éternel, car il est bon, car sa bonté dure pour toujours ! »

A mon Pays le MALI

A mon Frère feu Sadio DIALLO

C'est Dieu seul qui sait à quel point tu nous manques mon frère, je sais que là où tu es est plus merveilleux qu'ici. Sache que nous t'aimerons et tu resteras dans nos cœurs.

A mes Frères Esaïe DIALLO, Yacouba DIALLO, Mamadou Kaleb DIALLO, Djéneba DIALLO, Mariama DIALLO, Esther DIALLO

Merci pour vos soutiens inconditionnels durant tout ce cursus scolaire ; je ne saurais vous remercier. Que ce travail soit un témoignage de mes sentiments les plus affectueux et sincères. Que le seigneur vous bénisse et que notre esprit de famille se fortifie de jour en jour, je vous souhaite tout le bonheur du monde

A mon tonton Daouda Konaté

C'est une nouvelle occasion pour moi de vous montrer ma profonde gratitude, vos conseils précieux m'ont permis d'évoluer et de faire des bons choix pour mon avenir. Merci du fond cœur mon cher tonton.

A mes Oncles et Tantes, Jérémie TRAORE, Rachel TRAORE, Nema TRAORE, Madio Elisé TRAORE, Eli TRAORE, Dédé dit Pierre TRAORE, Daniel TRAORE, Dr Philippe TRAORE

Mes remerciements à chacun de vous pour votre aide à mon égard, que le seigneur vous récompense au centuple, je prie le seigneur qu'il vous donne tous ce que vous désirez.

A mon cher maitre Dr Konaré A Mamadou

Je ne sais pas comment vous remercier cher maitre, merci de m'avoir guidé, merci pour votre gentillesse, pour l'empathie et surtout pour votre temps que vous m'avez accordé. Merci pour votre soutien et votre dévouement. Je suis vraiment reconnaissant de m'avoir encadré.

A mon amie et confidente Fanta A TRAORE

Je tiens à te remercier pour ta générosité, pour ton attention, Peu de personne ont cette qualité et j'estime la chance de t'avoir connue, Merci pour ton écoute, pour tes conseils, pour la confiance et pour les confidences qu'on s'échange, je te remercie et je souhaite que tu aies un bon mari à l'avenir.

A Simon DIARRA, Amadou NIANGALY

Mes remerciements pour votre gentillesse, votre engagement et votre bonne humeur. Votre présence et votre soutien ont été précieux et m'ont beaucoup touché. Merci pour votre énergie positive et pour tout ce que vous apportez. Content de vous avoir connue !

A mes camarades internes du laboratoire d'immunogénétique et Hémoglobinopathie du Centre de Recherche et de Formation en Entomologie médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC).

Fousseini N COULIBALY, Boubacar Kotié DIARRA, Al Assane SAMAKE, Mariam CISSE, Aboubacar IRANGO.

Je tiens à mes collègues pour votre collaboration, votre soutien et l'esprit d'équipe dont vous avez fait preuve tout au long de cette période.

A nos Maitres de stage du laboratoire d'immunogénétique et Hémoglobinopathie du Centre de Recherche et de Formation en Entomologie médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC).

Pr Seidina A.S. DIAKITE, Dr Drissa KONATE, Dr Bourama KEITA, Dr Salimata KANTE, Dr Abdouramane TRAORE, Dr Karamoko TANGARA

Merci pour votre encadrement, votre disponibilité et précieux conseils que vous m'avez prodigués durant toute la durée de la formation. Votre rigueur scientifique et votre sens de partage m'ont permis d'enrichir mes connaissances et d'acquérir de nouvelles expériences. A tous je témoigne ma profonde gratitude

A l'équipe de l'Unité Immunogénétique et Hémoglobinopathie du Centre de Recherche et de Formation en Entomologie médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC).

Pr Seidina A.S. DIAKITE, Pr Sory I. DIAWARA, Pr Karim TRAORE, Dr Agnès GUINDO, Dr Bourama KEITA, Dr Karamoko TANGARA, Dr Abdouramane TRAORE, Dr Salimata KANTE, Dr Salim KANTE, Dr Dramane SOGODOGO, Dr Aboubacar FOMBA, Dr Issoufi MAIGA. Vos conseils et vos encouragements nous ont été d'une grande utilité. Merci pour votre contribution et votre participation durant ce travail.

A tous ceux qui m'ont partagé leurs connaissances, de l'école fondamentale jusqu'à l'université, je dis merci, je témoigne ma profonde gratitude.

A toutes la 16^{ème} Promotion du numerus clausus de la Faculté de Pharmacie (Promotion Feu Mahamadou B COULIBALY Alias MADOU GENIE)

Merci pour ces merveilleux moments partagés ensemble. Je souhaite à tout un chacun de nous une très bonne carrière professionnelle épanouissante.

A mon groupe d'exposé appelé TIBIA

Amadou NIANGALY, Boubacar ALOU, Simon DIARRA, Assetou DIARRA, Awa Salif DIARRA, Mariam CISSE, Seydou BORE, Adiarra KONE, Coumba KEITA, Aminata DJIMIDE, Moussa FADIGA, Massaran KONARE, Fatoumata SANGARE, Drissa SANOGO

Mes sincères remerciements pour votre motivation, votre solidarité et votre énergie tout au long de nos séances d'exercices. Grâce au travail de chacun, à la bonne organisation et au respect mutuel, nous avons pu mener à bien ce cursus dans de bonnes conditions. Votre esprit d'équipe, les idées partagées et surtout votre bonne humeur m'ont beaucoup aidé à progresser chaque jour, merci à chacun d'entre vous pour votre engagement et votre soutien. Merci à vous tous pour cette belle collaboration, continuons ensemble sur cette belle lancée vers nos objectifs !

A mes camarades, Ruth KONE, Eli DAKOUA, Amadou BAGAGA, Souleymane SIDIBE, Mariam B TRAORE, Saran TOURE, Malado DJIGUIBA, Ibrahim DIARRA, Souleymane DIARRA, Habibatou BALDE, Konimba BOUARE, Sékou KONE, Solange NIKIEMA, Aly GUINDO, etc... merci à chacun de vous pour vos soutiens multiformes. Que le seigneur exauce vos vœux le plus chère, Amen.

A mes ami(e)s Dr Elisabeth (Ella) et Dr Bernadin du TOGO

Depuis le Togo, je vous remercie. Malgré la distance votre présence n'a jamais fait défaut, merci encore pour vos encouragements envers ma personne. Vous avez été un véritable soutien, que le seigneur vous bénisse et vous accorde tous ce que vous désirez. Très hâte de vous rendre visite.

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

A mes camarades de la 15^{ème} Promotion de la Pharmacie, Dr Alou BALLO, Dr Yeli CISSE, Dr Mahamane TOURE, Dr Abdramane CISSE, Dr Fatoumata DIALLO, Dr Soumaila COULIBALY.

Je tiens à exprimer ma profonde gratitude à mes camarades de la **15^e promotion de Pharmacie**. Ces années passées à vos côtés ont été riches en apprentissages, en partages et en souvenirs inoubliables. Votre soutien, votre camaraderie et votre esprit d'équipe ont grandement contribué à rendre ce parcours stimulant et agréable. Merci pour chaque moment d'entraide, de rire et de solidarité, qui restera gravé dans ma mémoire. Je suis fier d'avoir partagé cette expérience avec vous et je vous souhaite à tous un avenir brillant et plein de réussite dans vos carrières respectives

A tout le personnel de la pharmacie de l'Avenir

Mes remerciements à tout le personnel et plus précisément au pharmacien titulaire Dr Sinamarou Traoré, recevez ma profonde gratitude.

A tout le corps professoral de la Faculté de Pharmacie, je vous remercie pour la qualité de l'enseignement, de l'encadrement, des conseils et les orientations reçues.

A tous ceux par oubli, merci pour votre aide et votre soutien, je vous témoigne ma profonde gratitude.

Aux laboratoires d'analyse biomédicale, merci pour votre participation à l'étude.

HOMMAGE AUX MEMBRES DU JURY

A notre Maître et président de jury

Professeur Abdoul Aziz DIAKITE

- ✚ Professeur Titulaire en pédiatrie ;
- ✚ Spécialiste en hématologie pédiatrique ;
- ✚ Responsable de l'unité de prise en charge des enfants atteints de drépanocytose au CHU Gabriel Touré ;
- ✚ Membre de l'association malienne de pédiatrie, de l'association des pédiatres d'Afrique noire francophone et du collège ouest africain des médecins.
- ✚ Président en exercice de la Société Africaine des Déficiets Immunitaires (ASID)




Cher Maître,

Nous sommes très sensibles à l'honneur que vous nous faites en acceptant de présider ce jury malgré vos multiples occupations. Votre rigueur scientifique, votre amour pour le travail bien fait et votre simplicité font de vous un Maître admiré et respecté de tous.

Cher Maître, veuillez recevoir en toute modestie, le témoignage de notre sincère reconnaissance et de notre profonde estime.

A notre Maître et Membre du Jury

Dr Merepen dite Agnès GUINDO

-  Docteur en Pharmacie ;
-  Assistante en immunologie à la Faculté de Pharmacie ;
-  Chercheur au Centre de Recherche et de Formation en Entomologie médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC)/ICER-Mali/USTTB.

Chère Maître,



C'est un honneur de bénéficier de votre présence en qualité de membre du jury de cette thèse. Votre expertise, votre sens de rigueur scientifique et votre engagement constant envers la formation et la recherche constituent pour nous une source d'inspiration. Nous vous remercions pour l'honneur que vous nous faites en acceptant d'évaluer ce travail.

Recevez chère Maître, l'expression de notre profonde gratitude.

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

A notre Maître et Membre du Jury

Dr Karamoko TANGARA

-  Docteur en pharmacie ;
-  Chercheur au Centre de Recherche et de Formation en Entomologie médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC)/ICER-Mali/USTTB.

Cher Maître,

Vous avez été d'un apport indispensable à ce travail, vos qualités scientifiques ont contribué à améliorer la qualité de ce document. Votre sens du travail bienfait fait de vous une référence.

Veillez recevoir en toute modestie l'expression de notre gratitude, que le tout puissant vous donne la force d'aller plus loin.

A notre Maître et Directeur de Thèse

Professeur Seidina A.S. DIAKITE

- ✚ Docteur en pharmacie ;
- ✚ Maître de conférences en immunologie à la Faculté de pharmacie (FAPH) de l'Université des sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako (USTTB) ;
- ✚ Enseignement chercheur au Centre de Recherche et de Formation sur l'Entomologie Médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC)/ICER-Mali/USTTB.

Cher Maître,

Nous tenons à exprimer notre profonde gratitude pour votre disponibilité, votre encadrement scientifique et vos précieux conseils tout au long de la réalisation de ce travail. Votre rigueur, votre soutien constant et vos orientations éclairées ont été d'une grande importance dans l'aboutissement de ce travail. Par ce travail, nous espérons être à la hauteur de vos attentes.

Cher Maître, veuillez recevoir en toute modestie, l'expression de notre sincère reconnaissance et de notre profond respect. Que Dieu vous donne une longue vie.

TABLES DES MATIERES

1. INTRODUCTION	1
2. OBJECTIFS	3
2.1. Objectif général	3
2.2. Objectifs spécifiques	3
3. GENERALITES	4
3.1. Chapitre I. GENERALITE SUR LE SYSTEME IMMUNITAIRE	4
3.1.1. L'immunité	4
3.1.2. Le système immunitaire	4
3.1.3. Les Organes du système immunitaire	5
3.1.4. Les cellules du système immunitaire [10, 12]	7
3.1.5. Les Substances Solubles	9
3.2. Chapitre II. ERREURS INNEES DE L'IMMUNITE OU DEFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS	11
3.2.1. Définition des Erreurs innées de l'immunité (EII)	11
3.2.2. Epidémiologies des EII	11
3.2.3. Classification des Erreurs Innées de l'Immunité	12
3.2.4. Les manifestations cliniques des Erreurs Innées de l'Immunité	18
3.2.5. Diagnostic des Erreurs Innées de l'Immunité	19
3.2.6. Traitement	23
4. METHODES	24
4.1. Type d'étude	24
4.2 Période d'étude	24
4.3 Site d'étude	24
4.4. Population d'étude	24
4.5. Echantillonnage	24
4.6. Collecte des données	24
4.7. Variables mesurées	24
4.8. Saisie et Analyse des données	25

Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako, Mali

4.9. Considération éthique	25
5. RESULTATS	26
6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION.....	37
7. CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS	40
7.1. Conclusion	40
7.2. Recommandations	40
8. REFERENCES	41
9. ANNEXES	44
10. FICHE SIGNALETIQUE.....	49
SERMENT DE GALIEN	51

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1. Manifestations cliniques devant faire évoquer un DIP (d'après Ceredih.fr) [33]	18
Tableau 2. Les essentiels de la prise en charge d'un déficit immunitaire primitif [33]	22
Tableau 3. Répartition selon l'expérience d'activité des laboratoires.....	26
Tableau 4. Répartition selon la qualification du responsable du laboratoire	26
Tableau 5. Répartition selon la couverture géographique	26
Tableau 6. Répartition selon la disponibilité (faisabilité) des analyses	27
Tableau 7. Les raisons de non-disponibilité des analyses de l'électrophorèse des protéines plasmatiques	28
Tableau 8. Les raisons de non-disponibilité des analyses du dosage pondérale IgA, IgM, IgG.....	28
Tableau 9. Les raisons de non-disponibilité des analyses du dosage IgE.....	28
Tableau 10. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du dosage du complément	29
Tableau 11. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses de l'immunophénotypage	29
Tableau 12. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du DHR-Test.....	29
Tableau 13. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du HLA-DR.....	30
Tableau 14. Répartition selon les raisons de non-disponibilité du Test NBT	30
Tableau 15. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du CH50.....	30
Tableau 16. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du Test AP50	31
Tableau 17. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses des cytokines.....	31
Tableau 18. Répartition selon la fréquence de demande de la numération formule sanguine	31
Tableau 19. Répartition selon le coût moyen de l'analyse de la numération formule sanguine	32
Tableau 20. Répartition selon le délai de délivrance de la numération formule sanguine	32
Tableau 21. Répartition selon la fréquence de demande de l'électrophorèse.....	32
Tableau 22. Répartition selon le coût moyen de l'électrophorèse des protéines.....	33
Tableau 23. Répartition selon le délai de délivrance des résultats de l'électrophorèse	33
Tableau 24. Répartition selon la fréquence de demande des analyses du dosage pondéral des Ig.....	33
Tableau 25. Répartition selon le coût moyen des analyses du dosage pondéral des Ig.....	34
Tableau 26. Répartition selon le délai de résultats des analyses du dosage pondéral des Ig.....	34
Tableau 27. Répartition selon la fréquence de demande des analyses du complément	34
Tableau 28. Répartition selon le coût moyen de demande des analyses du complément	35
Tableau 29. Répartition selon le délai de délivrance des analyses du complément.....	35
Tableau 30. Répartition de la Numération Formule Sanguine, de l'électrophorèse des protéines plasmatique, du dosage pondéral des Ig et du dosage du complément selon la provenance des demandes d'analyse.....	36

LISTE DES FIGURES

Figure 1. Les organes lymphoïdes primaires et secondaires [11]..... 6
Figure 2. Cellules de l'immunité innée et adaptative [13] 9
Figure 3. Les signes cliniques évocateurs de DIP [34] 19

Sigles et abréviations

ADA	Adénosine désaminase
AID	Activation induced cytidine deaminase (Désaminase induite par l'activation)
ALPS	Syndrome lymphoprolifératif auto-immune
APECED	Auto-immune polyendocrinopathy candidiasis ectodermal dystrophy (Polyendocrinopathie auto-immune, candidose et dystrophie ectodermique)
BCG	Bacille de Calmette et Guérin
BCR	B Cell Receptor (Récepteur de lymphocytes B)
CD	Cellule dendritique
CPA	Cellules présentatrices d'antigène
DHR	Test de Dihydrorhodamine
DICV	Déficit Immunitaire Commun Variable
DIP	Déficit Immunitaire primitif
DNA	Acide désoxyribonucléique
EII	Erreurs Innées de l'Immunité
EPP	Electrophorèse des protéines plasmatiques
ESID	European Society for Immuno-Deficiencies (Sociétés Européenne des immunodéficiences)
IDF	Immune Deficiency Fédération (fédération des déficits immunitaires)
IgA	Immunoglobuline A
IgE	Immunoglobuline E
IgG	Immunoglobuline G
IgM	Immunoglobuline M
IPEX	Immune dysrégulation polyendocrinopathy enteropathy X-linked (Dysrégulation immunitaire, polyendocrinopathie et entéropathie liée à X)
LAD	Déficit des protéines d'adhésion
LASID	Latin American Society for Immunodeficiencies (Société latino-américaine des immunodéficiences)
LB	Lymphocytes B
LFA-1	Leukocyte Function Antigen 1
LT	Lymphocytes T
NBT	Nitrobleu de tétrazolium
NFS	Numération Formule Sanguine
NK	Natural Killer (Cellules Tueuses Naturelles)
ORL	Oto-Rhino-Laryngologie
PNN	Polynucléaires neutrophiles
SCID	Severe Combined Immunodeficiency (Déficit Immunitaire Combiné Sévère)
TACI	Transmembrane activator and CAML interactor (Activateur Transmembranaire et interacteur de CAML)
TCR	T Cell Receptor (Récepteur de lymphocytes T)
UNG	Uracil-DNA glycosylase
USIDNET	United States Immuno Deficiency Network (Réseau américain de déficit immunitaire)
VIH	Virus immunodéficiences Humaine

1. INTRODUCTION

Les erreurs innées de l'immunité (EII), également appelées déficits immunitaires primitifs (DIP), regroupent un ensemble complexe de maladies génétiques rares qui altèrent le développement ou le fonctionnement du système immunitaire [1]. Ils se caractérisent par un dysfonctionnement du système immunitaire, entraînant une susceptibilité accrue aux infections, lesquelles surviennent de manière récurrente, présentent une sévérité exacerbée et montrent une durée d'évolution prolongée par rapport aux infections observées chez des individus immunocompétents [2]. En raison de la fréquence élevée des formes liées à l'X, environ 60 % des patients sont de sexe masculin. À ce jour, plus de 300 entités cliniques ont été décrites, impliquant près de 170 gènes identifiés [3].

L'incidence globale des formes symptomatiques de ces maladies est estimée d'environ 1 personne sur 280 [2]. On estime à environ 6 millions le nombre de personnes touchées dans le monde [3], ce chiffre est sous-estimé. En pratique, 70 à 90 % des patients demeurent non identifiés et reçoivent des traitements symptomatiques dirigés contre les infections présentées, plutôt qu'une prise en charge étiologique ciblant un déficit immunitaire sous-jacent [3].

En Europe en 2004, l'ESID (European Society for Immuno-Deficiencies) a développé un système de recherche pour les DIP : il s'agit d'une base de données sur internet qui relie différents centres médicaux européens agréés ; cela a permis d'une part d'établir de nouvelles statistiques, et d'autre part de découvrir de nouveaux sous-types de DIP jusque-là non connus [4]. Aux Etats unies, la prévalence des DIP en Amérique a été estimée à 50000 cas par l>IDF (Immune Deficiency Fédération). Comme en Europe, le Déficit Immunitaire Commun Variable (DICV) est le plus fréquent (34%), suivi du déficit en sous classes d'IgG (24%) et en IgA (17%) [4]. En Amérique latine, on note la fréquence de déficits immunitaires complexes : 22,6% (contre 12% en Europe). Les déficits combinés ne représentent que 10% [4]. En Afrique, jusqu'à 902 631 personnes peuvent avoir un DIP, alors que seulement 1 016 cas sont actuellement enregistrés. Nous avons également constaté que les maladies immunitaires primaires étaient présentes non seulement chez les enfants, mais aussi chez les adultes, qui étaient fortement sous-représentés dans les registres [5].

En Afrique, très peu de données ont été rapportées sur les DIP et celle disponible concernant surtout le Maghreb. Depuis 1988, un groupe d'étude des DIP a été organisé à Tunis, et a rapporté 152 cas de DIP confirmé par l'exploration immunologique, dans 129 familles dont 70 sont consanguines (54 %) [6]. Selon une étude du département de génétique médicale de l'Institut national d'hygiène, le taux de consanguinité au Maroc est de 15,25%. Cela dit, certains pays arabes devanent de loin le Maroc. C'est notamment le cas de l'Algérie qui affiche un taux allant de 22 à 25% ou encore la Tunisie (51,3%) [6].

Au Mali, comme dans la presque totalité des pays africains au sud du Sahara, les données épidémiologiques spécifiques relatives à la prévalence et à la prise en charge des déficits immunitaires primitifs (DIP) demeurent inexistantes. En effet les systèmes de santé nationale y sont largement orientés vers la lutte contre les maladies infectieuses à forte morbidité, les DIP restent relégués au second plan et largement méconnus. Plusieurs facteurs expliquent cette situation. Notamment, le taux élevé de consanguinité, estimé entre 20 et 40 % dans la population malienne, laisse présager une prévalence potentiellement importante des erreurs innées de l'immunité (EII) en Afrique de l'Ouest, en raison de leur mode de transmission autosomique récessive fréquent. Par ailleurs, la confirmation diagnostique des DIP requiert des analyses immunologiques et génétiques spécialisées, dépendant d'équipements sophistiqués et de personnel hautement qualifié/ressources qui restent quasi inaccessibles dans de nombreux pays à revenu faible ou intermédiaire, dont le Mali. Toutefois, certains examens de biologie courante tels que la sérologie VIH, la numération formule sanguine (NFS) ou le dosage des immunoglobulines peuvent fournir des informations essentielles permettant une première orientation diagnostique, en attendant des investigations plus approfondies [7, 8].

Ce travail a pour but d'étudier la faisabilité et l'accessibilité des analyses de diagnostics des déficits immunitaires primitifs (ou les erreurs de l'immunité innée) dans les laboratoires d'analyses médicales dans le district de Bamako.

2. OBJECTIFS

2.1. Objectif général

Evaluer la faisabilité des analyses biologiques demandées dans le cadre du diagnostic des erreurs innée de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicale publics et privés de Bamako en 2025

2.2. Objectifs spécifiques

- ❖ Déterminer le taux d'effectivité des analyses de diagnostic des EII dans les laboratoires d'analyse biomédicale publics et privés de Bamako ;
- ❖ Déterminer les fréquences des demandes des analyses de diagnostic des EII dans les laboratoires d'analyse biomédicale publics et privés de Bamako ;
- ❖ Identifier les raisons de la non-effectivité des analyses de diagnostic des EII dans les laboratoires d'analyse biomédicale publics et privés de Bamako ;
- ❖ Déterminer les coûts moyens des analyses de diagnostic des EII dans les laboratoires d'analyse biomédicale publics et privés de Bamako ;
- ❖ Déterminer les délais de rendu des résultats des analyses de diagnostic des EII dans les laboratoires d'analyse biomédicale publics et privés de Bamako ;

3. GENERALITES

3.1. Chapitre I. GENERALITE SUR LE SYSTEME IMMUNITAIRE

3.1.1. L'immunité

L'immunité désigne la capacité de l'organisme à se défendre contre des substances étrangères, telles- que les agents infectieux (virus, bactéries, parasites). Plus largement, elle désigne l'ensemble des mécanismes mis en œuvre par l'organisme pour détecter, contrôler et éliminer les agents pathogènes et les éléments défectueux du soi et maintenir l'homéostasie immunitaire [9].

3.1.2. Le système immunitaire

Le système immunitaire est constitué d'un ensemble complexe d'organes individualisés et de tissus entre lesquels circulent, de façon constante, des cellules immunocompétentes de l'immunité innée et de l'immunité adaptative. Trois propriétés essentielles sont conférées au système immunitaire par son organisation en réseau de communication :

- ❖ La capacité d'échanges d'informations, par des contacts membranaires intercellulaires, ou par la libération de médiateurs solubles (soit entre les cellules de l'immunité innée et celles de l'immunité adaptative, ou des échanges neuro-immuno-endocriniens)
- ❖ L'équilibre du système immunitaire (homéostasie) assuré par une forte régulation pour aboutir à une réponse immunitaire adaptée.
- ❖ Un rôle effecteur performant capable de protéger l'intégrité de l'organisme.

Si l'un de ces propriétés est perturbé, on assiste a de graves dérèglements pathologiques (déficits immunitaires, maladies auto-immunes ou des états d'hypersensibilité) [10].

3.1.2.1. Système immunitaire innée

Première ligne de défense de l'organisme contre les agents pathogènes, agissant de manière immédiate et non spécifique en réponse aux agressions. Très efficace, elle empêche la plupart des infections de se propager et permettant ainsi d'éliminer l'agent infectieux dans les quelques heures qui suivent sa rencontre avec l'organisme. Il s'agit des cellules capables de capter et de détruire les éléments étrangers (polynucléaires neutrophiles ou granulocytes, monocytes/macrophages) et des cellules capables de capter d'apprêter et de présenter l'antigène (cellules dendritiques) [10].

3.1.2.2. Système immunitaire adaptatif

L'immunité adaptative est la seconde forme d'immunité qui intervient lorsque le pathogène parvient à échapper à l'immunité innée afin d'éliminer sélectivement les pathogènes. Elle nécessite la communication entre deux populations cellulaires : les lymphocytes et les cellules présentatrices d'antigène (CPA). Les lymphocytes produits dans la moelle osseuse, circulent dans le sang et les vaisseaux lymphatiques et résident dans différents organes lymphoïdes, produisant et exposant à la surface de leur membrane des récepteurs qui fixent l'antigène. Ils portent des attributs spécifiquement immunologiques de spécificité, de diversité, de mémoire et de reconnaissance du Soi et du non Soi. Les lymphocytes sont de deux types : les lymphocytes B (LB) qui sécrètent les anticorps (immunité humorale) et les lymphocytes T (LT) divisés en cellules auxiliaires et en cellules cytotoxiques (immunité cellulaire). Les cellules présentatrices d'antigènes, quant à elles, sont en charge de capturer l'antigène et de le présenter aux lymphocytes afin d'initier cette réponse adaptative [10].

3.1.3. Les Organes du système immunitaire

Les organes lymphoïdes sont classés en deux types : primaires et secondaires ou périphériques.

3.1.3.1. Les Organes lymphoïdes primaires

Sites où les lymphocytes se développent et effectuent leur maturation. Les organes lymphoïdes primaires sont de deux types chez l'Homme adulte : la moelle osseuse où sont produites toutes les cellules du système immunitaire, assure la maturation des lymphocytes B et le thymus où la maturation des lymphocytes T est assurée.

3.1.3.2. Les organes lymphoïdes secondaires

Les organes lymphoïdes secondaires sont le point de départ de la réponse immunitaire adaptative (lieu d'activation des lymphocytes naïfs). Elles comprennent les ganglions lymphatiques, la rate et les tissus lymphoïdes associés aux muqueuses de l'intestin, du tractus respiratoire et nasale, du tractus urogénital et d'autres muqueuses. Au niveau des organes lymphoïdes secondaires, les cellules matures et naïves sont retenues où la réponse immunitaire acquise débute, mais avant cela l'infection déclenche une réponse immunitaire innée

Organes lymphoïdes primaires

Organes lymphoïdes secondaires

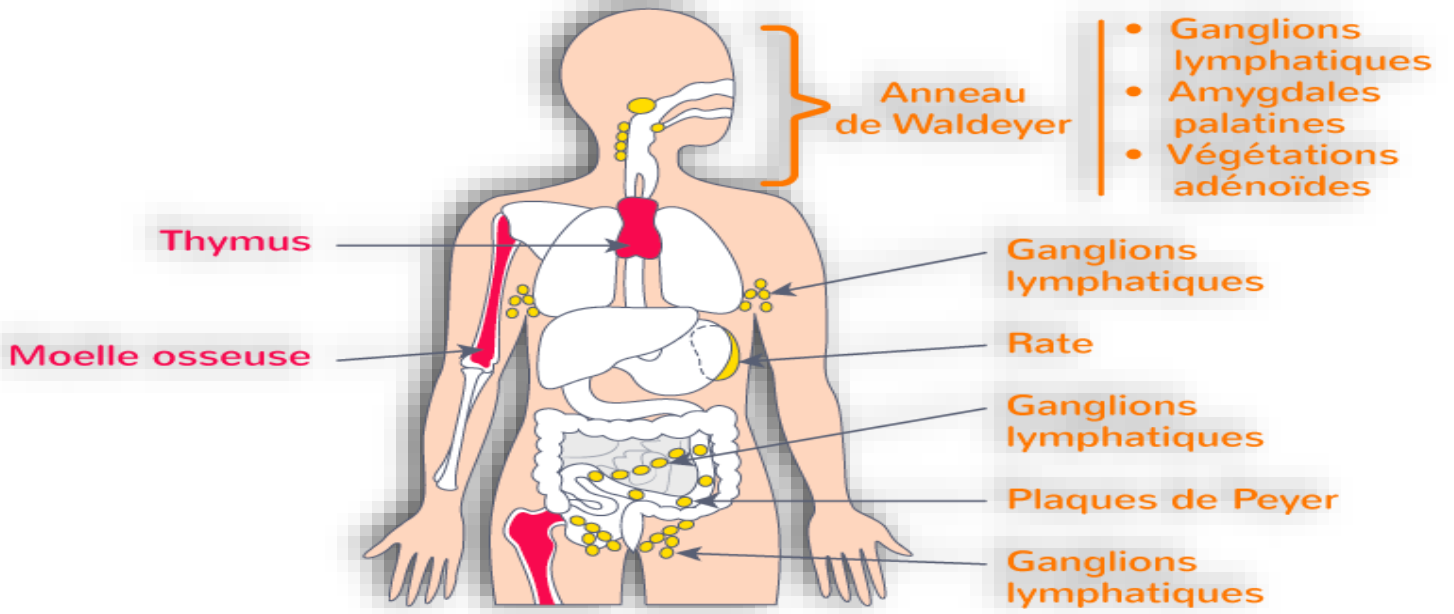


Figure 1. Les organes lymphoïdes primaires et secondaires [11]

3.1.4. Les cellules du système immunitaire [10, 12]

On classe habituellement les cellules immunitaires en cellules de l'immunité innée (non spécifique) et cellules de l'immunité adaptative (spécifique).

3.1.4.1. Les cellules de l'immunité innée [12]

Ce sont des cellules capables de capter et de détruire les éléments étrangers (phagocytes des polynucléaires neutrophiles ou granulocytes et phagocytes des monocytes/macrophages) et des cellules capables de capter d'apprêter et de présenter l'antigène (cellules dendritiques mais aussi des monocytes/macrophages). Les macrophages ont une longue durée de vie qui a pour rôle de surveiller les tissus périphériques. Les polynucléaires neutrophiles présents dans le sang circulant se mobilisent vite aux sites d'infection mais meurent rapidement. Les lymphocytes NK font aussi partie de l'immunité non spécifique et tuent les cellules infectées par certains virus ou les cellules tumorales.

3.1.4.1.1. Les cellules Polynucléés

Elles comprennent trois lignées distinctes : neutrophiles, éosinophiles et basophiles.

❖ Polynucléaires neutrophiles

Les polynucléaires neutrophiles sont les plus nombreux dans la circulation sanguine. Ils sont reconnaissables par leur noyau unique polylobé. Ce sont essentiellement des cellules phagocytaires qui jouent un rôle majeur dans la défense antimicrobienne et dans l'inflammation aiguë (polynucléose neutrophile dans les infections bactériennes). Ces polynucléaires contiennent dans leur cytoplasme des granulations riches en enzymes.

❖ Polynucléaires éosinophiles

Les polynucléaires éosinophiles ont un noyau unique bilobé, leurs granulations sont colorées spécifiquement en rouge orangé par l'éosine acide. Ceci est dû au caractère basique des composants des granules spécifiques cytotoxiques et pro inflammatoires. Ils sont retrouvés principalement dans les tissus et leur rôle est capital dans les défenses antiparasitaires et certaines réactions d'hypersensibilité.

❖ Polynucléaires basophiles

Les polynucléaires basophiles ont un noyau unique bilobé peu visible du fait de la superposition de leurs granulations basophiles métachromatiques (colorées en rouge par le bleu de toluidine). Ils élaborent des sécrétions très acides, cytotoxiques, pro inflammatoires. Leur équivalent tissulaire est représenté par les mastocytes qui sont nombreux dans les muqueuses, et jouent un rôle physiologique anti infectieux. Les basophiles et les mastocytes ont aussi un rôle important en pathologie dans les hypersensibilités immédiates.

3.1.4.1.2. Les cellules mononuclées

Les monocytes ont un cytoplasme parfois granuleux. Ils circulent dans le sang périphérique et/ou adhèrent aux parois vasculaires avant de migrer dans les tissus. Le passage transendothélial des monocytes donne naissance **aux macrophages** qui sont présents uniquement dans les tissus. Ces macrophages tissulaires ont été désignés au fil du temps selon de nombreux vocables en fonction de l'organe où ils étaient observés : cellules de Küpfer dans le foie, microglie dans le cerveau, cellules mésangiales dans le rein, ostéoclastes dans l'os... Ce sont des cellules essentiellement phagocytaires captant efficacement des 7 particules ou des macromolécules pour les détruire. Dans certaines conditions liées à l'environnement cellulaire elles peuvent aussi exercer des fonctions de cellules présentatrices d'antigènes.

Cette fonction est surtout dévolue aux **cellules dendritiques** (CD), cellules présentatrices d'antigènes professionnelles, capables d'activer des lymphocytes T naïfs.

En fait, il existe des cellules dendritiques d'origine monocytaires et des cellules dendritiques d'origine lymphoïde. Dans les deux cas, en fonction de leur statut fonctionnel, ces cellules possèdent une capacité importante de capture d'antigène lorsqu'elles sont immatures. A l'inverse, elles ont une activité phagocytaire limitée (elles ne détruisent pas efficacement les antigènes) associée à une activité de présentation des antigènes extrêmement efficace lorsqu'elles sont matures. Elles captent les antigènes en périphérie et les transportent vers les organes lymphoïdes secondaires pour initier les réponses immunitaires.

Les lymphocytes NK ou **cellules « Natural killer »** sont classées dans les cellules de l'immunité innée. Elles reconnaissent des cellules tumorales ou infectées, exprimant de façon anormale des molécules CMH de classe I.

3.1.4.2. Les cellules de l'immunité adaptatives (lymphocytes T et B) [10]

Les lymphocytes B sont responsables de la réponse humorale (production d'anticorps), les lymphocytes T sont responsables des réponses cellulaires (régulation ou cytotoxique). Les lymphocytes T et les lymphocytes B ont une morphologie similaire avec un rapport nucléocytoplasmique élevé. Ils sont capables de reconnaître spécifiquement des antigènes par leurs immunorécepteurs BCR ou TCR. Les lymphocytes B le font sans intermédiaire (reconnaissance de l'antigène natif). Les lymphocytes T ont besoin que les antigènes leur soient présentés par une cellule présentatrice d'antigène (reconnaissance d'un antigène apprêté). Il existe des sous-populations fonctionnelles de lymphocytes T et B définies par leur immunophénotype (ensemble de caractéristiques moléculaires membranaires) et par leur capacité à produire différentes cytokines. Les immunocytes et immunoblastes sont des formes morphologiques transitoires de différenciation lors de la prolifération lymphocytaire. Les plasmocytes observés dans la moelle osseuse et les organes lymphoïdes secondaires sont la forme de différenciation terminale des lymphocytes B.

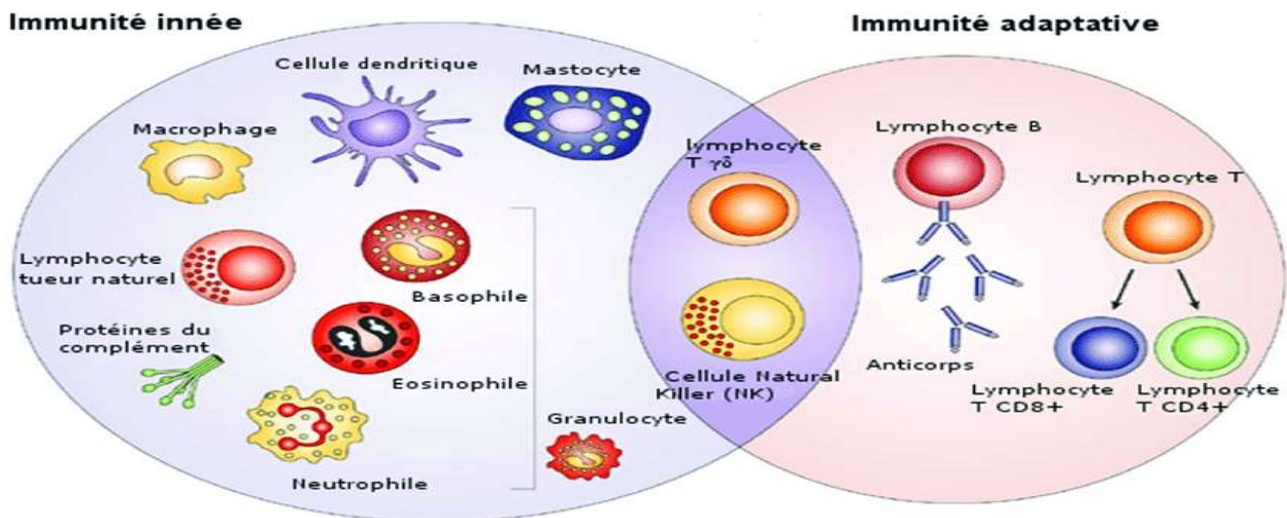


Figure 2. Cellules de l'immunité innée et adaptative [13]

3.1.5. Les Substances Solubles

3.1.5.1. Les Immunoglobulines

Les immunoglobulines sont des glycoprotéines solubles reconnaissant et liant l'antigène présent dans le sérum et les liquides tissulaires. Ils ont pour rôle l'élimination de leur antigène spécifique ou des micro-organismes porteurs de ces antigènes. Les immunoglobulines sont produites et sécrétées dans le sang par les plasmocytes, les cellules B en fin de différenciation et exprimées à la surface de cellules B matures (récepteurs de l'antigène) [12].

3.1.5.2. Le complément

Comprenant plus de 20 protéines sériques différentes, issus de divers types cellulaires comme les hépatocytes, les macrophages et les cellules épithéliales intestinales. Certaines de ces protéines sont liées aux immunoglobulines ou à des composants membranaires des cellules pendant que d'autres, des proenzymes qui, une fois activés clivent d'autres protéines du complément conduisant certains composants du complément à former des fragments possédant la capacité d'activer des cellules, d'augmenter la perméabilité vasculaire ou encore d'opsoniser les bactéries [12].

3.1.5.3. Les Cytokines

Produites par les leucocytes et dans certains cas par d'autres types cellulaires, il s'agit des interleukines, les chimiokines et les interférons. Elles jouent un rôle très important dans le contrôle de la réponse immunitaire.

en modulant la différenciation et la multiplication des cellules souches hématopoïétiques ainsi que l'activation des lymphocytes et des phagocytes, contrôlant aussi la balance entre les réponses humorales et cellulaires. Certaines d'entre eux interviennent dans l'inflammation ou encore ont une fonction de cytotoxines [14].

3.2. Chapitre II. ERREURS INNEES DE L'IMMUNITE OU DEFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS

3.2.1. Définition des Erreurs innées de l'immunité (EII)

Les Erreurs innées de l'immunité (EII) aussi appelé DIP (déficits immunitaires primitifs), sont un groupe hétérogène de maladies génétiques affectant le système immunitaire, entraînant une susceptibilité accrue aux infections, aux maladies auto-immunes et aux cancers [1].

L'appellation DIP a été remplacée ces dernières années par l'expression « erreurs innées de l'immunité » vu qu'une grande partie des manifestations cliniques observées au cours de ces maladies sont dues à une dysrégulation immunitaire plutôt qu'à une déficience [14].

Ces troubles sont d'ordinaire présents à la naissance et sont des troubles génétiques généralement héréditaires. Ils se manifestent en général au cours de l'enfance. Toutefois, certains déficits immunitaires primitifs (tels que l'hypogammaglobulinémie à expression variable) ne sont diagnostiqués qu'à l'âge adulte [2].

3.2.2. Epidémiologies des EII

Les études épidémiologiques visant à estimer la prévalence des DIP dans différents pays ont donné des résultats incohérents [15]. Une actualisation des données de registres continentaux a permis d'apporter quelques précisions.

Selon l'ESID, entre 1993 et 2014, une estimation de 40 223 patients a été obtenue à partir des registres nationaux des pays européens [16] ou la plus grande cohorte est enregistrée en France avec 6602 patients dans le dernier rapport du groupe d'étude français [17].

Aux Etats-Unis, l'USIDNET (*United States Immunodeficiency Network*) a enregistré 5484 patients dont 45,8% diagnostiqués génétiquement en 2020 [18]. Le LASID (*Latin American Society for Immunodeficiencies*) publie 8146 cas issus de 18 pays résultant de leur évaluation en ligne [19, 20]. En Argentine, on dénombre 2730 cas renseignés dans la base de données de LASID [21].

En Asie, après consultation de 18 registres nationaux, un total de 15 939 cas de DIP a été renseigné avec le Japon qui a rapporté 1240 patients avec une prévalence de 2,3 pour 100 000 habitants en 2011 [22]. L'Iran détient la plus grande cohorte asiatique avec 3056 cas signalés aux centres du réseau iranien de DIP en 2018 pour une prévalence de 3,9 pour 100 000 habitants [23].

En Afrique, principalement dans 7 pays, 4 509 patients ont été enregistrés selon l'estimation la plus élevée [21]. Après une mise à jour des données en 2011 en Afrique du Sud, sur une période allant de 1983 à 2009, 168 patients ont été renseignés [24]. Au Maroc, le registre des DIP a rapporté en 2014, 424 patients atteints

de DIP enregistrés avec une prévalence évaluée à 0,81 pour 100 000 habitants. En Tunisie, Mellouli et al. en 2015 ont été rapporté 710 cas sur une période de 25 ans qui représente ainsi la plus grande cohorte du continent avec une prévalence de 4,3 pour 100 000 habitants [25].

Les statistiques normales ne sont pas représentés par ces chiffres en raison de sous-diagnostic et de non-renseignements des cas, notamment en Allemagne ne renseignant que 1400 cas sur près de 100 000 cas attendus, ainsi que sur le continent asiatique et africain [26].

3.2.3. Classification des Erreurs Innées de l'Immunité [27, 28]

Les erreurs innées de l'immunité sont une altération quantitative et ou qualitatives des acteurs du système immunitaire d'origine génétique affectant de façon négative la qualité de vie des sujets qui en sont porteur et nécessitant une prise en charge adaptée. En fonction de l'acteur du système immunitaire incriminé et de la sévérité des manifestations cliniques associées, les erreurs innées de l'immunité sont actuellement classées en 10 tableaux :

- ❖ **Les déficits immunitaires combinés ;**
- ❖ **Les déficits immunitaires combinés avec des caractéristiques syndromiques ;**
- ❖ **Les déficits à prédominance d'anticorps ;**
- ❖ **Les maladies de dysrégulation immunitaire ;**
- ❖ **Les anomalies congénitales des phagocytes ;**
- ❖ **Les déficits de l'immunité intrinsèque et innée ;**
- ❖ **Les maladies auto-inflammatoires ;**
- ❖ **Les déficits du complément ;**
- ❖ **L'insuffisance médullaire ;**
- ❖ **Et les phénocopies des erreurs innées de l'immunité.**

Le but de ces classifications est :

- ❖ De faciliter la reconnaissance d'un DIP
- ❖ D'accroître la sensibilisation pour promouvoir le traitement idéal.

3.2.3.1. Les DIP à prédominance humorale (sur les anticorps) [14]

La plus fréquents des DIP, ils constituent un groupe de pathologies hétérogènes en ce qui concerne leur fréquence, leur gravité et leur pronostic. Ici, une anomalie de développement des lymphocytes B ou à une anomalie fonctionnelle par défaut de coopération cellulaire (T/B) est à l'origine du défaut de production d'anticorps. Elle peut être totale (agammaglobulinémie) ou partielle (hypogammaglobulinémie) touchant un isotype, une sous classe ou une réponse à un antigène spécifique. La personne atteinte peut présenter des infections respiratoires (bronchites, pneumonies), ORL (sinusites, otites) et digestives. Elles sont

principalement dues à des germes à développement extracellulaire, essentiellement des germes pyogènes encapsulés (Streptocoque, Staphylocoque, Pneumocoque, Heamophilus) et à certains parasites intestinaux (Giardia intestinalis). Elle englobe :

- ❖ L'agammaglobulinémie : arrêt de la maturation des LB à un stade précoce conduisant à un déficit global en Ig, transmission liée à X et des formes à transmission autosomique récessive
 - a- L'agammaglobulinémie liée à X (XLA) ou la maladie de Bruton

Représente 90% des cas des déficits globaux de l'immunité humorale. Touchant le gène *btk* (Bruton's tyrosine kinase) qui code la Bruton tyrosine kinase responsable de la transmission du signal via le BCR dont la mutation conduit chez les garçons à un arrêt de la différenciation au stade pré-B, caractérisé par une absence de LB matures dans le sang circulant et dans les organes lymphoïdes.

b- Les agammaglobulinémies autosomiques récessives

Dans ces formes, il y a un blocage de maturation des LB à un stade plus précoce, lors de la transition du stade pro-B au stade pré-B. Plusieurs anomalies génétiques sont décrites touchant différents gènes intervenant dans la synthèse du pré-BCR (chaîne lourde μ , $\lambda 5$, $V_{\text{préB}}$, $Ig\alpha$, $Ig\beta$) ou les voies de transmissions du signal par le pré-BCR (BLNK- B cell linker, PIK3R1, E47).

- ❖ Les syndromes d'hyperIgM, les déficits sélectifs en Ig : caractérisés par la présence d'un taux normal ou élevé d'IgM avec absence totale des Ig des autres isotypes (IgG, IgA, IgE). Ils peuvent être liés à X (HIGM-X1 ou HIGM1 (anomalie du gène codant le CD40L présent sur le chromosome X)) ou être de transmission autosomique récessive (HIGM2 ((anomalies diverses touchant les gènes AID (activation induced cytidine deaminase) et UNG (uracil-DNA glycosylase), HIGM3 (anomalie du gène qui code le CD40), HIGM4).
- ❖ Les déficits sélectifs en Ig :
 - a- Les déficits en IgA : asymptomatique pour la plupart, le plus fréquent des déficits humoraux. On observe des déficits en IgA1 ou IgA2, et des formes associées à un déficit en IgG notamment IgG2 et IgG4, avec une augmentation des IgE.
 - b- Le déficit en sous-classes d'IgG : asymptomatiques du fait de la présence d'un taux normal d'IgG, souvent associés à d'autres déficits (IgA).
 - c- Le déficit sélectif en IgM : très rare, avec un taux d'IgM effondré alors que celui des autres classes est normal.
 - d- Le déficit en anticorps spécifiques : défaut de réponse aux antigènes polysaccharidiques chez des sujets âgés de plus de 2 ans avec un taux des Ig et de LB est normal et la réponse aux antigènes protéiques est également normale.
- ❖ Le déficit immunitaire commun variable : Plus fréquent, survenant chez l'adulte jeune (20-45 ans), caractérisé par une diminution notable du taux des IgG sériques avec une diminution du taux des IgA

et/ou des IgM, une réponse faible ou absente aux vaccinations et aux immunisations, une absence de toute autre immunodéficiency. L'anomalie génétique la plus fréquente affecte le gène TNFRS13B qui code la protéine TACI (transmembrane activator and CAML interactor).

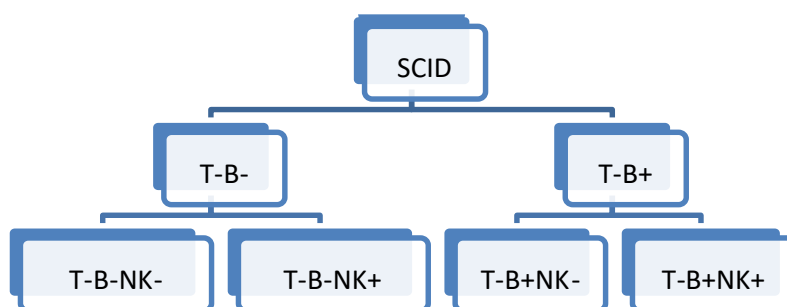
- ❖ L'hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfant : la production de quantités normales d'anticorps (immunoglobulines) est retardée chez le nourrisson. Les taux d'immunoglobulines s'abaissent dès 3 à 6 mois et reviennent à la normale vers 12 à 36 mois.

3.2.3.2. Les Déficiets immunitaires combinés [14]

Elle comprend les déficits immunitaires combinés sévères et les déficits immunitaires combinés moins sévères et moins profonds.

3.2.3.2.1. Les déficits immunitaires combinés sévères

Rares et plus graves des DIP, se manifestant à un âge précoce (au cours des premiers mois de la vie) par : des infections très sévères (pronostic vital en jeu). Ces infections sont causées par des bactéries gram négatif, des virus (CMV, les virus du groupe Herpès, adénovirus...) des germes opportunistes (candida, pneumocystis jiroveci, toxoplasma gondi) et à développement intracellulaire comme les mycobactéries. Et aussi un retard de croissance (secondaire). La radiologie révèle une absence d'ombre du thymus. Les vaccins vivants atténués comme la BCGite généralisée sont contre- indiqués chez ces malades en raison du développement des réactions mortelles post-vaccinales, plus la contre-indication de la transfusion sanguine chez ces sujets. Ils sont classés en fonction des lymphocytes déficitaires en deux principaux groupes : T-B-SCID et T-B+ SCID. Des sous-groupes sont individualisés selon l'absence ou la présence des lymphocytes NK.



Chaque groupe renferme un certain nombre de déficits dont l'anomalie génétique pour la majorité est identifiée.

a. Les SCID T-B-NK+ :

Ces déficits sont dus à des mutations qui touchent les gènes nécessaires pour l'expression des récepteurs spécifiques des antigènes TCR et BCR. Plusieurs mutations ont été identifiées touchant les gènes des

enzymes RAG-1/RAG-2, Artemis, NHJ1, DNAPKc, DNA ligase IV. Ces mutations sont transmises selon le mode autosomique récessif. Il s'agit du : déficit en **RAG-1/RAG-2, le syndrome d'Omenn.**

b. Les SCID T-B+NK- :

Ces déficits sont caractérisés tous par l'absence de LT et NK alors que les LB sont en nombre normal.

Les mutations touchent le gène qui code la chaîne gamma commune et le gène qui code le facteur de transcription JAK3 (Janus kinase 3).

c. Les SCID T-B+NK+ :

Une absence des LT qui entraîne un défaut fonctionnel des autres lignées, dus à des anomalies qui touchent la transmission du signal via le TCR ou à un défaut de survie des LT au cours de sa différenciation thymique. Les mutations concernent plusieurs gènes ; la chaîne IL-7R α , CD45, les sous-unités CD3 ϵ /CD3 δ (transmission autosomique récessive).

d. Les SCID T-B-NK- :

Caractérisé par l'absence des lymphocytes des trois lignées qui se constitue à la suite d'une anomalie de deux gènes codant deux enzymes clés ; l'adenylate kinase 2 (AK2, **dysgénésie réticulaire**) et l'adénosine désaminase (**déficit en ADA**).

3.2.3.2 Les déficits immunitaires moins profonds

Les cellules T sont retrouvées dans le sang circulant en nombre réduit parfois normal avec des fonctions très défectueuses. Ils se manifestent par des infections diverses moins sévères et moins précoces que celles présentées par les enfants DICS. Les conséquences sont un déficit en LTCD4, un déficit en LTCD8.

- a. Déficit d'expression des molécules HLA de classe II : déficit de la régulation transcriptionnelle des gènes codant les molécules HLA de classe II (transmission autosomique récessive). Une absence d'expression de molécules HLA de classe II est notée sur les cellules (CPA et LB). Les lymphocytes T sont normaux en termes de nombre mais on note une profonde lymphopénie TCD4+ avec une hypogammaglobulinémie (IgG2 et les IgA).
- b. La lymphopénie TCD8 : plusieurs anomalies génétiques peuvent conduire à l'installation d'une lymphopénie TCD8 résultat d'un défaut de sélection thymique. On distingue le déficit en ZAP70, le déficit en CD8A et le déficit en molécules HLA I.

3.2.3.3. Les déficits immunitaires combinés avec des manifestations syndromiques

Les patients présentant ces pathologies caractérisées par un déficit immunitaire combiné et d'un syndrome complexe bien défini, cause d'une même anomalie génétique. Ce sont : **le syndrome de DI-George** (le thymus est absent ou sous-développé à la naissance, ce qui entraîne des problèmes avec

les lymphocytes T, les globules blancs), **le syndrome de Wiscott-Aldrich** (thrombopénie congénitale), **l'ataxie-télangiectasie** (incoordination, une dilatation capillaire et une immunodéficience), **le syndrome d'hyper-IgE** (taux d'immunoglobuline est très élevés), **la dysplasie immuno-osseuse** (polymorphisme clinique, associant : une dysplasie spondylo-épiphysaire, retard statural disproportionné, dysmorphie faciale caractéristique, et un syndrome néphrotique cortico-résistant).

3.2.3.4. Dysrégulation immunitaire [14]

Ce groupe renferme des pathologies causées par un défaut de régulation immunitaire. Ce déficit de régulation conduit à deux situations :

- ❖ Une activation lymphohistiocytaire : prolifération polyclonale des LT qui envahissent tous les organes lymphoïdes et non lymphoïdes y compris le système nerveux central (la lymphohistiocytose familiale, la maladie de Chediak-Higashi, la maladie de Griscelli et le syndrome de Purtillo).
- ❖ Une auto-immunisation : syndrome lymphoprolifératif auto-immun (ALPS), syndrome APECED (syndrome auto-immune polyendocrinopathycandidiasis ectodermal dystrophy), Le syndrome IPEX (immune dysrégulation polyendocrinopathy enteropathy X-linked).

3.2.3.5. Troubles auto-inflammatoires

Caractérisés principalement par un syndrome inflammatoire biologique en phase de poussée clinique et une absence d'infection concomitante (épisodes inflammatoires récurrents où origine infectieuse ou auto-immune n'est retrouvée). Les maladies auto inflammatoires monogéniques ont en commun des anomalies génétiques codant pour des protéines intervenant dans l'immunité innée.

3.2.3.6. Déficiences en complément [29]

Les déficiences en complément, transmise selon le mode autosomique récessif, sont associées à une susceptibilité accrue aux infections invasives et aux désordres auto immuns. Le complément doit être exploré chez tous les patients qui présentent des infections bactériennes invasives récurrentes avec une maladie rénale, des manifestations auto immunes ou un angioedème, en dosant le CH50 :

- Si CH50 est bas : un ou plus de ces fractions manquent (C5 C6 C7 C8 C9)
- Si CH50 est bas ou absent : la voie classique du complément est atteinte.
- Si CH50 est normal, la voie alterne du complément est atteinte.

3.2.3.7. Les déficiences congénitales de la phagocytose [14]

Ce sont des pathologies dues soit à une neutropénie soit à un déficit fonctionnel des granulocytes et notamment des Polynucléaires neutrophiles (PNN).

- a. Les neutropénies constitutionnelles primitives :

Comportent deux entités, la neutropénie congénitale sévère et la neutropénie cyclique.

- ❖ La Neutropénie congénitale sévère : arrêt précoce de la différenciation des cellules de la lignée granulocytaire. Elle est associée à une insuffisance pancréatique et des anomalies osseuses. Taux de PNN effondré (< 200 cellules/mm³).
 - ❖ La neutropénie cyclique : caractérisée par des cycles de neutropénie qui durent 3 à 6 jours et qui reviennent en moyenne tous les 21 jours. Au cours de la période de neutropénie, le taux des PNN est à la limite inférieure de la normale voire nulle. En dehors de cette période, le taux des PNN est normal. Au cours des périodes de neutropénie, le patient souffre d'infections sévères mais en dehors de ces périodes, il est asymptomatique.
- b. **Les anomalies qualitatives des PNN** : touche les fonctions de chimotaxie, d'adhésion cellulaire ou de phagocytose. Ce sont : **déficit des protéines d'adhésion (LAD)**, **déficit du métabolisme oxydatif des neutrophiles** (maladie granulomateuse chronique).

3.2.3.8. Insuffisances médullaires

Groupe de DIP qui englobe plusieurs maladies dont l'anémie de Fanconi dans ses différents types, le syndrome ataxie pancytopenie.

3.2.3.9. Les déficits de l'immunité innée

3.2.3.9.1. Déficit de la phagocytose ou de la bactéricidie [30]

- ❖ **La granulomatose septique chronique :**

C'est une incapacité des cellules phagocytaires à produire les radicaux libres oxygénés (O₂⁻, H₂O₂, ...) nécessaires à la mise à mort intracellulaire des organismes phagocytés (activité phagocytaire normale mais leur activité bactéricide est très diminuée). Elle se manifeste dès les premiers mois de la vie. Les tests de diagnostic sont : le test au NBT (nitrobleu tétrazolium) et le test au DHR (Test de Dihydrorhodamine).

- ❖ **Le déficit en G6PD :**

Des manifestations infectieuses associées à une anémie hémolytique sont observés, du fait du déficit enzymatique dans les leucocytes et les érythrocytes. La transmission est liée au chromosome X.

- ❖ **Le déficit en myéloperoxydase :**

Des infections à Candida, à staphylocoques et à d'autres germes sont fréquemment observés. Le traitement est le même que dans la granulomatose septique chronique.

3.2.3.9.2. Déficit de la mobilité ou de l'adhérence des phagocytes [30]

Ce sont :

- ❖ **Le déficit en molécules d'adhésion** : le plus connu est LFA-1 (Leukocyte Function Antigen 1). Les infections apparaissent dès la naissance et il existe fréquemment une omphalite et le signe le plus précoce est un retard de chute du cordon ombilical.
- ❖ **Le syndrome de Chediak-Higashi** : activité des cellules phagocytaires, des cellules NK et des lymphocytes T est fortement diminuée.

3.2.3.10. Phénocopies des erreurs innées de l'immunité

Groupe plus récente de DIP, ne résultant pas de mutations génétiques héréditaires, mais sont acquises au cours de la vie. Elles sont causées par des mutations génétiques somatiques ou par des auto-anticorps. Les mutations somatiques sont acquises par les cellules ; contrairement aux autres mutations responsables d'autres DIP, elles ne sont pas héréditaires et ne sont pas transmises à la descendance. Cette catégorie inclut plusieurs maladies auto-immunes, comme le syndrome lymphoprolifératif auto-immun (ALPS). Les auto-anticorps sont des anticorps qui ciblent les propres protéines de l'organisme [31, 32].

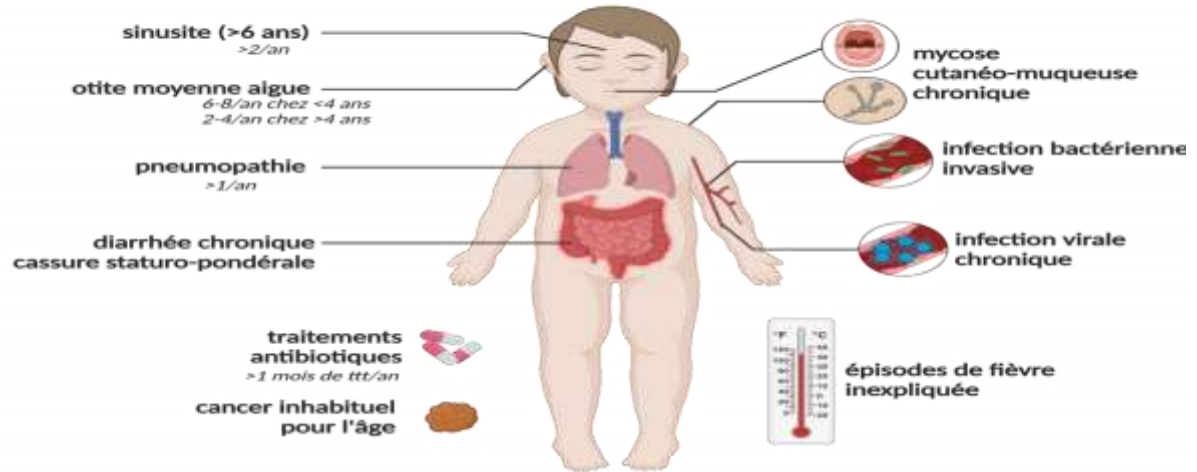
3.2.4. Les manifestations cliniques des Erreurs Innées de l'Immunité

Tableau 1. Manifestations cliniques devant faire évoquer un DIP (d'après Ceredih.fr) [33]

Enfants	Adultes
1. Des infections récurrentes des voies respiratoires hautes et basses, plus de huit otites par an (pendant l'automne et l'hiver) chez les moins de 4 ans ; plus de quatre otites par an (pendant l'automne et l'hiver) chez les plus de 4 ans ; Plus de deux pneumonies par an ou plus de deux sinusites par an.	1. Plus de deux otites par an, plus de deux sinusites aiguës ou sinusites chroniques ; plus de deux mois de traitement antibiotique par an et/ou nécessité d'un traitement antibiotique par voie intraveineuse ; deux pneumopathies dans l'année, diarrhée chronique avec perte de poids, épisodes de fièvre importante inexplicée ; mycose cutanéomuqueuse persistante ; deux infections graves dans l'année
2. Des infections sévères avec des germes de type pneumocoque, Hæmophilus, Neisseria : un seul épisode de méningite ou sepsis se doit d'être exploré.	2. Cas d'immunodéficience connu dans la famille
3. Des infections à bactéries pyogènes récurrentes (cutanée, invasive, tissulaire, etc.).	3. Manifestations auto-immunes et/ou granulomateuse
4. Des infections récurrentes avec le même type de pathogène.	4. Infections virales répétées ou chroniques (herpès, zona, verrues, aphtes, condylome, infections génitales chez la femme)
5. Des infections inhabituelles et/ou d'évolution inhabituelle (ex., infection par un germe opportuniste, diarrhée infectieuse persistante, muguet ou candidose cutanée récidivante).	5. Dilatations des bronches et/ou bronchites répétées sans cause connue
6. Une cassure de la courbe staturopondérale et/ou une diarrhée persistante.	
7. Antécédents familiaux de déficits immunitaires ou de signes cliniques similaires, consanguinité	

SIGNES REVELATEURS DE DIP CHEZ L'ENFANT

- Manifestations auto-immunes ou granulomateuses
- ATCD familial de DIP



SIGNES REVELATEURS DE DIP CHEZ L'ADULTE

- Manifestations auto-immunes ou granulomateuses
- ATCD familial de DIP

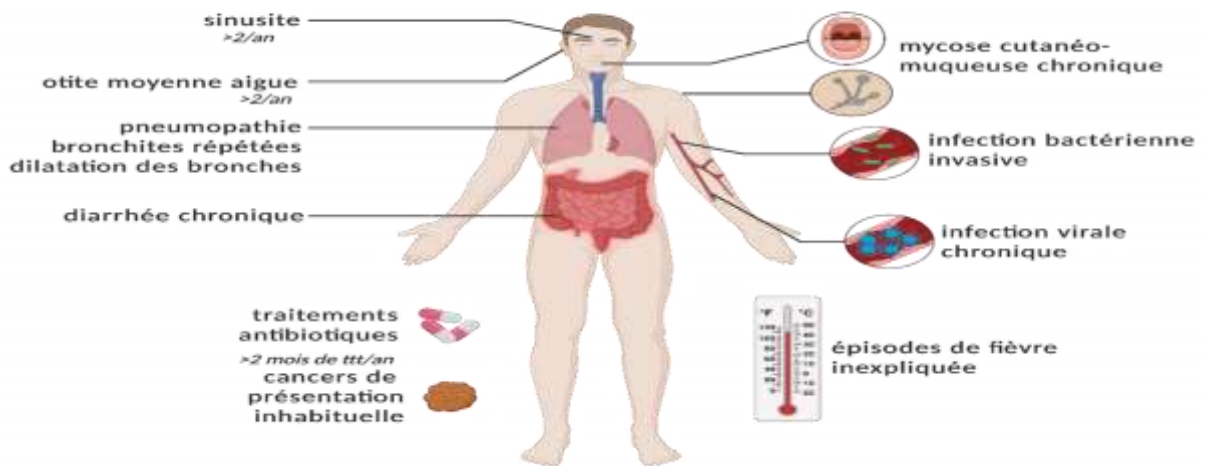


Figure 3. Les signes cliniques évocateurs de DIP [34]

3.2.5. Diagnostic des Erreurs Innées de l'Immunité [14, 35]

Devant certains signes révélateurs, un EII est suspecté après avoir éliminé les causes d'un déficit immunitaire secondaire. Les examens réalisés peuvent être regroupés en deux catégories : les examens de première intention et les examens de deuxième intention.

3.2.5.1. Examens de première intention ou examen d'orientation

A. Une numération et formule sanguine avec détermination de la taille des plaquettes et un examen du frottis : le résultat est à interpréter selon l'âge en tenant compte des valeurs absolues des lymphocytes et des polynucléaires. Les anomalies à rechercher sont :

- Une lymphopénie oriente vers un déficit de l'immunité cellulaire.
- Une neutropénie sévère inférieure à $500/\text{mm}^3$, à elle seule est un signe clinique.

- Une anémie et/ou une thrombopénie pouvant être des complications auto-immunes des DIP.
- Sur le frotti, la présence de corps de Jolly témoigne d'une asplénie et la présence de plaquettes de petites tailles peuvent orienter les recherches vers le syndrome de Wiscott-Aldrich.

B. Dosage pondéral des immunoglobulines sériques

Non interprétable avant l'âge de 4 mois (présence des IgG maternelle) et son interprétation doit tenir compte de l'âge (grande variabilité des taux durant la petite enfance). L'électrophorèse des protéines sériques peut être informative chez le sujet adulte. Les sous-classes des Ig ne sont dosées qu'après l'âge de 2 ans.

C. Sérologies post- vaccinales et/ou post-infectieuses

Permettant l'évaluation de la capacité de production des anticorps spécifiques. Indiqué qu'après l'âge de 6 mois (présence des anticorps maternels). Elle doit être réalisée durant l'année qui suit la vaccination. Deux grands types d'anticorps seront recherchés ; les anticorps dirigés contre les antigènes protéiques et ceux dirigés contre les polysaccharides. Il faut savoir, que physiologiquement, ces derniers n'apparaissent qu'après l'âge de 18-24 mois.

D. Autres examens

- ❖ Radiographie de thorax pour la recherche de l'ombre thymique et d'une éventuelle pneumopathie,
- ❖ Intradermoréaction à la tuberculine si l'enfant a été vacciné par le BCG,

Un interrogatoire soigneux et un examen clinique couplé a ces éléments permettent d'orienter les examens de deuxième intention.

3.2.5.2. Examens de deuxième intention

A. Phénotypage lymphocytaire

Numération des sous-populations lymphocytaires T (CD4 +, CD8+), des LB et des cellules NK qui doivent être interprétées en valeur absolue selon l'âge. Le phénotypage lymphocytaire peut être réalisé par la technique de cytométrie de flux en utilisant des anticorps monoclonaux marqués aux fluorochromes et visant les marqueurs de lignée des différentes populations lymphocytaires.

L'activation des lymphocytes T peut également être évaluée en recherchant à leurs surfaces la présence de marqueurs d'activation (CD25, HLA II) ou en mesurant les cytokines qu'ils produisent après activation.

B. Etude fonctionnelle des polynucléaires

Prescrits en cas de suspicion de déficit fonctionnel des PNN, les fonctions des PNN sont explorées soit le mouvement (chimiotactisme), l'adhésion et la bactéricidie (maladie granulomateuse chronique) par le test de réduction de nitrobleu de tétrazolium (NBT) ou test à la dihydrorhodamine en cytométrie en flux.

D. Examens spécifiques

Devant certains déficits surtout les déficits en enzyme, on a recours à des examens plus spécifiques comme le dosage de l'activité de l'ADA en cas de SCID T-B-NK-. En cas de suspicion de déficit en complément, des examens spécifiques seront demandés en respectant une démarche étagée en commençant par le dosage pondéral des fractions C3 et C4 avec l'étude fonctionnelle globale de la voie classique et la voie terminale commune appelée complément hémolytique 50 (CH50).

E. Analyse génétique

Le diagnostic de certitude est posé quand on met en évidence la mutation du gène en cause. Les tests génétiques incluent :

- ❖ Le séquençage de Sanger est une méthode de séquençage de l'ADN basé sur l'incorporation sélective de didésoxynucléotides de terminaison de chaîne par une ADN polymérase lors de la réplication de l'ADN in vitro.
- ❖ Le séquençage de nouvelle génération (NGS) est la méthode pour détecter les mutations dans les gènes codant pour les protéines et les ARN grâce à des cycles répétés d'extension de nucléotides médiée par la polymérase ou grâce à de ligation d'oligonucléotides.
- ❖ Le clonage positionnel est une autre méthode utilisée pour identifier les gènes responsables de déficits immunitaires primitifs en l'absence d'informations sur leur fonction. Elle consiste à isoler des segments d'ADN partiellement chevauchants, à partir d'ADNc identifiés sur des chromosomes artificiels de levure issus d'une banque d'ADN. Cette approche a permis d'identifier le gène responsable de l'agammaglobulinémie liée à l'X (XLA) [36].

Ces analyses permettent de déterminer les anomalies génétiques responsables des EII, ce qui aide à orienter le traitement et à prévenir les complications associées.

Tableau 2. Les essentiels de la prise en charge d'un déficit immunitaire primitif [33]

Les 5 questions essentielles	
1. Que dit ton carnet de santé ?	Antécédents infectieux, maladies auto-immunes, cancers personnels et familiaux. Présence
2. Quelle est ton histoire familiale ?	d'adénopathies, hépatosplénomégalie, auscultation
3. Quels sont tes antécédents ?	pulmonaire (foyers infectieux chroniques). En cas
4. Que me dit mon examen clinique ?	de signes d'alerte d'un DIP, prescrire les examens
5. Dois-je prescrire des examens ?	essentiels du dépistage
Les 5 examens essentiels	
1. Une numération-formule sanguine (NFS)	Neutropénie, lymphopénie ?
2. Une électrophorèse des protéines plasmatiques (EPP)	Hypogammaglobulinémie ?
3. Des sérologies vaccinales (attention au remboursement) ROR, tétanos, diphtérie, si vacciné : pneumocoque ou <i>Hæmophilus</i>	Attention, le dosage des sous-classes d'immunoglobuline est coûteux et n'est pas utile en première intention. Les sérologies vaccinales permettent d'évaluer la capacité du système immunitaire à monter une réponse efficace. Un déficit en complément peut se traduire par des infections à pneumocoque ou
4. Un dosage du complément (C3, C4, CH50)	à méningocoque. Le scanner recherchera la présence d'une dilatation des bronches (en faveur d'infections récidivantes, traînantes, séquellaires)
5. Parfois (sur point d'appel) : un scanner thoracique non injecté	

3.2.6. Traitement [14]

Les principaux axes thérapeutiques, au nombre de trois sont :

- ❖ Prévention des infections : éviter l'exposition aux germes de l'environnement, les vaccins à germes vivants atténués, utilisation d'antibioprophylaxie pour les patients à haut risque d'infections,
- ❖ Remplacement de composants immunitaires manquants et stimulation du système immunitaire : immunoglobuline administrée par voie intraveineuse (IVIg) en milieu hospitalier ou par voie sous-cutanée en ambulatoire (déficits humoraux), IFN-gamma (maladie granulomateuse chronique), greffe de cellules souches hématopoïétiques (SCID, le syndrome d'hyper IgM, le syndrome de Wiscott-Aldrich).
- ❖ Thérapie génique : visant à remplacer le gène muté non fonctionnel par un gène fonctionnel dans les cellules du patient. Ce type de thérapie est en phase d'essai clinique et n'est donc pas d'usage élargie.

4. METHODES

4.1. Type d'étude

Nous avons mené une étude transversale dans les laboratoires d'analyse public et privé de Bamako.

4.2 Période d'étude

Elle s'est déroulée sur une période de 3 mois allant d'Août à octobre 2025.

4.3 Site d'étude

Notre étude a été réalisée dans les laboratoires d'analyse publique et privé sur les deux rives de la ville de Bamako.

4.4. Population d'étude

Notre population d'étude concernait les laboratoires d'analyse biomédicale du district de Bamako.

- ❖ **Critères d'inclusions** : ont été inclus dans cette étude, tous les laboratoires publics ou privés agréés qui ont accepté de participer à l'étude.
- ❖ **Critères de non-inclusion** : n'ont pas été inclus dans notre étude, tous les laboratoires publics et privés non reconnus ou ne disposant pas d'une autorisation d'exercice.

4.5. Echantillonnage

L'échantillonnage était exhaustif basée sur la liste des laboratoires d'analyse biomédicale privé fourni par le conseil national de l'ordre des pharmaciens de Mali, plus les laboratoires situés au sein des centres hospitaliers universitaires et les centres de santé de référence de la ville de Bamako.

4.6. Collecte des données

Les données ont été collectées sur un questionnaire papier préétabli et validé par les investigateurs avant le début de l'étude. Ce questionnaire était administré au responsable du laboratoire qui après renseignement a été remis aux investigateurs.

4.7. Variables mesurées

Les variables suivantes ont été mesurées :

- Durée d'activité, qualification du responsable, couverture géographique.
- Indicateurs de faisabilité : techniques disponibles dans les laboratoires (faisabilité), la fréquence, coûts, délais de délivrance et la provenance des demandes des tests (NFS, Electrophorèse des protéines, Dosage pondérales des Immunoglobulines, Immunophénotypage, dosage des composants du complément).

4.8. Saisie et Analyse des données

Les données collectées sur le questionnaire papier ont été saisi sur le logiciel Excel 2019, exporté puis analyser via le logiciel SPSS version 27.0. Une analyse descriptive a été réalisée afin de générer les résultats qui ont été présenté sous forme de tableau.

4.9. Considération éthique

Le protocole a été approuvé par le comité d'éthique de l'Université des Sciences des Techniques et des Technologies de BAMAKO sous le numéro **2025/223/CE/USTTB**. Une autorisation administrative de la faculté de pharmacie ainsi que celle du conseil national de l'ordre des pharmaciens du Mali a été obtenu avant le début de l'étude. Un consentement libre et éclairé a été obtenu de tous les responsables de laboratoire avant l'inclusion et l'administration du questionnaire. Le respect strict de l'anonymat a été observé durant toute l'étude.

5. RESULTATS

Durant cette étude, les enquêtes nous ont permis d'avoir les résultats suivants :

Tableau 3. Répartition selon l'expérience d'activité des laboratoires

Expérience d'activité des laboratoires	Effectif n (%)
1-9 ans	4 (13,8)
10 ans et plus	25 (86,2)
Total	29 (100)

La majorité des laboratoires (86,2 %) ont une expérience de 10 ans ou plus, tandis que 13,8 % ont une expérience d'activité située entre 1 à 9 d'activité.

Tableau 4. Répartition selon la qualification du responsable du laboratoire

Qualification responsable laboratoire	Effectif n (%)
Biologiste	8 (27,6)
Pharmacien biologiste	18 (62,1)
Médecin biologiste	3 (10,3)
Total	29 (100)

Ce résultat met en évidence une prédominance des **pharmaciens biologistes** à la tête des laboratoires (62,1 %), suivis des **biologistes** (27,6 %), tandis que les **médecins biologistes** sont faiblement représentés (10,3 %).

Tableau 5. Répartition selon la couverture géographique

Couverture géographique	Effectif n (%)
Nationale	8 (27,6)
Bamako	21 (72,4)
Total	29 (100)

Les résultats montrent une prédominance significative des laboratoires à couverture locale, concentrés à Bamako (72,4 %), contre une proportion plus faible disposant d'une couverture nationale (27,6 %).

Tableau 6. Répartition selon la disponibilité (faisabilité) des analyses

Analyse	Faisabilité	
	Oui n (%)	Non n (%)
NFS	29(100)	0(0)
Electrophorèse des protéines	16(55,2)	13(44,8)
Dosage Pondéral des IgA, IgM, IgG	11(37,9)	18(62,1)
Dosage des IgE	16 (52,2)	13(44,8)
Immuno-phénotypage	0 (0)	29(100)
DHR-Test	0 (0)	29(100)
HLA-DR	0 (0)	29(100)
NBT	0 (0)	29(100)
CH50	0 (0)	29(100)
AP50	0 (0)	29(100)
Dosage des compléments	5 (17,2)	24(82,8)
Dosage des cytokines	0 (0)	29(100)

La Numération Formule Sanguine (NFS) apparaît comme l'examen le plus accessible, avec une faisabilité de 100 % (29/29), L'électrophorèse des protéines sériques est faisable dans 55,2 % des cas, tandis que le dosage pondéral des immunoglobulines (IgA, IgM, IgG) n'est disponible que dans 37,9 % des cas. Le dosage des IgE est disponible dans 52,2 % des cas et tandis que le dosage du complément n'est réalisable que dans 17,2 % des cas. En revanche, aucun des examens suivants n'est disponible : immunophénotypage lymphocytaire, test au DHR, HLA-DR, NBT, CH50, AP50 et dosage des cytokines (0 % de faisabilité).

Tableau 7. Les raisons de non-disponibilité des analyses de l'électrophorèse des protéines plasmatiques

Raison de la non-disponibilité de l'électrophorèse	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	12 (92,3)
Non-disponibilité des réactifs	1 (7,7)
Total	13 (100)

La majorité des laboratoires ne réalisant pas l'électrophorèse des protéines (92,3 %) sont limités par l'absence d'appareil, tandis que la non-disponibilité des réactifs ne concerne qu'un faible pourcentage (7,7 %).

Tableau 8. Les raisons de non-disponibilité des analyses du dosage pondérale IgA, IgM, IgG

Raison de non-faisabilité du Dosage IgG, IgM, IgA	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	10 (55,5)
Non-disponibilité des réactifs	3 (16,7)
Analyse non demandée	5 (27,8)
Total	18 (100)

La faisabilité du dosage des IgG, IgM et IgA est principalement limitée par l'absence d'appareil (55,5 %), tandis que la non-disponibilité des réactifs est de 16,7 % et le manque de demande d'analyse de 27,8 %.

Tableau 9. Les raisons de non-disponibilité des analyses du dosage IgE

Raison de non-disponibilité du Dosage IgE	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	10 (76,9)
Non-Disponibilité des réactifs	2 (15,4)
Analyse non demandée	1 (7,7)
Total	13 (100)

La non-disponibilité du dosage des IgE est **principalement due à l'absence d'appareil** (76,9 %), suivie par la non-disponibilité des réactifs (15,4 %) et le manque de demande d'analyse (7,7 %).

Tableau 10. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du dosage du complément

Raison de non-disponibilité du dosage du Complément	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	17 (70,8)
Analyse non demandée	7 (29,2)
Total	24 (100)

La non-disponibilité du dosage du complément est principalement due à l'absence d'appareil (70,8 %), tandis que le motif analyse non demander représente 29,2 %.

Tableau 11. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses de l'immunophénotypage

Raison de non-disponibilité de l'Immunophénotypage	Effectif n (%)
Non Disponibilité d'appareil	21 (72,4)
Analyse non demandée	8 (27,6)
Total	29 (100)

La non-disponibilité de l'immunophénotypage est majoritairement liée à l'absence d'appareil (72,4 %), tandis que le motif analyse non demander représente 27,6 %.

Tableau 12. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du DHR-Test

Raison de non-disponibilité du DHR Test	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	18 (62,1)
Non-disponibilité des réactifs	1 (3,4)
Analyse non demandée	10 (34,5)
Total	29 (100)

La non-disponibilité du test DHR est principalement liée à l'absence d'appareil (62,1 %), suivie par le motif analyse non demander (34,5 %), tandis que la non-disponibilité des réactifs représente (3,4 %).

Tableau 13. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du HLA-DR

Raison de non-disponibilité du HLA DR	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	17 (58,6)
Analyse non demandée	12 (41,4)
Total	29 (100)

La non-disponibilité du typage HLA-DR est principalement due à l'absence d'appareil (58,6 %), tandis que le motif absence de demande représente 41,4 %.

Tableau 14. Répartition selon les raisons de non-disponibilité du Test NBT

Raison de non-disponibilité de NBT	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	20 (69)
Analyse non demandée	9 (31)
Total	29 (100)

La non-disponibilité du test NBT est principalement liée à l'absence d'appareil (69 %), tandis que le motif analyse non demander représente 31 %.

Tableau 15. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du CH50

Raison de non-disponibilité de CH50	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	19 (65,5)
Analyse non demandée	10 (34,5)
Total	29 (100)

La non-disponibilité du dosage du CH50 est principalement due à l'absence d'appareil (65,5 %), tandis que le motif analyse non demander représente 34,5 %.

Tableau 16. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses du Test AP50

Raison de non-disponibilité d'AP50	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	18 (62,1)
Analyse non demandée	11 (37,9)
Total	29 (100)

La non-disponibilité du dosage de l'AP50 est principalement liée à l'absence d'appareil (62,1 %), tandis que le motif analyse non demander représente 37,9 %.

Tableau 17. Répartition selon les raisons de non-disponibilité des analyses des cytokines

Raison de non-disponibilité du dosage des Cytokines	Effectif n (%)
Non-disponibilité d'appareil	20 (69)
Analyse non demandée	9 (31)
Total	29 (100)

La non-disponibilité du dosage des cytokines est principalement due à l'absence d'appareil (69 %), tandis que le motif analyse non demander représente 31 %.

Tableau 18. Répartition selon la fréquence de demande de la numération formule sanguine

Fréquence de demande de la NFS	Effectif n (%)
1 fois/jour	0 (0)
Entre 2 et 5 fois /jour	0 (0)
> 5 fois /jour	29 (100)
Total	29 (100)

Les résultats montrent que 100 % des laboratoires (29/29) reçoivent des demandes de Numération Formule Sanguine plus de 5 fois par jour.

Tableau 19. Répartition selon le coût moyen de l'analyse de la numération formule sanguine

Coût de la NFS	Effectif n (%)
< 5000Fr	21 (72,4)
Entre 5000Fr et 10.000Fr	8 (27,6)
> 10000Fr	0 (0)
Total	29 (100)

Les résultats montrent que 72,4 % des laboratoires proposent la Numération Formule Sanguine à un coût inférieur à 5 000 FCFA, tandis que 27,6 % la facturent entre 5 000 et 10 000 FCFA. Aucun laboratoire ne pratique un tarif supérieur à 10 000 FCFA.

Tableau 20. Répartition selon le délai de délivrance de la numération formule sanguine

Délai de Résultat de la NFS	Effectif n (%)
1 Jour	29 (100)
Entre 2 et 7 jours	0 (0)
> 1 Semaine	0 (0)
Total	29 (100)

Les résultats montrent que 100 % des laboratoires (29/29) délivrent les résultats de la Numération Formule Sanguine en une journée.

Tableau 21. Répartition selon la fréquence de demande de l'électrophorèse

Fréquence de demande de l'électrophorèse	Effectif n (%)
1 fois/jour	10 (62,5)
Entre 2 et 5 fois/jour	6 (37,5)
>5 fois/jour	0 (0)
Total	16 (100)

Les résultats montrent que, parmi les 16 laboratoires réalisant l'Electrophorèse des protéines, 62,5 % reçoivent en moyenne une demande par jour, tandis que 37,5 % en reçoivent entre 2 et 5 par jour. Aucun laboratoire ne dépasse 5 demandes quotidiennes.

Tableau 22. Répartition selon le coût moyen de l'électrophorèse des protéines

Coût de l'électrophorèse	Effectif n (%)
< 5000Fr	0 (0)
Entre 5000Fr et 10.000Fr	9 (56,2)
> 10.000Fr	7 (43,8)
Total	16 (100)

Les résultats montrent que 56,2 % des laboratoires facturent l'électrophorèse des protéines entre 5 000 et 10 000 FCFA, tandis que 43,8 % appliquent un tarif supérieur à 10 000 FCFA. Aucun laboratoire ne propose un coût inférieur à 5 000 FCFA.

Tableau 23. Répartition selon le délai de délivrance des résultats de l'électrophorèse

Délai de résultat de l'électrophorèse	Effectif n (%)
1 jour	0 (0)
Entre 2 et 7 jours	9 (56,2)
> 1 Semaine	7 (43,8)
Total	16 (100)

Les résultats montrent qu'aucun laboratoire ne délivre le résultat de l'Electrophorèse des protéines en 1 jour. La majorité (56,2 %) rend les résultats entre 2 et 7 jours, tandis que 43,8 % dépassent une semaine.

Tableau 24. Répartition selon la fréquence de demande des analyses du dosage pondéral des Ig

Fréquence demande du dosage pondéral des Ig	Effectif n (%)
1 fois/jour	8 (72,7)
Entre 2 et 5 fois/jour	3 (27,3)
>5 fois/jour	0 (0)
Total	11 (100)

Les résultats montrent que, parmi les 11 laboratoires réalisant le dosage pondéral des IgA IgM IgG, 72,7% reçoivent en moyenne 1 demande par jour, tandis que 27,3% enregistrent entre 2 et 5 demandes par jour. Aucun laboratoire ne dépasse 5 demandes quotidiennes.

Tableau 25. Répartition selon le coût moyen des analyses du dosage pondéral des Ig

Coût du dosage pondéral	Effectif n (%)
< 5000 Fr	0 (0)
Entre 5000Fr et 10.000Fr	3 (27,3)
> 10.000Fr	8 (72,7)
Total	11 (100)

Les résultats montrent que 72,7% des laboratoires facturent le dosage pondéral des IgA IgM IgG à un coût supérieur à 10 000 FCFA, tandis que 27,3 % appliquent un tarif compris entre 5 000 et 10 000 FCFA. Aucun laboratoire ne propose un coût inférieur à 5 000 FCFA.

Tableau 26. Répartition selon le délai de résultats des analyses du dosage pondéral des Ig

Délai de résultat du dosage pondéral	Effectif n (%)
1 jour	3 (27,3)
Entre 2 et 7 jours	3 (27,3)
> 1 Semaine	5 (45,4)
Total	11 (100)

Les résultats montrent que le dosage pondéral des IgA, IgM, IgG présentent un délai de rendu majoritairement long, avec 45,4 % des laboratoires dépassant une semaine.

Tableau 27. Répartition selon la fréquence de demande des analyses du complément

Fréquence de demande du complément	Effectif n (%)
1 fois/jour	0 (0)
Entre 2 et 5 fois/jour	0 (0)
>5 fois/jour	0 (0)
Autres : 1 Semaine/mois	5 (100)
Total	5 (100)

Les résultats montrent que, dans les 5 laboratoires réalisant le dosage du complément, aucune demande n'est enregistrée quotidiennement. 100 % rapportent une fréquence occasionnelle (environ une fois par semaine ou par mois).

Tableau 28. Répartition selon le coût moyen de demande des analyses du complément

Coût du dosage du complément	Effectif n (%)
< 5000 Fr	0 (0)
Entre 5000Fr et 10.000Fr	0 (0)
> 10.000Fr	5 (100)
Total	5 (100)

Les résultats montrent que 100 % des laboratoires facturent le dosage du complément à un coût supérieur à 10 000 FCFA. Aucun laboratoire ne propose un tarif inférieur.

Tableau 29. Répartition selon le délai de délivrance des analyses du complément

Délai résultat du dosage du complément	Effectif n (%)
1 jour	0 (0)
Entre 2 et 7 jours	0 (0)
> 1 Semaine	5 (100)
Total	5 (100)

Les résultats montrent que 100 % des laboratoires délivrent les résultats du dosage du complément au-delà d'une semaine.

Tableau 30. Répartition de la Numération Formule Sanguine, de l'électrophorèse des protéines plasmatique, du dosage pondéral des Ig et du dosage du complément selon la provenance des demandes d'analyse

Analyses	CHU n(%)	CSRéf n(%)	CSCom n(%)	Clinique privée n(%)
Numération Formule Sanguine	29(100)	29(100)	29(100)	29(100)
Electrophorèse des protéines plasmatique	10(62,5)	2(12,5)	0(0)	4(25)
Dosage pondéral des IgA, IgM, IgG	6(54,5)	2(18,2)	1(9,1)	2(6,7)
Dosage des compléments	5(100)	0(0)	0(0)	0(0)

La numération formule sanguine est demandé dans tous les types de structures (CHU, CSRéf, CSCom, cliniques privées), L'Electrophorèse des protéines plasmatiques est principalement demandé dans les CHU (62,5 %) et dans une moindre mesure dans les cliniques privées (25 %) et CSRéf (12,5 %). Le dosage pondéral des IgA IgM IgG est majoritairement demandé au CHU (54,5 %), moins fréquemment au CSRéf (18,2 %), et très peu dans les CSCom (9,1 %) et cliniques privées (6,7 %). Le dosage du complément n'est demandé qu'au CHU (100 %).

6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION

La présente étude constitue une première évaluation des capacités diagnostiques des erreurs innées de l'immunité (EII) dans les laboratoires d'analyses biomédicales du district de Bamako. Dans un contexte où les déficits immunitaires primitifs (DIP) restent largement méconnus et sous-diagnostiqués, ces résultats apportent un éclairage essentiel sur les limites structurelles, organisationnelles et cognitives qui entravent leur identification.

L'analyse des données révèle une accessibilité contrastée des examens biologiques. La numération formule sanguine (NFS), disponible dans 100 % des laboratoires, constitue l'examen le plus accessible et le plus fréquemment demandé. Cette disponibilité universelle témoigne d'un bon développement de la biologie de routine, indispensable à la prise en charge des pathologies courantes. Cependant, cette accessibilité contraste fortement avec la disponibilité limitée des examens plus spécialisés, tels que l'électrophorèse des protéines, le dosage des immunoglobulines ou du complément, et surtout l'absence totale de certaines explorations clés comme l'immunophénotypage lymphocytaire, les tests fonctionnels des phagocytes (DHR, NBT) ou encore le dosage des cytokines. Cette situation traduit une structuration incomplète du système de biologie médicale, caractérisée par un accès restreint à la biologie spécialisée.

Ces résultats sont en accord avec les observations faites dans d'autres pays à ressources limitées, où les systèmes de santé sont historiquement orientés vers la lutte contre les maladies infectieuses prioritaires, au détriment des maladies rares telles que les DIP [15].

L'un des résultats majeurs de notre étude est l'absence totale de certains examens indispensables au diagnostic des EII. Cette indisponibilité s'explique principalement par des contraintes matérielles, notamment l'absence d'équipements adaptés. Les analyses des causes de non-faisabilité montrent clairement que le manque d'appareils constitue le principal facteur limitant, bien avant la non-disponibilité des réactifs. Ces contraintes structurelles constituent des obstacles majeurs au développement de la biologie spécialisée en Afrique [37], et ont des conséquences directes sur la prise en charge des patients. En effet, en l'absence d'outils diagnostiques adaptés, les déficits immunitaires ne peuvent être ni identifiés ni classés, ce qui empêche la mise en place de traitements spécifiques et adaptés.

Un autre aspect important mis en évidence par cette étude est la faible demande de certains examens spécialisés. Dans plusieurs cas, une proportion significative des laboratoires rapporte que certaines analyses ne sont pas demandées. Ce résultat est particulièrement révélateur d'un déficit de formation et de sensibilisation des cliniciens aux déficits immunitaires primitifs. En effet, l'absence de demande traduit une faible suspicion diagnostique, liée à une méconnaissance des signes d'alerte des DIP. Ce phénomène est largement décrit dans la littérature, où il est rapporté que le retard diagnostique des

DIP peut atteindre plusieurs années [38]. Nous assistons ainsi à un cercle vicieux dans lequel l'absence de formation entraîne une absence de demande, qui elle-même conduit à une absence d'offre, renforçant le sous-diagnostic de ces pathologies. Cette dynamique contribue à l'invisibilité des DIP dans les systèmes de santé, particulièrement en Afrique subsaharienne.

Par ailleurs, les coûts élevés et les délais prolongés des analyses spécialisées constituent des barrières supplémentaires à leur accessibilité. Les résultats montrent que les examens tels que le dosage des immunoglobulines ou du complément sont majoritairement facturés à des coûts supérieurs à 10 000 FCFA, avec des délais de rendu pouvant dépasser une semaine. Dans un contexte où les dépenses de santé sont principalement à la charge des patients, ces coûts représentent un obstacle majeur. En effet, des études ont montré que le coût constitue un facteur déterminant dans l'accès aux examens spécialisés en Afrique [39]. De plus, les délais prolongés sont difficilement compatibles avec la prise en charge des infections sévères, qui nécessitent des décisions thérapeutiques rapides.

La forte centralisation des capacités techniques au niveau des centres hospitaliers universitaires révélée par nos résultats indique des inégalités d'accès aux soins, en particulier pour les populations éloignées des centres urbains, et contribue à des retards diagnostiques significatifs.

Les insuffisances révélées par notre étude ont été rapportées par d'autres études en Afrique subsaharienne [40].

Ces résultats prennent une dimension particulière dans le contexte épidémiologique du Mali, caractérisé par une forte endémicité infectieuse et un taux élevé de consanguinité. Ces facteurs sont susceptibles d'augmenter la prévalence des déficits immunitaires primitifs, notamment ceux à transmission autosomique récessive. Pourtant, en l'absence de capacités diagnostiques adéquates, ces pathologies restent largement méconnues. Des estimations internationales suggèrent que jusqu'à 70 à 90 % des cas de DIP ne sont pas diagnostiqués [38], et cette proportion pourrait être encore plus élevée dans les pays à ressources limitées.

Les insuffisances observées relèvent de contraintes structurelles (manque d'équipements), organisationnelles (faible intégration de l'immunologie dans le système de santé) et cognitives (insuffisante connaissance des déficits immunitaires par les cliniciens), contribuant conjointement au sous-diagnostic des EII.

Limites de l'étude

Certaines limites doivent être prises en compte dans l'interprétation de nos résultats. Le caractère déclaratif de l'enquête peut exposer à des biais d'information, liés à une estimation subjective des capacités techniques des laboratoires. De plus, l'étude étant circonscrite à Bamako, elle ne reflète pas nécessairement la situation dans les zones rurales, où les contraintes d'accès aux analyses biologiques sont probablement encore plus marquées. Néanmoins, ces limites n'altèrent pas la portée des résultats, qui mettent en évidence des tendances structurelles majeures du système diagnostic.

7. CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS

7.1. Conclusion

Les résultats de cette étude mettent en évidence une faisabilité et une accessibilité très limitée des examens nécessaires au diagnostic des erreurs innées de l'immunité à Bamako. Si la numération formule sanguine est universellement disponible et fréquemment demandée, les analyses spécialisées restent rares ou totalement absentes, notamment l'immunophénotypage et les tests fonctionnels. Cette insuffisance est principalement liée à l'absence d'équipements, mais également à une faible demande clinique. Les coûts élevés et les délais prolongés constituent des obstacles supplémentaires.

7.2. Recommandations

Aux autorités sanitaires

- Mettre en place un laboratoire national de référence en immunologie, doté d'équipements adaptés.
- Subventionner les examens clés (dosage des immunoglobulines, complément) afin de réduire les barrières financières.

Aux cliniciens

- Renforcer la suspicion clinique des déficits immunitaires devant toute infection récurrente, sévère ou inhabituelle.
- Prescrire de manière systématique les examens de première ligne disponibles (NFS, électrophorèse, dosage des immunoglobulines).
- Participer à des formations continues en immunologie clinique.

Aux responsables de laboratoires d'analyses biomédicales

- Renforcer progressivement le plateau technique en introduisant des examens prioritaires accessibles (dosage des immunoglobulines, électrophorèse des protéines).
- Assurer la formation continue du personnel en immunologie biologique.

8. REFERENCES

1. Tangye, S.G., et al., *Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee*. J Clin Immunol, 2020. **40**(1): p. 24-64.
2. Fernandez.J.and.Mandell.B. *Revue générale des déficits immunitaires*. 2025; Available from: <https://www.msmanuals.com/fr/professional/immunologie-troubles-allergiques/d%C3%A9ficits-immunitaires/revue-g%C3%A9n%C3%A9rale-des-d%C3%A9ficits-immunitaires> (consulté le 20/03/2026).
3. ALAOUI.Z. *Les déficits immunitaires primitifs chez l'enfant*. 2017; Available from: <https://wd.fmpm.uca.ma/biblio/theses/annee-htm/FT/2017/these188-17.pdf> (consulté 20/03/2026).
4. Gathmann, B., et al., *The European internet-based patient and research database for primary immunodeficiencies: results 2006-2008*. Clin Exp Immunol, 2009. **157 Suppl 1**(Suppl 1): p. 3-11.
5. Bousfiha, A.A., et al., *Primary Immunodeficiency Diseases Worldwide: More Common than Generally Thought*. Journal of Clinical Immunology, 2013. **33**(1): p. 1-7.
6. AUJOURD'HUI.LE.MAROC. *Le taux de consanguinité dépasse les 15% au Maroc: Stop aux mariages entre cousins germains !* 2017; Available from: <https://aujourd'hui.ma/societe/le-taux-de-consanguinite-depasse-les-15-au-maroc-stop-aux-mariages-entre-cousins-germains> (consulté le 20/03/2026).
7. Société.européenne.de.médecine. *Consanguinité, fertilité et résultats de la reproduction : une revue internationale*. 2023; Available from: <https://esmed.org/MRA/mra/article/view/4051> (consulté le 20/03/2026).
8. Samassekou.O.et.al. *Mieux vaut prévenir que guérir : réflexions sur les implications ethno-éthiques du diagnostic prénatal au Mali*. 2011; Available from: https://www.researchgate.net/publication/257927488_Mieux_vaut_prevenir_que_guerir_reflexions_sur_les_implications_ethno-ethiques_du_diagnostic_prenatal_au_Mali/citations (consulté le 20/03/2026).
9. FUTURA. *Immunité : qu'est-ce que c'est ?* 2017; Available from: <https://www.futura-sciences.com/sante/definitions/medecine-immunite-2723/> (consulté le 20/03/2026).
10. Prin, L., G. Faure, and G.J.A.D.s.h.w.a.r.o.r.r.L.f.p.-.c.-e.-o.-d.p. Carcelain, *Structure et organisation générale du système immunitaire*. 2015.
11. Aquaportail.com. *Organe lymphoïde*. Available from: <https://www.aquaportail.com/dictionnaire/definition/14747/organe-lymphoide> (consulté le 20/03/2026).
12. Carcelain, G. and S. Candon, *Immunologie fondamentale et immunopathologie: Enseignements thématique et intégré-Tissu lymphoïde et sanguin/Immunopathologie et immuno-intervention*. 2023: Elsevier Health Sciences.
13. Hua, S., *Characterization of HIV-specific CD8+ T cells in « HIV controllers Caractérisation des lymphocytes T CD8+ spécifiques du VIH chez les « HIV controllers »*. 2014, Université Paris Sud - Paris XI.
14. Zemouli.Y. *Les cytokines*. 2024; Available from: <https://facmed.univ-constantine3.dz/wp-content/uploads/2024/06/les-cytokines-cours-pour-externes.pdf> (consulté le 20/03/2026).
15. Bousfiha, A.A., et al., *Primary immunodeficiency diseases worldwide: more common than generally thought*. J Clin Immunol, 2013. **33**(1): p. 1-7.
16. Luzi, G., L. Businco, and F. Aiuti, *Primary immunodeficiency syndromes in Italy: a report of the national register in children and adults*. J Clin Immunol, 1983. **3**(4): p. 316-20.
17. Mahlaoui, N., et al., *Genetic diagnosis of primary immunodeficiencies: A survey of the French national registry*. J Allergy Clin Immunol, 2019. **143**(4): p. 1646-1649.e10.
18. Boyle, J.M. and R.H. Buckley, *Population prevalence of diagnosed primary immunodeficiency diseases in the United States*. J Clin Immunol, 2007. **27**(5): p. 497-502.

19. Condino-Neto, A., et al., *Current state and future perspectives of the Latin American Society for Immunodeficiencies (LASID)*. Allergol Immunopathol (Madr), 2015. **43**(5): p. 493-7.
20. Costa-Carvalho, B., et al., *Latin American challenges with the diagnosis and treatment of primary immunodeficiency diseases*. Expert Rev Clin Immunol, 2017. **13**(5): p. 483-489.
21. Abolhassani, H., et al., *Global systematic review of primary immunodeficiency registries*. Expert Rev Clin Immunol, 2020. **16**(7): p. 717-732.
22. Ishimura, M., et al., *Nationwide survey of patients with primary immunodeficiency diseases in Japan*. J Clin Immunol, 2011. **31**(6): p. 968-76.
23. Abolhassani, H., et al., *Fourth Update on the Iranian National Registry of Primary Immunodeficiencies: Integration of Molecular Diagnosis*. J Clin Immunol, 2018. **38**(7): p. 816-832.
24. Naidoo, R., et al., *Primary immunodeficiencies: a 27-year review at a tertiary paediatric hospital in Cape Town, South Africa*. J Clin Immunol, 2011. **31**(1): p. 99-105.
25. Mellouli, F., et al., *Report of the Tunisian Registry of Primary Immunodeficiencies: 25-Years of Experience (1988-2012)*. J Clin Immunol, 2015. **35**(8): p. 745-53.
26. Schmidt, R.E., [Primary immunodeficiencies. Results of an European public health consensus conference]. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 2007. **50**(12): p. 1502-6.
27. Bousfiha, A.A., et al., *The 2024 update of IUIS phenotypic classification of human inborn errors of immunity*. J Hum Immun, 2025. **1**(1): p. e20250002.
28. Poli, M.C., et al., *Human inborn errors of immunity: 2024 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee*. J Hum Immun, 2025. **1**(1): p. e20250003.
29. Bousfiha, A., et al., *Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update of the IUIS Phenotypical Classification*. J Clin Immunol, 2020. **40**(1): p. 66-81.
30. Bouab.H. *Les déficits immunitaires*. 2023; Available from: <https://facmed.univ-constantine3.dz/wp-content/uploads/2023/12/Les-de%CC%81ficits-immunitaires.pdf> (consulté le 20/03/2026).
31. IPOPI, *PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES, HOW ARE PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES CLASSIFIED ?*
32. Gray, P.E. and C. David, *Inborn Errors of Immunity and Autoimmune Disease*. J Allergy Clin Immunol Pract, 2023. **11**(6): p. 1602-1622.
33. Guffroy.A.et.al. *Déficit immunitaire primitif : diagnostic et prise en charge*. 2019; Available from: <https://www.jle.com/fr/revues/met/e-docs/deficit-immunitaire-primitif-diagnostic-et-prise-en-charge-316277/article.phtml> (consulté le 20/03/2026).
34. Pellier.et.al. *LES DEFICITS IMMUNITAIRES HEREDITAIRES : PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS*. 2022; Available from: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2023-04/pnds_di_web_2023.pdf (consulté le 20/03/2026).
35. Thomas, C. and M. Audrain, *Exploration des déficits immunitaires primitifs*. Journal de Pédiatrie et de Puériculture, 2019. **32**(3): p. 117-127.
36. Picard, C. and A. Fischer, *Contribution of high-throughput DNA sequencing to the study of primary immunodeficiencies*. Eur J Immunol, 2014. **44**(10): p. 2854-61.
37. World.Health.Organization. *Progress report on the strategic framework for strengthening health laboratory services 2016–2020*. 2020; Available from: <https://iris.who.int/handle/10665/335991> (consulté le 21/03/2026).
38. Modell, V., et al., *Global overview of primary immunodeficiencies: a report from Jeffrey Modell Centers worldwide focused on diagnosis, treatment, and discovery*. Immunol Res, 2014. **60**(1): p. 132-44.
39. WORD.BANK.GROUP. *Rapport sur le développement dans le monde 2019*. 2019; Available from: <https://documents1.worldbank.org/curated/en/281991545151125958/pdf/WDR-2019-FRENCH.pdf> (consulté le 21/03/2026).

40. Al-Mousa, H. and B. Al-Saud, *Primary Immunodeficiency Diseases in Highly Consanguineous Populations from Middle East and North Africa: Epidemiology, Diagnosis, and Care*. *Front Immunol*, 2017. **8**: p. 678.

9. ANNEXES

Questionnaire :

IDENTIFIANTS

Nom du laboratoire :

Commune :

Quartier :

Date de l'enquête :/...../.....

Section A : Informations démographiques

1. Expérience d'activité du laboratoire :

1-9 ans|

10 ans et plus

2. Qualification du responsable du laboratoire :

Biologiste

Pharmacien biologiste

Médecin biologiste

Autre (précisez) : _____

3. Couverture géographique :

Nationale

Bamako

Section B : Informations relatives aux tests de Diagnostic des Déficits Immunitaires Primitifs

Tests	Faisabilité	Si non faisable, la raison
NFS	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
Electrophorèse des protéines plasmatiques	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
Dosage pondéral de Ig (IgG ; IgM ; IgA)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
Dosage IgE	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
Immunophénotypage TBNK (Sous-population lymphocytaire)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
DHR-Test	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil

		<input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
HLA-DR	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
NBT	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
CH50	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
AP50	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)
Dosage Des composant du complément (C2 à C9, Properdine, Facteurs D, H, I	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autre (à préciser)

Dosage de cytokines	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Difficulté technique (manque de personnel qualifiée) <input type="checkbox"/> Non-disponibilité d'appareil <input type="checkbox"/> Panne d'appareil <input type="checkbox"/> Non-disponibilité de réactifs <input type="checkbox"/> Analyse non demandée <input type="checkbox"/> Autres (à préciser)
----------------------------	--------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Tests	Fréquence de demande	Coût moyen	Délai de délivrance du résultat	Provenance de la demande
NFS	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> < 5.000F <input type="checkbox"/> entre 5.000F et 10.000F <input type="checkbox"/> > 10.000F <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser
Electrophorèse des protéines plasmatiques	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> < 5.000F <input type="checkbox"/> entre 5.000F et 10.000F <input type="checkbox"/> > 10.000F <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser
Dosage pondéral de Ig (IgG ; IgM ; IgA)	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> < 5.000F <input type="checkbox"/> entre 5.000F et 10.000F <input type="checkbox"/> > 10.000F <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser

Immunophénotypage TBNK (Sous-population lymphocytaire)	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> < 5.000F <input type="checkbox"/> entre 5.000F et 10.000F <input type="checkbox"/> > 10.000F <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser
DHR-Test	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> < 5.000F <input type="checkbox"/> entre 5.000F et 10.000F <input type="checkbox"/> > 10.000F <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser
HLA-DR	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser		<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser
Autres tests (à préciser)	<input type="checkbox"/> 1 fois/jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 5 fois /jour <input type="checkbox"/> > 5 fois /jour <input type="checkbox"/> Autres à préciser		<input type="checkbox"/> 1 jour <input type="checkbox"/> entre 2 et 7 jours <input type="checkbox"/> > 1 semaine <input type="checkbox"/> Autres à préciser	<input type="checkbox"/> CHU <input type="checkbox"/> CSRéf <input type="checkbox"/> CSCom <input type="checkbox"/> Clinique privée <input type="checkbox"/> Autres à préciser

10. FICHE SIGNALÉTIQUE

Nom : DIALLO

Prénom : Salia

Téléphone : +223 78 73 72 80

Email : saliadiallo042@gmail.com

Pays d'origine : Mali

Titre de la thèse : Etude de l'accessibilité et de la faisabilité du diagnostic biologique des erreurs innées de l'immunité dans les laboratoires d'analyse biomédicales du district de Bamako (Mali).

Année universitaire : 2024-2025

Ville de soutenance : Bamako

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la FMOS/FAPH de Bamako

Source d'intérêt : Immunologie, sante publique

Résumé :

Les erreurs innées de l'immunité (EII), ou déficits immunitaires primitifs, constituent un groupe de pathologies encore largement sous-diagnostiquées en Afrique subsaharienne, en raison de limitations techniques et d'une faible suspicion clinique. Cette étude avait pour objectif d'évaluer la faisabilité des analyses biologiques nécessaires au diagnostic des EII dans les laboratoires d'analyses biomédicales du district de Bamako.

Une enquête descriptive a été menée auprès de 29 laboratoires publics et privés. Un questionnaire relatif à l'accessibilité, à la faisabilité ainsi qu'aux causes de non-faisabilité des examens de diagnostic des déficits immunitaires a été administré au responsable des structure enquêtées.

Les résultats montrent une accessibilité universelle de la numération formule sanguine, tandis que les examens spécialisés restent peu disponibles ou totalement absents, notamment l'immunophénotypage, les tests fonctionnels et l'exploration du complément. Les principales causes de non-faisabilité sont l'absence d'équipements, suivie de la faible demande des analyses. Les coûts élevés et les délais prolongés constituent également des obstacles majeurs. Cette situation traduit des limites structurelles, organisationnelles et cognitives du système de santé.

Nos résultats plaident pour un renforcement des capacités diagnostiques, la formation des cliniciens et la structuration du système de référence apparaissent essentiels pour améliorer la détection et la prise en charge des EII au Mali.

Mots-clés : erreurs innées de l'immunité ; diagnostic biologique ; accessibilité ; Bamako

Summary

Primary immunodeficiencies (PIDs), or congenital immune deficiencies, constitute a group of conditions that remain largely underdiagnosed in sub-Saharan Africa, due to technical limitations and low clinical suspicion. The aim of this study was to assess the feasibility of the laboratory tests required for the diagnosis of PIDs in biomedical laboratories in the Bamako district.

A descriptive survey was conducted among 29 public and private laboratories. A questionnaire concerning the accessibility, feasibility and reasons for the non-feasibility of diagnostic tests for immune deficiencies was administered to the managers of the facilities surveyed.

The results show that complete blood counts are universally accessible, whilst specialised tests remain largely unavailable or completely absent, particularly immunophenotyping, functional tests and complement testing. The main reasons for these tests not being carried out are a lack of equipment, followed by low demand for the tests. High costs and long waiting times also constitute major barriers. This situation reflects structural, organisational and cognitive limitations within the healthcare system.

Our findings suggest that strengthening diagnostic capacity, training clinicians and structuring the referral system are essential for improving the detection and management of IIMs in Mali.

Keywords : inborn errors of immunity, biological diagnosis, accessibility, Bamako.

SERMENT DE GALIEN

Je jure, en présence des maîtres de la faculté, des conseillers de l'Ordre des pharmaciens et de mes condisciples :

D'honorer ceux qui m'ont instruit dans les préceptes de mon art et de leur témoigner ma reconnaissance en restant fidèle à leur enseignement ;

D'exercer, dans l'intérêt de la santé publique, ma profession avec conscience et de respecter non seulement la législation en vigueur, mais aussi les règles de l'honneur, de la probité et du désintéressement ;

De ne jamais oublier ma responsabilité et mes devoirs envers le malade et sa dignité humaine.

En aucun cas, je ne consentirais à utiliser mes connaissances et mon état pour corrompre les mœurs et favoriser des actes criminels.

Que les Hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert(e) d'opprobre et méprisé(e) de mes confrères si j'y manque.

Je le jure !!!