

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 2025-2026

N° :

TITRE

FREQUENCE DES ANOMALIES BIOLOGIQUES EVOCATRICES DE DEFICITS IMMUNITAIRES AU LABORATOIRE D'ANALYSE BIOMEDICALE BIOTECH, BAMAKO

Thèse présentée et soutenue publiquement le 30/07/2026 devant la Faculté de
Pharmacie

Par **Mme Mariam CISSE**

Pour l'obtention du grade de Docteur en Pharmacie

(Diplôme d'État)

Jury

Président :	M. Abdoul Aziz	DIAKITE	Professeur, FMOS/USTTB
Membres :	M. Issa	DIARRA	Chargé de recherche, FAPH/USTTB
	M. Karamoko	TANGARA	Pharmacien
Codirectrice :	Mme. Merepen dite Agnès	GUINDO	Assistante, FAPH/USTTB
Directeur :	M. Seidina A. S.	DIAKITE	Maitre de conférences, FAPH/USTTB



FACULTE DE PHARMACIE



LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE DE PHARMACIE ANNEE UNIVERSITAIRE 2024-2025

ADMINISTRATION

Doyen : Sékou BAH, Professeur

Vice-doyen : Souleymane DAMA, Maître 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	IKNANE	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	Benoît Yaranga	KOUMARE	Chimie analytique/Bromatologie
20	Abdourahamane S.	MAÏGA	Parasitologie
21	Saïbou	MAÏGA	Législation
22	Ababacar I	MAÏGA	Toxicologie
23	Ousmane	TOURE	Santé publique/ Environnementale
24	Mahamadou	TRAORE	Génétique
25	Sékou Fantamady	TRAORE	Zoologie

PROFESSEURS DECEDES

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

DER : SCIENCES BIOLOGIQUES ET MEDICALES

1. PROFESSEUR/DIRECTEUR DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	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	Issiaka	SAGARA	Directeur de Recherche	Bio-statistique
9	Boubacar	TRAORE	Professeur	Parasitologie-Mycologie

2. MAITRE DE CONFERENCES/MAITRE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	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	Seïdina S. A.	DIAKITE	Maître de Conférences	Immunologie
11	Fatou	DIAWARA	Maître de Conférences	Epidémiologie
12	Yaya	GOÏTA	Maître de Conférences	Biochimie Clinique
13	Ibréhima	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	OUOLOGUEM	Maître de Conférences	Biologie Cellulaire
19	Fanta	SANGHO	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	NOM	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

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Michel Emmanuel	COULIBALY	Attaché de Recherche	Entomologie/parasitologie
2	Abdallah Amadou	DIALLO	Attaché de Recherche	Entomologie/parasitologie
3	Bakary	FOFANA	Attaché de Recherche	Recherche clinique
4	Merepen dit Agnès	GUINDO	Assistant	Immunologie
5	Moussa Bamba	KANOUE	Attaché de Recherche	Bio-informatique
6	Falaye	KEÏTA	Attaché de Recherche	Santé publi./Santé Environn.
7	N'Deye Lallah Nina	KOITE	Assistant	Nutrition
8	Oumou	NIARE	Attaché de Recherche	Biologie appliquée
9	Zana Lamissa	SANOGO	Attaché de Recherche	Entomologie-Parasitologie
11	Lamine	SOUMAORO	Attaché de Recherche	Entomologie/parasitologie
12	Aliou	TRAORE	Attaché de Recherche	Sciences biologiques appliqu.
13	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	Maître de Conférences	Pharmacie hospitalière
2	Issa	COULIBALY	Maître de Conférences	Gestion
3	Adama	DENOU	Maître de Conférences	Pharmacognosie/Chef de DER
4	Mahamane	HAÏDARA	Maître de Conférences	Pharmacognosie
5	Adiaratou	TOGOLA	Maître de Conférences	Pharmacognosie

3. MAITRE ASSISTANT/CHARGE DE RECHERCHE

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

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Seydou Lahaye	COULIBALY	Assistant	Gestion pharmaceutique
2	Assitan	KALOGA	Assistant	Législation
3	Ahmed	MAÏGA	Assistant	Législation
4	Aïchata Ben Adam	MARIKO	Assistant	Galénique
5	Bourama	TRAORE	Assistant	Législation
6	Sylvestre	TRAORE	Assistant	Gestion pharmaceutique
7	Mohamed dit Sarmoye	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	Maître de Conférences	Pharmacie chimique
2	Mody	CISSE	Maître de Conférences	Chimie thérapeutique
3	Ousmane	DEMBELE	Maître de Conférences	Chimie thérapeutique
4	Tidiane	DIALLO	Maître de Conférences	Toxicologie/Chef de DER
5	Madani	MARIKO	Maître de Conférences	Chimie Ana/ Bromatologie
6	Hamadoun Abba	TOURE	Maître de Conférences	Chimie Ana/Bromatologie
7	Karim	TRAORE	Maître de Conférences	Pharmacologie

3. MAITRE ASSISTANT/CHARGE DE RECHERCHE

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

4. ASSISTANT/ATTACHE DE RECHERCHE

N°	PRENOMS	NOM	Grade	SPECIALITE
1	Blaise	DACKOUCO	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	Maître de Conférences	Botaniqu-Biol. Vég. Chef de DER
2	Boubacar	YALCOUYE	Maître de Conférences	Chimie organique

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

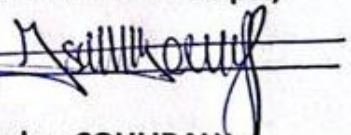
CHARGES DE COURS (VACATAIRES)

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

Bamako, le 18 juin 2026



P/Le Doyen PO
Le Secrétaire Principal,


Seydou COULIBALY
Administrateur Civil

DEDICACES ET REMERCIEMENTS

DEDICACE

A mon très cher père Tahirou CISSE

Toi musulman pratiquant et homme de droiture, tu es mon premier guide. C'est grâce à cette forte personnalité que le bon Dieu t'a honoré que j'ai connues le chemin de la religion, la valeur de la prière ainsi que l'importance de mettre ALLAH avant toute ambition. Merci pour la confiance que tu m'as accordé en me permettant de poursuivre mes rêves. Tu m'as appris le sérieux dans le travail, la persévérance sans tricherie et surtout ce principe qui m'accompagne toujours « ne jamais s'approprier le travail d'autrui, être fier de ses accomplissements et le plus important rester humble ». Vous êtes un homme de principe tellement humble et compréhensif, tu m'as élevé avec douceur et amour et par la permission d'ALLAH je n'oublierais jamais ta devise 'tout vient d'ALLAH'

Cette thèse je te le dédie. Il est le fruit de ton éducation, de tes conseils, de tes prières et de tes douas. Qu'ALLAH te préserve, augmente ta foi, t'accorde santé et longue vie et que ta plus grande récompense soit le plus haut degré de paradis.

Je t'aime, je te respecte, et je te serais reconnaissant à vie.

A ma chère mère Aminata KONE

Ma plus grande source de motivation, mon lieu de réconfort, ma force cachée.

Une mère très attentive toujours à l'écoute, une femme battante, merci pour cette éducation que nul livre ne peut enseigner. L'éducation du cœur, de la patience du respect et de la reconnaissance envers Allah. Tu as porté mes fatigues, mes angoisses d'étudiant ainsi que mes nuits de révision dans tes prières et douas. Tu m'as appris l'humilité la reconnaissance et toujours la bienveillance envers mon entourage aucun mot ne pourrait mesurer l'amour et la peine que tu as donnés pour ma réussite ainsi que celui de mes frères de sœurs, nous te serons à jamais reconnaissant et par la permission de Dieu tu seras fier de nous. Ton immense cœur de mère, ta patience, ta compréhension, tes sacrifices sont derrière chaque étape que j'ai franchie. Cette thèse est le tien car c'est le fruit de tes énormes sacrifices, des douas et des prières qui ont constitué le pilier pour la réalisation de ce travail.

Je t'aime, tu mérites tout le bonheur du monde, je te souhaite longue et pieuse vie et que ta plus grande recommence soit le FIRDAWS.

A ma sœur Mme KONE Binta CISSE

Ma plus grande source d'inspiration, celle toujours présent du début jusqu'à maintenant, mon soutien sans faille financièrement et moralement. Tu as partagé mes doutes, mes peurs et tu as toujours su ramener la joie autour de toi. Ton cœur généreux et ta présence ont allégé bien des épreuves sur mon chemin. Mon accomplissement aujourd'hui est le fruit de tes encouragements

ta confiance et ton aide. Qu'ALLAH te récompense au centuple, te préserve ainsi que tes enfants Tata KONE, Lassana KONE, Fatoumata KONE, Bintou KONE, Noura KONE qui par leur joie de vivre ont beaucoup contribué à alléger les journées de stress. Un grand merci pour tout.

REMERCIEMENTS

Gloire soit rendue à Dieu le tout puissant créateur, le très miséricordieux pour tous ses bienfaits dont il m'a comblé, de m'avoir donné le courage ainsi que la force pour ce modeste travail.

A ma famille frères et sœurs

Kah CISSE, Aichatou CISSE, Oumou CISSE, Binta CISSE, Goundo CISSE, Niagale CISSE, Kadidiatou CISSE, Mariam CISSE ainsi que notre frère Mahamadou CISSE vous êtes les plus incroyable, j'ai eu une énorme chance de vous avoir dans ma vie vous m'avez comblé de joie, d'amour surtout procurer de la protection. Vos nombreuses conseils, douas, aides ainsi que vos soutient m'ont guidé jusque-là. Vous êtes ma force, je vous souhaite tous longue et pieuse vie ainsi que la paix dans vos différent foyer. Je vous aime énormément.

A mes oncles

Ibrahim KONE, Mohamed KONE merci pour les conseils, encouragement et vos bénédictions qui m'ont été d'une grande utilité pour ce parcours.

A mes tontons

Ibrahim CISSE et feu Alfousseyni CISSE vos prières et encouragements m'ont suivi jusque-là, je vous serais éternellement reconnaissant.

A ma très chère tante

Feu Binta KONE dite Ténè Nana votre absence a laissé un vide immense dans mon cœur merci pour votre bon cœur vos soutient, et conseil je prie ALLAH pour qu'il vous fasse miséricorde et vous accorde le plus haut degré du paradis.

A mes cousins

Ahmed KONE, Youba KONE ainsi qu'à ma cousine Abibatou BAGAYOKO, recevez toute ma gratitude pour votre soutien indéfectible. Merci d'avoir cru en moi, de m'avoir écouté et encouragée dans mes moments de doutes. Qu'Allah vous récompense et vous accorde le meilleur ici-bas et dans l'au-delà et vous accorde une longue et pieuse vie dans vos foyers.

A mon beau-frère

Djibril KONE nul mot ne saurais exprimer ma gratitude envers ta personne. Merci pour tes encouragement constant, ton soutient durant tout mon parcours. Ttes conseils et bienveillance m'ont beaucoup aidée à aller de l'avant. Qu'Allah te récompense, préserve ta famille et vous accorde une longue et pieuse vie avec ma sœur.

A Madany KONE nul mot ne saurait exprimer ma gratitude envers cette magnifique personnalité que tu possèdes merci pour ton soutient, ton écoute, tes conseils, et encouragements qui ont été d'une très grande utilité. Que le tout puissant t'accorde meilleurs que ce que tu espères. Un avenir meilleur nous attend si Dieu le permet.

Aux familles

CISSE, KONE, DIARRA, BAGAYOKO, N'DIAYE, époux, épouses, enfants un grand merci pour vos encouragements, soutient et conseils. Je vous souhaite le meilleurs dans vos familles respectives.

A mon amie et colloque

Djita COULIBALY je ne saurais par où commencer Ma partenaire de galère depuis la première année. Toujours là dans les bons comme les moments difficiles merci pour ta patience, ta bonne humeur, ton aide et ton soutien. Ce parcours n'aurait jamais été le même sans toi. Je te souhaite se qu'il y a de beau dans ce monde.

A mon compagnon depuis la 3-ème année pharmacie

Dr Assetou DIARRA, ton courage et ta persévérance ont été d'une très grande utilité. Les nombreuse soir de préparation des examens les révisions sans faille ainsi que ta bienveillance envers ma personne m'ont vraiment épaté. Un grand merci à toi. Je prie Dieu pour qu'il nous accorde une réussite ainsi que sa miséricorde à notre papa depuis le ciel.

A mes camarades du lycée

Aminata CAMARA, Djita COULIBALY, Haoussatou SIDIBE, Abdoulaye CAMARA, Yalaya DAMA, grâce à vous mon passage dans cette université a été moins stressant et plus confortable vous avez partagé mes doutes peines, et stress ainsi que mes joies. Votre bonne humeur et vos causeries ont allégé beaucoup.

A l'équipe Ludo gang

Assétou DIARRA, Awa DIARRA, Korotoumou KANE, Alice DOUGON merci les filles pour la bonne humeur ainsi que les encouragements et conseils.

Dr Amadou Makan SARR

Nous lui sommes particulièrement reconnaissant pour sa disponibilité sa confiance ainsi que pour avoir mis à disposition les moyens matériels et les conditions nécessaire à la réalisation de ce travail. Veuillez recevoir l'expression de notre profonde gratitude et nos sincères remerciements.

Aux personnels du laboratoire BIOTECH

Votre rigueur, votre dévouement aux travaux bien faits n'a jamais manqué au cours de ma formation Merci pour vos énorme encouragement vos conseils ainsi cette formation de qualité que j'ai bénéficié en étant à vos coté. Je vous suis reconnaissant.

A l'ensemble des stagiaires du laboratoire BIOTECH

Sira SIDIBE, BATI SIDIBE, Founè MAIGA, Aminata DIAWARA, Bourama SAMAKE, Niania CISSE, Seydou TRAORE, Maya BARADJI, Souleymane KAMISSOKO, Alou Badra DIARRA, Elizabeth DIARRA, Aminata TANGARA, Hamadi DIALLO

Votre bonne humeur ainsi que vos nombreux aides ont énormément contribué à la réalisation de ce travail je vous remercie et prie le bon Dieu pour qu'il vous accorde une longue pieuse vie ainsi que la force pour surmonter les épreuves pour une vie réussie.

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.

A vos coté nous avons enrichi nos connaissances développé notre esprit scientifique et acquis une expérience professionnelle précieuse qui nous accompagnera tout au long de notre carrière. Veuillez recevoir l'expression de notre sincère reconnaissance, de notre profond respect et de notre haute considération. Que le tout puissant vous accorde santé, bonheur et une longue vie au service de la science et de la formation.

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, Salia DIALLO, Fatoumata SANGARE

Je tiens à vous adresser mes sincère remerciement pour vos encouragements et les échanges constructifs que nous avons partagés. Vos arguments ont grandement contribué à la réalisation de ce travail et ont rendu cette expérience particulièrement enrichissante.

A mes camarades du groupe d'exposé "TIBIA"

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

Je tiens à remercier chaleureusement tous les membres de cette formidable groupe d'exposé. Merci pour votre esprit d'équipe, votre sérieux, votre disponibilité et votre entraide tout au long de ce travail. Travailler avec vous a été une vraie expérience d'apprentissage et d'amitié. Je vous souhaite à tous pleine réussite.

A tous mes camarades de la 16ème promotion du numérus clausus (Promotion Feu Mahamadou B COULIBALY Alias MADOU GENIE)

Merci à vous tous que le tout puissant nous accorde le succès, bonheur et réussite dans nos vies.

A tout le corps professoral de la Faculté de Pharmacie,

Je tiens à vous adresser mes sincères remerciements pour votre enseignement, la richesse de votre encadrement ainsi que pour vos conseils et vos orientations judicieuses, qui ont grandement contribué à ma formation tant sur le plan scientifique que professionnel.

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

A notre maitre et président de jury : Professeur Abdoul Aziz DIAKITE

-  Professeur Titulaire en pédiatrie a la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie (FMOS) de l'Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako (USTTB),
-  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 Déficits Immunitaires (ASID).

Cher Maître,

Nous sommes profondément honorés de l'attention que vous nous témoignez en acceptant de présider ce jury, malgré vos nombreuses responsabilités. Votre rigueur scientifique, votre sens élevé de l'excellence, votre disponibilité ainsi que votre grande humilité font de vous un modèle admiré et respecté de tous.

Cher maitre, veuillez trouver si jointe l'expression de notre profonde gratitude, de notre respect le plus sincère et de notre très haute considération.

A notre Maître et Membre du jury : Dr Issa DIARRA

- + Docteur en Pharmacie,
- + Chargé de recherche à la Faculté de Pharmacie de l'USTTB,
- + Certificat d'Etude Spéciales de Parasitologie-Mycologie,
- + Master en Immunologie et Infection,
- + PhD en Maladies Infectieuses au Aix Marseille Université,
- + Chef d'Unité de Parasitologie au Laboratoire de Biologie Moléculaire Appliquée (LBMA) de l'USTTB.

Cher Maître,

C'est un réel privilège de vous compter parmi les membres du jury. Votre compétence scientifique, votre dévouement à la formation des étudiants ainsi que vos qualités humaines sont unanimement reconnus et constituent pour nous un modèle.

Nous vous remercions très sincèrement d'avoir accepté d'évaluer ce travail et de nous faire bénéficier de vos précieuses remarques pour l'amélioration du document.

Veuillez agréer, cher Maître, l'expression de notre sincère reconnaissance et notre profonde gratitude.

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,

Par votre disponibilité, vos orientations judicieuses et votre expertise scientifique, vous avez contribué à la réalisation de ce travail. Votre sens du devoir et votre exigence dans le travail est une admiration.

Veillez recevoir notre profonde reconnaissance et notre immense gratitude.

A notre Maître et Co-directrice : Dr Merepen dite Agnès GUINDO

- + Docteur en Pharmacie,
- + Assistante en immunologie à la FAPH/USTTB,
- + Chercheur au Centre de Recherche et de Formation en Entomologie Médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC) de l'USTTB,
- + Chercheur au Centre de Recherche et de Formation sur les Parasites et les Microbes (PMRTC) de l'USTTB,

Chère Maître,

C'est pour nous un grand honneur de vous avoir comme co-directrice de cette thèse. Votre expertise, votre rigueur scientifique et votre engagement constant en faveur de la formation et de la recherche constituent une véritable source d'inspiration.

Veuillez agréer, chère Maître, l'expression de notre profonde gratitude, de notre haute considération et nos respectueux remerciements.

A notre Maitre 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),
- ✚ Enseignant chercheur au Centre de Recherche et de Formation sur l'Entomologie Médicale et des Maladies Infectieuses (IDMERTC)/ICER-Mali/USTTB.

Cher Maître,

Nous souhaitons vous exprimer notre sincère et profonde gratitude pour avoir accepté de diriger ce travail. Tout au long de sa réalisation, nous avons bénéficié de votre encadrement scientifique de vos conseils avisés. Votre rigueur intellectuelle, votre sens de l'excellence, votre patience et votre accompagnement constant ont constitué des atouts majeurs dans l'aboutissement de cette thèse. Votre exigence scientifique, votre dévouement à la recherche et votre passion pour la transmission du savoir ont été pour nous une source permanente de motivation et d'inspiration.

Veuillez trouver, cher Maître, l'expression de profonde reconnaissance et de notre très haute considération. Que le bon Dieu vous accompagne dans la poursuite de votre remarquable carrière scientifique et universitaire.

TABLE DES MATIERES

1. INTRODUCTION.....	1
2. OBJECTIFS	5
2.1. Objectif général	5
2.2. Objectifs spécifiques	5
3. GÉNÉRALITÉS.....	7
3.1. Rappels sur le système immunitaire.....	7
3.2. Immunité innée.....	7
3.3. Immunité adaptative.....	8
3.4. Organes du système immunitaire	9
3.5. Déficits immunitaires primitifs	10
3.5.1. Définition	10
3.5.2. Épidémiologie des Erreurs Innées de l'Immunité	10
3.5.3. Classification des DIP	10
3.5.4. Diagnostic biologique des déficits immunitaires primitifs.....	11
3.5.5. Intérêt du dépistage biologique précoce des DIP	12
3.5.6. Traitement	13
3.6. Déficits immunitaires secondaires.....	13
4. METHODE ET MATERIELS.....	15
4.1. Lieu d'étude	15
4.2. Type et période d'étude.....	15
4.3. Population d'étude	15
4.3.1. Critères d'inclusions.....	15
4.3.2. Critère de non-inclusion	16
4.4. Echantillonnage et taille de l'échantillon	16
4.5. Variables mesurées	16
4.6. Gestion et analyse des données	16
4.7. Définitions opérationnelles	17
4.8. Déroulement de l'étude	17

4.9. Considération éthique.....	17
5. RESULTATS	20
5.1. Résultats globaux	20
5.2. Résultats descriptifs.....	20
5.3. Résultats analytiques	26
6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION	29
7. CONCLUSION	34
8. RECOMMANDATIONS	35
9. REFERENCES.....	37
10. ANNEXES	41
10.1. Questionnaire	41
10.2. Modes opératoires	42
10.2.1. Numération formule sanguine NFS :.....	42
10.2.2. L'électrophorèse des protéines sériques EPS :	42
11. FICHE SIGNALITIQUE.....	46

SERMENT DE GALIEN

Liste des figures

Figure 1. Les cellules de l'immunité innée et adaptative.....	9
Figure 2. Répartition des participants en fonction du sexe	20
Figure 3. Répartition des participants selon les tranches d'âge.....	21
Figure 4. Répartition des participants selon la résidence	21
Figure 5. Répartition des participants selon la consanguinité	22
Figure 6. Répartition des participants selon les motifs de prescription de l'analyse	22
Figure 7. Répartition des participants selon la qualification des prescripteurs	23
Figure 8. Fréquence des anomalies en fonction des tranches d'âge.....	26
Figure 9. Fréquence des anomalies en fonction de la consanguinité	27

Liste des tableaux

Tableau 1. Fréquence des anomalies leucocytaires à la NFS	23
Tableau 2. Fréquence des anomalies de neutrophiles à la NFS.....	24
Tableau 3. Fréquence des anomalies de basophile à la NFS	24
Tableau 4. Fréquence des anomalies d'éosinophile à la NFS	24
Tableau 5. Fréquence des anomalies plaquettaires à la NFS.....	25
Tableau 6. Fréquence des anomalies lymphocytaires à la NFS	25
Tableau 7. Répartition des participants selon la gammapathie	25
Tableau 8. Fréquence des anomalies en fonction du sexe.....	26

Sigles et abréviations

ADA	Adénosine Désaminase
BCR	B Cell Receptor (Récepteur Lymphocyte B)
DAMPs	Motifs Moléculaires Associées aux Dommages
DHR	Dihydrorhodamine
DI	Déficit Immunitaire
DIP	Déficit Immunitaire Primaire
DIS	Déficit immunitaire Secondaire
EII	Erreur Innée de l'Immunité
EPS	Electrophorèse des Protéines Sériques
GR	Globule Rouge
IFN- γ	Interféron gamma
ILC	Cellules Lymphoïdes Innées
LB	Lymphocyte B
LT	Lymphocyte T
LTc	Lymphocyte T Cytotoxique
LTh	Lymphocyte T auxiliaire
LTreg	Lymphocyte T régulateur
MAIT	Lymphocyte T Invariant Associée aux Muqueuses
MALT	Tissu Lymphoïde Associée aux Muqueuses
Nbre	Nombre
NBT	NitroBleu de Tétrazolium
NFS	Numération Formule Sanguine
NGS	Séquençage de Nouvelle Génération
NK	Natural Killer Cells (Cellules Tueuses Naturelles)
NKT	Lymphocytes T Tueurs Naturels
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
PAMPs	Motifs Moléculaires Associés aux Pathogènes
PRR	Patterns Recognition Receptor (Récepteur de reconnaissance de Motifs)
SIDA	Syndrome d'Immunodéficience Acquise
TAR	Antirétrovirale
TCR	T Cell Receptor (Récepteur des Lymphocytes T)
VIH	Virus de l'Immunodéficience Humaine

INTRODUCTION

1. INTRODUCTION

Les déficits immunitaires regroupent un ensemble d'affections caractérisées par une altération quantitative ou fonctionnelle d'un ou de plusieurs composants du système immunitaire, entraînant une susceptibilité accrue aux infections, aux maladies auto-immunes, aux allergies et à certaines pathologies malignes. Ils peuvent être classés en deux grandes catégories : les déficits immunitaires primitifs, actuellement appelés Erreurs Innées de l'Immunité (EII), d'origine génétique, et les déficits immunitaires secondaires, beaucoup plus fréquents que les déficits immunitaires primitifs, acquis au cours de la vie sous l'effet de diverses causes telles que les infections notamment le VIH, la malnutrition, les maladies chroniques ou les traitements immunosuppresseurs [1-3].

Les déficits immunitaires primitifs (DIP), ou erreurs innées de l'immunité (EII), désignent un groupe hétérogène de maladies génétiques caractérisées par une altération du système immunitaire. Bien que les patients atteints d'EII présentent des symptômes très variables, les manifestations cliniques les plus fréquentes sont les infections récurrentes, les maladies auto-immunes et les cancers. Certains patients présentent des anomalies hématologiques, notamment une thrombocytopénie, due à différents mécanismes pathogéniques [4].

Environ 6 millions de personnes seraient atteintes d'erreurs innées de l'immunité dans le monde dont 70 à 90 % restent non diagnostiqués, et le nombre de cas africain serait estimé à 902 631 [5].

Grace au progrès des moyens diagnostiques et à la sensibilisation des cliniciens, les déficits immunitaires primitifs (DIP) longtemps considérés comme des maladies rares [6], sont aujourd'hui reconnus comme plus fréquents qu'on ne le pensait. Actuellement, plus de 550 gènes impliqués dans le dysfonctionnement du système immunitaire ont été identifiés [7]. Cependant, dans nos pays à ressources limitées, notamment en Afrique subsaharienne, leur diagnostic demeure difficile en raison du manque d'accès aux examens spécialisés, conduisant à une sous-estimation importante de leur prévalence.

Certaines anomalies biologiques simples, accessibles en routine, telles que la lymphopénie, la neutropénie, la thrombocytopénie ou les perturbations des immunoglobulines, peuvent constituer des signes d'alerte orientant vers la suspicion d'un déficit immunitaire surtout primitif [8]. L'identification de ces troubles biologiques représente ainsi une étape fondamentale dans la démarche diagnostique.

Au Mali, les données relatives aux déficits immunitaires primitifs restent limitées et peu d'études se sont intéressées à la fréquence des anomalies biologiques évocatrices de ces affections dans les laboratoires d'analyses biomédicales. Une meilleure connaissance de ces anomalies pourrait contribuer à renforcer le dépistage précoce des patients suspects et à améliorer leur prise en charge.

C'est dans ce contexte que s'inscrit la présente étude visant à déterminer la fréquence des anomalies biologiques évocatrices des DI à Bamako afin de disposer des informations qui pourront servir de base pour orienter les futures études.

OBJECTIFS

2. OBJECTIFS

2.1. Objectif général

Etudier les anomalies biologiques évocatrices de déficits immunitaires dans le laboratoire d'analyse biomédicale BIOTECH de Bamako d'octobre 2025 à mars 2026

2.2. Objectifs spécifiques

- Déterminer la fréquence des anomalies évocatrices de DI détectables à la NFS et à l'électrophorèse des protéines sérique ;
- Déterminer la qualification des prescripteurs et les motifs de demande de ces tests biologiques ;
- Déterminer la fréquence des anomalies biologique des DI en fonction des caractéristiques des patients.

GÉNÉRALITÉS

3. GÉNÉRALITÉS

3.1. Rappels sur le système immunitaire [9]

Le système immunitaire comprend deux grandes composantes : l'immunité innée et l'immunité adaptative. L'immunité innée assure une réponse rapide et non spécifique contre les agents pathogènes, tandis que l'immunité adaptative se caractérise par une réponse spécifique plus tardive et la mise en place d'une mémoire immunologique. Outre les cellules immunitaires, le système immunitaire repose sur diverses molécules solubles, notamment les protéines de la phase aiguë, le système du complément, les cytokines et les chimiokines, qui participent respectivement à la défense contre les microbes, à la communication cellulaire et au recrutement des cellules immunitaires vers les sites d'infection ou d'inflammation.

3.2. Immunité innée

L'immunité innée constitue la première ligne de défense de l'organisme contre les agents infectieux. Elle repose sur différentes cellules capables de reconnaître rapidement les microorganismes grâce à des récepteurs spécifiques (PRR) qui détectent les motifs moléculaires associés aux pathogènes (PAMPs) ou aux dommages cellulaires (DAMPs).

Les principaux effecteurs de cette immunité sont les granulocytes, les monocytes/macrophages, les cellules dendritiques, les cellules Natural Killer (NK) et certaines cellules lymphoïdes non conventionnelles.

- Les granulocytes comprennent les neutrophiles, les éosinophiles et les basophiles. Les neutrophiles sont les cellules phagocytaires les plus abondantes et jouent un rôle essentiel dans la défense antibactérienne et l'inflammation aiguë. Les éosinophiles interviennent principalement dans la lutte contre les parasites et les réactions allergiques, tandis que les basophiles et les mastocytes participent aux réactions inflammatoires et aux phénomènes d'hypersensibilité immédiate.
- Les monocytes, après leur migration dans les tissus, se différencient en macrophages, cellules spécialisées dans la phagocytose, l'élimination des agents pathogènes et la présentation des antigènes aux cellules de l'immunité adaptative. Ils produisent également de nombreuses cytokines impliquées dans la réponse immunitaire et la réparation tissulaire.
- Les cellules dendritiques sont les principales cellules présentatrices d'antigènes. Après avoir capté les antigènes dans les tissus, elles migrent vers les organes lymphoïdes où elles activent les lymphocytes T, assurant ainsi le lien entre immunité innée et immunité adaptative.

- Les lymphocytes NK exercent une activité cytotoxique contre les cellules infectées par des virus ou les cellules tumorales et sécrètent des cytokines importantes, notamment l'interféron gamma (IFN- γ).
- Enfin, les cellules lymphoïdes non conventionnelles, telles que les lymphocytes T $\gamma\delta$, les cellules NKT, les cellules MAIT et les cellules lymphoïdes innées (ILC), participent à la défense antimicrobienne, à l'homéostasie des tissus et à la régulation des réponses inflammatoires.

Ainsi, l'ensemble de ces cellules agit de manière coordonnée pour assurer une protection rapide et efficace contre les agressions infectieuses tout en initiant la réponse immunitaire adaptative [10].

3.3. Immunité adaptative

L'immunité adaptative repose principalement sur les lymphocytes B et T, capables de reconnaître spécifiquement les antigènes grâce à leurs récepteurs membranaires, respectivement le BCR et le TCR. Contrairement à l'immunité innée, elle se caractérise par une réponse spécifique et la mise en place d'une mémoire immunologique.

- Les lymphocytes B sont responsables de l'immunité humorale. Après leur activation, ils se différencient en plasmocytes, qui produisent des anticorps, et participent également à la présentation des antigènes aux lymphocytes T. Cette coopération entre lymphocytes B et T est essentielle à une réponse immunitaire efficace.
- Les lymphocytes T assurent l'immunité cellulaire et se subdivisent en plusieurs sous-populations fonctionnelles. Les lymphocytes T auxiliaires (Th) coordonnent les réponses immunitaires par la sécrétion de cytokines, les lymphocytes T cytotoxiques (Tc) détruisent les cellules infectées ou tumorales, tandis que les lymphocytes T régulateurs (Treg) contrôlent et limitent les réponses immunitaires afin de maintenir la tolérance immunologique.

À l'issue de la réponse immunitaire, une partie des lymphocytes B et T se différencie en cellules mémoires à longue durée de vie, capables d'assurer une réponse plus rapide et plus efficace lors d'une nouvelle exposition au même antigène. Cette mémoire immunitaire constitue le fondement de la protection durable contre les infections et de l'efficacité vaccinale [10].

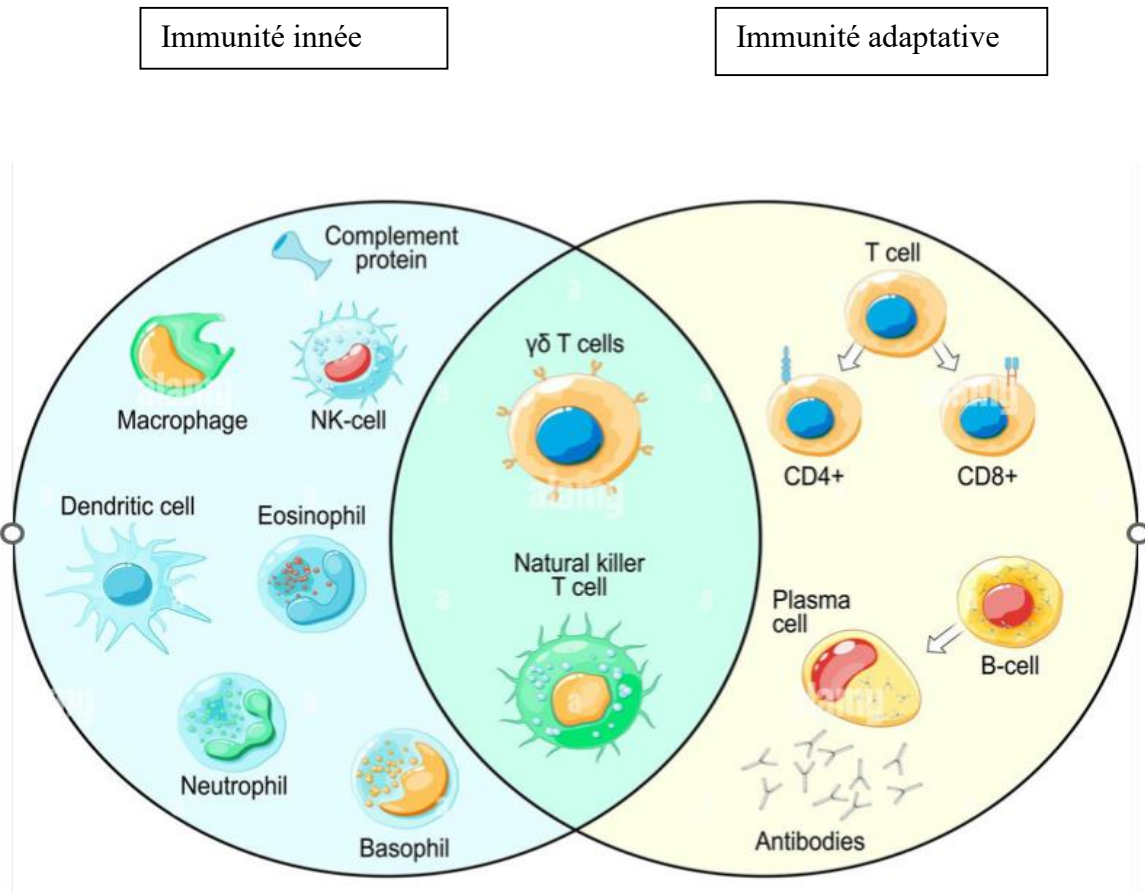


Figure 1. Les cellules de l'immunité innée et adaptative [11]

3.4. Organes du système immunitaire [12]

Les organes du système immunitaire sont répartis en deux grandes catégories : les organes lymphoïdes primaires et les organes lymphoïdes secondaires, qui jouent des rôles complémentaires dans le développement et le fonctionnement de la réponse immunitaire.

Les organes lymphoïdes primaires, constitués de la moelle osseuse et du thymus, sont les sites de production et de maturation des lymphocytes. La moelle osseuse assure l'hématopoïèse et la maturation des lymphocytes B, tandis que le thymus est le siège de la différenciation et de la sélection des lymphocytes T, leur permettant d'acquérir une immunocompétence.

Les organes lymphoïdes secondaires, comprenant les ganglions lymphatiques, la rate ainsi que les tissus lymphoïdes associés aux muqueuses (MALT), constituent les principaux sites de rencontre entre les antigènes et les lymphocytes matures naïfs. C'est au niveau de ces organes que débute la réponse immunitaire adaptative, après l'activation initiale des mécanismes de l'immunité innée. Ils assurent ainsi la reconnaissance des antigènes, l'activation, la prolifération et la différenciation des lymphocytes en cellules effectrices et mémoires, garantissant une réponse immunitaire spécifique et durable.

3.5. Déficits immunitaires primitifs

3.5.1. Définition

Les Erreurs Innées de l'Immunité (EII), anciennement appelées déficits immunitaires primitifs (DIP), constituent un groupe hétérogène de maladies génétiques affectant le développement ou le fonctionnement du système immunitaire. Ces anomalies entraînent une susceptibilité accrue aux infections récurrentes ou sévères, mais également à diverses manifestations de dysrégulation immunitaire telles que les maladies auto-immunes, les syndromes inflammatoires, les allergies et certaines affections malignes [6].

Les EII sont généralement présentes dès la naissance en raison de leur origine génétique, le plus souvent héréditaire. Elles se manifestent habituellement durant l'enfance, bien que certaines formes, notamment l'immunodéficience commune variable, puissent rester méconnues et n'être diagnostiquées qu'à l'âge adulte [13].

3.5.2. Épidémiologie des Erreurs Innées de l'Immunité

L'épidémiologie des Erreurs Innées de l'Immunité (EII) reste difficile à établir en raison des importantes disparités diagnostiques et du sous-diagnostic observés à travers le monde. Les registres internationaux montrent une répartition inégale des cas, avec des cohortes importantes en Europe (estimé à 40 223 patients entre 1993 et 2014), en Amérique (5484 patients enregistrés par USIDNET), en Asie (15 939 cas renseignés sur 18 registres nationaux) et, dans une moindre mesure, en Afrique (4 509 patients enregistrés dans 7 pays selon l'estimation la plus élevée). Malgré les progrès réalisés dans la mise en place de registres nationaux et internationaux, les prévalences rapportées demeurent largement inférieures à la réalité, en particulier dans les pays à ressources limitées. Cette sous-estimation est principalement liée au manque d'accès aux examens immunologiques spécialisés, aux capacités diagnostiques limitées et à l'insuffisance des systèmes de surveillance et de déclaration des cas [5, 14-17].

3.5.3. Classification des DIP [7]

Les erreurs innées de l'immunité sont actuellement classées en 10 tableaux en fonction de l'acteur du système immunitaire incriminé et de la sévérité des manifestations cliniques associées :

- ❖ 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.

3.5.4. Diagnostic biologique des déficits immunitaires primitifs [8]

Le diagnostic des Erreurs Innées de l'Immunité (EII) repose sur une démarche progressive débutant par l'élimination des causes de déficits immunitaires secondaires. En présence de signes cliniques ou biologiques évocateurs, des examens complémentaires sont réalisés et peuvent être regroupés en examens de première intention et de deuxième intention.

3.5.4.1. Examens de première intention

Les examens d'orientation visent à identifier les principales anomalies immunologiques. La numération formule sanguine (NFS) avec examen du frottis sanguin permet de rechercher une lymphopénie évocatrice d'un déficit de l'immunité cellulaire, une neutropénie sévère, une anémie ou une thrombocytopénie pouvant traduire une complication auto-immune. Le frottis sanguin peut également révéler des corps de Jolly, témoins d'une asplénie, ou des microplaquettes orientant vers un syndrome de Wiskott-Aldrich.

Le dosage pondéral des immunoglobulines sériques constitue un examen fondamental pour l'évaluation de l'immunité humorale. Son interprétation doit tenir compte de l'âge du patient en raison des variations physiologiques observées durant l'enfance et de la persistance des immunoglobulines maternelles chez le nourrisson.

L'évaluation de la réponse humorale spécifique repose sur la recherche d'anticorps post-vaccinaux ou post-infectieux, permettant d'apprécier la capacité de production d'anticorps dirigés contre des antigènes protéiques ou polysaccharidiques.

D'autres examens complémentaires peuvent être réalisés, notamment la radiographie thoracique à la recherche d'une anomalie thymique ou d'une pneumopathie, ainsi que l'intradermoréaction à la tuberculine chez les sujets vaccinés par le BCG.

3.5.4.2. Examens de deuxième intention

Les examens spécialisés sont indiqués lorsque les investigations initiales orientent vers une anomalie immunitaire. Le phénotypage lymphocytaire par cytométrie en flux permet de quantifier les différentes sous-populations lymphocytaires (lymphocytes T, B et cellules NK) et d'évaluer leur état d'activation.

L'étude fonctionnelle des polynucléaires neutrophiles explore leurs capacités de chimiotactisme, d'adhésion et de destruction microbienne. Elle repose notamment sur le test de

réduction du nitrobleu de tétrazolium (NBT) ou le test à la dihydrorhodamine (DHR), particulièrement utiles dans le diagnostic de la maladie granulomateuse chronique.

Des examens spécifiques peuvent être demandés selon l'orientation clinique, tels que le dosage de l'activité de l'adénosine désaminase (ADA) dans certains déficits immunitaires combinés sévères ou l'exploration du système du complément par le dosage des fractions C3 et C4 et l'étude fonctionnelle du complément hémolytique total (CH50).

Le diagnostic de certitude repose sur l'analyse génétique. Celle-ci peut être réalisée par séquençage de Sanger, séquençage de nouvelle génération (NGS) ou d'autres techniques moléculaires permettant d'identifier les mutations responsables des EII. Ces investigations génétiques confirment le diagnostic, facilitent le conseil génétique et contribuent à l'orientation thérapeutique ainsi qu'à la prévention des complications.

3.5.5. Intérêt du dépistage biologique précoce des DIP [18]

Le dépistage biologique précoce des déficits immunitaires primitifs (DIP) constitue une étape essentielle dans la prise en charge des patients atteints d'Erreurs Innées de l'Immunité. En effet, le retard diagnostique est fréquemment associé à une augmentation de la morbidité et de la mortalité liées aux infections récurrentes, sévères ou opportunistes.

La réalisation précoce d'examens biologiques simples, tels que la numération formule sanguine, le dosage des immunoglobulines sériques ou l'évaluation des réponses vaccinales, permet d'identifier rapidement des anomalies évocatrices d'un déficit immunitaire. Ces investigations orientent vers des examens spécialisés et favorisent une confirmation diagnostique plus rapide. Le dépistage précoce offre plusieurs avantages. Il permet la mise en œuvre rapide de mesures thérapeutiques adaptées, notamment l'antibioprophylaxie, la substitution en immunoglobulines, la vaccination appropriée ou encore la greffe de cellules souches hématopoïétiques dans certaines formes sévères. Il contribue également à prévenir les complications infectieuses, auto-immunes, inflammatoires et néoplasiques associées à ces affections.

Par ailleurs, l'identification précoce des patients atteints facilite le conseil génétique aux familles, le dépistage des apparentés à risque et la mise en place d'une surveillance clinique adaptée. Dans les pays à ressources limitées, où l'accès aux explorations immunologiques avancées demeure restreint, la reconnaissance des anomalies biologiques évocatrices joue un rôle particulièrement important dans l'orientation diagnostique.

Ainsi, le dépistage biologique précoce des DIP représente un enjeu majeur de santé publique, permettant d'améliorer le pronostic, la qualité de vie et la survie des patients atteints d'Erreurs Innées de l'Immunité.

- Réduction de la morbidité et de la mortalité
- Orientation vers les examens spécialisés
- Prise en charge précoce des patients

3.5.6. Traitement [19]

La prise en charge des déficits immunitaires primitifs repose sur trois principaux axes thérapeutiques : la prévention des infections par des mesures d'hygiène, l'antibioprophylaxie et l'évitement des vaccins vivants atténués chez les patients à risque ; le remplacement ou la restauration des fonctions immunitaires, notamment par les immunoglobulines, l'interféron gamma ou la greffe de cellules souches hématopoïétiques selon le type de déficit ; enfin, la thérapie génique, une approche innovante visant à corriger le défaut génétique, dont l'utilisation reste actuellement limitée à certaines indications et aux essais cliniques.

3.6. Déficiences immunitaires secondaires

Le déficit immunitaire secondaire (DIS) désigne l'ensemble des altérations acquises du système immunitaire survenant chez un individu initialement immunocompétent. Contrairement aux déficits immunitaires primitifs d'origine génétique, les DIS résultent de facteurs extrinsèques ou de maladies acquises susceptibles d'altérer quantitativement ou qualitativement les mécanismes de défense immunitaire. Les principales causes comprennent les extrêmes de l'âge (immaturité immunitaire du nourrisson et immunosénescence chez la personne âgée), la dénutrition, les infections chroniques, les hémopathies malignes, les cancers, les maladies auto-immunes ainsi que les traitements immunosuppresseurs et certaines thérapeutiques anticancéreuses [2].

Parmi les causes de déficit immunitaire secondaire, l'infection par le virus de l'immunodéficience humaine (VIH) représente la plus fréquente et la mieux caractérisée. Le VIH cible préférentiellement les lymphocytes T CD4⁺, entraînant leur destruction progressive et une altération profonde de l'immunité cellulaire. En l'absence de traitement, cette immunodépression favorise la survenue d'infections opportunistes et de certains cancers, correspondant au stade avancé de la maladie, le syndrome d'immunodéficience acquise (SIDA) [20].

Depuis son identification, le VIH demeure un problème majeur de santé publique mondiale. Selon les estimations de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS), environ 40,8 millions de personnes vivaient avec le VIH à la fin de l'année 2024, dont près des deux tiers en Afrique subsaharienne. Malgré les progrès réalisés, environ 1,3 million de nouvelles infections sont encore enregistrées en fin 2024.

La transmission du VIH s'effectue principalement par voie sexuelle, sanguine et de la mère à l'enfant au cours de la grossesse, de l'accouchement ou de l'allaitement. Après une primo-infection parfois asymptomatique ou pseudo-grippale, l'infection évolue progressivement vers une immunodépression responsable d'infections récurrentes ou opportunistes, notamment la tuberculose, la méningite cryptococcique, les infections bactériennes sévères ainsi que certaines tumeurs comme le sarcome de Kaposi et les lymphomes [21].

Le diagnostic repose sur des tests sérologiques ou des tests diagnostiques rapides détectant les anticorps anti-VIH, complétés par des tests de confirmation conformément aux algorithmes nationaux recommandés par l'OMS. Chez les nourrissons de moins de 18 mois exposés au VIH, le diagnostic nécessite un test virologique, les anticorps maternels pouvant persister plusieurs mois [22].

À ce jour, il n'existe pas de traitement curatif contre le VIH. Cependant, la thérapie antirétrovirale (TAR) permet de contrôler efficacement la réplication virale, de restaurer progressivement les fonctions immunitaires, de prévenir les infections opportunistes et d'améliorer considérablement l'espérance et la qualité de vie des personnes vivant avec le VIH. Une prise en charge précoce, associée aux mesures de prévention, contribue également à réduire significativement la transmission du virus, faisant désormais de l'infection à VIH une maladie chronique contrôlable lorsque le traitement est correctement suivi [23].

4. METHODE ET MATERIELS

4.1. Lieu d'étude

L'étude a été réalisée au laboratoire d'analyses biomédicales BIOTECH, sise à Torokorobougou en Commune V du district de Bamako au Mali. Le BIOTECH assure la réalisation des examens immuno-sérologiques, bactériologiques, parasitaires, biochimiques, hématologiques, moléculaires, anatomo-pathologiques et immunohistochimie. Il s'agit d'un laboratoire spécialisé qui reçoit des demandes d'analyses biologiques provenant tant des établissements hospitaliers que de la communauté et aussi des structures privées de santé. C'est un laboratoire de référence bien équipé avec du personnel qualifié pour la réalisation des analyses biologiques concernées par l'étude. Il se démarque par une forte fréquentation et un flux élevé d'échantillons à analyser.

Le personnel du laboratoire comprend :

- Deux pharmaciens-biologistes,
- Un pharmacien oncologue,
- Une pharmacienne,
- Quinze techniciens de laboratoire,
- Sept comptables,
- Un secrétaire,
- Un thésard en pharmacie,
- Quatre stagiaires,
- Un coursier,
- Deux gardiens

4.2. Type et période d'étude

Nous avons réalisé une étude transversale qui a consisté à collecter les données chez les patients reçus au laboratoire d'analyse biomédical BIOTECH sur une période 6 mois allant d'octobre 2025 à mars 2026.

4.3. Population d'étude

Cette étude a concerné tout patient ayant un bulletin d'analyse faisant mention d'une numération formule sanguine (NFS) et/ou de l'électrophorèse des protéines sériques (EPS)

4.3.1. Critères d'inclusions

Les critères d'inclusion dans cette étude étaient :

- Tout patient ayant effectué une NFS et/ou une électrophorèse des protéines sériques au laboratoire BIOTECH

- Accepter de participer à l'étude en donnant son consentement libre et éclairé

4.3.2. Critère de non-inclusion

N'était pas inclus dans cette étude tout patient chez qui le bilan a été demandé mais qui n'avait pas les moyens financiers pour faire la NFS ou EPS.

4.4. Echantillonnage et taille de l'échantillon

La taille minimale de l'échantillon a été calculée en utilisant la formule de D. Schwartz :

$$n = Z^2 pq / i^2$$

n : taille de l'échantillon

Z : paramètre lié au risque d'erreur, Z=1,96 pour un risque d'erreur de 5%

p : nous avons utilisé la prévalence des anomalies de neutrophile dans une étude menée chez les résidents en bonne santé sur deux sites ruraux d'essais vaccinaux (p=30,4) [24].

q : les non-malades = 1-p

i² : précision fixée à 3% i= 0,03

Avec un niveau de confiance de 99,99% la taille minimale de l'échantillon était de 1271, au total nous avons collecté nos données chez 1422 participants.

L'échantillonnage était exhaustif incluant tous les patients reçus au laboratoire BIOTECH ainsi que les échantillons de patients hospitalisés dont les bulletins comportaient une prescription de NFS et/ou électrophorèse des protéines sériques.

4.5. Variables mesurées

Nous avons mesuré les variables suivantes :

- **Sociodémographique** : l'âge, le sexe, l'ethnie, la résidence, la consanguinité,
- **Biologique** : la NFS, l'électrophorèse des protéines sériques
- **Autre variable mesurée** : la qualification du prescripteur, le service de demande et le motif de consultation.

4.6. Gestion et analyse des données

Les données ont été collectées sur un questionnaire papier avant d'être saisies dans le logiciel **kobocollect**. Elles ont ensuite été extraites en format Excel et par la suite exportées et analysées avec le logiciel SPSS version 27.0. Les résultats ont été présentés sous forme de tableau et de figure.

Les analyses descriptives ont été faites pour déterminer la fréquence des différentes anomalies biologiques, et l'analyse bivariée a permis de comparer la fréquence des anomalies selon les caractéristiques des patients. Le test de Chi² de Pearson a été utilisé pour la comparaison des variables catégorielles avec un seuil de significativité de 5%.

4.7. Définitions opérationnelles

- ❖ Les normes : établies sur les automates utilisés par le laboratoire BIOTECH ont été utilisées pour définir les seuils selon l'examen demandé.

Eléments sanguins		Seuils
Lymphocytes	Lymphopénie <800 /mm ³	Lymphocytose >4000/mm ³
Leucocytes	Leucopénie : <4 000/mm ³	Hyperleucocytose > 10000/mm ³
Neutrophiles	Neutropénie <2000/mm ³	Neutrocytose > 7000/mm ³
Eosinophiles	Eosinopénie <20/mm ³	Eosinophilie > 500/mm ³
Basophiles	Basopénie difficile à détecter	Basophilie ≥ 100/mm ³
Plaquettes	Thrombocytopénie : <100000/mm ³	Thrombocytose > 300 000/mm ³
Gammaglobuline	Hypogammaglobulinémie <14%	Hypergammaglobulinémie > 24%

4.8. Déroulement de l'étude

Le protocole a été d'abord expliqué aux responsables de laboratoire qui ont donné leur avis favorable pour mener cette activité dans leur centre. Il a été demandé à notre équipe de rester dans la salle de prélèvement pour la collecte des données sur les patients. Tout patient appelé dans la salle dédiée au prélèvement pour leur prise de sang a d'abord été consenti ainsi que les échantillons de patient hospitalisé reçu au laboratoire chez qui la NFS et/ou EPS étaient demandées

Nous avons procédé à la collecte des informations sur le patient qui ne figuraient pas sur le bulletin d'analyse incluant la résidence, l'ethnie et la consanguinité par interrogatoire. Après avoir adressé nos questions aux patients le reste des informations à savoir le sexe, l'âge, ont été collectés à l'aide du bulletin d'analyses ainsi que la qualification du prescripteur, motif de consultation et le service de demande d'analyse.

Les résultats des analyses (NFS et électrophorèse) ont été collectés en renseignant les questionnaires en tenant compte de l'identifiant du patient, après que le technicien ait effectué les tests sur les automates désignés à cet effet, servant ainsi à compléter nos données.

La numération formule sanguine a été réalisée à l'aide de l'automate de la gamme MINDRAY BC-780, grâce à sa technologie de différenciation cellulaire fluorescente 3D. l'électrophorèse des protéines plasmatiques a été faite en utilisant l'automate HYDRASYS 2 SCAN FOCUSING, la technique repose sur la séparation des protéines selon la mobilité électrophorétique dans un gel d'agarose soumis à un champs électrique.

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 du responsable du laboratoire d'étude a été sollicité et obtenu avant le début de l'étude. Un consentement libre et éclairé a été obtenu de tous les participants avant leur inclusion et le respect strict de l'anonymat a été observé durant toute l'étude. Une restitution des résultats à travers un rapport sera faite aux responsables du laboratoire pour le renforcement des études sur ces anomalies au Mali.

RESULTATS

5. RESULTATS

5.1. Résultats globaux

Au total, 1422 patients étaient inclus dans cette étude dont 1322 NFS et 72 EPS et 28 à la fois NFS et EPS. La fréquence de la leucopénie était de 11%, 21% de neutropénie, 9,6% d'éosinopénie, 2,4% de thrombocytopénie, 3% de lymphopénie et 7 cas d'hypogammaglobulinémie. Les anomalies étaient plus fréquentes chez le sexe masculin par rapport au sexe féminin, et elles étaient présentes chez toutes les tranches d'âge. La consanguinité était rapportée dans 37% de cas. Les médecins généralistes constituaient la majorité de nos prescripteurs, et le motif le plus fréquent était « bilan ». Les anomalies étaient plus fréquentes chez les participants non issus d'un mariage consanguins par rapport à ceux du mariage consanguin.

5.2. Résultats descriptifs

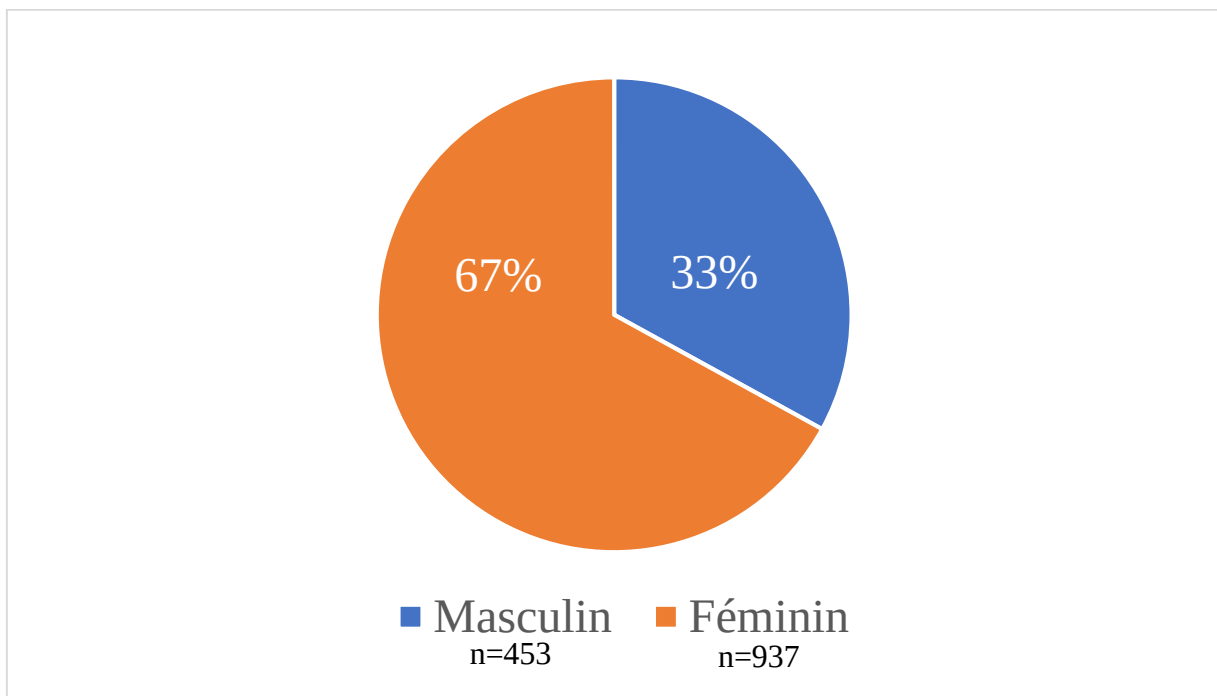


Figure 2. Répartition des participants en fonction du sexe

Le sexe féminin était majoritaire avec 67% soit un sex ratio était de 2,1 en faveur du sexe féminin.

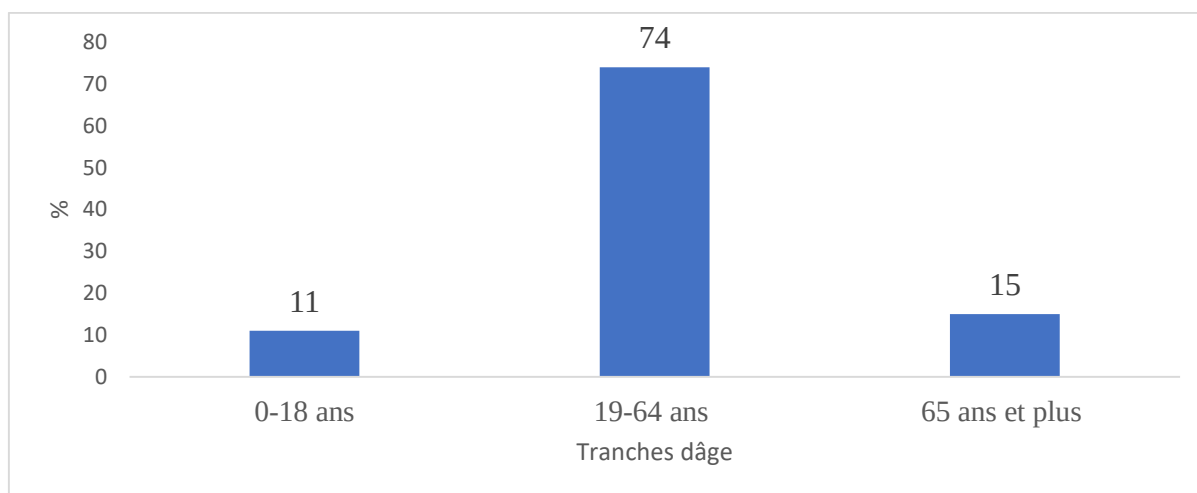


Figure 3. Répartition des participants selon les tranches d'âge

La majorité de nos participants étaient âgés de 19 ans à 64 ans avec 74%, les 65 ans et plus 15%, les 18 ans et moins représentaient 11%.

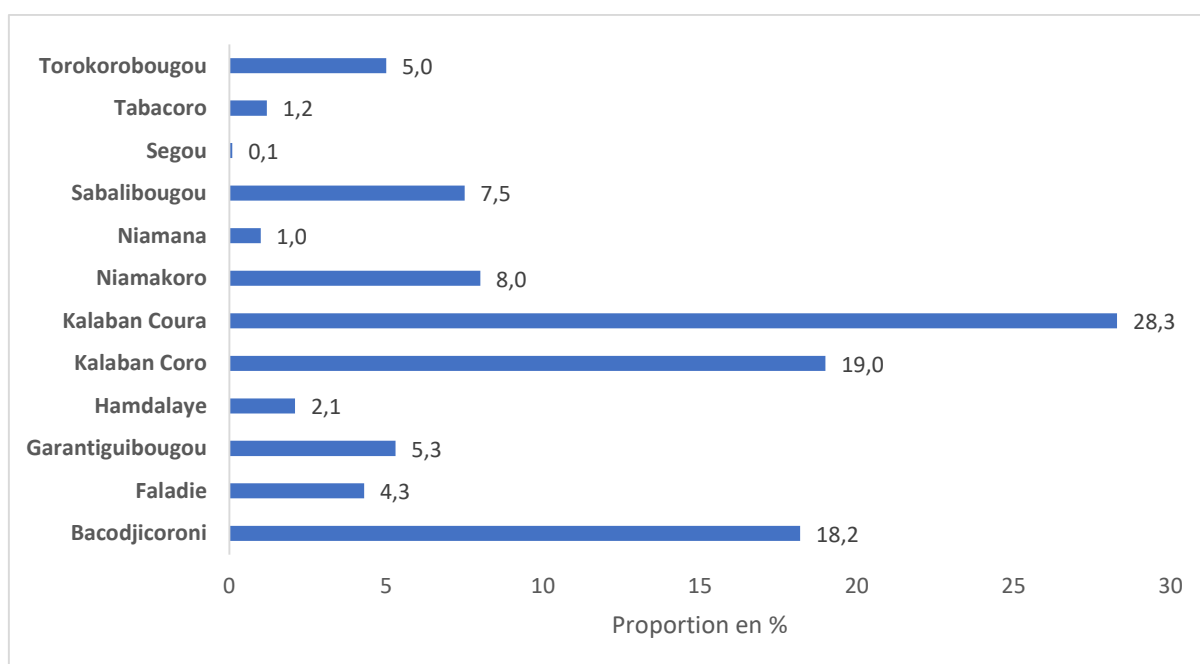


Figure 4. Répartition des participants selon la résidence

Les participants provenaient en majorité de Kalaban coura dans 28,3% des cas suivis par ceux de Kalaban coro (19,0%) et Bacodjicoroni (18,2%) contrairement aux localités un peu plus éloignées comme Tabacoro (1,2%), Niamana (1,0%) et Ségou (0,1%) étaient les moins représentés.

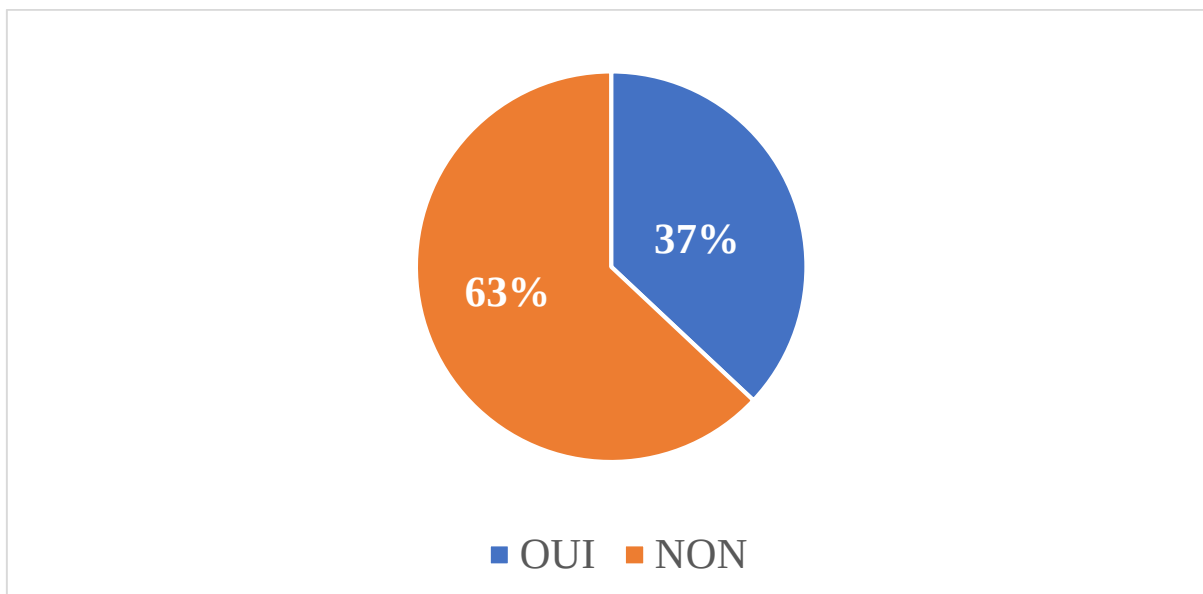


Figure 5. Répartition des participants selon la consanguinité

Les participants non issus d'un mariage consanguin représentaient 63% contre 37% pour ceux issus d'un mariage consanguin.

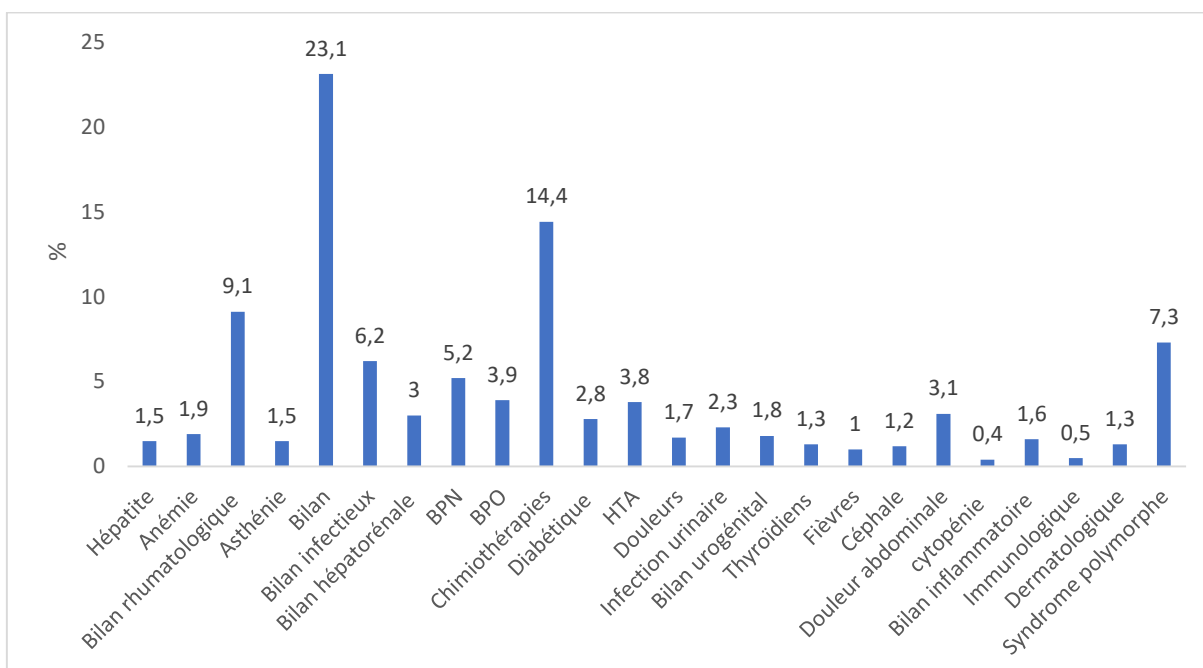


Figure 6. Répartition des participants selon les motifs de prescription de l'analyse

Le motif bilan était évoqué dans 23,1% suivi par le motif chimiothérapie 14,4%. Les motifs cytopénie et immunologique étaient les moins représentés avec respectivement 0,4% et 0,5%.

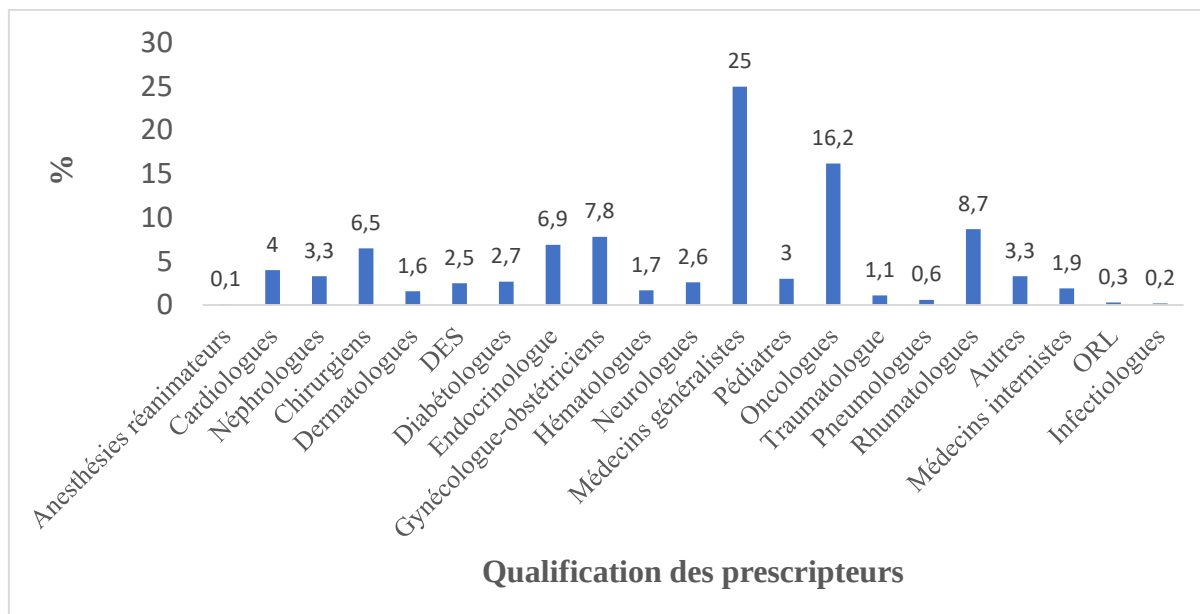


Figure 7. Répartition des participants selon la qualification des prescripteurs

Les principaux prescripteurs étaient les médecins généralistes avec 25% suivis par les oncologues 16,2%. Les anesthésistes réanimateurs représentaient 0,1%, les pneumologues 0,6%, les ORL 0,3% et les infectiologues 0,2%.

Tableau 1. Fréquence des anomalies leucocytaires à la NFS

Numération leucocytaire	n	%
Normale	1066	79
Leucopénies	150	11
Hyperleucocytoses	134	10
Total	1350	100

La leucopénie était fréquente chez 11% de nos participants.

Tableau 2. Fréquence des anomalies de neutrophiles à la NFS

Nombre de neutrophiles	n	%
Normal	974	72
Neutropénies	277	21
Neutrocytose	99	7
Total	1350	100

Parmi nos participants, 21% avaient une neutropénie révélée à la NFS.

Tableau 3. Fréquence des anomalies de basophile à la NFS

Nombre de basophiles	n	%
Normal	1337	99
Basophilies	13	1
Total	1350	100

Nous n'avons pas observé de cas de basopénie parmi nos enquêtés.

Tableau 4. Fréquence des anomalies d'éosinophile à la NFS

Nombre d'éosinophiles	n	%
Normal	1170	86,7
Eosinopénie	130	9,6
Eosinophilie	50	3,7
Total	1350	100

L'éosinopénie était présente chez 9,6 % de nos participants.

Tableau 5. Fréquence des anomalies plaquettaires à la NFS

Nombre de plaquettes	n	%
Normal	828	61,4
Thrombocytopénie	33	2,4
Thrombocytose	489	36,2
Total	1350	100

La fréquence de la thrombocytopénie était 2,4% des participants contre 36,2% de cas de thrombocytoses.

Tableau 6. Fréquence des anomalies lymphocytaires à la NFS

Nombre de lymphocyte	n	%
Normal	1241	92
Lymphopénie	39	3
Lymphocytose	70	5
Total	1350	100

La lymphopénie était observée chez 3% des participants.

Tableau 7. Répartition des participants selon la gammapathie

Gammaglobulines	n	%
Normal	36	36
Hypogammaglobulinémies	7	7
Hypergammaglobulinémies	57	57
Total	100	100

La fréquence de l'hypogammaglobulinémies était de 7% parmi les 100 EPS réalisés contre 57% pour l'hypergammaglobulinémies.

5.3. Résultats analytiques

Tableau 8. Fréquence des anomalies en fonction du sexe

Anomalies	Masculin n (%)	Féminin n (%)	p_value
Leucopénie	40 (10,0)	109 (12)	0,09
Neutropénie	93 (22,0)	180 (20)	0,1
Eosinopénie	41 (9,8)	88 (9,7)	0,004
Thrombocytopénie	14 (3,3)	19 (2,1)	0,001
Lymphopénie	18 (4,3)	20 (2,2)	0,016
Hypogammaglobulinémie	2 (4,2)	3 (6,7)	0,5

Nous avons observé une association statistiquement significative entre les anomalies des éléments globulaires par la NFS et le sexe, notamment l'éosinopénie ($p=0,004$), la Thrombocytopénie ($p=0,001$), la lymphopénie ($p=0,016$) qui étaient beaucoup plus fréquentes chez le sexe masculin par rapport au sexe féminin. Par contre, l'hypogammaglobulinémie ne variait pas selon le sexe ($p=0,5$).

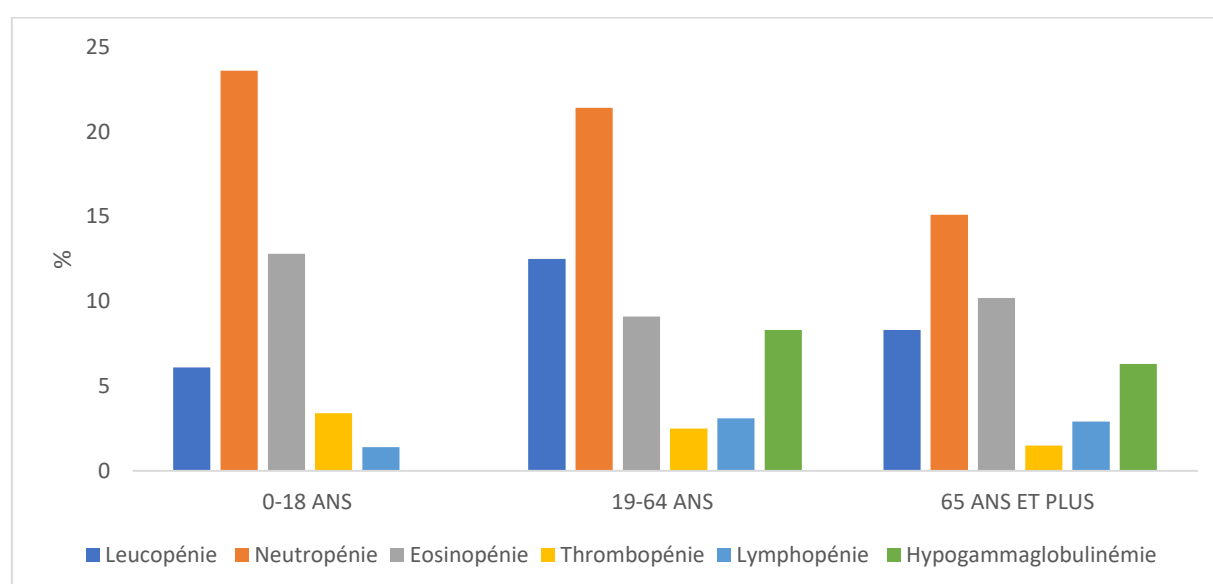


Figure 8. Fréquence des anomalies en fonction des tranches d'âge

Quel que soit les tranches d'âge, les anomalies de la NFS étaient observées chez toutes les tranches d'âge. La neutropénie était l'anomalie la plus fréquente. A l'exception des patients de 18 ans et moins, l'hypogammaglobulinémie était aussi observée chez toutes tranches d'âge mais plus accentué chez les 19 à 64 ans.

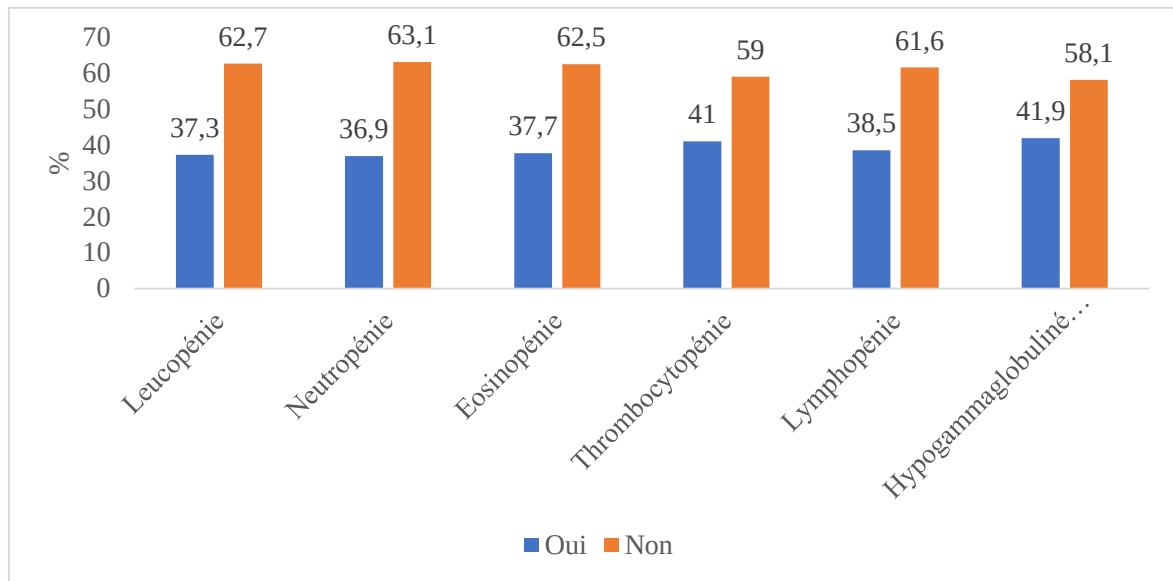


Figure 9. Fréquence des anomalies en fonction de la consanguinité

Les anomalies biologiques étaient fréquemment observées chez les patients issus d'un mariage non consanguin contrairement à ceux issus du mariage consanguin.

COMMENTAIRES ET DISCUSSION

6. COMMENTAIRES ET DISCUSSION

La présente étude avait pour objectif de déterminer la fréquence des anomalies biologiques évocatrices de déficits immunitaires à travers des examens de routine, notamment la numération formule sanguine (NFS) et l'électrophorèse des protéines sériques (EPS). Ces examens constituent des outils de première intention dans l'orientation diagnostique des déficits immunitaires, particulièrement dans les pays à ressources limitées où l'accès aux explorations immunologiques spécialisées demeure restreint.

L'interprétation par les cliniciens des données de la NFS au Mali se base plus généralement sur le taux d'hémoglobine pour évaluer une anémie ou pour observer une élévation du taux des éléments figurés du sang dans le but de déterminer le type d'infection auquel ils ont à faire, or une diminution de ces éléments peut être aussi évocatrice d'autre pathologie dont les déficits immunitaires primaires et secondaires.

Dans notre étude, le sexe féminin majorait dans 68 %, soit un ratio de 2,1 en leur faveur. Cette prédominance féminine est probablement liée à une plus grande fréquentation des structures de santé par les femmes, notamment pour les bilans de routine, les consultations gynécologiques et le suivi de maladies chroniques. Des résultats similaires ont été rapportés dans plusieurs études dans les structures hospitalières en Afrique [25]. Cependant, les études portant spécifiquement sur les déficits immunitaires primitifs montrent généralement une prédominance masculine en raison de l'existence de plusieurs déficits immunitaires liés au chromosome X, notamment l'agammaglobulinémie de Bruton et le syndrome de Wiskott-Aldrich [6, 26].

Les critères de catégorisation des tranches d'âge ont été fixés en fonction de l'évolution physiologique du système immunitaire (0-18 ans : le système immunitaire en développement et en cours de maturation ; 19-64 ans : le système immunitaire est mature et en période de fonctionnalité optimale ; ≥ 65 ans : immunosénescence, déclin progressif des fonctions immunitaires) [27].

Notre échantillon était majoritairement constitué d'adultes de 19-64 ans (74%). Cette tranche d'âge correspond à la période charnière de transition épidémiologique marquée par l'émergence de pathologies chroniques silencieuses, d'une fréquence enlevée de consultations prénatales en raison de grossesse et des bilans liés à la vie professionnelle. Donc c'est la période où le dépistage précoce des maladies métaboliques et silencieuses commencent généralement. Par

contre, les données des registres internationaux concernant les erreurs innées de l'immunité montrent que les manifestations cliniques débutent le plus souvent durant l'enfance [28, 29].

Nous avons retrouvé une consanguinité de 37 % dans notre population. Ce résultat est proche des données rapportées dans plusieurs pays d'Afrique du nord et du Moyen-Orient où les taux de consanguinité varient entre 20% et 60 % chez les patients atteints de déficits immunitaires primitifs [30, 31]. Cette forte fréquence de la consanguinité constitue un facteur favorisant la transmission des formes autosomiques récessives dont les erreurs innées de l'immunité.

Le motif « bilan » constituait le principal motif de prescription avec 23,1%. Toutefois, cette formulation, relativement imprécise, ne permet pas toujours de préciser le contexte clinique ni d'orienter de manière optimale l'interprétation biologique afin de faciliter l'interprétation des résultats par le biologiste. Le motif chimiothérapie représentait 14,4% des motifs de prescription, cette proportion peut s'expliquer par la proximité du laboratoire « BIOTECH » avec un centre d'oncologie-hématologie pour la prise en charge des cancers notamment par la chimiothérapie nécessitant une surveillance régulière de leur état hématologique par la NFS.

Les principaux prescripteurs étaient les médecins généralistes avec 25% qui pourrait s'expliquer par leur rôle de premier recours et leur implication dans l'orientation initiale des patients vers les examens biologiques. Les 75% restant des prescripteurs étaient constitués de spécialistes témoignant le caractère transversal de ces examens dans la pratique médicale.

La leucopénie étant reconnue comme un signe d'orientation vers un déficit immunitaire, elle a été observée chez 11 % de nos participants. Ce résultat est supérieur à celui rapporté par Thomas et Audrain en 2019 [8]. La fréquence de la neutropénie était aussi de 21 %, apparaissant aussi élevée comparativement aux données de la littérature sur des études menées chez les patients immunodéficients primaires [6]. Mais ces fréquences relativement élevées pourraient s'expliquer par la présence de nombreuses causes secondaires de leucopénie et des neutropénies acquises, notamment les infections virales (VIH), les maladies auto-immunes, aux carences nutritionnelles et certains traitements immunosuppresseurs comme la chimiothérapie dans notre contexte [32].

L'éosinopénie a été observée chez 9,6% de nos participants, c'est un marqueur fréquemment observé au cours des infections et peut être considéré comme un paramètre de surveillance pour prédire la réponse au traitement [33]. L'éosinophilie a été observée chez 3,7% des participants. L'éosinophilie possède un diagnostic différentiel large dont les infections, cancers ainsi que les

EII [34, 35], mais ne sont pas spécifique des EII et doivent être interprétées selon le contexte clinique.

Une lymphopénie a été observé chez 3 % de nos participants. La lymphopénie représente un marqueur biologique important des déficits de l'immunité cellulaire, notamment des déficits immunitaires combinés et de l'infection à VIH. Bien que cette fréquence soit relativement faible, elle est comparable à celle rapportée par Modell et al. (2014) [18] qui considère qu'une lymphopénie persistante constitue un important signe d'alerte des déficits immunitaires cellulaires. Conduisant ainsi à la réalisation d'investigations immunologiques complémentaires.

Les anomalies plaquettaires étant relativement peu fréquentes, elles constituent des éléments d'orientation important de certaines erreurs innées de l'immunité, notamment le syndrome de Wiskott-Aldrich et certaines maladies de dysrégulation immunitaire [36]. Ainsi une thrombocytopénie a été retrouvée chez 2,4 % des participants, comparable aux données de la littérature, selon lesquelles les anomalies plaquettaires sont relativement peu fréquentes [37]. À l'inverse, la fréquence élevée de la thrombocytose (36,2 %) pourrait s'expliquer par le caractère inflammatoire ou infectieux des pathologies ayant motivé la prescription des analyses.

Chez les participants où une électrophorèse des protéines sériques a été effectuée, une hypogammaglobulinémie a été constatée chez 7 % des patients. Cette anomalie est particulièrement intéressante dans le cadre du dépistage des déficits immunitaires à prédominance humorale. En effet, une diminution des gammaglobulines peut orienter vers des pathologies telles que l'agammaglobulinémie liée à l'X, le déficit immunitaire commun variable ou certaines immunodéficiences secondaires. Cette fréquence est supérieure à celle généralement rapportée dans la population générale mais reste compatible avec les données de la littérature montrant que les déficits à prédominance humorale constituent la catégorie la plus fréquente des erreurs innées de l'immunité [7, 29]). Par contre, l'hypergammaglobulinémie observée chez 57 % des participants pourrait être liée à diverse cause dont la forte prévalence des infections chroniques, des maladies inflammatoires et des maladies auto-immunes [38].

Aucune différence statistiquement significative n'a été observée entre les hommes et les femmes concernant la leucopénie, la neutropénie et la basophilie ($p > 0,05$). Cela suggère que le sexe n'influence pas significativement la survenue de ces anomalies biologiques dans notre population d'étude confirmant les travaux de Bain et al. et de Saxena et Wong indiquant notamment que les différences liées au sexe sont généralement minimales pour les leucocytes et les neutrophiles, particulièrement chez les enfants [39, 40]. En revanche, une variation

statistiquement significative a été observé entre les taux de lymphocyte, d'éosinophile, de plaquette selon le sexe.

Les tranches d'âge dans notre étude reflètent l'évolution physiologique du système hématopoïétique et immunitaire au cours de la croissance selon la littérature [27]. Dans notre étude les anomalies biologiques susceptible d'évoquer un déficit immunitaire ont été observé chez toutes les tranches d'âge. Cette observation est cohérente avec la littérature, qui montre que les déficits immunitaires concernent l'ensemble du cycle de vie [41-43].

Nos résultats confirment ainsi l'intérêt de la NFS et de l'électrophorèse des protéines sériques dans le dépistage des anomalies biologiques évocatrices de déficits immunitaires. Ainsi ces examens simples et peu coûteux constituent une étape essentielle dans l'orientation diagnostique des patients suspects de déficits immunitaires. Ces examens devraient être davantage valorisés dans la stratégie de dépistage précoce des erreurs innées de l'immunité au Mali.

LIMITES

La principale limite de cette étude est le fait qu'elle a été réalisée seulement dans un seul laboratoire d'analyse de Bamako où les bilans pour la chimiothérapie est fréquemment reçus aussi en raison de leur proximité avec un centre de chimiothérapie. D'autres études sont nécessaires en couvrant les laboratoires les plus fréquemment utilisés pour ces bilans de santé.

CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS

7. CONCLUSION

Notre étude met en évidence que les anomalies hématologiques et immunologiques évocatrices de DI sont fréquentes, notamment la leucopénie (11%), la neutropénie (21 %) éosinopénies (9,6%), thrombocytopénies (2,4%), lymphopénies (3%) et l'hypogammaglobulinémie (7 %). Les médecins généralistes étaient les principaux prescripteurs et le motif « bilan » était le motif de prescription le plus évoqué. 37% de nos participants étaient issus d'un mariage consanguin et les anomalies biologiques évocatrices ont été observées chez toutes les tranches d'âge.

8. RECOMMANDATIONS

Aux enseignants chercheurs

- Informer et sensibiliser le personnel soignant sur l'existence de plus en plus des DI dans nos populations.

Aux cliniciens

- Renseigner correctement les bulletins d'analyse (le sexe, l'âge, le motif de demande de l'analyse, la qualification du prescripteur),
- En cas d'infections récurrentes, sévères, inhabituelles ou persistantes inexpliquées, des antécédents familiaux d'immunodéficience, des décès infantiles inexpliqués accompagné par une cytopénie persistante à la NFS et/ou une hypogammaglobulinémie à l'EPS d'investiguer dans le sens des déficits immunitaire en général et de façon spécifique vers les EII après élimination des causes éventuelles de déficits immunitaires secondaires.

Aux laboratoires d'analyse biomédicale

- Mettre à disposition les examens immunologiques spécifiques,
- Inciter les prescripteurs à investigué dans le sens des DI en cas de suspicion à travers le résultat des analyses ainsi que le contenu du bulletin d'analyse.

REFERENCES

9. REFERENCES

1. Mallebranche, C., *Spectre des déficits immunitaires primitifs et secondaires en 2023*. Revue Francophone des Laboratoires, 2023. **2023**(549): p. 24-29.
2. Zhang, Q., et al., *Pathogenesis of infections in HIV-infected individuals: insights from primary immunodeficiencies*. Curr Opin Immunol, 2017. **48**: p. 122-133.
3. Tangye, S.G., et al., *Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee*. J Clin Immunol, 2022. **42**(7): p. 1473-1507.
4. Abolhassani, H., et al., *Global systematic review of primary immunodeficiency registries*. Expert Rev Clin Immunol, 2020. **16**(7): p. 717-732.
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. Tangye, S.G., et al., *Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee*. Journal of Clinical Immunology, 2020. **40**(1): p. 24-64.
7. 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.
8. Thomas, C. and M. Audrain, *Exploration des déficits immunitaires primitifs*. Journal de Pédiatrie et de Puériculture, 2019. **32**(3): p. 117-127.
9. Collège.des.Enseignants.d'Immunologie, C. Guislaine, and C. Sophie, *Immunologie fondamentale et immunopathologie*, in Elsevier Masson. 2023. p. 392.
10. Abuaf, N., et al., *Immunologie fondamentale et immunopathologie: Enseignements thématique et intégré-Tissu lymphoïde et sanguin/Immunopathologie et immuno-intervention*. 2018: Elsevier Health Sciences.
11. 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.
12. Aquaportail.com., *Organe lymphoïde*. 2025.
13. Fernandez, J. and B. Mandell, *Revue générale des déficits immunitaires*. 2025.
14. Condino-Neto, A., et al., *Current state and future perspectives of the Latin American Society for Immunodeficiencies (LASID)*. Allergologia et Immunopathologia, 2015. **43**(5): p. 493-497.

15. Ishimura, M., et al., *Nationwide Survey of Patients with Primary Immunodeficiency Diseases in Japan*. Journal of Clinical Immunology, 2011. **31**(6): p. 968-976.
16. Schmidt, R.E., [Primary immunodeficiencies. Results of an European public health consensus conference]. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 2007. **50**(12): p. 1502-6.
17. Abolhassani, H., et al., *Global systematic review of primary immunodeficiency registries*. Expert Review of Clinical Immunology, 2020. **16**(7): p. 717-732.
18. Modell, V., et al., *Global overview of primary immunodeficiencies: a report from Jeffrey Modell Centers worldwide focused on diagnosis, treatment, and discovery*. Immunologic Research, 2014. **60**(1): p. 132-144.
19. Zemouli, Y., *Les cytokines*. 2024.
20. Morens, D.M., G.K. Folkers, and A.S. Fauci, *The challenge of emerging and re-emerging infectious diseases*. Nature, 2004. **430**(6996): p. 242-9.
21. OMS. *VIH et SIDA 2025*; Available from: <https://www.who.int/en/news-room/fact-sheets/detail/hiv-aids> (07/07/2026).
22. OMS. *Services de dépistage du VIH*. 2025; Available from: <https://www.who.int/teams/global-hiv-hepatitis-and-stis-programmes/hiv/testing-diagnostics/hiv-testing-services>.
23. OMS. *Traitement et soins*. 2025; Available from: <https://www.who.int/teams/global-hiv-hepatitis-and-stis-programmes/hiv/treatment>.
24. Doucoure, M., et al., *Normal Clinical Laboratory Ranges by Age and Sex, and Impact on Study Screening Outcomes in Rural Mali*. Am J Trop Med Hyg, 2024. **110**(5): p. 1021-1028.
25. Bertakis, K.D., et al., *Gender differences in the utilization of health care services*. J Fam Pract, 2000. **49**(2): p. 147-52.
26. 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.
27. Simon, A.K., G.A. Hollander, and A. McMichael, *Evolution of the immune system in humans from infancy to old age*. Proc Biol Sci, 2015. **282**(1821): p. 20143085.
28. 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.

29. Janssen, L.M.A., et al., *Protocol for the unclassified primary antibody deficiency (unPAD) study: Characterization and classification of patients using the ESID online Registry*. PLOS ONE, 2022. **17**(3): p. e0266083.
30. Bousfiha, A.A., et al., *Primary immunodeficiency diseases worldwide: more common than generally thought*. J Clin Immunol, 2013. **33**(1): p. 1-7.
31. Picard, C., et al., *Primary Immunodeficiency Diseases: an Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency 2015*. J Clin Immunol, 2015. **35**(8): p. 696-726.
32. Frater, J.L., *How I investigate neutropenia*. Int J Lab Hematol, 2020. **42 Suppl 1**: p. 121-132.
33. Karakostas, S., et al., *Eosinophil count (EC) as a diagnostic and prognostic marker for infection in the internal medicine department setting*. Rom J Intern Med, 2019. **57**(2): p. 166-174.
34. Olbrich, P., P. Ortiz Aljaro, and A.F. Freeman, *Eosinophilia Associated With Immune Deficiency*. J Allergy Clin Immunol Pract, 2022. **10**(5): p. 1140-1153.
35. Williams, K.W., J.D. Milner, and A.F. Freeman, *Eosinophilia Associated with Disorders of Immune Deficiency or Immune Dysregulation*. Immunol Allergy Clin North Am, 2015. **35**(3): p. 523-44.
36. Dirks, J., et al., *Inborn Errors of Immunity in Early Childhood: Essential Insights for the Neonatologist*. Neonatology, 2024. **121**(5): p. 646-655.
37. Bousfiha, A., et al., *The 2022 Update of IUIS Phenotypical Classification for Human Inborn Errors of Immunity*. Journal of Clinical Immunology, 2022. **42**(7): p. 1508-1520.
38. Zhao, E.J., et al., *Polyclonal hypergammaglobulinaemia: assessment, clinical interpretation, and management*. The Lancet Haematology, 2021. **8**(5): p. e365-e375.
39. Bain, B.J., *Ethnic and sex differences in the total and differential white cell count and platelet count*. J Clin Pathol, 1996. **49**(8): p. 664-6.
40. Saxena, S. and E.T. Wong, *Heterogeneity of common hematologic parameters among racial, ethnic, and gender subgroups*. Arch Pathol Lab Med, 1990. **114**(7): p. 715-9.
41. Lewandowicz-Uszyńska, A., et al., *Primary Immunodeficiencies: Diseases of Children and Adults - A Review*. Adv Exp Med Biol, 2021. **1289**: p. 37-54.
42. Rens, S., *Immunodeficiency diseases presenting in adults-diagnosis and management*. Current Allergy & Clinical Immunology, 2008. **21**(1): p. 4-7.
43. Bonilla, F.A., et al., *Practice parameter for the diagnosis and management of primary immunodeficiency*. J Allergy Clin Immunol, 2015. **136**(5): p. 1186-205.e1-78.

ANNEXES

10. ANNEXES

10.1. Questionnaire

A. Données socio-démographiques

1. ID :
2. Date de collecte : .../.../.....
3. Date de naissance :/..../.....
4. Age : ans
5. Sexe :

☐ Féminin

☐ Masculin

6. Résidence :

7. Ethnie :

8. Consanguinité :

☐ Oui

☐ Non

B. Données cliniques

1. Qualification du prescripteur :
2. Service de demande :
3. Motif de consultation :

C. Données biologiques

1. NFS :

Nbre GR.....

Hb%.....

Nbre Leucocyte.....

Nbre Neutrophile.....

Nbre Basophile.....

Nbre Eosinophile.....

Nbre Plaquette.....

Nbre lymphocyte.....

Interprétations

☐ Anémie

☐ Leucopénie

- ☐ Thrombocytopénie
- ☐ Neutropénie
- ☐ Lymphopénie

2. Electrophorèse des protéines plasmatiques :

- ☐ Agammaglobulinémie
- ☐ Autres anomalies spécifiques des fractions
 - A préciser.....

10.2. Modes opératoires

10.2.1. Numération formule sanguine NFS :

Permet une caractérisation fiable et précise des granulocytes immatures, des réticulocytes, ainsi que la fraction plaquettaire immature.

Un prélèvement de 4mL sur tube EDTA,



- On enregistre le numéro d'identifiant de chaque échantillon dans l'automate **MINDRAY BC-780**,
- Placer les tubes dans le porteur spécifique à puis selon l'ordre définie lors de l'enregistrement dans l'automate,
- Placer dans l'espace dédié,
- Cliquer sur démarrer,
- Les résultats sont ensuite imprimés à l'aide d'une imprimante

10.2.2. L'électrophorèse des protéines sériques EPS :

On enregistre les 7 échantillons dans l'ordinateur le numéro d'identification, nom prénom, sexe, la valeur de protéines total, cet ordre sera respecté lors de la distribution du sérum dans les puits de l'applicateur,

Matériels utilisés



1. Papier filtre
2. Mèches
3. Gel d'agarose
4. Fixateur (solutions d'éthylène glycol)
5. Applicateur
6. L'ordinateur relié à l'automate

Prélèvements et préparation des échantillons :

- Prélèvement de 4 ml de sang dans un tube sec,
- Centrifugation pour extraire le sérum,

Enregistrement des échantillons sur l'ordinateur : L'enregistrement des 7 échantillons dans un ordre précis. le numéro d'identifiant, le nom, le prénom, le sexe, le taux de protéine totale.

Calibrage de l'appareil :



Procédure analytique :

- Appliquer le papier filtre sur le gel,
- Positionner les mèches,
- Appliquer 10 microlitres du sérum de chaque patient dans le puits correspondant sur l'applicateur (7 puits un pour chaque échantillons) selon l'ordre établie au préalable lors de l'enregistrement sur l'ordinateur,



- Déposer délicatement le gel d'agarose après avoir enlevé le papier filtre dessus dans le cadran approprié,
- Positionner l'applicateur à la position indiquée sur l'écran de l'appareil,
- Faire une double clique sur démarrer,
- Après migration, lavage, coloration s'ensuit la numérisation afin de quantifier les fractions protéiques,

- Après décoloration, La lecture des courbes est effectuée sur l'ordinateur afin d'interpréter les courbes,
- Après interprétation des courbes, les résultats sont imprimés à l'aide d'une imprimante.

11. FICHE SIGNALITIQUE

Nom : CISSE

Prénom : Mariam

Téléphone : +223 92 93 45 90

Email : mariamcisse0402@gmail.com

Pays d'origine : Mali

Titre thèse : fréquence des anomalies biologiques évocatrices de déficit immunitaire au laboratoire d'analyse biomédical BIOTECH

Année universitaire : 2025-2026

Ville de soutenance : Bamako

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

Source d'intérêt : Immunologie, Santé publique

Résumé

Les déficits immunitaires sont des affections caractérisées par une altération des composants du système immunitaire, entraînant une susceptibilité accrue aux infections, maladies auto-immunes, allergies et à certaines pathologies malignes. Classés en deux catégories : les déficits immunitaires primitifs ou Erreurs Innées de l'Immunité (EII), d'origine génétique, sous diagnostiquer surtout dans les pays à ressource limité dû aux capacités diagnostiques limitées, aux manques de sensibilisation des cliniciens ; et les déficits immunitaires secondaires, beaucoup plus fréquents que les EII, acquis au cours de la vie sous l'effet de diverses causes (VIH, la malnutrition, les maladies chroniques ou les traitements immunosuppresseurs) dont le diagnostic repose sur les tests largement disponible et accessible. Néanmoins certains examens de routine disponible et accessible dans nos pays tel que la NFS, et l'EPS constitue les examens de première intention dans le diagnostic des EII. Notre étude a pour but de déterminé la fréquence des anomalies biologiques évocatrices de déficit immunitaire au laboratoire d'analyse biomédicale BIOTECH. Un passage transversal a été fait pour collecter des informations chez 1422 patients entre octobre 2025 et mars 2026. Nous avons obtenu sur la NFS 11% de leucopénie, 21% de neutropénie, 9,6% d'éosinophile, 2,4% de thrombocytopénie et 3% de lymphopénie, sur l'EPS 7% avaient l'hypogammaglobulinémie. Les anomalies étaient présentes chez toutes les tranches d'âge. Notre étude montre une proportion non négligeable des anomalies biologiques pouvant évoquer un déficit immunitaire. Ces résultats mettent en évidence l'intérêt d'intégrer les erreurs innées de l'immunité dans le diagnostic différentiel devant une cytopénie inexplicables, une hypogammaglobulinémie ou des infections récurrentes.

Mots clés : Erreurs innées de l'immunité, Fréquence, Anomalie biologique, Mali.

Summary

Immune deficiencies are conditions characterized by abnormalities in the components of the immune system, leading to increased susceptibility to infections, autoimmune diseases, allergies, and certain malignant conditions. They are classified into two categories: primary immune deficiencies, or Inborn Errors of Immunity (IEI), which are genetic in origin and underdiagnosed, especially in resource-limited countries due to limited diagnostic capabilities and a lack of awareness among clinicians; and secondary immunodeficiencies, which are much more common than INI and are acquired over the course of a person's life due to various causes (HIV, malnutrition, chronic diseases, or immunosuppressive treatments), the diagnosis of which relies on widely available and accessible tests. Nevertheless, certain routine tests that are available and accessible in our countries—such as a complete blood count (CBC) and an erythrocyte sedimentation rate (ESR)—are the first-line tests for diagnosing IBD. The purpose of our study is to determine the frequency of laboratory abnormalities suggestive of immunodeficiency at the BIOTECH biomedical testing laboratory. A cross-sectional study was conducted to collect data from 1,422 patients between October 2025 and March 2026. Complete blood count (CBC) results showed that 11% had leukopenia, 21% had neutropenia, 9.6% had eosinophilia, 2.4% had thrombocytopenia, and 3% had lymphopenia; 7% had hypogammaglobulinemia on the EPS. Abnormalities were present in all age groups. Our study shows that a significant proportion of laboratory abnormalities may be indicative of an immune deficiency. These findings highlight the importance of considering innate immune defects in the differential diagnosis of unexplained cytopenia, hypogammaglobulinemia, or recurrent infections.

Keywords: Inborn errors of immunity, Prevalence, Biological abnormality, Mali.

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 couverte d'opprobre et méprisée de mes confrères si j'y manque.

Je le jure !!!