



UNE SPLÉNOMÉGALIE QUI DÉPASSE LES FRONTIÈRES

A. BEN GHECHIR, Interne, Hématologie clinique, CHU Fattouma Bourguiba, Monastir, TUNISIE
L. LEGRAND, Praticien hospitalier, Anatomopathologie, C.H. de Périgueux, Périgueux, FRANCE
C. CALMETTES, Praticien hospitalier, Hématologie, C.H. de Périgueux, Périgueux, FRANCE
G. BAULIER, Praticien hospitalier, Médecine interne, C.H. de Périgueux, Périgueux, FRANCE



Introduction

Les syndromes myéloprolifératifs représentent une des causes principales de splénomégalie. Les syndromes frontières peuvent être parfois difficiles à diagnostiquer car difficile à isoler au sein de la classification OMS.



Cas clinique

Une patiente âgée de 56 ans, aux antécédents de sclérose en plaques sous acétate de glatiramère était adressée en consultation pour une hépato- splénomégalie isolée peu symptomatique initialement. La rate était mesurée à 19cm et la flèche hépatique à 24cm.

L'IRM hépatique et la fibroscopie œsogastroduodénale ne retrouvait pas de signe d'hypertension portale. La biopsie ostéo-médullaire (BOM) initiale retrouvait quelques rares nodules lymphoïdes sans argument suffisant pour conclure à une hémopathie lymphoïde. La recherche de maladie de Gaucher était négative.

La numération retrouvait une anémie normocytaire à 11g/dl sans anomalie des autres lignées. Au cours de l'année suivante, une anémie normocytaire associée à une altération de l'état général avec ascite réfractaire aux diurétiques se sont développées. Sa numération retrouvait: hémoglobine à 8,5g/dl, des plaquettes à 198G/L, leucocytes à 4.2G/L dont 2,8 G/L polynucléaires neutrophiles, 1G/L lymphocytes, 0.36G/L monocytes, LDH normaux.

Une biopsie hépatique était réalisée mettant en évidence une fibrose perisinusoïdale anormale avec une infiltration cellulaire des sinusoides avec érythropoïèse extra médullaire. Une nouvelle BOM était réalisée, montrant une dysmyélopoïèse touchant les lignées mégacaryocytaires et granuleuses évoquant en première hypothèse un syndrome myélodysplasique.

Cependant, le caractère hyperplasique des lignées granuleuses et mégacaryocytaires et la présence d'une myélofibrose de grade 2 orientaient vers un syndrome myéloprolifératif de type myélofibrose primitive à un stade cellulaire fibrosant sans excès de blastes.

L'aspect cytologique des frottis médullaire était en faveur d'un syndrome myélodysplasique avec dysplasie multilignée. Le caryotype était normal. Le panel NGS retrouvait un petit clone DNMT à 3%.

La recherche des mutations JAK2, calréticuline et MPL était négative. Le diagnostic retenu est un syndrome mixte SMD-SMP non classé. La patiente a été traitée par Ruxolitinib avec correction de la NFS en 3 mois, régression de l'ascite et disparition complète du syndrome tumoral avec un recul de 2 ans à ce jour.



Reconstruction coronale scanographique thoraco abdominale en fenêtre médiastinale montrant une hépatosplénomégalie avec épanchement liquidien péritonéale



Discussion

La présence d'éléments évocateurs d'une myélofibrose primitive avec localisation extra-médullaire hépatique sans remplir de façon complète les critères d'un SMP pur associée à des critères cytologiques de SMD a permis de retenir le diagnostic de syndrome mixte SMD-SMP non classé (1).

Au sein de la classification OMS 2016, les syndromes SMD-SMP mixtes non classés représentent le groupe le plus rare et le moins bien défini. La présence d'anomalies cytogénétiques n'est retrouvé que dans 35 à 51% des cas, le plus fréquemment : trisomie 8, délétion 7q, délétion 20q et caryotype complexe (2). Les mutations JAK2 (25%), calréticuline (3%) et MPL (3%) sont très rares (2).

La composante myélodysplasique ne représentait pas ici une indication thérapeutique du fait d'un IPSS à 0. Le choix du traitement par Ruxolitinib a été motivé par une présentation clinique plus évocatrice d'un tableau myéloprolifératif.



Conclusion

Nous rapportons le cas d'un syndrome SMD/SMP mixte révélée par une hépatosplénomégalie symptomatique d'évolution favorable sous Ruxolitinib.



Références

- Mangaonkar AA, Swoboda DM, Coltro G, Lasho TL, Novotny PJ, Pophali P, et al. Clinicopathologic characteristics prognostication and treatment outcomes for myelodysplastic/myeloproliferative neoplasm, unclassifiable (MDS/MPN-U): Mayo Clinic-Moffitt Cancer Center study of 135 consecutive patients. *Leukemia*.2020;34(2):656-61.
- Kuendgen A, Kasprzak A, Germing U. Hybrid or Mixed Myelodysplastic/Myeloproliferative Disorders- Epidemiological Features and Overview. *Front Oncol*. 2021;11:778741.