

## Introduction et Présentation du cas

Les mastocytoses sont caractérisées par une activation et infiltration mastocytaires anormales d'un ou de plusieurs tissus. On distingue les mastocytoses cutanées (MC) où l'infiltration est limitée à la peau et d'autres systémiques (MS) qui impliquent un ou plusieurs sites extracutanés (1). Les MS se développent surtout chez l'adulte (prévalence 1 pour 10,000 individus). Il existe diverses MS dont les manifestations cliniques sont très variables, rendant ainsi le diagnostic difficile à poser (2). Le diagnostic repose sur les critères de l'OMS 2016 (Tableau n.1 et Figure n.1).

Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 47 ans qui consulte depuis plusieurs mois pour flushing au niveau du visage, du cou, des bras et des pieds, ainsi que pour une dyspnée, une asthénie et des douleurs abdominales se manifestant avec la consommation de certains aliments (aliments épicés...). Des analyses de sang préalables dans un laboratoire près de son domicile n'avaient signalé aucune anomalie mise à part une « éosinophilie ».

Adressée à nous pour un bilan sanguin, la découverte d'une anémie (7.2 g/dL d'hémoglobine) et la présence de mastocytes sur le frottis de sang ont permis de suspecter une MS. On note également une hypoplaquettose (110 000/mm<sup>3</sup>), une hyperéosinophilie et une augmentation des phosphatases alcalines (220 U/L). A ceci, vient s'ajouter une tryptase sérique à 200 µg/L.

Une biopsie ostéo-médullaire (BOM) révèle:

- Une infiltration par une population diffuse de cellules mastocytaires: taille moyenne et noyau arrondi à réniforme, exprimant le CD25 et le CD117
- Une augmentation du nombre d'éosinophiles
- Une fibrose médullaire modérée

Ces résultats permettent de confirmer le diagnostic de MS. L'analyse génétique montre la présence de la mutation p.D816V au niveau du gène *c-KIT*, mutation rapportée chez la majorité des patients atteints de MS à l'âge adulte. La recherche d'une atteinte systémique extracutanée retrouve des lésions osseuses lytiques ainsi qu'une splénomégalie modérée.

### Critère Majeur

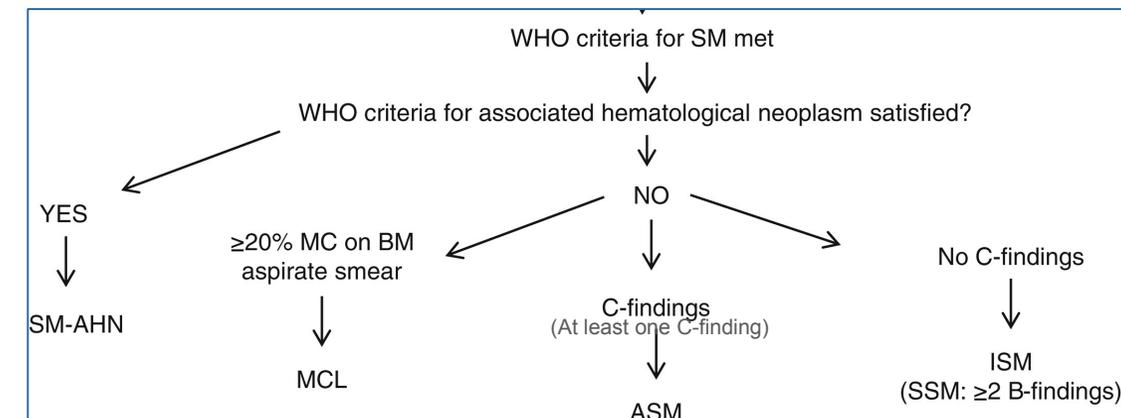
1. Infiltrats denses et multifocaux de mastocytes (>15 mastocytes/agrégats) sur BOM et/ou au niveau d'autres organes extracutanés atteints.

### Critères Mineurs

1. > 25% de mastocytes atypiques au niveau de moelle ou d'autres organes atteints
2. Mutation *c-KIT* au niveau du codon 816 est présente dans les tissus extracutanés
3. Les mastocytes médullaires coexpriment le CD2 et/ou le CD25
4. Tryptase sérique > 20 µg/L en dehors d'une autre hémopathie associée

**Un critère majeur + un critère mineur OU trois critères mineurs sont remplis → MS**

Tableau n.1. Critères de diagnostic des MS suivant l'OMS 2016 (1)



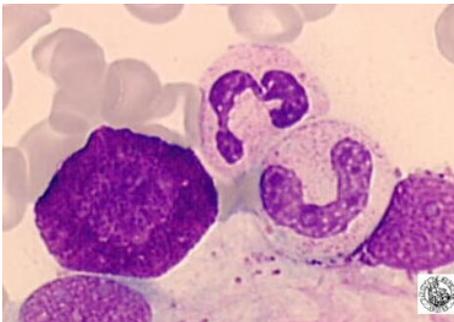
Critères « B »	Critères « C »
-BOM infiltrée (> 30% de mastocytes et tryptase >200) -Dysplasie ou myéloprolifération dans les lignées non-mastocytaires, mais insuffisantes pour évoquer d'autres hémopathies. -Hépatomégalie (sans IH), splénomégalie palpable, adénopathies	-Insuffisance médullaire + cytopénie(s) -Hépatomégalie palpable + IH, ascite, HTP -Infiltration + lésions ostéolytiques +/- fractures -Splénomégalie palpable + hypersplénisme -Malabsorption / perte de poids (infiltrats mastocytaires gastro-intestinaux).
Les différents types de MS: MS associée à une hémopathie non mastocytaire (SM-AHN) / Leucémie à mastocytes (MCL) / MS agressive (ASM) / MS indolente (ISM) / MS latente (ISM) (IH: Insuffisance hépatique, HTP: Hypertension portale)	

## Discussion

L'infiltration médullaire dense par des mastocytes atypiques, la mutation génétique incriminée dans les MS et le taux de tryptase sérique très élevé sont intégralement retrouvés chez notre patiente et correspondent à tous les critères nécessaires afin d'établir le diagnostic final.

En réétudiant les faits, et de part la biologie, la clinique est également évocatrice de MS. En effet, la majorité des patients atteints de MS souffrent de douleurs abdominales. Ces douleurs sont accentuées par la consommation de certains aliments tels que les épices. Le flushing, l'asthénie et la dyspnée sont secondaires à la libération du contenu des mastocytes. L'hyperplénisme et l'atteinte osseuse sont considérablement associés à cette pathologie. La FNS de ces patients montre souvent une anémie accompagnée d'une thrombopénie avec une hyperéosinophilie retrouvée dans 25% des cas (1–3)

De point de vue morphologique, un mastocyte typique est une cellule arrondie qui possède un cytoplasme surchargé de granulations pourpres masquant presque la totalité du noyau. Dans les pathologies mastocytaires, on distingue trois morphologies particulières néoplasiques (4) :

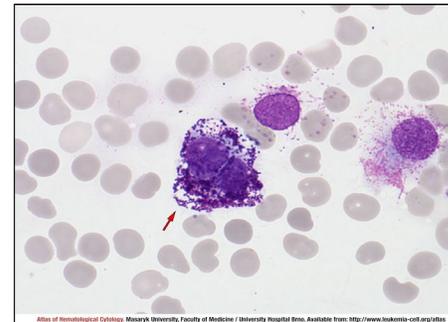


**Mastocyte normal** ([www.hematocell.fr](http://www.hematocell.fr))



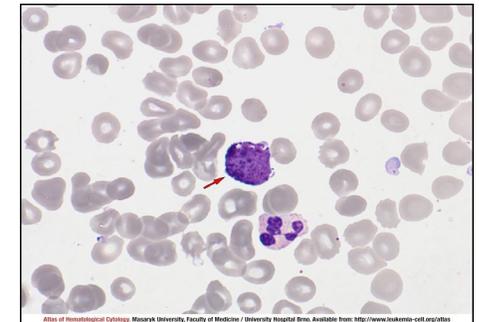
### Mastocytes atypiques de type I

- au moins 2 critères :
- forme fusiforme avec projection cytoplasmique
  - Granulations hétérogènes (cytoplasme hypogranuleux)
  - Noyau ovale +/- excentré



### Mastocytes atypiques de type II:

- Promastocytes: cellules immatures à noyau plurilobé, cytoplasme souvent hypogranuleux



### Blastes métachromatiques

- Morphologie blastique, chromatine nucléolée, granulation métachromatique

**En conclusion, un banal examen de routine, la formule numération sanguine, aura suffi à poser le diagnostic de cette pathologie rare et peu connue. D'où l'importance de l'éducation continue des biologistes même dans les laboratoires de proximité et la création d'un réseau de partenariat entre professionnels.**