

Abir Yahyaoui^{1,2}, Nada Ouahabi^{1,2}, Amrani Abdessamad^{1,2}, Imane Douichi^{1,2}, Wissame Azizi^{1,2},
Mounia Slaoui^{1,2}, Mohammed Bensalah^{1,2}, Rachid Seddik^{1,2}
1. Laboratoire d'hématologie, Centre Hospitalier Universitaire Mohammed VI.
2. Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed Premier, Oujda, Maroc.

Introduction

Les syndromes myélodysplasiques/myéloprolifératifs (SMD/SMP) sont définis par le chevauchement des caractéristiques pathologiques et moléculaires des SMD et SMP. Ils se manifestent par diverses combinaisons de cytopénies, de cytoses et de dysplasies. L'entité SMD/SMP avec sidéroblastes en couronne et thrombocytose (MDS/MPN-RS-T) est un sous-type des SMD/SMP, redéfinie selon la 5e édition de l'OMS 2022 sur la base de la mutation SF3B1 et renommée SMD/SMP avec mutation SF3B1 et thrombocytose. Nous décrivons à travers cette observation l'intérêt de la cytologie hématologique dans l'orientation diagnostique de cette entité particulière et très rare.

Observation

Un patient âgé de 72 ans de sexe masculin, sans antécédents pathologiques notables, admis au service de médecine interne pour la prise en charge d'un syndrome anémique avec altération de l'état général, sans syndrome tumoral. L'hémogramme a objectivé une anémie à 7.2g/dl arégénérative d'abord macrocytaire puis normochrome normocytaire, associée à une thrombocytose majeure à 1000 G/l. Le dosage vitaminique a objectivé un déficit en B12 corrigé après supplémentation, mais sans amélioration de l'anémie. Devant ce tableau, un bilan étiologique a été demandé, ayant permis d'éliminer les causes secondaires de la thrombocytose. Par ailleurs, le myélogramme a objectivé une dysplasie touchant les trois lignées, avec une dysérythropoïèse de type caryorrhéxis, irrégularité cytoplasmique avec présence de blebs et asynchronisme de maturation nucléocytoplasmique, une dysgranulopoïèse de type hypogranulations et une dysmégacaryopoïèse avec hypolobulations et micro-mégacaryocytes, sans excès de blastes. Ainsi, devant les signes de dysplasies, la coloration de Perls a été indiquée objectivant la présence de sidéroblastes en couronne à 46%. Le caryotype hématologique était sans anomalies et les mutations JAK2 V617F, CALR et MPL étaient négatives, évoquant ainsi une néoplasie myéloproliférative/myélodysplasique avec sidéroblastes en couronne et thrombocytose. La recherche de la mutation SF3B1 est en cours.

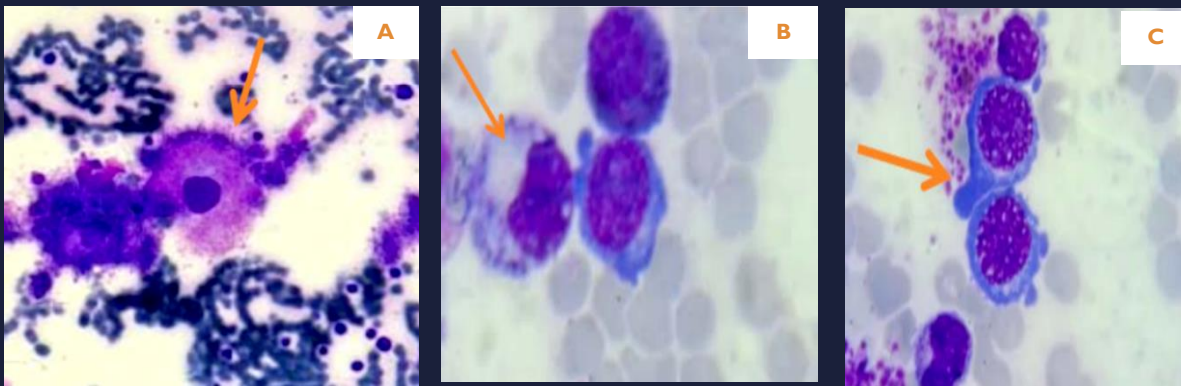


Figure 1 : Images du myélogramme montrant une dysmégacaryopoïèse (A), une dysgranulopoïèse (B) et dysérythropoïèse (C)

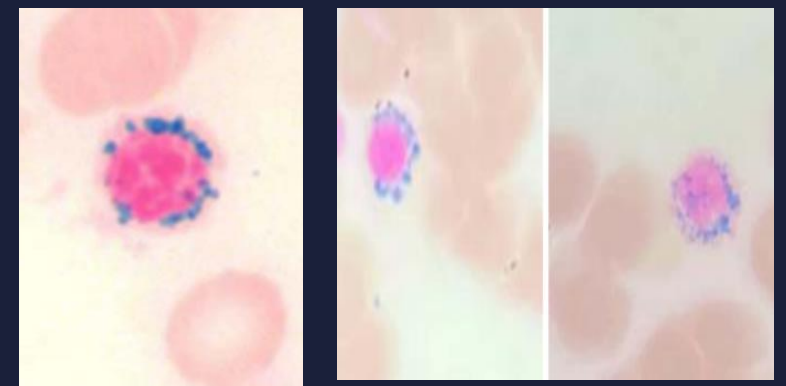


Figure 2 : Coloration de Perls montrant des sidéroblastes en couronne (RS)

Discussion

Le SMD/SMP avec mutation SF3B1 et thrombocytose est une forme frontière entre les SMP et les SMD dont le diagnostic repose selon la 4e édition de l'OMS des néoplasies myéloïdes, sur la présence d'une anémie associée à une dysérythropoïèse, avec ou sans dysplasie multilignée, plus de 15% de sidéroblastes en couronne avec moins de 1% de blastes dans le sang périphérique et moins de 5% de blastes dans la moelle osseuse; une thrombocytose persistante, avec une numération plaquettaire supérieure ou égale à 450 G/L; la présence de la mutation du SF3B1 ou, en l'absence de mutation, l'absence d'antécédents de traitement cytotoxique ou de facteur de croissance récent qui pourrait expliquer les caractéristiques myélodysplasiques/myéloprolifératives; absence de fusion BCR-ABL1, pas de réarrangement de PDGFRA, PDGFRB ou FGFR1, pas de PCM1-JAK2 et pas de t(3;3) inv(3), ou del(5q), ainsi que l'absence d'antécédents de néoplasie myéloproliférative, de syndrome myélodysplasique (à l'exception du syndrome myélodysplasique avec sidéroblastes en couronne) ou autre néoplasie myélodysplasique/myéloprolifératif. Par ailleurs, la 5e édition de l'OMS 2022 a redéfinie cette entité en se basant sur la mutation SF3B1. En effet, Le terme SMD/SMP avec sidéroblastes en couronne et thrombocytose (MDS/MPN-RS-T) a été retenu pour les cas avec SF3B1 de type sauvage avec plus de 15% de sidéroblastes en couronne. La prise en charge de cette entité est généralement individualisée et les approches thérapeutiques s'inspirent largement de celles du SMD et des stratégies cytoréductrices des SMP.

Conclusion

L'analyse de notre cas de SMD/SMP avec mutation SF3B1 et thrombocytose, confirme la complexité diagnostique de cette entité très rare, qui repose selon la nouvelle édition de la classification OMS 2022 des néoplasies myéloïdes, sur une analyse cytologique et moléculaire spécialisée, notamment sur la recherche de la mutation de SF3B1, nécessaire au diagnostic.

Références

- [1] International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. doi: 10.1182/blood.2022015850.
[2] The 5th edition of the World Health Organization Classification of Myeloid and Histiocytic/ Dendritic Neoplasms. doi: 10.1038/s41375-022-01613-1.
[3] The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. <https://doi.org/10.1182/blood-2016-03-643544>
[4] À propos de 3 cas de SMD/SMP-RS-T. Horizons Hémo // Supplément n°1 au Vol. 07, N°03, septembre 2017