

Apport de la cytologie médullaire dans le diagnostic de la maladie de Gaucher à propos d'un cas

Mokhtari S 1,Douzi N1,Sabia M1,Beyyoudh S1,Trougouty N1,Berhili A1,Slaoui M1,Khermach A1,Bensalah M1 ,Seddik R1

1-Laboratoire d'hématologie, laboratoire central, CHU Mohammed VI, Oujda, Maroc

Introduction

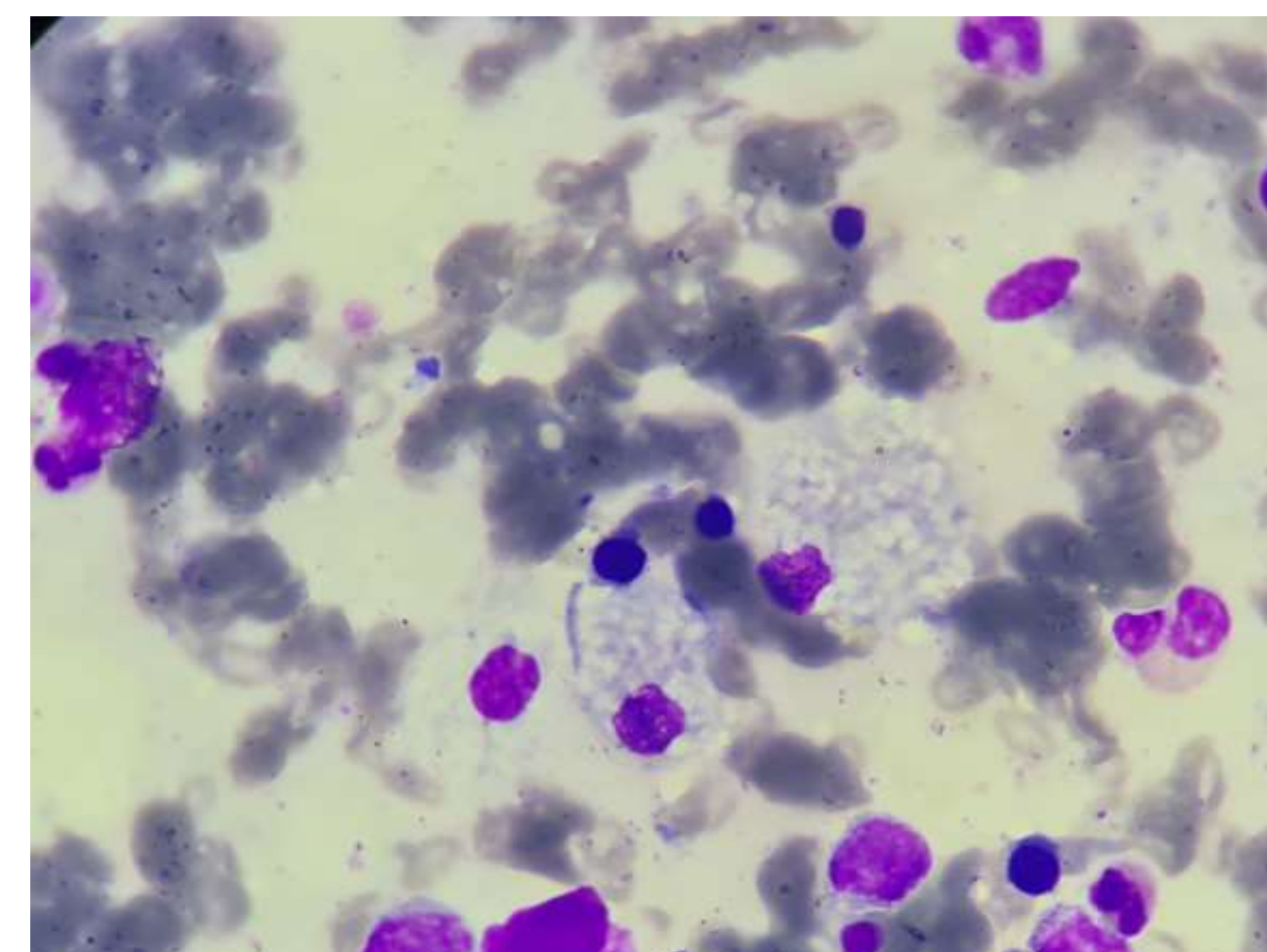
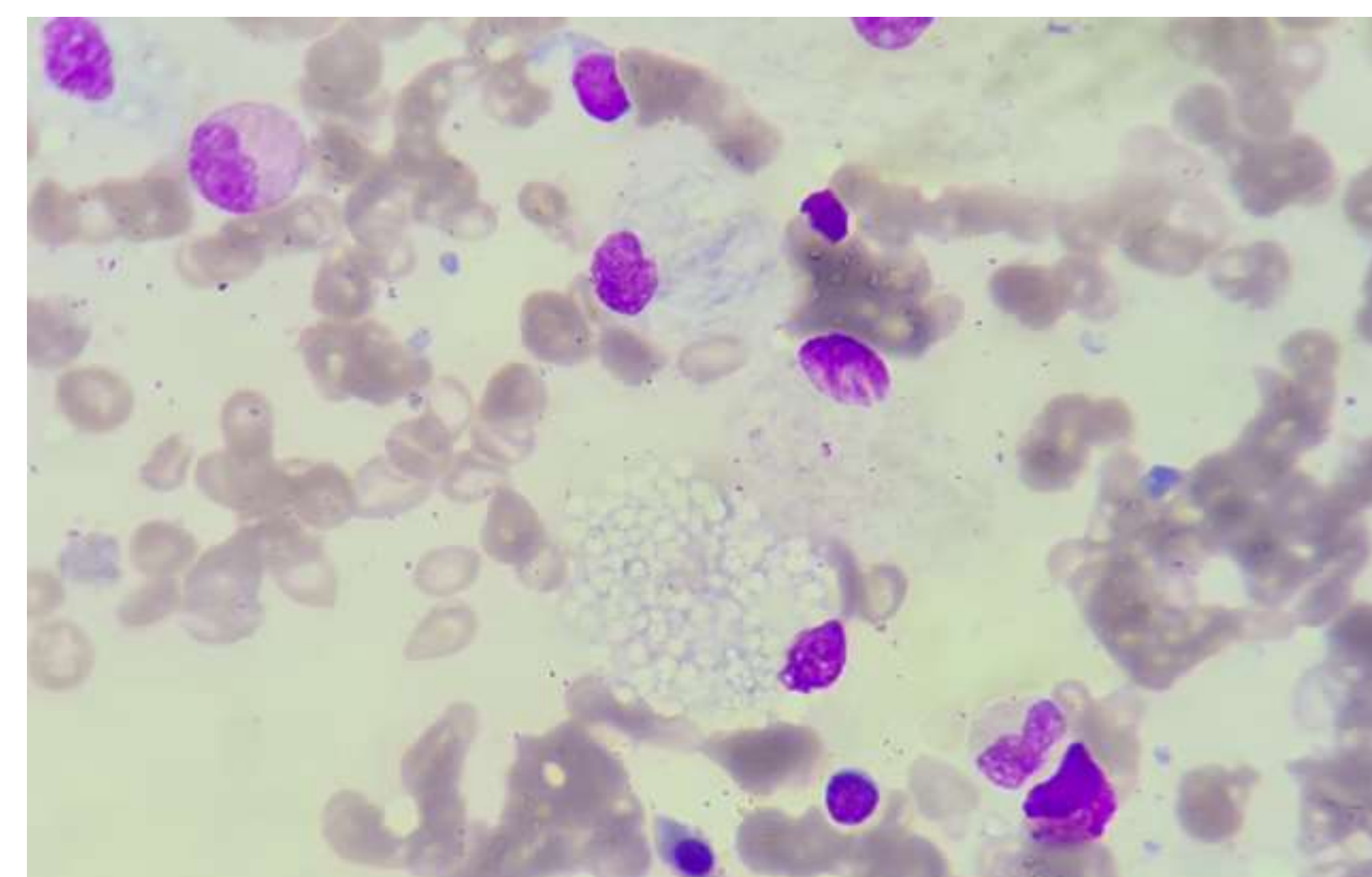
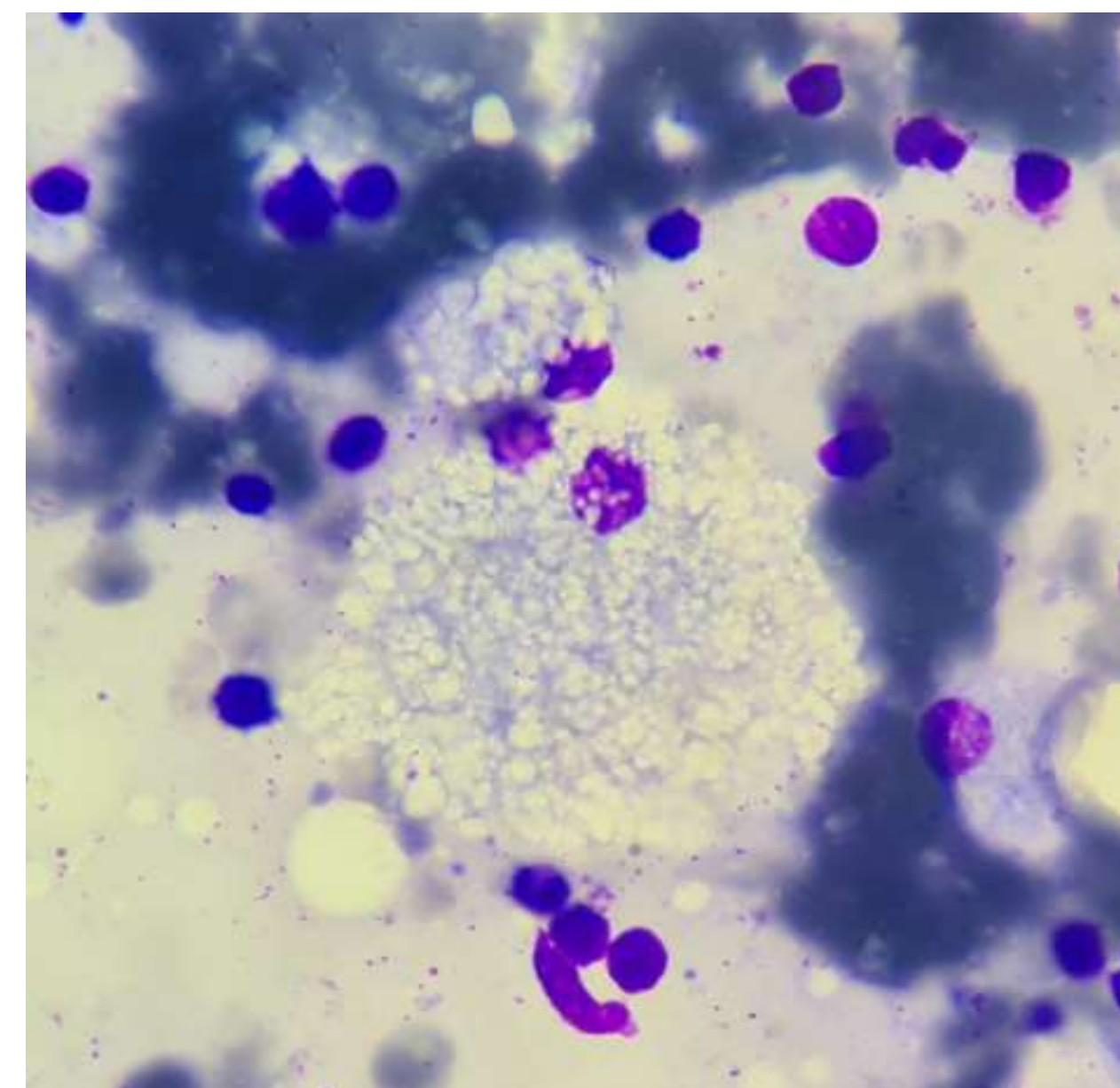
La maladie de Gaucher est une maladie génétique rare, de transmission autosomique récessive. C'est la maladie de surcharge lysosomale la plus fréquente due à un déficit enzymatique en glucocérébrosidase. Le retard de diagnostic expose à la survenue de complications. D'où l'intérêt de la cytologie hématologique dans l'orientation diagnostique de cette entité rare.

Observation:

IL s'agit d'une patiente de 27 ans sans antécédents pathologiques, hospitalisée pour hypertension portale de découverte fortuite. Le scanner abdominal révèle une hépatosplenomégalie.

L'hémogramme montre une bicytopenie faite d'anémie et de thrombopénie qui a fait l'objet d'un myélogramme objectivant la présence de cellules macrophagiques de grande taille à cytoplasme vacuolé avec aspect de papier froissé.

La biopsie ostéo-médullaire demandée a prouvé le même aspect faisant évoquer la maladie de Gaucher. Un bilan a été fait est sans particularité éliminant l'hémochromatose, la maladie de Wilson, les hépatites virales avec un bilan hépatique qui était correcte.



Discussion et conclusion :

Notre cas illustre l'importance d'évoquer la maladie de Gaucher devant l'aspect du myélogramme demandé suite aux cytopénies, ainsi la présence de cellules de surcharge. Ce sont des cellules macrophagiques de grande taille à cytoplasme vacuolé comportant des inclusions lysosomales, avec un aspect de papier froissé ou bulbe d'oignon. Cet aspect a été confirmé par examen anatomo-pathologique d'une biopsie ostéo-médullaire ce qui correspond aux données de la littérature.

La cytopénie est une manifestation quasi constante dans la maladie de Gaucher non traitée. Il s'agit avant tout d'une thrombopénie et/ou d'une anémie, comme dans notre cas. A noter que le diagnostic de certitude reste le dosage de l'activité de la glucocérébrosidase dans la majorité des cas et la recherche des mutations les plus fréquentes par polymérase en chaîne (PCR), mais l'absence d'une de ces mutations ne doit pas faire écarter le diagnostic.