



JIB 2000081: Diagnostic de la maladie de Niemann-Pick: à propos d'un cas.

S.Rouhi, M.A Aznag, H. Yahyaoui, A Raissi, M Ait Ameer, M Chakour.

Laboratoire D'Hématologie biologique À L'hôpital Militaire Avicenne - Marrakech (Maroc)

Introduction

L'algorithme diagnostique de la maladie de Niemann-Pick type C repose sur plusieurs volets, cliniques, biologiques, radiologiques et anatomopathologiques.

La découverte de cellules de surcharge lipidique au myélogramme ou sur prélèvement histologiques est de grande valeur diagnostique mais manque de Spécificité.

Objectifs

Evaluer la contribution du myélogramme dans la maladie de Niemann-Pick type c (NPC).

observation

Nous rapportons le cas d'un patient de 57 ans, sans antécédents. se présentant pour des douleurs abdominales, vomissement, trouble de transit évoluant depuis 7 mois dans un contexte d'altération de l'état générale avec une asthénie, amaigrissement de 17 kg en 5 mois. L'interrogatoire note un patient logorrhéique avec syndrome démentiel débutant et à l'examen clinique une splénomégalie isolée.

Le bilan biologique a montré une thrombopénie avec perturbation du bilan lipidique. Et le bilan morphologique (Echographie +TDM abdominale) a objectivé une splénomégalie nodulaire.

Le myélogramme a montré une moelle très riche avec de très nombreuses cellules spumeuses de grande taille à cytoplasme vacuolisé.

BOM et Biopsie nodule splénique: infiltrat inflammatoires riche en macrophage à cytoplasme spumeux pouvant cadrer avec une maladie de surcharge lipidique.

Devant ce tableau clinique, la perturbation du bilan lipidique et la présence de cellules de surcharge lipidique chez un patient d'âge avancé, la maladie de Niemann-Pick type C a été suspectée. Le test à la filipine n'est pas disponible malheureusement dans notre centre, on a opté pour la recherche moléculaire des mutations NPC1 ou NPC2.

Inogramme sanguin	normal	GR	4,34* 10 ³ éléments/l
Ferretine	513	Hémoglobine	13,8 g/dl
Protidémie-albumine	normal	Hématocrite	41,10%
CRP-VS	normal	VGM	94,7 fl
TP	68%	CCMH	33,6 g/dl
TCA	64,4 s	TCMH	31,8 g/dl
Cholestérol total	1,52 mmol/l	Plaquettes	88*10 ³ éléments/l
LDLc	0,85 mmol/l	Leucocytes	5,74 *10 ³ éléments/l
HDLc	<0,04	PNN	3,45 *10 ³ éléments/l
Triglycérides	1,32 mmol/l	PN Eosinophile	0,1 *10 ³ éléments/l
LDH	245 U/l	PN Basophiles	0,03 *10 ³ éléments/l
BK crachats	négatif	Lymphocytes	1,66 *10 ³ éléments/l
Sérologie Hépatite B;C-HIV-Syphilis	négatif	Monocytes	0,5 *10 ³ éléments/l
Recherche des AAN	négatif	Frottis sanguin	nombreux stomatocytes

Tableau: Résultats de bilan biologique

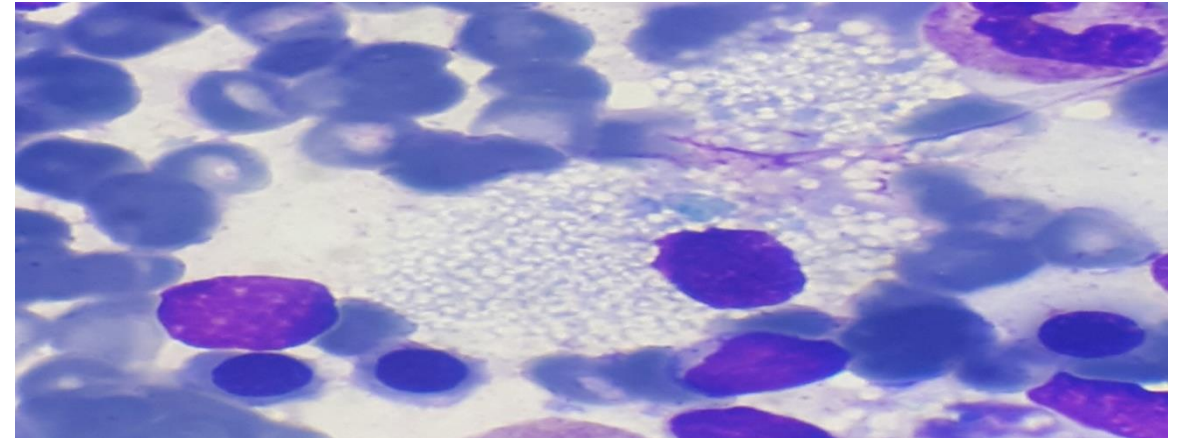


Image: grande hystiocyte spumeuse à cytoplasme vacuolisé.

Discussion

Le diagnostic de la NPC est causé par des mutations des gènes NPC1 et NPC2 entraînant des anomalies de transport intracellulaire du cholestérol. L'expression clinique est hétérogène, de gravité et d'évolution variable. Dans la tranche d'âge de notre patient, les symptômes neuropsychiatriques dominent le tableau clinique pouvant aller jusqu'à un syndrome démentiel akinétique profond.

Au laboratoire, les troubles du métabolisme lipidique ne sont pas spécifiques de la maladie. De même, la présence de cellules de surcharges spumeuses est caractéristique mais non spécifique. Le test à la filipine après culture de fibroblastes cutanée est l'examen gold standard pour le diagnostic de la maladie, mais le cout est très élevé et nécessite un laboratoire spécialisé. Le test à la filipine peut être également fait sur des lames de myélogramme mais un résultat négatif ne doit pas exclure le diagnostic. Dans notre cas, Le séquençage d'ADN est revenu en faveur de la présence d'un allèle mutant de la NPC1 ce qui nous permis de faire le diagnostic.

Références

1. J.Newton , S.Milstien, S.Spiegel . Niemann-Pick type C disease: The atypical sphingolipidosis. Advances in Biological Regulation 70 (2018) 82–88

2. D. Sitarska, A.Ługowska. Laboratory diagnosis of the Niemann-Pick type C disease: an inherited neurodegenerative disorder of cholesterol metabolism. Metab Brain dis (2019)