

S. El Amraoui(1), H. Zarrouk(1), R. Rekek(1), G. Zmerli(1), H. Laajailia(1), F. Zarrouk(1), Y. Koumi, A. Bouziri(2), K. Menif (2) NEH. Toumi, H. Jouini(1).

(1) Laboratoire d'hématologie biologique, hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, Tunisie.

(2) Service de réanimation polyvalente, hôpital d'enfants Béchir Hamza de Tunis, Tunisie.

N:320

INTRODUCTION

La leucémie congénitale est une pathologie rare avec une incidence de 1-5 pour 1.000.000 nouveau-nés. Elle survient dans les 28 premiers jours de vie et se voit surtout en association avec des anomalies cytogénétiques telles que la trisomie 21, 9, 13 ou le syndrome de Turner. Chez les patients porteurs de trisomie 21, la leucémie aiguë mégacaryoblastique (LAM7) est la plus fréquente. Les LAM7 se présentent souvent sous une forme leucopénique, associée à une myélofibrose.

Nous rapportons le cas d'un nouveau-né atteint de syndrome de Down et de LAM7 congénitale sous sa forme hyperleucocytaire découverte à J2 de vie.

OBSERVATION

Il s'agit d'un nouveau-né hospitalisé à J2 de vie pour prise en charge d'une détresse respiratoire dans un contexte d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) et ischémie du membre inférieur droit.

L'hémogramme initial a révélé une hyperleucocytose à 122 G/L. Les autres paramètres étaient sans anomalie : hémoglobine à 14.4 g/dL et plaquettes à 318G/L.

Frottis sanguin : blastose sanguine à 75%. Blastes de taille moyenne, rapport N/C élevé, cytoplasme basophile agranuleux avec plusieurs irrégularités. Malgré une numération plaquettaire normale, les plaquettes étaient dystrophiques (figure 1).

Biochimie : LDH = 2295 UI/L, acide urique=565 µmol/L, en faveur d'une lyse tumorale

Myélogramme : envahissement médullaire par des blastes agranuleux (figure 2) et présence de micomégacaryocytes (figure 3)

Réaction à la myéloperoxydase : négative.

Immunophénotypage leucocytaire: marqueurs myéloïdes (CD33+, CD117+, CD36+), marqueurs mégacaryocytaires (CD41+, CD42+, CD61+) marqueur T aberrant (CD7+)

→ Profil en faveur d'une LAM7

Caryotype : Trisomie 21.

Evolution : Devant la complication de la leucémie : l'HTAP et l'ischémie, dues à la leucostase, le patient a reçu de faibles doses de chimiothérapie avec des échanges transfusionnels et l'oxygénothérapie. L'évolution à J18 était favorable avec une normalisation du taux des globules blancs.

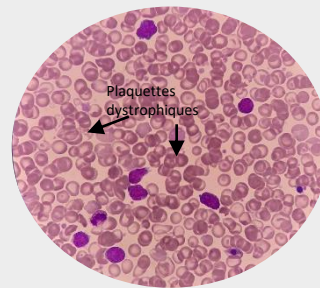


Figure 1 : Frottis sanguin coloré au May-Grunwald-Giemsa montrant des blastes et des plaquettes morphologiquement anormales.

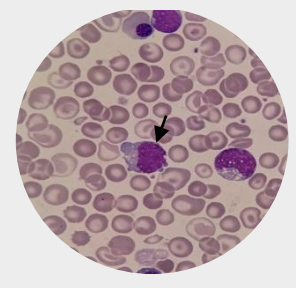


Figure 2 : Frottis médullaire coloré au May-Grunwald-Giemsa montrant un mégacaryoblaste,

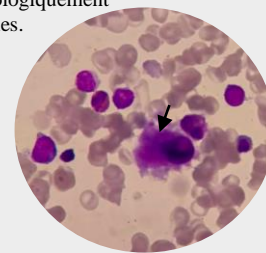


Figure 3 : Frottis médullaire coloré au May-Grunwald-Giemsa montrant un micomégacaryocyte.

DISCUSSION ET CONCLUSION

La leucémie aiguë congénitale est une entité rare, qui représente moins de 1% de l'ensemble des leucémies en pédiatrie. Les manifestations cliniques les plus fréquentes comportent une hépatosplénomégalie, des adénopathies, des pétéchies et le « Blueberry Muffin Baby ». Il s'agit le plus souvent d'une forme hyperleucocytaire avec une infiltration blastique des tissus non hématopoïétiques. Dans environ 56 à 64% des cas, c'est une leucémie aiguë myéloblastique et il s'agit essentiellement d'une leucémie aiguë monoblastique, myélomonocytaire ou d'une LAM7. Habituellement, la LAM7 se présente sous une forme pancytopenique, s'accompagne d'une myélofibrose et est fréquemment associée au syndrome de Down [1]. Cependant, chez notre patient, il s'agit d'une forme hyperleucocytaire accompagnée d'une infiltration pulmonaire, sans cytopénies ni syndrome tumoral associés. La détresse respiratoire était le principale signe clinique. La forme hyperleucocytaire de la LAM7, la détresse respiratoire secondaire à la leucostase pulmonaire ont déjà été rapportées au cours des LAM7 congénitales [1]. De même, les formes hyperleucocytaires sans cytopénies associés voire avec une thrombocytose ont déjà été décrites [2]. En effet, les leucémies aiguës congénitales diffèrent des LAM aussi bien par la biologie que par la réponse au traitement [1]. Contrairement aux LAM de l'enfant, où la survie globale à 5 ans est d'environ 60-70%, les résultats de survie globale à 5 ans pour LAM congénitale sont de l'ordre de 25 à 35 % [1]. En effet, la leucémie aiguë congénitale est de mauvais pronostic, bien que des cas de rémissions spontanées ont été rapportés même en absence de syndrome de Down [1,2].

A l'heure actuelle, il n'existe pas de consensus ou de lignes directrices établies pour une prise en charge optimale. Le choix de la stratégie thérapeutique adapté aux nouveau-nés atteints de LAM congénitale est un défi. L'augmentation de l'intensité du traitement est associée à une toxicité accrue et à des décès même en cas de rémission complète et ceci suite à la cardiotoxicité [1].

Référence

- [1] Green K, Tandon S, Ahmed M, Toscano W, O'Connor D, Ancliff P, et al. Congenital acute myeloid leukemia: challenges and lessons. A 15-year experience from the UK. *Leuk Lymphoma* 2021;62:688-95. <https://doi.org/10.1080/10428194.2020.1845335>.
- [2] Yang C-X, Yang Y, Zhang F-L, Wang D-H, Bian Q-H, Zhou M, et al. Congenital leukemia: A case report and review of literature. *World J Clin Cases* 2023;11:7227-33. <https://doi.org/10.12998/wjcc.v11.i29.7227>.