

MALADIES LYSOSOMALES DE STOCKAGE : MALADIE DE GAUCHER ET MALADIES DE NIEMANN-PICK : ETUDE DES ASPECTS CLINIQUES , CYTOLOGIQUES ET ENZYMATIQUES

S.Amous (1) ,L. Mohamed (1) ,N.Hamdi (2), H.Jrah (1),W. Maatamri (1),S.Ferchichi (2),A.Bouatay (1), N. Braham (1) M.Kortas (1)

(1) Laboratoire d'hématologie , CHU Farhat Hached, Sousse, Tunisie
 (2) laboratoire de biochimie , CHU Farhat Hached , Sousse , Tunisie

Introduction-Objectif

Les maladies lysosomales (LSD) sont des affections génétiques rares et comprennent plus de 40 types distincts comme la maladie de Gaucher et la maladie de Niemann-Pick (1) . Elles se caractérisent par des déficits enzymatiques, tels que celui de la β -glucosidase (BGS), provoquant des symptômes multisystémiques.

L'objectif de notre étude est d'évaluer la corrélation entre les observations cytologiques du myélogramme et les résultats des essais enzymatiques dans ces conditions pathologiques.

Matériels-Méthodes

Il s'agit d'une étude descriptive rétrospective menée au laboratoire d'hématologie et au laboratoire de biochimie de l'hôpital Farhat Hached de Sousse . Nous avons inclus les patients ayant une forte suspicion de la maladie de Gaucher ou de maladie de Niemann Pick entre janvier 2013 et décembre 2023. Nous avons réalisé un myélogramme et un dosage enzymatique pour ces patients.

Résultats:

- Notre étude a inclus au total 34 patients.
- L'âge médian était de 22 ans (extrêmes 1 et 52 ans).
- Le sex-ratio (H/F) était de 2,1.
- Le signe clinique prédominant était l'hépatosplénomégalie et la numération de la formule sanguine a montré dans 85 % des cas une bicytopénie (**Figure 1**)
- Dans 32,4 % des cas, les myélogrammes ont révélé la présence de cellules de surcharges
- Parmi ceux-ci, les cellules de Gaucher étaient observées dans 63,6 % des cas, tandis que les cellules de Niemann-Pick étaient détectées dans 36,6 % des cas.

■ Hépatosplénomégalie ■ Anémie ■ Bicytopénie

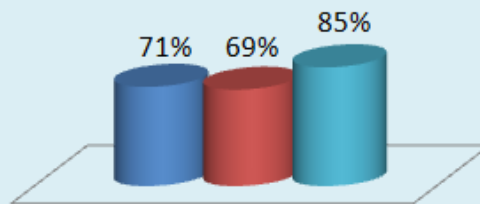


Figure 1 : Présentation clinique et résultats hématologiques au moment de la découverte de la maladie de surcharge

- La confirmation de diagnostic était faite par le dosage enzymatique chez 11 patients (**Tableau 1**) : 5 patients en cours d'exploration, 4 patients avait la maladie de gaucher , 2 patients la maladie de Niemann-pick type B dont l'étude génétique de la Sphingomyéline phosphodiesterase 1 a été réalisée montrant une mutation et une délétion homozygote c.1829_1831del (p .Arg610del) entraînant la perte de l'arginine à la position 610 dans la protéine.

Tableau 1 : Résultats du myélogramme et dosages enzymatiques chez les patients diagnostiqués avec une maladie de surcharge

	Age	Myélogramme	Dosage de β glucosidase acide (μ kat/kg de prot)	Dosage de Sphngomyélinase (μ mol/L/h)	Valeurs usuelles
Patients	1 ans	Aspect compatible avec la maladie de Niemann-Pick	-	<0.3	> 1.2 μ mol/L/h
	46 ans		-	<0.3	
	14 ans	Présence de cellule histiocytaire anormale de type cellule de gaucher	0.3	-	2-5 μ kat/kg de prot)
	52 ans		0.21	-	
	29 ans		1.32	-	
	27 ans		0.38	-	

Discussion :

Le myélogramme constitue un examen d'orientation crucial dans les maladies de surcharge, détectant les cellules histiocytaires caractéristiques (2). Cependant, la confirmation définitive du diagnostic de la maladie de Gaucher et de la maladie de Niemann Pick repose toujours sur le dosage enzymatique de l'activité du glucosidase (BGS). Ainsi, bien que l'aspect cytologique soit important pour orienter le diagnostic, le dosage enzymatique reste indispensable pour une évaluation précise et cliniquement significative.

Références :

- (1) Mistry, P. K., & Grabowski, G. A. (2020). Gaucher Disease: Diagnosis and Management. Current Opinion in Hematology, 27(3), 153-160
 (2) Kornblau, S. M., & Medeiros, L. J. (2014). Bone Marrow Findings in Lysosomal Storage Diseases: A Review. Annals of Hematology, 93(5), 849-855