



Disponible en ligne sur  
ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
EM|consulte  
www.em-consulte.com



## CAS CLINIQUE

# Hépatosplénomégalie fœtale au troisième trimestre : un signe d'appel de leucémie chez les fœtus porteurs de trisomie 21

*Fetal hepatosplenomegaly in the third trimester: A sign of leukemia in fetuses with Down syndrome*

C. Fouché<sup>a,\*</sup>, A. Ramos<sup>a</sup>, O. Esperandieu<sup>b</sup>, S. Briault<sup>b</sup>,  
J.-G. Martin<sup>a</sup>, A. Desroches<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Pôle mère-enfant, service gynécologie-obstétrique, centre hospitalier régional d'Orléans, BP 2439, 45032 Orléans cedex 1, France

<sup>b</sup> Pôle biopathologies, service anatomie et cytologie pathologique, centre hospitalier régional d'Orléans La Source, 45100 Orléans, France

Reçu le 31 mars 2010 ; avis du comité de lecture le 10 juin 2010 ; définitivement accepté le 16 juin 2010  
Disponible sur Internet le 6 août 2010

### MOTS CLÉS

Hépatosplénoméga-  
lie ;  
Leucémie ;  
Trisomie 21

### KEYWORDS

Hepatosplenomegaly;  
Leukemia;  
Down syndrome

**Résumé** Nous présentons un cas de diagnostic anténatal de trisomie 21 compliquée de leucémie. Le diagnostic a été évoqué devant la découverte d'une hépatosplénomégalie isolée lors de l'échographie du troisième trimestre. L'hépatosplénomégalie peut suggérer un syndrome myélodysplasique. Une revue de la littérature de huit cas de diagnostic anténatal et de 14 cas de diagnostic à la naissance est présentée.

© 2010 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Summary** Risk for leukemic conditions increases in individuals with Down syndrome. We report a third trimester antenatal diagnosis of leukemia in a Down syndrome fetus. The third trimester ultrasound examination revealed a hepatosplenomegaly, which may suggest a myelopoiesis disorder. A review of the literature of eight cases described antenatally and 14 cases in the immediate neonatal period is presented.

© 2010 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

## Abréviations

\* Auteur correspondant. 4, rue des Bateliers, 44120 Vertou, France.

Adresse e-mail : [chloe.fouche@hotmail.fr](mailto:chloe.fouche@hotmail.fr) (C. Fouché).

SA semaines d'aménorrhée

CPDPN Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

TORSCH toxoplasmose rubéole syphilis cytomégalovirus  
 HSV Herpès simplex virus

## Introduction

La trisomie 21 touche environ un nouveau-né sur 800 et les enfants atteints ont un risque de développer une leucémie dix à 20 fois supérieur par rapport à la population générale. Les leucémies surviennent précocement, dans les quatre premières années de vie, et se répartissent en 60% de leucémies aiguës lymphoblastiques (LAL) et 40% de leucémies aiguës myéloblastiques (LAM). La caractéristique des LAM chez l'enfant porteur d'une trisomie 21 est qu'il s'agit dans 60% des cas d'une leucémie aiguë mégacaryoblastique (LAM7). Une leucémie transitoire de ce type, habituellement spontanément résolutive, est observée chez 10% des nouveau-nés porteurs de trisomie (Zipursky et al. [1]), mais 20% de ces enfants développent une LAM irréversible dans les quatre ans. L'histoire naturelle des LAM chez l'enfant atteint d'une trisomie 21 débute par une leucémie transitoire, une myélodysplasie puis une LAM7 (Couturier [2]).

## Observation

Il s'agissait d'une patiente de 27 ans, primigeste, porteuse d'une grossesse unique spontanée, de déroulement normal jusqu'à la découverte à l'échographie de 32 semaines d'aménorrhées (SA) d'une hépatosplénomégalie fœtale homogène. La première échographie réalisée à 12 SA et cinq jours était normale, la clarté nucale mesurée à 2,0 mm pour une longueur crânio-caudale à 65,1 mm. Le risque calculé de trisomie 21 d'après la clarté nucale était d'un sur 3696 avec un rapport de vraisemblance de 0,31 ; le risque biologique par l'étude des marqueurs sériques maternels à 16 SA et cinq jours était d'un sur 1036 avec un taux de *human chorionic gonadotrophin* (HCG) à 1,18 multiples de la médiane (MoM) et un taux d'*alpha foeto protein* (AFP) à 0,81 MoM. La seconde échographie réalisée à 23 SA et quatre jours retrouvait un fœtus féminin eutrophe sans anomalie morphologique décelée.

À 32 SA et quatre jours, la troisième échographie objectivait une hépatosplénomégalie (foie : 83 mm, normale à 43 mm ; rate : 52 mm, normale à 30 mm) homogène importante. L'index de liquide amniotique est normal. Les biométries abdominales étaient au 90<sup>e</sup> percentile. Il n'y avait pas d'anasarque ni de signes échographiques d'insuffisance cardiaque ou d'infection. D'après la mesure Doppler du pic de vélocité systolique sur l'artère cérébrale moyenne, il n'y avait pas d'anémie fœtale jusqu'à 34 SA. Aucune anomalie malformative n'était décelée. Le dépistage du diabète gestationnel réalisé à 27 SA était négatif. Au terme de 34 SA, suite aux découvertes échographiques, la patiente a été admise dans notre service pour la prise en charge.

Devant l'hépatosplénomégalie, une étiologie infectieuse a d'abord été évoquée. Le bilan infectieux a comporté les sérologies de toxoplasmose, syphilis, parvovirus B19, cytomégalovirus et herpès simplex virus (HSV) dont l'ensemble est revenu négatif. La patiente était immunisée pour la rubéole. À 34 SA, l'évolution échographique retrouvait une accélération de la vélocimétrie sur



Figure 1 Trente-deux semaines d'aménorrhée hépatomégalie.

*Thirty-two weeks: hepatomegaly.*

l'artère cérébrale moyenne jusqu'à 85 cm par seconde (supérieure à 1,5 MoM), traduisant une anémie fœtale sévère. L'hépatosplénomégalie était stable. Il n'y avait pas d'anasarque. Sur le plan clinique, le rythme cardiaque fœtal était peu oscillant. L'état général maternel était bon. Pour le bilan anémique, le test de Kleihauer et les RAI sont revenus négatifs, l'électrophorèse de l'hémoglobine maternelle était normale. Les activités glucose 6 phosphate déshydrogénase et pyruvate kinase étaient à la limite inférieure de la normale.

Devant le bilan infectieux négatif et l'anémie sans étiologie immunitaire retrouvée une revue de la littérature a été réalisée retrouvant des cas de trisomie 21 avec leucémie anténatale. En réunion de concertation pluridisciplinaire de diagnostic anténatal, il a été proposé une amniocentèse à la recherche d'une trisomie 21.

À 35 SA, après l'obtention du consentement éclairé du couple, l'amniocentèse a été réalisée. Trois jours plus tard, les techniques de Fish et sondes aneuvision ont mis en évidence une trisomie 21. Une interruption médicale de grossesse a été demandée par le couple et acceptée par notre CPDPN. Une rupture prématurée des membranes a eu lieu à 35 SA et trois jours, le jour du résultat de l'aneuvision et le travail spontané à débuté 48 heures après. À 35 SA et cinq jours, un geste fœticide a été réalisé en début de travail et l'accouchement s'est déroulé sans difficulté. Il est né une fille morte, née de 1900 g aux traits évocateurs de trisomie 21. La numération fœtale prélevée à l'artère ombilicale, avant le foeticide, retrouvait une anémie : hémoglobine à 5,9 g/dl, hématicrite à 20% et hyperleucocytose importante avec 50% de blastes. La cytologie sur lame a retrouvé de nombreux érythroblastes circulants et l'immunophénotypage un profil de leucémie aiguë myéloblastique indifférenciée, LAM0. La formule chromosomique était 46,XX,der(21,21)(q10;10), soit une trisomie 21 par translocation robertsonienne (21,21). L'autopsie a confirmé l'hépatomégalie 125 g (82 ± 25) et la splénomégalie 30 g (4,70 ± 1,50), la dissection cardiaque ne montre pas d'anomalie. Les caryotypes parentaux étaient normaux, il s'agissait donc d'une translocation de novo (Fig. 1–5).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3272956>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3272956>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)