

Syndrome d'activation macrophagique révélant un syndrome de Griscelli néonatal

A. Mahrougui*, S. Bouabdallah**, K. Messai*, S. Bouras*, A. Griche*, M. Maiz*

*Service de pédiatrie EPH Bordj Bouariridj

**Pôle Pédiatrique, CHU Sétif

Introduction

Le syndrome de GRISCELLI doit être évoqué devant tout aspect de cheveux gris argentés, il est de transmission autosomique récessive, un conseil génétique doit être proposé. Le SAM est une complication redoutable de ce syndrome, son traitement est mal codifié, et dépend de l'étiologie.



Observation

B.ANIA nouveau-né de six jours, la 4^{ème} d'un couple consanguin 3^{ème} degré, sans aucuns antécédents familiaux pathologiques a été admise à l'unité de néonatalogie pour l'exploration d'un ictère. Examen clinique retrouvait un nouveau-né en bon état général, eutrophique, apyrétique, pâle avec un ictère franc, une hépatomégalie et splénomégalie stade 3, une hypo pigmentation cutanée avec reflets gris argentés des cheveux ; l'examen neurologique était sans particularités.

Les examens paracliniques: ont objectivé une pancytopenie avec une hémoglobine à 9g/dl, les globules blancs à 3200/mm3 et les plaquettes à 54000 : mm3 ; bilan d'hémostase normal ; la CRP négative ; un ictère à bilirubine conjuguée ; une cytolysé hépatique avec ASAT:302 et ALAT:182 ; une Ferritinémie élevée à 4772 ; le frottis sanguin : anémie microcytaire, hypochrome avec thrombopénie ; le myélogramme: présence régulière de monocyte et de cellule histiocytaire, aspect cytologique évoquant un Syndrome d'activation macrophagique (SAM).

Bilan immunologique: pas de déficit dans l'immunité humorale, taux de CD25 soluble Plus de 2400 u/ml, lymphopénie profonde due probablement à un changement (domiciliation) des lymphocytes du à l'hyper activation.

Etude des cheveux: présence d'une double anomalie de la pigmentation de la tige pileire (mottes irrégulière de pigment).

Evolution : notre malade a reçu des bolus de méthylprednisolone: 30mg /kg/j sur 03 jours, sans aucune réponse. Après confirmation du diagnostic au CHU de Birtraria une chimiothérapie a été entamée selon le protocole HLH94:VP16 et dexamethasone.

Discussion

Le SAM est une pathologie rare mais souvent mortelle. Son diagnostic repose sur l'association de signes cliniques : fièvre, AEG, SPM, HPM, ictère, manifestations neurologiques, détresse respiratoire...) et biologiques non spécifiques imposant la recherche cytologique et histologique d'hémophagocytes. Le SAM est une complication irréductible du syndrome de GRISCELLI type 2 en l'absence d'allogreffe de la moelle osseuse. Le traitement symptomatique consiste en une réanimation hématoologique, correction des troubles métaboliques, le traitement étiologique : bolus de corticoïdes, chimiothérapie, greffe de moelle osseuse.

Conclusion

Le syndrome de GRISCELLI doit être évoqué devant tout aspect de cheveux gris argentés, il est de transmission autosomique récessive , un conseil génétique doit être proposé. Le SAM est une complication redoutable de ce syndrome, son traitement est mal codifié, et dépend de l'étiologie.