

Syndrome de Budd-Chiari : un mode de révélation inhabituelle de la thrombocythémie essentielle

Nawal, SAHEL, Spécialiste, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Zineb, EL BOUGRINI, Résidente, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Bilal, TALAMOUSA, Résident, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Meryem, ZAIZAA, Spécialiste, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Oumama, JAMAL, Spécialiste, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Ilyas, EL kassimi, Spécialiste, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Nisrine, BAHADI, Spécialiste, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Adil, RKIOUAK, Professeur, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC.
Youssef, SEKKACH, Professeur, Service de médecine interne A, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Rabat, MAROC

Introduction:

La thrombocythémie essentielle (TE) est un syndrome myéloprolifératif (SMP) chronique caractérisé par une prolifération prédominante de la lignée mégacaryocytaire à l'origine d'un excès durable du taux de plaquettes avec une tendance aux hémorragies et aux thromboses veineuses et artérielles parfois de sièges atypiques et révélatrices de la maladie. Nous rapportons le cas d'une jeune patiente ayant présenté une thrombocythémie essentielle révélée par un syndrome de Budd-Chiari.

Observation:

Il s'agissait d'une patiente âgée de 34 ans, sans antécédent pathologique notable, admise dans notre service pour explorer une ascite exsudative stérile découverte à l'occasion de douleurs abdominales chroniques. L'anamnèse infectieuse était négative et l'examen clinique avait mis en évidence une matité déclive. L'échographie abdominale couplée au doppler avait permis de confirmer l'ascite et de poser le diagnostic d'hypertension portale post-hépatique compliquant un syndrome de Budd-Chiari, en montrant une hépato-splénomégalie avec une obstruction des veines sus-hépatiques. Au bilan biologique, l'hémogramme a montré une thrombocytose modérée à 530.000 élément/mm³, tandis que les autres lignées étaient normales. Aucun syndrome inflammatoire ni signe biologique d'insuffisance hépatocellulaire n'a été observé. Le bilan martial était normal. Le bilan de thrombophilie constitutionnelle et le bilan immunologique étaient également sans anomalie. L'enquête infectieuse et la recherche de néoplasie solide sont revenues négatives. L'étude cytogénétique et moléculaire a permis de détecter la mutation de l'enzyme Janus kinase 2 (JAK2 V617F) avec absence du transcrite de fusion BCR-ABL. La biopsie ostéo-médullaire a été effectuée, montrant une prolifération mégacaryocytaire et une augmentation du nombre de formes matures de grande taille au noyau hyperlobé, sans augmentation significative des autres lignées et sans signe de fibrose réticulinique. Le diagnostic de thrombocythémie essentielle a été retenu après avoir exclu les autres causes de thrombocytose réactionnelle et les autres syndromes myéloprolifératifs, conformément aux critères diagnostiques de l'organisation mondiale de la santé pour les syndromes myéloprolifératifs révisés en 2016. Ainsi la patiente avait bénéficié d'un traitement anticoagulant au long cours et d'un traitement cytoréducteur par hydroxyurée, instauré à faible dose, avec une bonne évolution clinico-biologique.

Discussion:

Les syndromes myéloprolifératifs (SMP) sont généralement bien connus pour leur lien avec un risque accru de thromboses, mais les caractéristiques précises de ces thromboses restent encore mal élucidées. Les mécanismes sous-jacents à ce risque sont nombreux et complexes, impliquant diverses cellules sanguines, facteurs plasmatiques et l'endothélium. De nouveaux mécanismes physiopathologiques ont été révélés ajoutant une complexité supplémentaire, notamment la mutation JAK2 V617F incriminée dans l'activation de différents types cellulaires. Néanmoins, étant donné le pronostic péjoratif associé aux thromboses, il est crucial de dépister systématiquement les SMP pour une intervention précoce et appropriée.

Conclusion:

La recherche d'un syndrome myéloprolifératif en général, et particulièrement une thrombocythémie essentielle, doit être envisagée devant toute thrombose survenant chez un patient présentant une splénomégalie malgré un hémogramme normal, en raison de la sous-estimation des taux des différentes lignées par l'hypersplénisme. Entre autres la recherche de la mutation JAK2 V617F doit être systématiquement incluse dans le bilan étiologique des thromboses insolites. De plus, la prise en charge thérapeutique de ces patients demeure primordiale en raison du risque significatif de récurrence thrombotique.

