

CAS CLINIQUE N°3 – ED Anémies

Une fillette de 8 ans d'origine zairoise est hospitalisée pour des douleurs intenses des deux bras et des membres inférieurs. A l'examen clinique, l'enfant est à la recherche d'une position antalgique. Il existe un ictère conjonctival et une splénomégalie de deux travers de doigts sous le grill costal. La patiente a un frère de 2 ans.

Dans ses antécédents, on retient une septicémie à pneumocoques à l'âge de 2 ans et trois événements douloureux identiques à l'épisode actuel survenu entre 3 et 6 ans.

Le bilan réalisé à l'admission montre :

Hémogramme :

Leucocytes:	9,8G/L		
Hémoglobine:	80 g/L	VGM: 85 fL	Réticulocytes: 400 G/l
Plaquettes :	400 G/L		

Formule leucocytaire :	Polynucléaires neutrophiles :	4,9 G/L
	Polynucléaires éosinophiles:	0,2 G/L
	Polynucléaires basophiles:	0 G/L
	Lymphocytes:	3,8 G/L
	Monocytes:	0,9 G/L

QUESTIONS :

1° Quel(s) diagnostic(s) peut-on évoquer d'emblée ?

QRM

- a. Syndrome inflammatoire
- b. Anémie hémolytique congénitale
- c. Thalassémie
- d. Anémie hémolytique autoimmune
- e. Syndrome myéloprolifératif
- f. Anémie hémolytique par déficit en G6PD
- g. Anémie hémorragique
- h. Carence en fer
- i. Drépanocytose homozygote

- a. Syndrome inflammatoire
- b. Anémie hémolytique congénitale
- c. Thalassémie
- d. Anémie hémolytique autoimmune
- e. Syndrome myéloprolifératif
- f. Anémie hémolytique par déficit en G6PD
- g. Anémie hémorragique
- h. Carence en fer
- i. Drépanocytose homozygote

2° Le diagnostic évoqué d'emblée est celui de drépanocytose homozygote. Sur l'association de quels arguments repose ce diagnostic ?

QRM

- a. Hyper plaquettose
- b. Polynucléose
- c. Présence d'une anémie régénérative
- d. Origine géographique
- e. Antécédents personnels
- f. Absence d'antécédents chez les parents
- g. Splénomégalie

- a. Hyper plaquettose
- b. Polynucléose
- c. Présence d'une anémie régénérative
- d. Origine géographique
- e. Antécédents personnels
- f. Absence d'antécédents chez les parents
- g. Splénomégalie

3° Quels examens biologiques vous permettront d'établir formellement le diagnostic ?

QRM

- a. Recherche de schizocytes sur le frottis sanguin
- b. Recherche de drépanocytes sur le frottis sanguin
- c. Electrophorèse de l'hémoglobine de l'enfant
- d. Electrophorèse de l'hémoglobine du frère
- e. Electrophorèse de l'hémoglobine des parents
- f. Dosage de la G6PD érythrocytaire
- g. Dosage de la ferritinémie
- h. Test de Coombs direct
- i. Myélogramme

- a. Recherche de schizocytes sur le frottis sanguin
- b. Recherche de drépanocytes sur le frottis sanguin
- c. Electrophorèse de l'hémoglobine de l'enfant
- d. Electrophorèse de l'hémoglobine du frère
- e. Electrophorèse de l'hémoglobine des parents
- f. Dosage de la G6PD érythrocytaire
- g. Dosage de la ferritinémie
- h. Test de Coombs direct
- i. Myélogramme

4° Quel traitement proposez-vous ?
QROC

- Installer au calme, au chaud
- Hydratation IV (100 ml/kg sans dépasser 3 litres)
- Traitement antalgique avec des médicaments du palier II voire du palier III (morphine ou morphino-mimétiques si le palier II ne suffit pas)

5° quelle est, à ce stade, la bonne attitude en matière de transfusion ?

QRU

- a. On transfuse pour amener le taux d'hémoglobine au-delà de 100g/litre
- b. On ne transfuse pas car le taux d'Hb est supérieur à 80g/l
- c. On ne transfuse qu'en cas de résistance au traitement antalgique au bout de 3 à 4 jours.
- d. On pratique un échange transfusionnel pour éliminer l'hb S

- a. On transfuse pour amener le taux d'hémoglobine au-delà de 100g/litre
- b. On ne transfuse pas car le taux d'Hb est supérieur à 80g/l
- c. On ne transfuse qu'en cas de résistance au traitement antalgique au bout de 3 à 4 jours.
- d. On pratique un échange transfusionnel pour éliminer l'hb S

6° Quelle(s) information(s) allez-vous donner aux parents ?

QRM

- a. Leur enfant est atteint d'une maladie chronique
- b. Il s'agit d'une anomalie acquise de la membrane des GR
- c. Il faut dépister la maladie chez le frère
- d. Il s'agit d'une maladie génétique
- e. Recommander de ne plus avoir d'enfant en raison du risque génétique
- f. Recommander un conseil génétique
- g. Informer sur le diagnostic prénatal

- a. Leur enfant est atteint d'une maladie chronique
- b. Il s'agit d'une anomalie acquise de la membrane des GR
- c. Il faut dépister la maladie chez le frère
- d. Il s'agit d'une maladie génétique
- e. Recommander de ne plus avoir d'enfant en raison du risque génétique
- f. Recommander un conseil génétique
- g. Informer sur le diagnostic prénatal

L'enfant est guéri en une semaine et rentre à son domicile. Il est ensuite perdu de vue. A l'âge de 9 ans, il est à nouveau hospitalisé en urgence pour une hémiplégie droite constatée au réveil, sans aphasie.

7° Quelle est l'origine probable de cette complication ?

QRU

- a. Tumeur du plancher du 4^{ème} ventricule
- b. Hémorragie cérébrale secondaire à une thrombopénie par hypersplénisme
- c. Thrombose des artères intracrâniennes par hyperplaquettose
- d. Thrombose de l'artère cérébrale antérieure gauche par absence de déformabilité des GR
- e. Hypertension intracrânienne
- f. Coagulation intravasculaire disséminée (CIVD)

- a. Tumeur du plancher du 4^{ème} ventricule
- b. Hémorragie cérébrale secondaire à une thrombopénie par hypersplénisme
- c. Thrombose des artères intracrâniennes par hyperplaquettose
- d. Thrombose de l'artère cérébrale antérieure gauche par absence de déformabilité des GR
- e. Hypertension intracrânienne
- f. Coagulation intravasculaire disséminée (CIVD)

8° Comment l'établissez-vous ?
QROC

- Angio IRM cérébrale qui montre une sténose de l'artère cérébrale antérieure gauche

9° Le diagnostic de thrombose de l'artère cérébrale antérieure gauche étant confirmé, quel traitement mettez-vous en place en urgence ?

QRU

- a. Traitement anticoagulant, par héparine puis relai par les HBPM
- b. Traitement anti agrégant plaquettaire
- c. Transfusion de deux culots globulaires phénotypés déplasmatisés
- d. Echange transfusionnel immédiat

- a. Traitement anticoagulant, par héparine puis relai par les HBPM
- b. Traitement anti agrégant plaquettaire
- c. Transfusion de deux culots globulaires phénotypés déplasmatisés
- d. **Echange transfusionnel immédiat**

10° L'échange transfusionnel est mis en œuvre. Quel est son objectif ?
QROC

- Obtenir 8 à 10 g/dl d'hémoglobine avec moins de 20% d'hémoglobine S

L'enfant récupère totalement de son déficit moteur en quelques semaines.

11° Quel(s) traitement(s) prophylactique(s) de l'AV C proposez-vous

QRM

- a. Instaurer un traitement anticoagulant au long cours
- b. Transfuser ponctuellement quand le taux d'Hb est inférieur à 80g/l
- c. Mettre en place un programme d'échanges transfusionnels au long cours
- d. Maintenir en permanence le pourcentage d'hémoglobine S inférieur à 30%
- e. Discuter de la pertinence d'un traitement par hydroxyurée pour augmenter le taux d'HbF
- f. Déterminer le groupe HLA du frère de la patiente pour savoir si une transplantation médullaire allogénique est envisageable
- g. Donner l'information sur le diagnostic pré-implantatoire

- a. Instaurer un traitement anticoagulant au long cours
- b. Transfuser ponctuellement quand le taux d'Hb est inférieur à 80g/l
- c. Mettre en place un programme d'échanges transfusionnels au long cours
- d. Maintenir en permanence le pourcentage d'hémoglobine S inférieur à 30%
- e. Discuter de la pertinence d'un traitement par hydroxyurée pour augmenter le taux d'HbF
- f. Déterminer le groupe HLA du frère de la patiente pour savoir si une transplantation médullaire allogénique est envisageable
- g. Donner l'information sur le diagnostic pré-implantatoire