

# Une anémie pas comme d'habitude

**Dr Claire Desplantes**

# S. 5 mois

- Antécédent:

- 2 mamans avec don de sperme
- Grossesse et naissance sp, bonne croissance, VAJ
- Maladie de Crohn et Verneuil chez la maman biologique

- HDM :

- Ictère évoluant depuis 2/3 jours avec diminution de la prise alimentaire, urine foncée dans un contexte de virose ORL
- NFS: hb:4 gr/dl, VGM:90, 589 000 plaq, 10 800 GB

- PEC en SC:

- Pas de SPM
- Frottis normal, réticulocytes 93 G/L, haptoglobine effondrée, LDH: 351, bilirubine à 106 dont 99 de libre, pas de schizocyte, 8% d'erythroblastes
- Adénovirus +
- Test à l'anti-globuline négatif, G6PD/PK en cours, Electrophorèse de l'Hb en cours, test EMA sphérocytose en cours
- Transfusion d'1 CGR
- Bilan de contrôle: 9,9 gr/dl; 151 000 rétic le 13/12 - 9,2 gr/dl le 14/12
- Sortie avec RDV en HJ d'hémato



# PEC - Evolution

- HJ 1 semaine plus tard:
  - Hb: 5,3 gr/dl, 144 000 réticulocytes, marqueurs d'hémolyse ++
  - Coombs IgG C3D bien négatif
  - Nouvelle transfusion
  - Recherche de maladie constitutionnelle du GR : CMF sphérocytose normale, électrophorèse normale, G6PD PK normales
- RAD - contrôle à 3 jours plus tard - Hb:8,2 ; rétic à 148 000
- HJ le 26 décembre :
  - très asthénique et ictérique - Hb: 3,4 gr; rétic à 42 000
- Hospitalisation .... Début d'une longue hospitalisation

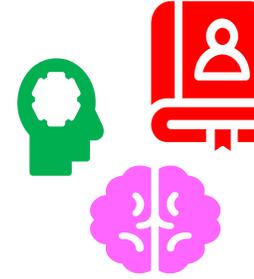


# PEC - Evolution

	12/12	13/12	19/12	23/12	26/12	27/12	28/12	29/12	30/12	31/12
Hb (gr/dl)	4	9,9	5,3	8,1	3,4	5,9	8,7	7,4	8,4	5,9
Réti (/mm3)	100	156	144	158	42	39	67	56	60	64
Transfu	X		X		X	X		X		X

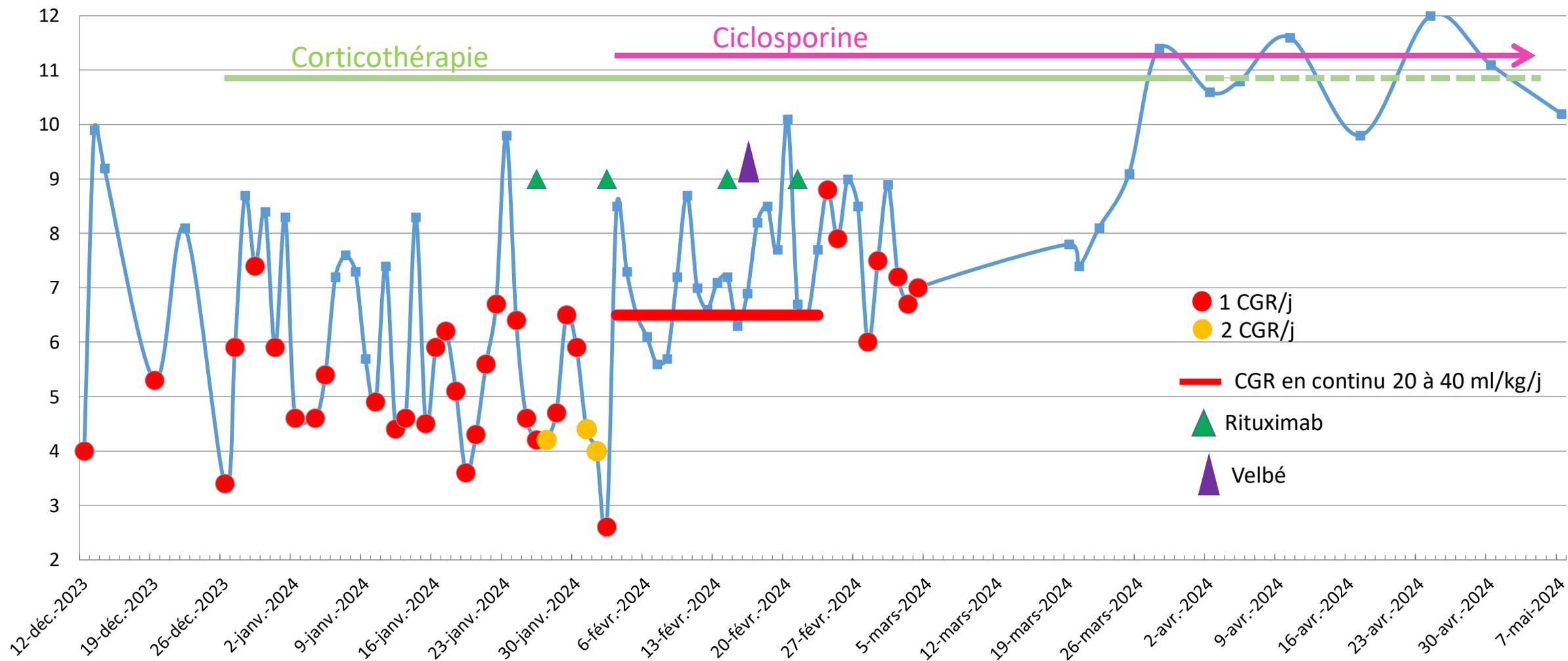
- AH à coombs négatif - comportement d'AHAI
- Début d'une corticothérapie à 2 MKJ le 31/12 + acide folique
- EPO
- IgG IV hebdomadaire à partir du 6/1

# PEC – Evolution: bilan diag



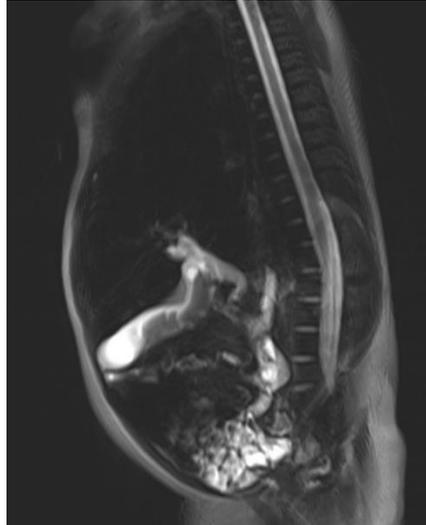
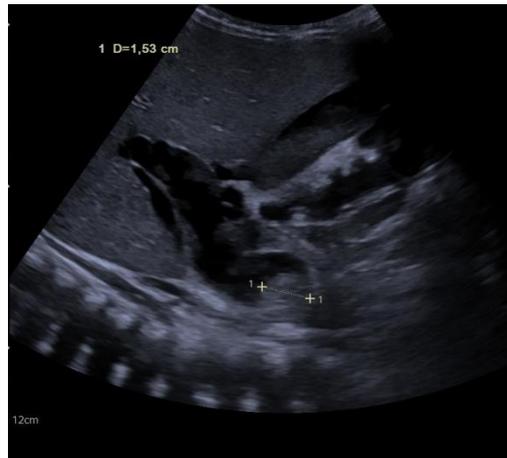
- Réticulocytes < 100 000/mm<sup>3</sup>
- Autre cause d' AH: désérythropoïèse congénitale (réticulocytes normaux)?
- Myélogramme: moelle de richesse moyenne érythroblastique, qqs défaut d'hémoglobinisation, pas de pont inter-nucléaire, pas d'érythrophagocytose
- Coombs complet: EDA réalisé au CNRGS est négatif en IgG, IgA IgM, C3c et C3d
- Pas d'hémolysine biphasique
- Sous population lymphocytaire: 54 % CD4+, 13% CD8, 18% de CD19
- Tx de LT DN $\alpha$ / $\beta$  <1,5%
- Activité Adamts13 normale
- Recherche HPN négative
- Cuprémie négative
- NGS maladie globule rouge constitutionnelle et CEDI

# Evolution



# PEC - Evolution

J64

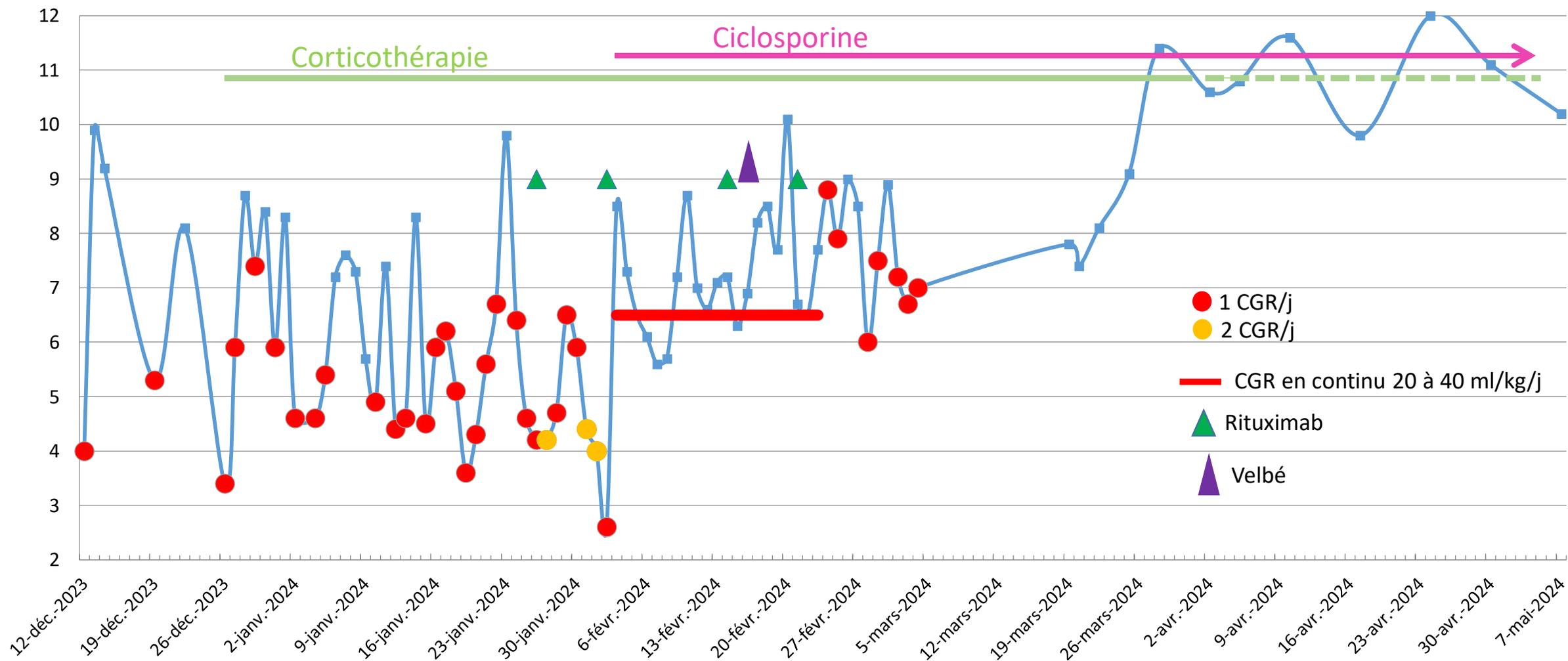


Libellé	Norme	19/02/24 22:10	19/02/24 14:55	19/02/24 14:39	19/02/24 09:00	19/02/24 03:00	18/02/24 22:19	18/02/24 22:00	18/02/24 14:00
Chlore (PI)	98 - 107	Cf Commen...			115	109		110	108
CO2 total (PI)	17 - 27	Cf Commen...			20	22		20	23
Glucose (PI)	3,30 - 5,50								
Glycémie postprandiale									
Protéines (PI)	45 - 70	65			60	66		72	63
Albumine (PI)	27 - 48	29			25	26		30	28
Urée (PI)	1,7 - 5,6	9,4			8,4	7,2		7,6	7,8
Créatinine (PI)	8 - 31	Cf Commen...				14		<13	<13
Ammoniaque (PI)	21 - 50	Cf Commen...			Cf Commen...	84		87	
Lactate (PI)	0,7 - 3,4								
Calcium (PI)	2,18 - 2,60	2,38			2,5	2,66		2,65	2,46
Calcium corrigé/albumine	2,18 - 2,60	2,65			2,87	3		2,89	2,75
Phosphore (PI)	1,84 - 2,58	Cf Commen...			Cf Commen...	Cf Commen...		Cf Commen...	Cf Commen...
Magnésium (PI)	0,66 - 1,07	0,84			0,85	0,89		0,78	0,78
Bilirubine Totale (PI)	< 14	1413			1578	>1198		>1198	>1198
Bilirubine Directe(PI)	0 - 3	>768			>768	>768		>768	>768
Bilirubine Indirecte	3 - 14				430			430	430
--- Enzymes									
ASAT (PI)	< 74	477			722	Cf Commen...		Cf Commen...	Cf Commen...
ALAT (PI)	7 - 40	392			472	Cf Commen...		Cf Commen...	Cf Commen...
Gamma GT (PI)	< 59	Cf Commen...			Cf Commen...	363		426	443
Phosphatases Alcaline(PI)	122 - 473	455			494	558		592	563
Lipase (PI)	12 - 53	Cf Commen...			Cf Commen...			Cf Commen...	Cf Commen...
LDH (PI)	< 470	Cf Commen...			2633				1520
--- Inflammation / Infection									
CRP (Inflammations)	< 4,0				7,9			5,7	

- Lithiase centimétrique - sludge ds la VB - dilatation des VBIH et de la VBP mesurée à 8-10 mm
- Transfert J15 au KB plus tard pour cholangiographie par voie transhépatique avec aspiration du contenu des VB et drainage
- Evolution hépatique favorable



# Evolution



# Actuellement

- Dernière transfusion le 5 mars
- en RC depuis... normalisation de l'haptoglobine depuis mi avril
- 79 CGR en 2 mois et demi
- Corticothérapie en décroissance depuis 1 mois – sous ciclosporine
- NGS GR et CEDI normales
- Efficacité du rituximab? De la ciclosporine?



Merci à l'équipe de CEREVANCE pour leur aide et disponibilité