

# Xantho granulome juvenile AVEC atteinte hématologique

A propos de 2 cas

CAS n°1 XXX end né en 02/07

## **ATCD et anamnèse**

- Né à terme, eutrophe
- Pas d'antécédent personnel ni familial particulier, 1 frère de 4 ans non HLA compatible
- 04/10/07 : Pancytopénie (fièvre, infection à mycoplasme) : Hb 41 g/l, normocytaire, arégénérative, GB 3100/mm<sup>3</sup> : 600 PNN, 2100 lymphoc, Plaquettes 154 000/mm<sup>3</sup>

## **Examen clinique**

- Hépato splénomégalie fluctuante et modérée
- Lésions de xanthogranulomatose juvénile extensives (dos puis creux inguinal puis jambes...)



## Ex complementaires

- **Myélogrammes les 05, 10 et 23/10/07** : pauvres, blocage médullaire partiel lignée granulocytaire au stade promyélocytes et dysérythropoïèse
- **Immunophénotypage** : pas cell anormales.
- **Cytogénétique** : 46 XY 26/12, 46 XY 23/10, 46 XY le 5/10 MLL nég par FISH
- **2 BOM le 23/10/07** : moelles riches, avec blocage de maturation granulocytaire
- **Biopsie peau** : xanthogranulomatose juvenile (cell Touton)

## Etiologie

- Origine toxique éliminée
- Recherche Ac anti granuleux -
- Absence d'hypoplasie radiale et cassures chromosomiques
- Pas d'argument pour Schwachman (recherche mutation neg)
- Pas de mutation gène ELA2.
- Ac antinucléaires - , complément normal
- Vit B12, folates homocysteine normaux en nov  
TG Cholest Fib normaux
- ADN envoyé à Pr Dokal pour analyses

## **pancytopénie par xanthogranulomatose juvénile systémique**

- 1<sup>er</sup> traitement par
  - Velbé 0.2 mg/kg les 07, 13 et 27/11/07.
  - Prednisone 40 mg/m<sup>2</sup> du 7/11/07 au 30/11/07 puis décroissance.
  - Le 30/11/07 : Hb 103 g/l, plaquettes 104000/mm<sup>3</sup>, GB 1700/mm<sup>3</sup> dont 200 PNN et 1500 lympho
  - **Début GCSF le 02/12/07**
  - NFS le 11/12/07 : Hb 85 g/l, Plaquettes 49000/mm<sup>3</sup>, GB 5100/mm<sup>3</sup> dont 770 PNN
  - Poursuite du GCSF
  - NFS le 14/12/07 : Hb 66 g/l, Plaquettes 42000/mm<sup>3</sup>, GB 3100/mm<sup>3</sup> dont 370 PNN et 2200 Lymphocytes

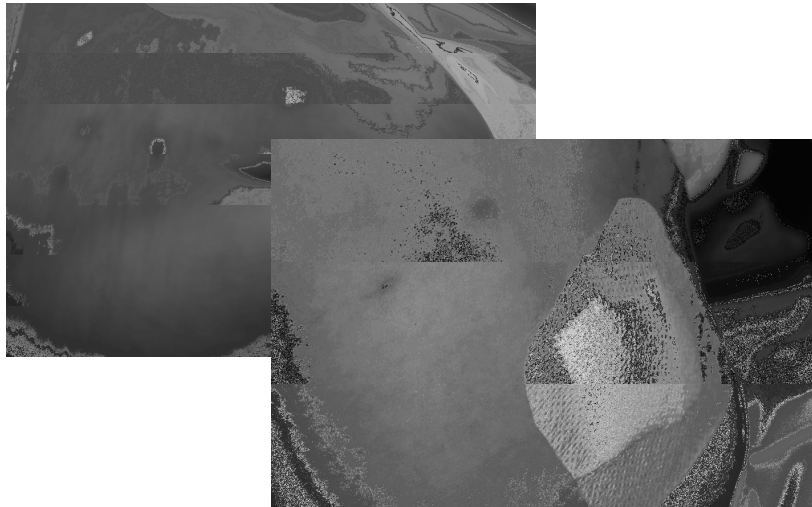
- Aggravation des lésions cutanées +++
- ==> début (avis G Michel et J Donnadieu),  
**VP16 x 5 jours le 27/12/07 et 2<sup>de</sup> le 28/01/08**, ==> évaluation après 2 cures
- Petite diminution des lésions cutanées
- TDM : thorax : nl, abdo : HPM modérée homogène. Flèche droite 11 cm.
- OS : pas de lésion lytique ou condensante
- NFS : 1000 GB, <100 PNN, CPA / 3jours
- Biopsie peau : idem, Myélo idem
- BOM : infiltration cellulaire de  
**xanthogranulomatose juvénile**
- Hypoalbuminémie constante depuis oct : pas albuminurie (nov), selles molles, mauvaise prise de poids

- N'a pas fait de complication infectieuses graves (rotavirus + une fièvre sans doute virale )
- Décision de Leustatine-Aracytine n°1 le 4/4/08 (septicémie staphi. Résistant : changement PAC) ==> diminution lésions cutanées, CPA 2 au lieu de 3 fois/sem
- N°2 le 4/5/08
- Effet ++: sortie aplasie à j 40 avec diminution nb transfusion plq des j 30
- Digestif : plus de diarrhée ni d'hypoalbuminurie
- Entretien par Litak n°1 le 7/7/8, n°6 le 22/10==> RC cutanée, NFS normale

Cas n°2 XXX I née 26/02/08

### **Antécédents /HDM :**

- **ATCDTS Perso:** Grossesse, accouchement normal, 2ème enfant
  - **Familiaux :** PTI familial
  - **HDM : 1er avril** ==> lésions cutanées depuis 2 jours, sans fièvre
  - **08/04/2008** lésions cutanées ==> Annecy puis Grenoble
- d'ins médullaire et sd tumoral = HPM, pâleur, hématomes diffus, lésions maculo-papuleuses diffuses, ovales, fièvre à 38°C.
- GB 20 G/l dont 4 % de myéloblastes, 800 PNN, 90 % de lymphocytes, HB 54 g/l et plaq 8 G/l
  - cytolysé hépatique à 1 fois ½ la Normale, LDH sont normaux
  - Coag, signe évoquant une fibrinolyse avec PDF positifs
- échographie abdominale, HPM hétérogène.



## Ex complémentaires

- 09/04/2008 : myélogramme (+ pose KT) :  
aucun grain Absence de mégacaryocyte,  
Pas de LA, Pas de cellules CD1a +
- 10/04/2008, biopsie cutanée : derme  
superficiel = petits nodules de cell  
histiocytaires, pas cell spumeuse, pas  
d'infiltrat massif.
- CD 68 +, CD1a -, PDS 100 -, fact XIII +  
==> infiltration histiocyttaire non  
langerhansienne.  
probable forme systémique d'une  
xanthogranulomatose juvénile disséminée.

## Traitement

- 18 avril 2008, avis J DONADIEU ==> cure VELBE – PreDN.
- = pas d'amélioration ni clinique ni hémato
- 25 avril, aggravation (↑ du nb de lésions cutanées, de l'HPM, blockpnée intermittente) = arrêt VELBE et relais par VP16
  - 30/04, amélioration : ↓ HPM, ↓nb lésions cutanées, pas sd hémorragique visible.
  - 10 mai (J15 VP 16) lésions cutanées idem, HPM, persistance pancytopenie profonde.

## Complications

- **HEMOSTASE (pls avis)**
- Plusieurs épisodes de CIVD (tt par héparine = hémorragie hématurie ==> aclotine et CPA fractionnés
- **INFECTIEUSES**
- 27/04 38°C + signes respi, amélioration sous ATB
- **ALIMENTAIRE:**
- mauvaise prise poids ==> fuite protéique digestif sur probable infiltration de la maladie et dénutrition sur anorexie post chimiothérapie.
- albumine 2 fois/semaine

## Poursuite TTT

- **9 juin 2008** , sur efficacité chez Endrix ==> cure **ARACYTINE-2CDA**
  - Complications : sd interstitiel (hospi en réa, LBA nég ni infectieux ni histiocytaire).
- ==> Sortie aplasie le **22/07** 1900 GB 15% PNN
- **2 de cure ARACYTINE 2CDA le 26/07/08**
  - Complication infectieuse = J9 le 3/08 fièvre tt ATB
  - ==> opistotonos +Fontanelle antérieure bombée ==>ETF ventriculite  
==> PL louche, une hyper protéinorachie, une hypo glycorachie  
+Rothia Mucilaginosa. ==> FOSFOMYCINE MEROPENEME et VANCOMYCINE, amélioration infectieuse.
  - 11 août : IRM = ventriculite
  - Sur le plan neurologique, dégradation progressive malgré corticothérapie
  - ==> dérivation le 26/09/08
  - **Sortie d'aplasie le 29/08/2008 et bonne restitution médullaire**

## Ce jour

- hémato : GB à 10.1 G/l dont 5.9 G/l de PNN et plaq à 58 G/l spontanées.
- infectieux : LCR OK, dérivation kysto-péritonéale, amélioration neuro
- tumoral : lésions cutanées stables, HMG stable.
- nutritionnel : alimentation entérale à domicile car elle ne mange presque rien depuis sa méningite. Par contre elle n'a pas de trouble de la déglutition.



## La xanthogranulomatose juvénile systémique avec envahissement médullaire XJS

- Une maladie qui existe
- A traiter comme une histiocytose grave