

Leucémie aiguë lymphoblastique T associée au syndrome d'ataxie-télangiectasie

Auteurs: A Nehab, K Belateche, H Otsmane, F Talbi, SE Belakehal, A Bachiri. Service d'hématologie. Hôpital central de l'armée. Mohamed Seghir Nekkache. Alger .

Introduction :

Le syndrome d'ataxie-télangiectasie (AT) est une maladie génétique rare, causée par des mutations du gène ATM, impliqué dans la détection et la réparation des dommages à l'ADN. Cette affection se manifeste principalement par une ataxie cérébelleuse progressive, des télangiectasies cutanées et une immunodéficience, augmentant la susceptibilité aux infections et aux hémopathies comme les LAL et LNH.

Nous rapportons le cas clinique exceptionnel d'une patiente présentant AT associée à une leucémie aiguë lymphoblastique T.

observation :

Patiente BR 17 ans, célibataire, aux ATCD de AT diagnostiquée à l'âge de 7ans. suivie en hématologie pour une LALT. **Clinique:** EG conservé(OMS2) apyrétique alitée. Bonne coloration cutanéomuqueuse. Présence de télangiectasies au niveau des muqueuses conjonctivales, des taches café au lait abdominales ADP cervicales et inguinales bilatérales de 2 cm. Examen neurologique : syndrome cérébelleux statico-cinétique, Dysarthrie cérébelleuse. Nystagmus battant à gauche. Absence de foyer infectieux clinique.

Hémogramme: GB: 2440/mm³ Plq: 349000/mm³ Hb: 11.5 g/d .

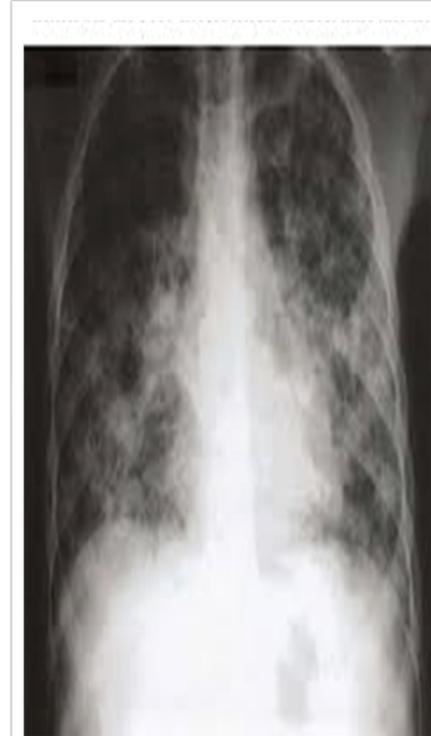
Frottis sanguin: GR anisocytose GB(30-07-00-58-00) PN=732 LY=1415 Plq +++ lymphoblastes= 4%

Médullogramme : Infiltration lymphoblastique médullaire à 55% (cellules de 10 a 20 micron de diamètre N/ P élevé, chromatine fine parfois nucléolée, cytoplasme réduit basophile)

CMF : LAL phénotype T

Traitée par protocole GRAAL avec échec à l'issue. Décision de la maintenir sous un traitement palliatif à base de Vincristine et Dexaméthasone de façon hebdomadaire.

Evolution: nombreuses complications infectieuses graves arrivant jusqu'au choc septique accompagnées d'une toxicité hépatique imposant l'arrêt de toute thérapeutique . Patiente décédée par un SDRA en rapport avec des leucostases pulmonaires.



Leucostases pulmonaires



Télangiectasie conjonctivale



Tache café au lait



Télangiectasie cutanée

Discussion :

- les patients atteints d'une AT ont un risque significativement accru de développer une LA, en particulier la LAL, avec une fréquence de 20 % en raison d'un déficit immunitaire sévère affectant les LB et LT, de mutations du gène ATM affectant la réparation de l'ADN, et une sensibilité aux rayonnements ionisants .
- La prise en charge nécessite une approche individualisée, prenant en compte l'immunodéficience, les troubles neurologiques, la chimiothérapie qui doit être adaptée pour réduire les effets secondaires et les risques d'infections. Une équipe multidisciplinaire est essentielle pour élaborer un plan de traitement efficace et adapté aux besoins spécifiques de chaque patient.
- Dans le cas de néoplasie lymphoïde infantile, la recherche d'AT doit être envisagée chaque fois qu'une consanguinité parentale, une prolifération de lymphocytes T et /ou des réponses thérapeutiques toxiques inattendues sont observées

Conclusion :

la prise en charge représente un défi majeur en raison de la complexité de cette maladie .le développement de nouvelles thérapies et des approches ciblées offrent une lueur d'espoir.

• Salloum, R., et al. (2022). "Cancer predisposition in ataxia-telangiectasia: Advances and challenges in understanding and treatment." *Pediatric Blood & Cancer*, 69(6), e29579. • Khan, H., et al. (2023). "Leukemia risk in patients with ataxia-telangiectasia: Genetic and epigenetic insights." *Journal of Clinical Oncology*, 41(22), 4421-4429. • Ravichandran, S., et al. (2022). "The role of DNA repair defects in ataxia-telangiectasia and cancer susceptibility." *Cancers*, 14(6), 1639. • Rossi, M., et al. (2023). "Ataxia-telangiectasia: clinical features and molecular mechanisms." *International Journal of Molecular Sciences*, 24(9), 2661. • Shiloh, Y., et al. (2021). "Ataxia-telangiectasia and leukemia: Insights from genetic models." *Frontiers in Oncology*, 11, 646883.

