Découverte fortuite

par le Dr Jimmy FONTAINE*

* Médecin généraliste
1480 Tubize
jimmy.fontaine@ssmg.be

L'auteur déclare ne pas présenter de liens d'intérêts avec l'industrie pharmaceutique ou de dispositifs médicaux en ce qui concerne cet article.

Monsieur V., 69 ans, arrive à mon cabinet en boitant car son genou gauche lui fait atrocement mal depuis 4 jours.

Monsieur V., est d'un naturel plutôt résistant et ne consulte que très rarement. Il m'explique que son genou lui fait mal depuis 4 jours, qu'il a dû forcer et pensait qu'avec un peu de repos, tout allait rentrer dans l'ordre. Malgré l'inactivité, le genou reste douloureux et l'empêche de dormir. A l'anamnèse, aucune notion de traumatisme n'est retrouvée. Le patient ne présente pas de fièvre, ni de trouble urinaire ni digestif et conserve un bon appétit.
Les paramètres (tension, température, fréquence cardiaque, saturation) sont normaux, l'auscultation cardio-vasculaire est sans particularité, l'abdomen est souple, dépressible et indolore.
Le genou gauche est érythémateux, œdématié, chaud et douloureux au toucher. La flexion et l'extension est douloureuse mais possible. Le genou controlatéral est sans particularité. Je ne remarque aucune blessure au niveau cutané, ni adénopathie, ni lymphangite.
Quant aux antécédents, le patient a été traité par brachythérapie en 2011 pour un néo prostatique. Il est censé prendre de l'allopurinol 300 mg pour des crises de goutte récidivantes...

Crise de goutte

Vu le tableau clinique et anamnestique, je conclus à une crise de goutte.

Je réalise tout de même une prise de sang en dosant un hémogramme, une CRP et l'acide urique. Je décide de le traiter par naproxène 500 mg 2x/j et non par colchicine. Selon la Revue Prescrire, la colchicine n'est pas meilleure que le naproxène pour soulager la douleur et expose à plus d'effets indésirables (diarrhée) et graves (agranulocytose).

ABSTRACT

Case report of a 69-year-old patient attending with sudden joint pain.

Keywords :
gout attack, polycythemia, polycythemia vera.

Des résultats inattendus

Le lendemain, je reçois un coup de fil du laboratoire pour m'avertir que mon patient présente une hémoglobine à 23,2 g/dl avec un hématocrite à 72,3 % (41-53 %), une neutrophilie à 18110/µL, une thrombocytose à 664 000 par µL, la CRP à 33,0 mg/dL et l'acide urique à 9,5 mg/dL (3,4-7,0).

RÉSUMÉ

Histoire clinique d'un patient de 69 ans qui consulte pour une douleur articulaire soudaine.

Mots-clés : crise de goutte, polyglobulie, maladie de Vaquez.

Syndrome myéloprolifératif

La neutrophilie, la thrombocytose et la polyglobulie plaident en faveur d'un syndrome myéloprolifératif touchant le progéniteur myéloïde (hémopathie myéloïde, en opposition à une hémopathie lymphoïde touchant le progéniteur lymphoïde).

Parmi les hémopathies myéloïdes, on distingue les formes aiguës (leucémies aiguës) des formes chroniques (syndromes myéloprolifératifs et myélodysplasies).

Les syndromes myéloprolifératifs (maladie de Vaquez, Leucémie Myéloïde Chronique, Thrombocythémie Essentielle, Myélofibrose) sont associés à une prolifération des cellules issues du progéniteur myéloide (érythrocytes, mégacaryocytes, granulocytes).
Quant à la myélodysplasie, l'hématopoïèse est inefficace et est plutôt associée à une cytopénie.

Retour à la situation clinique

Suite à cette découverte, le patient a été hospitalisé pour mise au point.
Après une biopsie médullaire, le diagnostic de maladie de Vaquez a été posé.
Le patient a été traité par saignées itératives jusqu'à atteindre une Hb < 14,5 mg/dL. Un traitement antiagrégant plaquettaire (100 mg), ainsi que de l'hydroxycarbamide[a] (500 mg 3x/j) ont été instaurés. L'hydroxycarbamide est un traitement cytoréducteur qui induit une diminution des 3 lignées myéloïdes.
Des contrôles biologiques réguliers doivent être réalisés afin de contrôler l'hémogramme et d'adapter le dosage de l'hydroxycarbamide (pas de consensus sur la fréquence des prises de sang à réaliser, mais il est souvent conseillé un contrôle hebdomadaire en début de traitement que l'on peut espacer mensuellement, voire trimestriellement par après).

Maladie de Vaquez

Polyglobulies

En premier lieu, il convient de distinguer une polyglobulie d'une hémoconcentration (déshydratation, diurétiques, par ex). En cas d'hématocrite supérieur à 60 % chez l'homme et 55 % chez la femme, on parlera de polyglobulie « vraie ».
Ensuite il faut distinguer la maladie de Vaquez des polyglobulies secondaires. Dans 95 % des cas, la maladie de Vaquez est due à une mutation JAK2.

Parmi les formes secondaires, on retrouve :

- l'hypoxémie (BPCO, altitude, shunt droit gauche, tabac) ;
- les tumeurs (reins, foie, hémangioblastome du cervelet) ;
- la sténose unilatérale de l'artère rénale.

Diagnostic de la maladie de Vaquez : critères OMS 2016

Il existe 3 critères majeurs :

- taux d'Hb > 16,5 g/dL chez l'homme ou 16 g/dL chez la femme (ou Hc > 49 % chez l'homme ou 48 % chez la femme ou une augmentation du volume globulaire de > 25 % par rapport à la normale) ;
- biopsie médullaire montrant une hypercellularité touchant les 3 lignées avec prolifération mégacaryocytaire ;
- mutation JAK2.

Il existe aussi un critère mineur : taux sérique d'EPO bas.
Le diagnostic se pose si les 3 critères majeurs sont présents ou si les deux premiers critères majeurs et le critère mineur sont réunis.

Clinique de la maladie de Vaquez

Un pic d'incidence est retrouvé vers 65 ans.

Divers symptômes peuvent être retrouvés :

- des céphalées, des acouphènes, des vertiges (en lien avec l'hyperviscosité) ;
- des symptômes généraux : sudations, amaigrissement ;
- un prurit aquagénique ;
- des crises de goutte à répétition ;
- une érythromélalgie (épisodes intermittents de douleurs au niveau des extrémités avec sensation de chaleur et érythème) ;
- une érythrose cutanée ;
- une splénomégalie (dans 70 % des cas).

Les complications sont essentiellement le risque de thromboses artérielles et veineuses et le risque de transformation en myélofibrose, voire leucémie myéloïde aiguë.
Non traitée, la survie moyenne est de 18 mois.

Conclusion

Monsieur V. présentait des crises de goutte à répétition. De plus, il avait une érythrose cutanée à laquelle je n'avais pas prêté attention.
Sans l'arthrite goutteuse, la maladie du patient aurait pu être découverte à un stade plus avancé, ou lors d'une complication plus sévère telle une thrombose artérielle.

Bibliographie

1. Rédaction Prescrire. Stratégies : douleur et crise de goutte. Revue Prescrire Septembre 2020 ; 40 (443) ; 686.
2. Spivak JL. Polycythemia vera : myths, mechanisms, and management. Blood 2002 Dec 15 ; 100 (13) : 4272-90. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12393615/

a. Hydrea®