



Leucémie Aiguë Myéloïde sur Neurofibromatose de Type 1 : Intérêt de l'Allogreffe de Cellules Souches Hématopoïétiques : à propos d'un cas clinique et revue de la littérature

GUESSOUS Zineb (1), BENDARI Mounia (1), TISSIR Rajaa (1), EL AGAL Mehdi (1), SAAD Zoubida (1), EL AKEL Kaoutar (1), FARCHOUKH Rihab (1), ALHARRAR Hajar (1), MOURABITI Inasse (1), ZOUITEN Yasmine (1), HADRI Halima (1), BOUANANI Nouama (1), BENCHEKROUN Said (1), AHNACH Maryame (1)

Service d'hématologie clinique, Hôpital Universitaire International Cheikh Khalifa, Université Mohammed VI des Sciences de la Sante, Casablanca, Maroc

INTRODUCTION :

La neurofibromatose de type 1 est une maladie génétique autosomique dominante liée à des anomalies du gène NF1, conférant un risque accru de proliférations tumorales, notamment neurologiques et hématologiques. La survenue d'une leucémie aiguë myéloïde chez un adulte porteur de NF1 reste rare et peu documentée en dehors du contexte pédiatrique.

CAS CLINIQUE :

Tableau 1 : Tableau récapitulatif du cas clinique

	Paramètre	Données cliniques observées
PATIENT	Âge / Sexe	Homme de 43 ans
	Antécédents	Neurofibromatose de type 1 (NF1) depuis l'enfance
	Date du diagnostic	Février 2023 : Leucémie aiguë myéloblastique (LAM) de novo
	Myélogramme	71 % de blastes
	Anomalies moléculaires	Mutation CEBPA détectée
	Caryotype	Normal
	Traitement d'induction	Schéma 3+7 (anthracycline + cytarabine)
	Consolidations	Trois cures post-induction
	Type d'allogreffe	Géno-identique
CARACTERISTIQUES ALLOGREFFE	Donneur	Sœur
	Compatibilité HLA	HLA 10/10
	Compatibilité ABO - Rhésus	Donneur et receveur A +
	Conditionnement	FB4 : Fludarabine + Busulfan + Thymoglobuline
	Source des Cellules	CSP
	Richesse du greffon CD34+/kg	5,9 × 10 ⁶ /kg
	Phase d'aplasie	Durée : 11 jours
	Complications infectieuses durant phase d'aplasie	Jéjunite jugulée par antibiothérapie à large spectre + repos digestif
	Mucite	Grade 1
	Support transfusionnel	Unités Plaquettaires filtrés irradié uniquement
	Sortie d'aplasie	J+14 post-greffe
	Reconstitution plaquettaire	J+10 post-greffe
	Chimérisme à J+30	97,98 %
	GVH clinique	Aucune manifestation

RÉFÉRENCES :

(1) Eisfeld AK, Kohlschmidt J, Mrózek K, Mims A, Walker CJ, Blachly JS, Nicolet D, Orwick S, Maharry SE, Carroll AJ, Powell BL, Kolitz JE, Wang ES, Stone RM, de la Chapelle A, Byrd JC, Bloomfield CD. NF1 mutations are recurrent in adult acute myeloid leukemia and confer poor outcome. Leukemia. 2018 Dec;32(12):2536-2545. doi: 10.1038/s41375-018-0147-4. Epub 2018 Jun 5. PMID: 29872168; PMCID: PMC6281863.

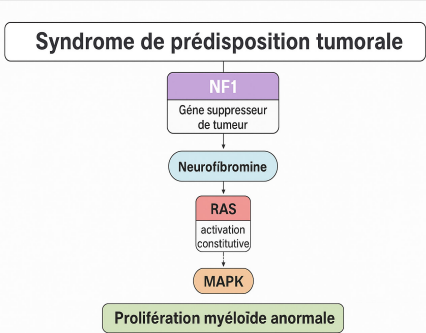
(2) Boudry-Labis E, Roche-Lestienne C, Nibourel O, Boissel N, Terre C, Perot C, Eclache V, Gachard N, Tigaud I, Plessis G, Cuccuini W, Geffroy S, Villenet C, Figeac M, Leprêtre F, Renneville A, Cheok M, Soulier J, Dombret H, Preudhomme C; French ALFA group. Neurofibromatosis-1 gene deletions and mutations in de novo adult acute myeloid leukemia. Am J Hematol. 2013 Apr;88(4):306-11. doi: 10.1002/ajh.23403. Epub 2013 Mar 5. PMID: 23460398

OBJECTIF :

L'objectif est de rapporter un cas exceptionnel de leucémie aiguë myéloïde survenue chez un adulte porteur de neurofibromatose de type 1, et d'évaluer l'apport de l'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques dans cette situation clinique rare et peu documentée.

DISCUSSION :

→ NF1 : Syndrome de prédisposition tumorale liée à la voie RAS



Chez l'adulte, les altérations de NF1 sont récurrentes dans la LAM :
→ Dans une cohorte de 1 021 LAM de novo, NF1 était muté dans 5 % des cas.

→ Ces anomalies sont associées à un impact pronostique défavorable. (1)

• **Impact pronostique selon la littérature :**

→ Taux de rémission complète à 3 ans : 71 % (NF1 délété) vs 87 % (NF1 non délété).

→ **Survie globale à 3 ans : 28 % vs 49 %.**

→ Mise en évidence d'une tendance à un **pronostic plus défavorable** chez les patients porteurs de délétions de NF1. (2)

• **Prise en charge thérapeutique (stratégie à haut risque biologique):**

→ Induction intensive recommandée.

→ Allogreffe de cellules souches hématopoïétiques (allo-CSH) en première rémission complète (RC1), chez les patients éligibles.

→ Objectif : réduire le risque de rechute

• **Intérêt de l'allo-CSH dans les LAM associées à NF1 :**

→ **Consolidation précoce de la rémission complète**

→ **Effet greffon-contre-leucémie (GVL)** potentiellement bénéfique

→ Absence de recommandations spécifiques, mais rationalité thérapeutique fondée sur la **mauvaise valeur pronostique des altérations NF1.**

CONCLUSION :

La leucémie aiguë myéloïde survenant chez un adulte atteint de neurofibromatose de type 1 constitue une entité clinique rare. L'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques demeure une approche thérapeutique. potentiellement curative, à envisager précocement en cas de rémission et de donneur compatible