



Profil moléculaire des hémopathies myéloïdes : expérience monocentrique marocaine



A. Elbarrichi, O. Khourbane, Y. Moutmir, W. El Faria, M. Ababou A. Hammani, EM. Mahtat, S. Jennane, H. Elmaaroufi
Service d'hématologie clinique, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, faculté de médecine et de pharmacie de Rabat, Rabat, Maroc.

Introduction

Le diagnostic précis des hémopathies myéloïdes et la stratification pronostique reposent sur l'analyse moléculaire. Le séquençage de nouvelle génération (NGS), dont l'accès reste limité au Maroc, contribue de manière cruciale à la décision thérapeutique.

Objectif

Décrire le profil moléculaire des hémopathies myéloïdes par NGS et évaluer son impact sur la stratification pronostique et les décisions thérapeutiques.

Patients et Méthodes

Il s'agit d'une étude rétrospective monocentrique incluant des patients suivis pour hémopathies myéloïdes au sein du service d'hématologie clinique de l'Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V. Les données cliniques et moléculaires ont été recueillies avec analyse descriptive des panels (NGS), en identifiant la fréquence des mutations et leur corrélation clinique.

Résultats

Cent dix patients ont été inclus, avec une moyenne d'âge de 56 ans et une sex-ratio H/F de 2,3 (77:33). Les panels NGS réalisés étaient myéloïde (33 %), SMD (33 %), LAM (20 %) et NPM (15 %). Des mutations géniques ont été identifiées dans 70 % des cas.

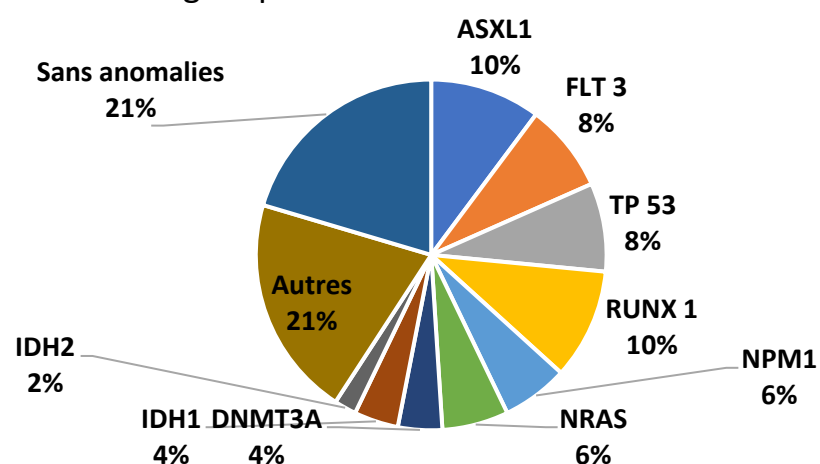


Figure 1: Anomalies moléculaires LAM

Les LAM avaient une médiane d'âge de 58 ans et une sex-ratio H/F de 2,1, avec des mutations chez 80 % des patients. La stratification ELN retrouvait des groupes favorable (27 %), intermédiaire (45 %) et défavorable (28 %), dominée par ASXL1 (10%), TP53 et RUNX1 (8% chacune), orientant vers des stratégies intensives avec allogreffe.

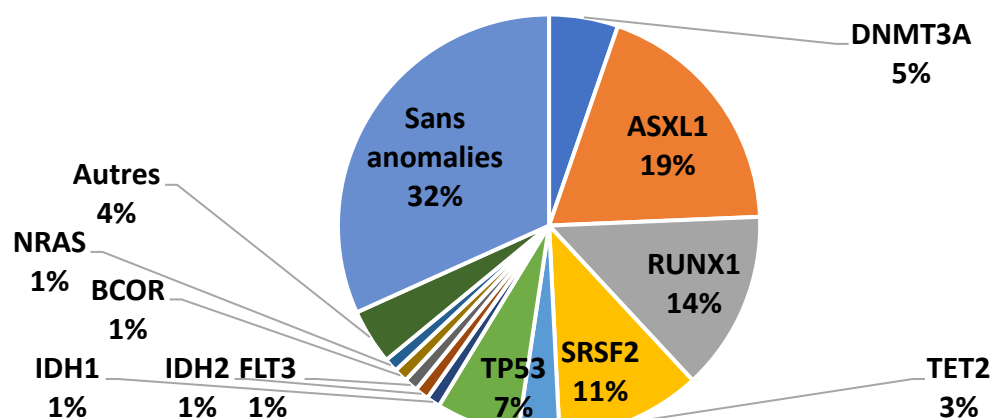


Figure 2: Anomalies moléculaires SMD

Les SMD concernaient des patients plus âgés (68 ans), avec une sex-ratio H/F de 2 et 67% de mutations. L'intégration au score IPSS-M montrait 33% de pronostic défavorable, associé à ASXL1 (19%), RUNX1 (15 %), SRSF2 (11%) et TP53 (7%), justifiant une allogreffe.

Pour l'aplasie médullaire, l'âge médian était de 31 ans avec une sex-ratio H/F de 1.6 et des mutations dans 35 % des cas, dominées par DNMT3A (6%), à risque de transformation clonale, et BCOR (23%), associée à un profil favorable et une bonne réponse aux immunosuppresseurs.

La thrombocythémie essentielle avec un âge moyen de 64 ans et une sex-ratio H/F de 2.3 présentait principalement des mutations drivers MPL (39%), CALR (29%) et JAK2 (10%), sans anomalies péjoratives associées.

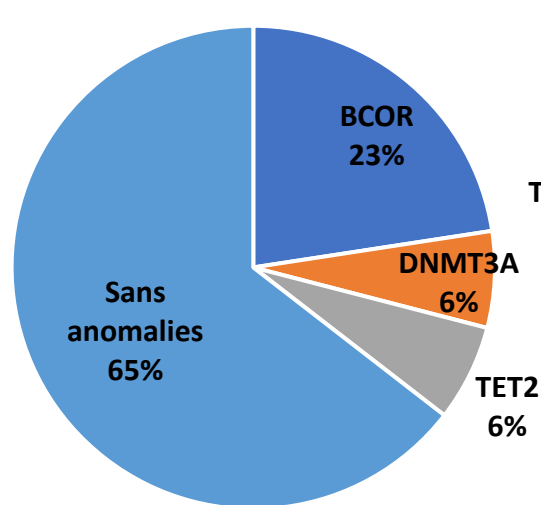


Figure 3 : Anomalies moléculaires des aplasies médullaires

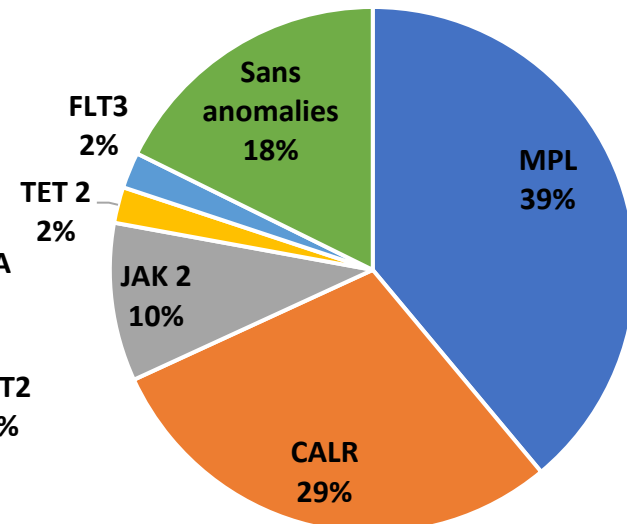


Figure 4 : Anomalies moléculaires des TE

La myélofibrose primitive : l'âge moyen était de 60 ans et la sex-ratio H/F de 4, 20 % était des formes triple négatives et la présence de mutations moléculaires péjoratives HMR : ASXL1 (30 %), IDH2 (10 %).

La LMMC : l'âge moyen était de 66 ans avec une sex-ratio H/F de 3.5 et qui montrait des anomalies moléculaires, péjoratives (ASXL1 (32%), RUNX1 (08%)) ou prédictives d'un phénotype prolifératif (SRSF2 (20%).

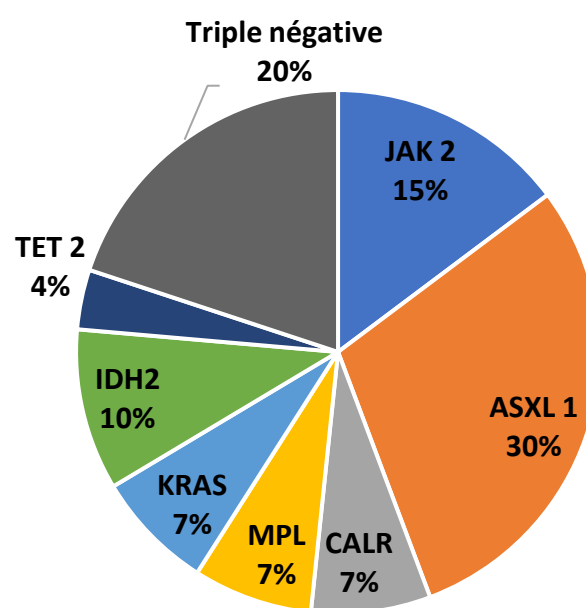


Figure 5 : Anomalies moléculaires MFP

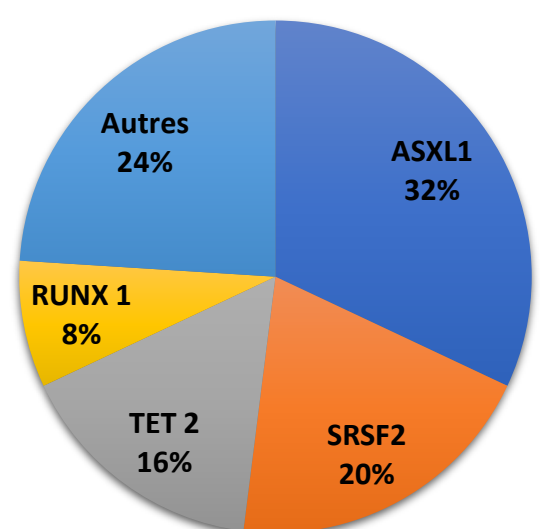


Figure 6 : Anomalies moléculaires LMMC

La polyglobulie de Vaquez : l'âge moyen était de 62 ans et une sex-ratio H/F de 6 et qui était caractérisée exclusivement par la mutation JAK2.

Conclusion

Les résultats de cette série soulignent l'importance de l'intégration des panels NGS dans la pratique clinique nationale comme outil essentiel permettant d'améliorer la précision diagnostique, d'adapter le pronostic et d'optimiser la prise en charge thérapeutique des hémopathies myéloïdes.