

Quiz FMH / FMH-Quiz (15)

Présentation du cas

On vous présente Antonio, un garçon de 11 ans normalement suivi par un confrère actuellement en vacances. Il se plaint depuis 3–4 mois de fatigue et il a de la peine lors des activités sportives. L'examen clinique est sans particularité à l'exception de la taille (1.30 m, pour un percentile 3 = 1.34 m), du poids (23.6 kg, pour un percentile 3 = 28.3 kg) et de la tension artérielle élevée (138/91 mm Hg). D'autre part il est très pâle. Voici le résultats de la formule: hémoglobine 70 g/L (valeurs normales: 110–160), hématocrite 0.21 (valeurs normales: 0.33–0.48), globules rouges $2.4 \times 10^{12}/L$, MCV 87 fl (valeurs normales: 78–92), MCH 29 pg (valeurs normales: 27–35), MCHC 333 g/L (valeurs normales: 320–340), réticulocytes $24 \times 10^9/L$, RDW¹ 13.4% (valeurs normales: 11.5–14.5) globules blancs $8.6 \times 10^9/L$ (valeurs normales: 3.0–12.5; répartition: neutrophiles non segmentés 4%, neutrophiles segmentés 30%, lymphocytes 55%, éosinophiles 2%, monocytes 7%, basophiles 2%), plaquettes $293 \times 10^9/L$ (valeurs normales: 150–450).

¹ Un index moderne d'anisocytose (si élevé)!

Question 1:

Une carence martiale chronique est une cause fréquente d'anémie chez l'enfant. Indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** qui vous permettent **d'exclure** le diagnostic **d'anémie ferriprive**.

Question 2:

On vous dit que la mère d'Antonio est d'origine sicilienne. On évoque donc le diagnostic de thalassémie mineure. Cependant, indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** qui vous permettent **d'exclure** le diagnostic de **thalassémie mineure**.

Question 3:

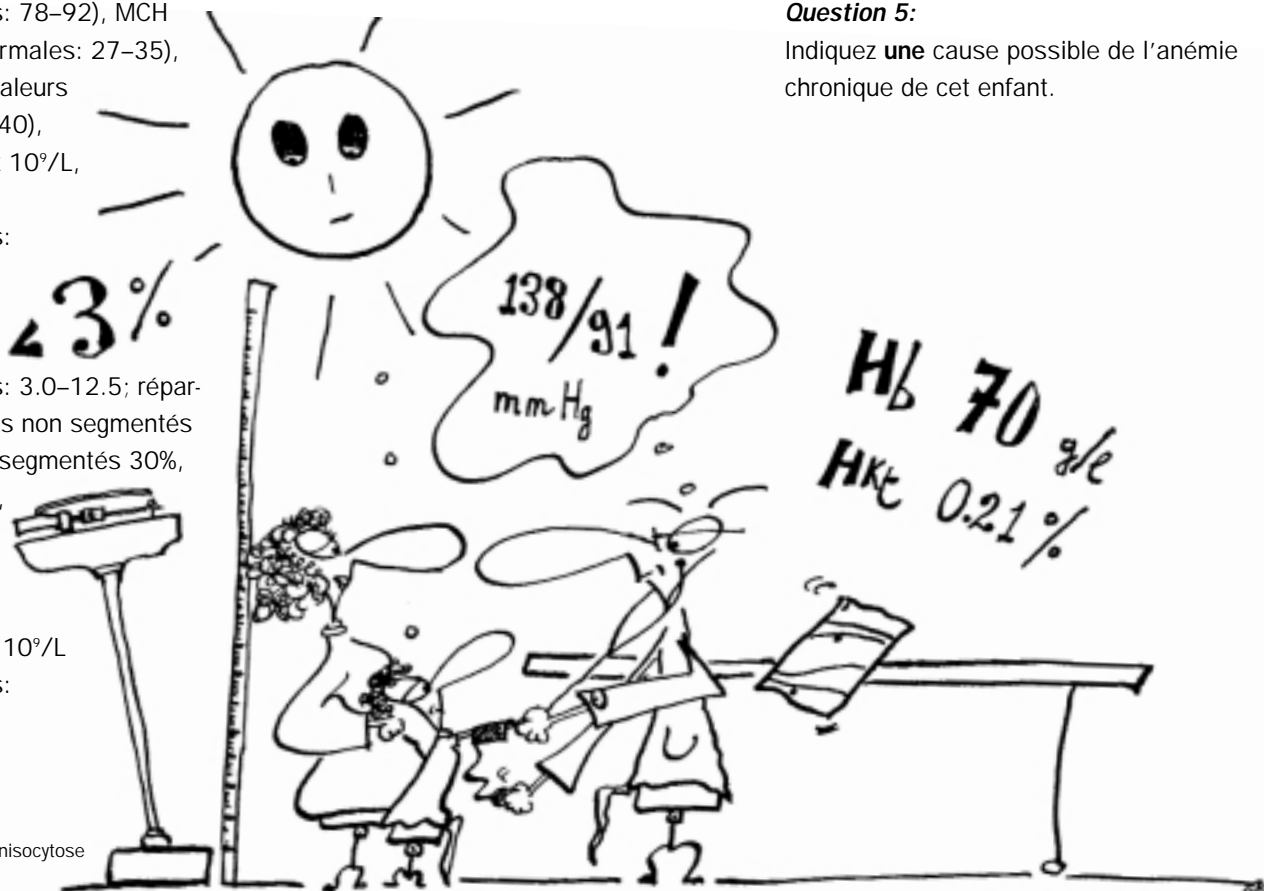
Une leucémie provoque souvent une anémie. Indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** qui vous poussent à **considérer improbable** le diagnostic de **leucémie** (tout en sachant que c'est la ponction de moelle qui permet d'exclure définitivement ce diagnostic).

Question 4:

L'érythroblastopénie transitoire est une maladie qui touche normalement des enfants plus jeunes qu'Antonio. Indiquez **3 caractéristiques de la formule sanguine** complète d'Antonio **compatibles** avec une **érythroblastopénie transitoire**.

Question 5:

Indiquez **une** cause possible de l'anémie chronique de cet enfant.



Fallvorstellung

Sie untersuchen als Notfallarzt Antonio, ein 11-jähriges Kind, das normalerweise von einem Kollegen betreut wird (zurzeit ferienhalber abwesend). Antonio gibt seit 3–4 Monaten eine vermehrte Ermüdbarkeit mit Einschränkung der Leistungen im Turnen und erhöhtem Schlafbedürfnis an. Die klinische Untersuchung ist unauffällig bis auf die pathologische Länge (1.30 m; Perzentile 3 ist 1.34 m) und das pathologische Gewicht (23.6 kg; Perzentile 3 ist 28.3 kg). Des Weiteren fallen im Status eine Blässe und eine mässige arterielle Hypertonie (138/91 mm Hg) auf. Das ganze Blutbild ergibt folgende Befunde: Hämoglobin 70 g/L (Norm: 110–160), Hämatokrit 0.21 (Norm: 0.33–0.48), Erythrozytenzahl $2.4 \times 10^{12}/L$, MCV 87 fl (Norm: 78–92), MCH 29 pg (Norm: 27–35), MCHC 333 g/l (Norm: 320–340), Retikulozyten $24 \times 10^9/L$, RDW¹ 13,4% (Norm: 11.5–14.5), Leukozyten $8.6 \times 10^9/L$ (Norm: 3.0–12.5; Verteilung der Leukozyten: stabkernige Neutrophile 4%, segmentkernige Neutrophile 30%, Lymphozyten 55%, Eosinophile 2%, Monozyten 7%, Basophile 2%), Thrombozyten $293 \times 10^9/L$ (Norm: 150–450).

Frage 1:

Eisenmangel ist die häufigste Ursache einer chronischen Anämie im Kindesalter. Erwähnen Sie **3 Argumente aus dem Blutbild**, die bei Antonio **gegen** das Vorliegen einer **Eisenmangelanämie** sprechen.

Frage 2:

Sie erfahren, dass Antonios Mutter aus Sizilien stammt. Erwähnen Sie **3 Argumente aus dem Blutbild**, die in diesem Fall **gegen** das Vorliegen einer **Thalassämia minor** sprechen.

Frage 3:

Eine Leukämie geht häufig mit einer Anämie einher. Erwähnen Sie **3 Argumente aus dem Blutbild** dieses Kindes, die eher **gegen**

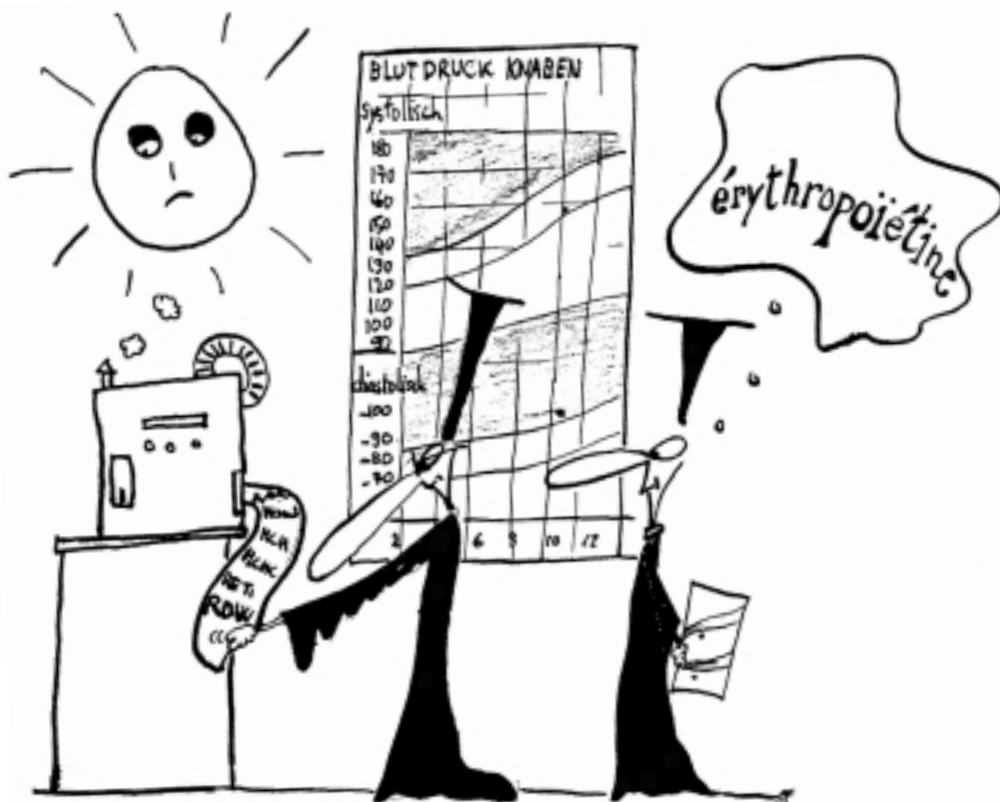
das Vorliegen einer akuten Leukämie sprechen (der definitive Ausschluss einer **Leukämie** setzt jedoch eine Knochenmarkspunktion voraus).

Frage 4:

Die **transitorische Erythroblastopenie** des Kindesalters befällt im allgemeinen Kinder, die jünger als Antonio sind. Erwähnen Sie jedoch **3 Argumente aus dem Blutbild** dieses Kindes, die zu einer transitorischen Erythroblastopenie des Kindesalters **passen** würden.

Frage 5:

Erwähnen Sie **eine** mögliche Ursache der chronischen Anämie dieses Kindes?



¹ Ein anerkannter, moderner Anisozytoseindex (im Falle einer Erhöhung)!

Solutions

Réponse 1:

- MCH normal
- MCV normal
- RDW normal

Réponse 2:

- MCH normal
- MCV normal
- RDW normal
- sévérité de l'anémie (une thalassémie mineure cause rarement des taux d'hémoglobine inférieurs à 90-95 g/L)

Réponse 3:

- leucocytes normaux
- répartition normale des leucocytes (exemple: neutrophiles en nombre absolu normaux, absence de blastes dans le frottis)
- thrombocytes normaux

Réponse 4:

- index érythrocytaires (MCH, MCV, RDW)
- réticulocytes abaissés
- leucocytes et thrombocytes sp.

Réponse 5:

- affection primaire de la moelle osseuse
- insuffisance rénale (carence en érythropoïétine)

Commentaires

Question 1:

En cas d'anémie ferriprive, le MCHC et le MCV sont diminués alors que le RDW est augmenté. En plus des indices érythrocytaires habituels, les nouveaux appareils automatisés fournissent une notion supplémentaire: le RDW (red cell distribution width). Le RDW est une mesure de

l'homogénéité de la taille des globules rouges et peut être utilisé pour détecter une anisocytose dont il est la mesure objective. Chez un sujet normal, l'histogramme de la taille des globules rouges est symétrique et relativement étroit alors qu'en cas d'anisocytose il est élargi. Le RDW est exprimé en % (valeur normale 11,5 à 14,5 %) correspondant au pourcentage de globules rouges, plus grands ou plus petits, qui tombent en dehors de la distribution standard de la population des globules rouges. Un RDW élevé reflète une divergence anormale de la taille des globules rouges. Le MCV, représentant le pic de la courbe de distribution, est insensible à l'apparition de petite population de macrocytes ou de microcytes. En cas d'anémie ferriprive, le RDW commence à augmenter alors que les autres indices sont encore normaux.

Question 2:

La normalité des indices rapportés, l'importance de l'anémie (70 g/L alors que les valeurs habituelles d'Hb sont rarement inférieures à 90 g/L dans la thalassémie mineure) permettent d'exclure ce diagnostic. La thalassémie mineure est une anémie avec légère polyglobulie (GR entre 5 et 6 x 10¹²/L) et microcytose plus marquée que dans l'anémie ferriprive. L'index de Mentzer, qui prend en compte ces caractéristiques (rapport MCV/nombre de GR), peut être utile au diagnostic différentiel: une valeur inférieure à 13 parle pour une thalassémie alors qu'une valeur supérieure à 13 évoque une anémie ferriprive. La présence de cellules cibles au frottis sanguin est un argument supplémentaire en faveur d'une thalassémie qui pourra être confirmée par l'électrophorèse de l'hémoglobine.

Question 3:

L'absence d'anomalies autres que l'anémie à la formule sanguine est un argument contre le diagnostic de leucémie bien qu'il existe, rarement, des leucémies dites aleucémiques (nombre de leucocytes normaux sans blaste périphérique ni autre anomalie à la formule sanguine). Cependant, dans un contexte clinique suspect, l'étude attentive de la formule sanguine permet dans la très grande majorité des cas de détecter l'une ou l'autre anomalies qui justifieront une ponction de moelle: anémie normocytaire non régénératrice, nombre de leucocytes anormaux (leucopénie ou leucocytose), neutropénie, lymphocytose, présence de blastes, thrombopénie.

Question 4:

Les valeurs normales des indices érythrocytaires, des leucocytes et des thrombocytes peuvent évoquer une érythroblastopénie transitoire. Dans cette affection le nombre des réticulocytes varie en fonction du stade évolutif de la maladie: réticulopénie sévère dans la phase aiguë, crise réticulocytaire dans la phase de récupération. Cette affection touche habituellement des enfants jeunes (incidence maximale 2 ans, extrêmes 1 mois à 8 ans) par ailleurs tout à fait normaux. Une infection virale (rôle du parvovirus B19?) peut précéder de quelques semaines l'apparition de l'anémie. L'érythroblastopénie transitoire évolue sans traitement vers la guérison en 1 à 2 mois. Des transfusions sanguines peuvent être indiquées en cas d'anémie symptomatique.

Question 5:

L'examen clinique d'Antonio révèle un retard staturo-pondéral et une hypertension artérielle. Dans ce contexte et sans autre notion anamnestique, personnelle et familiale, ni clinique, la présence d'une anémie évoque en premier lieu une origine rénale. Un bilan rénal extensif, avec dosage de l'érythropoïétine, devrait confirmer ce diagnostic et mettre en évidence son étiologie. Une atteinte médullaire primaire ne touchant que la lignée rouge est improbable à cet âge.

Références

- Borden M, Dekle J, Kohli-Kumar M. Index of suspicion. Case 3. Hereditary spherocytosis. *Pediatr Rev* 1999; 20: 273.
- Cheng TL. Iron deficiency anemia. *Pediatr Rev* 1998; 19: 321-32.
- Rathle H, Hutter J. Index of suspicion. Case 1. Iron deficiency anemia. *Pediatr Rev* 2000; 21: 173-175.
- Sackey K. Hemolytic anemia: Part 1. *Pediatr Rev* 1999; 20: 152-158.
- Sackey K. Hemolytic anemia: Part 2. *Pediatr Rev* 1999; 20: 204-208.
- Segel GB. Anemia. *Pediatr Rev* 1988; 10: 77-88.
- Walters MC, Abelson HT. Interpretation of the complete blood count. *Pediatr Clin North Am* 1996; 43: 599-622.

Henri Kuchler, Sion

Adresse de l'auteur:

Dr H. Kuchler
Service de Pédiatrie, Hôpital Régional
1950 Sion

Lösungen

Antwort 1:

- MCH normal
- MCV normal
- RDW normal

Antwort 2:

- MCH normal
- MCV normal
- RDW normal
- Schweregrad der Anämie (Thalassämia minor verursacht selten Hämoglobinwerte tiefer als 90–95 g/L)

Antwort 3:

- Leukozytenzahl normal
- Verteilung der Leukozyten normal (Beispiel: Absolute Neutrophilenzahl normal, keine Blasten im Ausstrich)
- Thrombozytenzahl normal

Antwort 4:

- Erythrozytenindizes (MCH, MCV, RDW)
- tiefe Retikulozytenzahl
- Leukozyten und Thrombozyten unauffällig

Antwort 5:

- Primäre Knochenmarkserkrankung
- Niereninsuffizienz (Erythropoietinmangel!)

Kommentar

Frage 1:

Im Falle einer Eisenmangelanämie ist der mittlere korpuskuläre Hämoglobingehalt (MCH) sowie das mittlere korpuskuläre Volumen (MCV) vermindert, die Erythrozytenverteilungsbreite (RDW: Red Cell Distribution Width) hingegen erhöht. Zusätzlich zu den Erythrozytenindizes wird

heute die Erythrozytenverteilungsbreite bestimmt. Der RDW basiert auf der Ausmessung des Volumens des einzelnen Erythrozyten und gibt an, welcher Prozentsatz der Erythrozyten vom MCV der untersuchten Probe abweicht (Norm 11,5–14,5%). Es handelt sich somit um eine Bestimmung der Grössenvariabilität der Erythrozyten. Im Falle einer Eisenmangelanämie kann der RDW erhöht sein, währenddessen sich die anderen Indizes noch im Normbereich befinden.

Frage 2:

Die normalen Erythrozytenindizes sowie die mit 70 g/L schwere Anämie sprechen gegen das Vorliegen einer Thalassämia minor. Im Falle einer Thalassämia minor findet man eher Hb-Werte um 90 g/L, verbunden mit einer leichten Polyglobulie (Erythrozytenzahl $5\text{--}6 \times 10^{12}/\text{L}$). Verglichen mit einer Eisenmangelanämie ist die Mikrozytose ausgeprägter im Falle einer Thalassämie. Der Mentzer-Index, der diese Charakteristika beurteilt (Quotient von MCV: Erythrozytenzahl) kann bei der Differentialdiagnose hilfreich sein: Ein Wert > 13 spricht für eine Eisenmangelanämie, ein Wert < 13 für eine Thalassämia minor. Das zusätzliche Vorhandensein von Schiessscheibenzellen unterstützt die Diagnose einer Thalassämia minor, welche durch eine Hämoglobinelektrophorese gesichert werden kann.

Frage 3:

Das Blutbild mit Bestehen einer isolierten Anämie spricht gegen das Vorliegen einer Leukämie. Aleukämische Leukämien, d.h. Leukämien mit einem normalen Blutbild, sind eher selten. Mehrheitlich finden sich eine aregenerative Anämie, eine pathologische Leukozytenzahl (Leukopenie oder Leukozytose), eine Neutropenie, eine Lymphozytose oder Thrombopenie sowie die Präsenz von Blasten im peripheren Blutausstrich, welche die Knochenmarkspunktion rechtfertigen.

Frage 4:

Die Normalwerte bezüglich Erythrozytenindizes, Leukozyten und Thrombozyten könnten für eine transitorische Erythrozytenaplasie sprechen. Bei dieser Erkrankung variiert die Retikulozytenzahl je nach Krankheitsstadium: eine schwere Retikulozytopenie findet sich in der akuten Phase, eine Retikulozytose während der Genesung. V.a. gesunde Kleinkinder im Alter von ca. 2 Jahren (1 Monat bis 8 Jahre) sind von diesem Krankheitsbild betroffen. Eine virale Infektion

(Parvovirus B 19?) kann der Anämie um einige Wochen vorangehen. Im Falle einer symptomatischen Anämie können Bluttransfusionen notwendig werden. Die Erholung erfolgt gewöhnlich binnen 1–2 Monaten.

Frage 5

Die klinische Untersuchung von Antonio zeigt einen Wachstumsrückstand sowie eine arterielle Hypertonie. In diesem Zusammenhang und bei ansonsten unauffälliger Anamnese muss in erster Linie an eine Anämie renalen Ursprungs gedacht werden. Eine nephrologische Abklärung und die Bestimmung des Erythropoietins dürften diese Diagnose bestätigen. Eine primäre medulläre Erkrankung mit einer isolierten Anämie ist in diesem Alter eher unwahrscheinlich.

Literatur:

Siehe französischer Text.

Henri Kuchler, Sion

Übersetzung: Ursula Wehrli, Lausanne

Adresse des Autors:

Dr H. Kuchler
Service de Pédiatrie
Hôpital Régional
1950 Sion