

## Une masse mésentérique au cours de la maladie de Gaucher !

**Karima Abbaci Daghor, Maître de conférences, Médecine interne, CHU BAB EL OUED, Alger, Algérie**

Nazim Laraba, professeur, Médecine interne, CHU BAB EL OUED, Alger, Algérie

Sakina Moulay, Maître assistante, Médecine interne, CHU BAB EL OUED, Alger, Algérie

Rania Mamache, Maître assistante, Médecine interne, CHU BAB EL OUED, Alger, Algérie

Djennette Hakem, professeur, Médecine interne, CHU BAB EL OUED, Alger, Algérie

Abdelkrim Berrah, professeur, Médecine interne, CHU BAB EL OUED, Alger, Algérie

### Introduction

Le Gaucherome est une pseudotumeur formée par une accumulation de cellules de Gaucher. Il s'agit d'une entité rare de nosologie discutée notamment quand le Gaucherome siège au niveau d'une adénopathie « infiltration par les cellules de Gaucher, masse bénigne ou Gaucherome ».

Les organes de prédilection sont le foie, la rate et la moelle osseuse. L'enjeu majeur dans ce cas est d'éliminer une hémopathie maligne notamment un lymphome vu le risque élevé d'hémopathies malignes au cours de la maladie de Gaucher.

Nous rapportons une observation particulière illustrant un Gaucherome mésentérique symptomatique survenu en dépit d'un traitement enzymatique substitutif régulier.

### Observation

Patiente Y, 30 ans, issue d'un mariage consanguin, 4ème d'une fratrie de 07 enfants, mariée et mère de deux enfants vivants bien portants, connue pour maladie de Gaucher de type 1 depuis l'âge de 06 ans confirmé par un dosage enzymatique de la glucocérébrosidase (effondré) et la présence d'une mutation génétique N370S du gène GBA1.

Sa maladie a été découverte à l'occasion de cytopénies symptomatiques avec anémie et thrombopénie profondes, hépato-splénomégalie et douleurs osseuses. Elle est sous enzymothérapie substitutive à type d'Imiglucérase 60 UI/kg/15 jours depuis l'âge de 15 ans avec une évolution clinique favorable.

A l'âge de 28 ans, la patiente présente des douleurs abdominales péri-ombilicales persistantes avec des alternances diarrhées et constipation depuis 3 mois. L'examen clinique retrouve une patiente en bon état général, apyrétique, IMC : 27 kg/m<sup>2</sup>. L'examen digestif retrouve un abdomen sensible notamment au niveau de la région péri-ombilicale et la fosse iliaque droite avec une hépato-splénomégalie. Il n'y avait pas d'adénopathies superficielles, de syndrome anémique ou de douleurs osseuses.

Sur le plan biologique: on note une légère anémie à 11 g/dl sans leucopénie ou thrombopénie et un discret syndrome inflammatoire VS: 45 mm 1ère heure, CRP: 12 mg/l, ferritinémie: 350 ug/l. L'activité de la chitotriosidase était élevée à 39650 nmol/h/ml. La fonction rénale et hépatique ainsi que le bilan glucido-lipidique étaient sans anomalies. Une échographie abdominale complétée par une IRM abdominale est revenue en faveur d'une masse tumorale mésentérique mesurant 9.9 x 7.6 cm avec une hépato-splénomégalie homogène [Fig. A].

L'endoscopie digestive haute et basse étaient sans anomalies.

La laparotomie exploratrice a révélé une masse appendiculée à l'iléon qui avait un aspect macroscopique normal [Fig. B].

La patiente a bénéficié d'une résection de la masse tumorale avec 39 cm de l'intestin grêle. L'étude histopathologique est revenue en faveur de formations nodulaires constituées de cellules de Gaucher [Fig. C].

L'évolution était favorable avec régression des douleurs abdominales. Il n'y avait pas de récurrence de Gaucheromes sur l'IRM abdominale de contrôle (1 an plus tard)

### Discussion

Plusieurs définitions ont été attribuées au Gaucherome, incluant pseudotumeur et masse bénigne. La définition la plus appropriée semble «Gaucher cell cluster ou mass » en prenant en compte sa localisation. Le Gaucherome est d'évolution lente et se manifeste le plus souvent à l'âge adulte.

### Bibliographie

- 1-U. Ramaswami et al. Throwing a spotlight on under-recognized manifestations of Gaucher disease: Pulmonary involvement, lymphadenopathy and Gaucheroma Molecular Genetics and Metabolism 133 (2021) 335–344
- 2- S.-Y. Tseng, et al. Very rare condition of multiple Gaucheroma: A case report and review of the literature. Molecular Genetics and Metabolism Reports 20 (2019) 100489

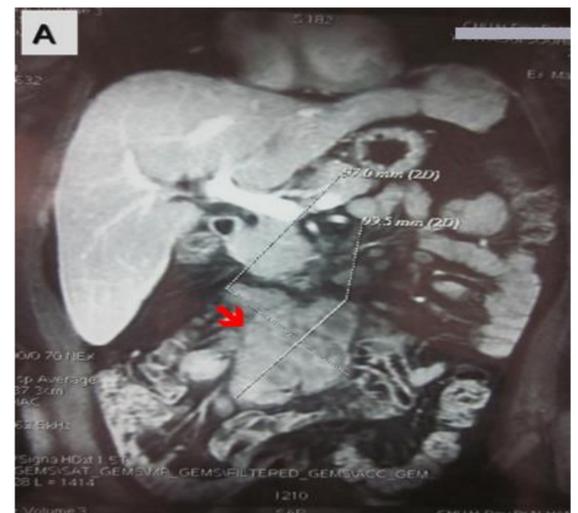


Figure A: Gaucherome 9,9x7,6 cm



Figure B: Gaucherome attaché à l'iléon

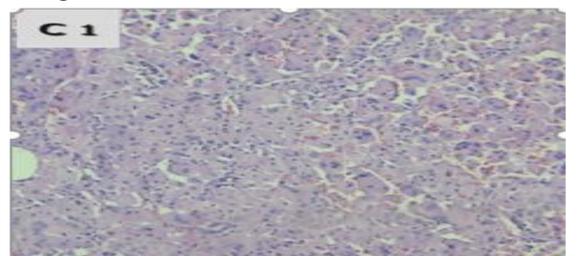


Figure C: Cluster de cellules de Gaucher

### Conclusion

Un Gaucherome mésentérique et symptomatique est une entité rare au cours de la maladie de Gaucher et pose le problème d'un diagnostic différentiel avec les néoplasies du grêle et du colon. Le recours à l'imagerie (IRM) permet d'évaluer la réponse thérapeutique et dépister les néoplasies au cours de cette pathologie à risque de développer des hémopathies malignes.

En dépit d'un traitement enzymatique substitutif bien conduit, les Gaucheromes peuvent se développer chez ces patients et nécessitent une preuve histologique.

**Conflit d'intérêt:** Aucun

