

Fiche Pathologie

La maladie de Vasquez

I. La maladie de Vasquez

- La polyglobulie primitive = Maladie de Vasquez
- Elle se caractérise par un excès de globules rouges provoqué par une hyperproduction de la moelle osseuse.
- L'augmentation de production de globules rouges est due à la présence à l'intérieur des cellules d'une protéine mutée : la protéine JAK2
- La polyglobulie primitive appartient aux « syndromes myéloprolifératifs »
- La polyglobulie primitive touche autant les hommes que les femmes
- Diagnostic vers 60 ans
- Cette pathologie n'est ni héréditaire, ni contagieuse

Les symptômes

- Évolution progressive, peu de symptomatologie spécifique
- Érythrose de la peau = coloration rouge permanente au niveau du visage et des paumes
- Céphalées, vertiges
- Sensations de mouches volantes devant les yeux
- Bourdonnements d'oreille et des fourmillements des extrémités
- Épisodes douloureux au niveau des extrémités, accompagnés de rougeurs et de sensations de brûlures.
- Prurit déclenchés au contact de l'eau chaude

Le diagnostic

- Hémogramme : érythrocytes, leucocytes, plaquettes
- Augmentation de l'hémoglobine et de l'hématocrite : l'hématocrite est l'élément le plus évocateur de la maladie
- Recherche de splénomégalie : palpation et échographie abdominale
- Bilan sanguin : recherche du gène JAK2

Les complications

- Risques de thrombose, phlébites, embolie pulmonaire
- Fibrose au niveau de la moelle osseuse
- Splénomégalie
- Leucémie aiguë

Le traitement

- Si hémocrite élevée : il faut pratiquer une saignée : consiste à prélever 300 à 450 ml de sang → Diminution de l'hémocrite et réduit le risque de complications
- Traitement Per os : myélofreinateur → réduit la production de globules rouges et des plaquettes par la moelle osseuse
- Traitement à vie associé à de l'aspirine en faible dose
- Deux traitements principaux cytostatiques : inhibiteurs de la synthèse d'ADN
- En cas d'intolérance à ces traitements → Traitement immuno-modulateurs (interférons) et les inhibiteurs de tyrosine kinase (inhibant la protéine mutée JAK2)

La surveillance

- Surveillance hebdomadaire de l'hémogramme puis mensuelle
- Surveillance de risques cardio-vasculaires