

## **Cytogénétique des syndromes myélodysplasiques avec elliptocytose : étude bibliographique et revue de la littérature**

Type de contenu : Texte

Type de médiation : sans médiation

Type de support : Volume

Titre(s) : Cytogénétique des syndromes myélodysplasiques avec elliptocytose : étude bibliographique et revue de la littérature / Anne-Margaux Legland épouse Dejean ; sous la direction de Barbara Foucher

Est une reproduction de : Cytogénétique des syndromes myélodysplasiques avec elliptocytose : étude bibliographique et revue de la littérature Anne-Margaux Legland épouse Dejean 2021

Auteur(s) : Legland épouse Dejean, Anne-Margaux (1994-....)

Autre(s) auteur(s) : Buono Foucher, Barbara (1974-....)

Aix-Marseille Université 2012-....

Aix-Marseille Université Faculté des sciences médicales et paramédicales 2018-....

Production : 2021

Description matérielle : 1 vol. ([29]-106 p.) : ill. ; 30 cm

Note sur les bibliographies et les index : Bibliogr. p.101-106. Annexes

Note de thèses et écrits académiques : Thèse d'exercice Médecine. Biologie médicale Aix-Marseille 2021  
Mémoire de DES Médecine. Biologie médicale Aix-Marseille 2021

Résumé ou extrait : L'elliptocytose acquise est une manifestation rare des syndromes myélodysplasiques (SMD) et son mécanisme n'est à ce jour pas expliqué. Certains auteurs ont suggéré qu'elle soit liée à une délétion (20q) et à des anomalies de la protéine 4.1. Nous avons tenté d'expliquer l'elliptocytose en analysant les caractéristiques cytogénétiques des cas publiés dans la littérature associant elliptocytose et SMD. Notre revue exhaustive de la littérature a permis de recenser 20 cas. Du fait du faible effectif nous n'avons pas pu réaliser d'analyse statistique. 15 patients avaient une del(20q), dont 13 étaient isolées et deux associées à une ou plusieurs autres anomalies. Lorsque la del(20q) était précisée elle incluait les bandes (q11q13) chez 11 patients et à partir de (q12) chez un patient. Un patient avait une trisomie 8, un autre un caryotype complexe, deux avaient des anomalies du chromosome 14, et les données cytogénétiques n'étaient pas disponibles pour le dernier. La protéine 4.1, étudiée chez neuf patients, était normale chez deux d'entre eux, diminuée chez six patients et présentait des anomalies qualitatives et quantitatives chez le dernier. L'elliptocytose est donc fortement associée à la del(20q). Le mécanisme implique dans certains cas un déficit en protéine 4.1. Ce déficit serait vraisemblablement lié à des gènes de régulation de l'ADN situés dans la partie délétée, qui réguleraient l'expression du gène EPB41. Il

pourrait s'agir des gènes L3MBTL1 ou ASXL1. Une synergie entre la del(20q) et d'autres anomalies, notamment une mutation ponctuelle, est sans doute nécessaire puisque l'elliptocytose n'est pas observée dans tous les cas de SMD avec del(20q). Ce mécanisme impliquant del(20q) et déficit en protéine 4.1 n'est pas unique puisque certains de nos patients n'avaient pas de del(20q) et/ou avaient une protéine 4.1 normale.

Sujet - Nom commun : Nombre de chromosomes -- Aberrations chromosomiques

Ovalocytose

Cytogénétique

Forme, genre ou caractéristiques physiques : Thèses et écrits académiques