

# CRPP

---

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires

## Thrombopénie Familiale FDP / AML avec Prédisposition à une autre Pathologie Hématologique

*Livret destiné au patient*

Quelle est cette maladie

Mode de transmission

Quelle est l'anomalie responsable

Tableau clinique, biologique et diagnostique

Surveillance Evolutive

Prise en charge

Règles de vie



Ce document est le résultat de réflexions et d'échanges entre les médecins associés au CRPP. Il est relatif à l'information faite aux patients atteints de **Thrombopénie Familiale FDP / AML avec Prédisposition à une autre Pathologie Hématologique**.

Le CRPP est le Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires. Ce centre labellisé par le Ministère de la Santé et des Solidarités dans le cadre du plan « maladies rares » rassemble des médecins spécialisés dans les Pathologies Plaquettaires Héritaires répartis dans six CHU en France. Ce groupe est coordonné par le CHU de Bordeaux.

*Edition avril 2007*

## Quelle est cette maladie

Il s'agit d'une **thrombopénie familiale** très rare (une vingtaine de familles sont connues à ce jour) pouvant associer à la **baisse modérée** du taux de plaquettes (constante) un **défait de fonctionnement** de ces mêmes plaquettes (inconstamment).

## Mode de transmission

Cette maladie atteint les sujets de **sexes masculin et féminin**. Il suffit que l'un des parents soit atteint pour exprimer la maladie et la transmettre. Cette maladie est observée dans des **populations d'origine géographique différente**.

## Quelle est l'anomalie responsable

Les anomalies d'un gène ont pu être mises en évidence dans cette pathologie. Il s'agit du **gène AML1** (Runx1) situé sur le **chromosome 21**. Ses **anomalies moléculaires** entraînent une diminution du taux et/ou de la fonction de la protéine AML1. Cette protéine joue un rôle direct dans la différenciation des cellules impliquées dans la formation des plaquettes et des globules blancs. Elle participe aussi au fonctionnement d'autres gènes qui interviennent à d'autres étapes de la maturation et de la prolifération de cellules ; elles aussi impliquées dans la formation de cellules du sang. Des travaux restent nécessaires pour comprendre les retentissements induits par les différentes mutations de ce gène. Un **seul type d'anomalie est présente dans une famille**.

L'anomalie entraînera donc une **modification du taux des plaquettes** sanguines qui sera le premier signe biologique détectable. Les plaquettes sanguines concourent à l'arrêt du saignement après une coupure. Lorsque leur taux est diminué et /ou qu'elles fonctionnent mal, il existe un **risque hémorragique** notamment dans des situations chirurgicales.

## **Tableau clinique, biologique & diagnostique**

Les **signes hémorragiques** sont habituellement modérés, saignements spontanés parfois, mais surtout provoqués lors de traumatisme ou d'intervention chirurgicale. Les localisations spontanées les plus communes sont les saignements de nez et les hémorragies prolongées au moment des règles. Ces manifestations hémorragiques sont plus importantes que ne le voudrait le taux de plaquettes.

Le **diagnostic de certitude** est fait par un **laboratoire d'hématologie spécialisé**, généralement situé en **milieu hospitalier**.

## **Surveillance évolutive**

Du fait de la possibilité d'apparition d'une autre maladie hématologique entraînant une diminution du nombre de globules rouges, des globules blancs, une insuffisance médullaire ; **une surveillance est indispensable** par un spécialiste. Ces complications peuvent survenir au sein d'une même famille aussi bien chez un enfant qu'un adulte.

Une **consultation annuelle** au mieux bisannuelle doit être donc effectuée en par un service d'**hématologie spécialisée**.

## **Prise en charge**

En pratique, la conduite à tenir comprend les points suivants :

✓ **Les informations à porter sur le carnet de santé :**

Le diagnostic, les traitements conseillés en cas d'hémorragies, le nom et les coordonnées du médecin référent

✓ **Le traitement des hémorragies modérées :**

Traitements simplement locaux tels que compression prolongée sur la lésion qui saigne, méchage en cas de saignement du nez, médicament anti-fibrinolytiques (ex : Exacyl®). En cas de saignement important, il faut se rendre à l'hôpital le plus proche pour une prise en charge adaptée.

✓ **Les traitements conseillés à titre préventif pour encadrer une intervention chirurgicale ou pour stopper une hémorragie sévère :**

Le seul traitement conseillé est la transfusion de plaquettes. Ces transfusions devront être décidées en milieu hospitalier selon le risque de saignement ou l'importance du saignement. L'administration d'un facteur coagulant injectable par voie veineuse pourra être nécessaire dans certains cas.

## Règles de vie

- ✓ **Médicaments contre-indiqués** : aspirine et tout médicament en contenant, anti-inflammatoires non stéroïdiens. En cas de fièvre et/ou de douleurs, utiliser le paracétamol.
- ✓ **Vaccinations** : Les vaccinations doivent être faites en zone deltoïdienne en sous-cutané strict, suivies d'une compression prolongée.
- ✓ **Pratique des activités physiques** : Il existe une contre-indication à la pratique des sports violents ou de contact. Des mesures de protection et d'encadrement personnalisés pour les activités physiques et les loisirs à risque doivent être prévues.
- ✓ La **prévention des gingivorragies** repose sur un suivi régulier de l'état dentaire avec soins appropriés. Les extractions dentaires devront être réalisées en milieu hospitalier par un dentiste spécialisé. L'utilisation d'une gouttière compressive peut permettre d'éviter les transfusions plaquettaires
- ✓ Au moment de la **scolarisation**, il est nécessaire de prévenir le personnel enseignant de la pathologie et des conduites à tenir en cas d'accident et d'établir un Programmes Actions Intégrées (P.A.I.).
- ✓ Lors de tout **déplacement** (voyage, déménagement, loisir) en dehors d'un contexte habituel, il est important de prévoir les dispositions suivantes : se munir des coordonnées du CHU le plus proche, de la carte de groupe sanguin, du carnet de santé, des médicaments couramment utilisés (Exacyl®, mèches de Surgicel®...).

# NOTES

**CHU BICÊTRE**

Dr Marie Dreyfus  
Dr Corinne Guitton  
Dr Roseline D'Oiron  
78 rue du Général Leclerc  
94275 Le Kremlin Bicêtre  
Tél : 01 45 21 35 94

**CHU DEBRÉ**

Dr Nicole Schelgel  
Pr André Baruchel  
Dr Bénédicte Gérard  
48 Boulevard Serrurier  
75019 Paris  
Tél : 01 40 03 33 94

**CHU BORDEAUX**  
**Centre coordonnateur**

Dr Paquita Nurden  
Pr Jean-Luc Pellegrin  
Pr Jean-François Viillard  
Hôpital Cardiologique Haut-Lévêque  
1 avenue de Magellan 33604 Pessac  
Tél : 05 57 65 64 78

**CHU TOULOUSE**

Pr Pierre Sié  
Dr Odile Beynes Rauzy  
Dr Ségolène Donadel-Claeyssens  
1 place Dr Beylac  
31059 Toulouse  
Tél : 05 61 77 90 66

Alan Nurden – Conseiller Scientifique  
PTIB - Hôpital Xavier Arnozan  
Avenue du Haut Lévêque 33604 Pessac  
Tél : 05 57 10 28 70

**CHU TROUSSEAU**

Dr Rémi Favier  
Pr Guy Leverger  
26 avenue Dr Arnold Netter  
75012 Paris  
Tél : 01 44 73 67 23

**CHU LYON**

Pr Claude Négrier  
Dr Sandrine Meunier  
Dr Marie-Christine Trzeciak  
5 place Arsonval  
69437 Lyon  
Tél : 04 72 11 73 38

*Document remis par votre médecin référent:*

*Cachet du médecin*

**Centre Référence des Pathologies Plaquettaires**

Plateforme Technique d'Innovation Biomédicale - Hôpital Xavier Arnozan

Avenue du Haut Lévêque 33604 Pessac cedex

Tél : 05 57 10 28 70 - [crrp@chu-bordeaux.fr](mailto:crrp@chu-bordeaux.fr)