

CRPP

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires

Syndrome des plaquettes grises

Livret destiné au patient

Quelle est cette maladie

Mode de transmission

Quelle est l'anomalie responsable

Tableau clinique, biologique et diagnostique

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 **syndrome des plaquettes grises**.

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 Héréditaires. Tous les patients peuvent avoir accès au CRPP, grâce à la mise en place d'un maillage territorial avec 6 centres de référence et 4 centres de compétence sur la France métropolitaine. Vous trouverez plus de détails sur les personnes à contacter dans chaque région sur : **maladies-plaquettes.org**

Ces brochures sont disponibles sur le site : maladies-plaquettes.org

Il existe une association de patients, l'association française des pathologies plaquettaires (AFPP), qui peut être contactée via le site maladies-plaquettes.org.

Quelle est cette maladie ?

Le **syndrome des plaquettes grises** est une maladie héréditaire hémorragique extrêmement rare. Elle se caractérise par des plaquettes anormales, et pas assez nombreuses.

Les plaquettes sont des petites cellules qui circulent dans le sang. Leur fonction principale est de permettre l'arrêt des saignements. Lorsque qu'un vaisseau sanguin est lésé, les plaquettes se fixent sur les parois du vaisseau, s'activent et agrègent les unes avec les autres. Dans le **syndrome des plaquettes grises**, les plaquettes ne sont pas assez nombreuses et ne fonctionnent pas correctement. Elles ont un déficit en granules qui sont normalement capables de stocker de nombreuses substances. Cette anomalie se traduit par des plaquettes d'aspect gris après coloration au niveau du laboratoire, ce qui est à l'origine de cette dénomination.

Quel est le mode de transmission ?

Cette maladie correspond à une anomalie génétique qui peut toucher aussi bien les filles que les garçons. Le plus souvent, il faut que les deux parents soient porteurs de l'anomalie pour que l'enfant soit malade. Mais parfois elle se transmet à partir d'un seul des parents. Cette maladie est observée dans des populations d'origines géographiques différentes.

Quelle est l'anomalie responsable ?

Dans le syndrome des plaquettes grises, les plaquettes sont en quantité diminuée et ne contiennent pas (ou très peu) de granules alpha. Ces granules sont normalement situés dans les plaquettes et stockent des protéines nécessaires à la coagulation (facteur Willebrand, thrombospondine, fibrinogène) des facteurs actifs dans la réparation tissulaire (PDGF) et aussi dans l'inflammation. Quand les plaquettes normales sont activées, elles secrètent le contenu de leurs granules dans le sang et les substances secrétées participent à la formation du caillot plaquettaire.

L'anomalie responsable de l'absence de granules est encore mal connue, mais des progrès sont en cours en particulier sur la transmission de cette anomalie.

Tableau clinique, biologique et diagnostique

Le diagnostic de cette pathologie est fait dans un laboratoire d'hématologie spécialisé, généralement situé dans un milieu hospitalier.

Le syndrome des plaquettes grises peut-être confondu parfois avec un Purpura Thrombopénique Idiopathique (PTI). Il est essentiel que votre médecin en soit informé car la prise en charge est différente (corticothérapie, immunoglobulines intraveineuses, splénectomie) ; ces traitements du PTI seront inefficaces dans votre maladie.

Le premier signe clinique est souvent la présence d'un **purpura** ou de **pétéchies** – petites taches rouges – au niveau de la peau, qui peuvent se manifester dès la naissance. De manière spontanée ou suite à un choc, certains patients peuvent présenter seulement des **ecchymoses** (bleus) mais aussi des **hématomes** dont l'ampleur peut être disproportionnée par rapport à l'intensité du choc. L'anomalie peut aussi se manifester par des saignements après une intervention.

Un autre signe est l'apparition d'**hémorragies fréquentes**, qui peuvent être plus ou moins abondantes selon les cas. Ces hémorragies peuvent survenir au niveau des **muqueuses** de la bouche, du nez, de l'estomac ou de l'intestin. Au moment de la puberté, les jeunes filles peuvent avoir des règles abondantes et qui durent longtemps. Des **hémorragies cérébrales** peuvent également survenir à l'occasion d'un traumatisme crânien.

Sur le plan biologique, on retrouve le plus souvent un nombre de plaquettes abaissé (thrombopénie). Les plaquettes sont de grande taille, et elles ont la particularité d'être grises quand on les regarde sous un microscope standard. Les fonctions plaquettaires doivent être étudiées car elles ne sont pas toujours normales. C'est l'examen des plaquettes en microscopie électronique qui permet de mettre en évidence la diminution ou même l'absence de granules alpha dans les plaquettes.

Prise en charge

✓ **Vous devez posséder une Carte de Soins mentionnant votre anomalie.** Cette carte vient d'être exigée par le Ministère pour favoriser votre prise en charge par tous les médecins. Elle sera délivrée par le Centre de Référence ou de Compétence des Pathologies Plaquettaires le plus proche.

Il sera mentionné les traitements conseillés en cas d'hémorragies, le nom et les coordonnées du médecin référent. Il est important que figurent sur un document l'évolution de la maladie et tous les épisodes hémorragiques.

✓ Les moyens qui contribuent à stopper un saignement sont (du plus simple au plus sophistiqué) : une compression prolongée, au moins 10 minutes, de la lésion qui saigne, à l'aide d'une compresse et éventuellement d'un pansement compressif.

✓ En cas de saignement de nez (**épistaxis**) : mouchage pour évacuer les caillots et compression externe 10 minutes. En cas d'échec, il faut réaliser un méchage nasal au moyen d'une compresse anti-hémostatique de préférence résorbable (Surgicel®), s'assurer du contrôle du saignement après 10 minutes et de l'absence de saignement postérieur par examen de la gorge, particulièrement chez l'enfant. Il peut être nécessaire d'administrer des médicaments antifibrinolytiques de type Exacyl®.

✓ En cas d'hémorragie persistante après ces mesures ou en cas de traumatisme crânien même modéré, la meilleure conduite à tenir est de vous rendre au **centre hospitalier** le plus proche et **d'informer le médecin référent** qui vous suit de l'accident afin qu'il informe les urgences de votre arrivée et facilite ainsi la prise en charge.

✓ Une transfusion de plaquettes peut être nécessaire en cas d'hémorragie sévère ou à titre préventif pour préparer une intervention chirurgicale. Elle permet de corriger l'anomalie de manière transitoire en apportant une quantité suffisante de plaquettes qui contiennent des granules alpha.

✓ Un nouveau traitement en cours d'évaluation, le NovoSeven®, peut éventuellement vous être administré dans certains cas pour stopper les hémorragies.

✓ Une anémie peut aussi apparaître du fait des saignements et nécessiter une supplémentation en fer ou une transfusion sanguine.

✓ Cette pathologie hémorragique donne droit au protocole d'exonération du ticket modérateur de la Sécurité Sociale.

✓ Il faut envisager la réalisation d'une enquête familiale lorsque le diagnostic de maladie des plaquettes grises est porté chez un membre de la famille.

Règles de vie

Pour limiter le risque de saignement, il convient de respecter certaines règles de vie :

✓ Un **suivi régulier** en milieu hospitalier.

✓ Certaines **contre-indications** :

- **Médicaments contre-indiqués** : aspirine et tout médicament en contenant, anti-inflammatoires non stéroïdiens. En cas de fièvre et/ou de douleurs, il faut utiliser le paracétamol.

- Contre-indication aux injections intramusculaires et aux prises de température par voie rectale.

- Contre-indication à la pratique des sports violents ou de contact. Des mesures de protection et d'encadrement personnalisées peuvent être prises pour les activités physiques et les loisirs à risque.

✓ **Vaccinations contre les virus de l'hépatite A et B**, surtout chez l'enfant. Les vaccinations doivent être faites en zone deltoïdienne en sous-cutané strict, suivies d'une compression prolongée et de la mise en place d'un pansement compressif.

✓ La prévention des saignements de gencives (**gingivorragies**) consiste en un suivi régulier de l'état dentaire avec soins appropriés. Les extractions dentaires devront être réalisées en milieu hospitalier par un dentiste spécialisé.

✓ Protéger les enfants des piqûres d'insectes qui pourraient entraîner des saignements aux lésions de grattages.

✓ 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 Projet d'Accueil Individualisé (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 centre hospitalier le plus proche, de la carte de groupe sanguin, de la carte de soins établis par l'un de nos centres, du carnet de santé, des médicaments couramment utilisés (Exacyl®, mèches de Surgicel®...).

NOTES

NOS COORDONNEES

Centre de Référence coordonateur

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires CHU Bordeaux - Hôpital Cardiologique Haut-Lévêque

Dr Paquita Nurden
Alan Nurden *Conseiller Scientifique*
1 Avenue Magellan 33604 Pessac

Tél. : 05 57 65 64 78 / Fax. : 05 57 65 68 45
Adresse mail : crpp@chu-bordeaux.fr
Site internet : www.maladies-plaquettes.org



Centres de Référence associés

CHU Lyon - Hôpital Edouard Herriot

Pr Claude Négrier
5 Place Arsonval 69437 Lyon
Tél : 04 72 11 73 38



CHU Toulouse - Hôpital Purpan

Pr Pierre Sié
1 Place Dr Baylac 31059 Toulouse
Tél : 05 61 77 90 66



CHU Bicêtre – APHP

Dr Marie Dreyfus
78 Rue du Général Leclerc 94275 Le Kremlin Bicêtre
Tél : 01 45 21 35 94



CHU Robert Debré – APHP

Dr Nicole Schlegel
48 Boulevard Sérurier 75019 Paris
Tél : 01 40 03 20 00



CHU Armand Trousseau – APHP

Dr Rémi Favier
26 Avenue du Dr Arnold Netter 75012 Paris
Tél : 01 44 73 67 23



Centres de Compétence

CHU Marseille - Hôpital Timone

Pr Marie-Christine Alessi
13385 Marseille

Région PACA / Corse

CHU Tours - Hôpital Trousseau

Pr Yves Gruel
37044 Tours

Région Grand-Ouest

CHU Nancy - Hôpital Brabois

Pr Thomas Lecompte
54511 Vandoeuvre les Nancy

Région Grand-Est

CHU Montpellier - Hôpital Saint-Eloi

Pr Jean François Schved
34295 Montpellier

**Région Languedoc-Roussillon /
DOM-TOM**