

CRPP

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires

Thrombasthénie de Glanzmann

Livret destiné au patient

Quelle est cette maladie

Mode de transmission

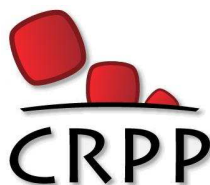
Population à risque

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 **Thrombasthénie de Glanzmann**.

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 répartis dans six CHU en France. Ce groupe est coordonné par le CHU de Bordeaux.

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.

Actualisé le 20 juillet 2010

Quelle est cette maladie ?

La **Thrombasthénie de Glanzmann** est une maladie héréditaire hémorragique extrêmement rare, due à une anomalie des plaquettes.

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 la **Thrombasthénie de Glanzmann**, les plaquettes ne peuvent pas adhérer correctement sur la paroi du vaisseau et donc le saignement ne peut pas être arrêté efficacement.

Quel est le mode de transmission ?

Cette maladie correspond à une anomalie génétique qui peut toucher aussi bien les filles que les garçons. Elle doit être transmise par les deux parents :

- Il est possible qu'un seul des parents transmette le gène anormal alors que le deuxième parent a, lui, transmis un gène normal. Dans ce cas, l'enfant est porteur de l'anomalie, comme ses parents. Il ne développera pas la pathologie mais pourra éventuellement la transmettre à ses descendants.

- Si les deux parents transmettent le gène déficient, l'enfant sera porteur des deux gènes anormaux. Dans ce cas, les enfants ont une maladie hémorragique

Quelle est la population à risque ?

Les personnes issues de familles présentant un haut taux de consanguinité c'est-à-dire comptant de fréquentes unions entre des membres d'une même famille (qu'ils soient proches ou éloignés) sont plus à risque de présenter une thrombasthénie de Glanzmann.

Quelle est l'anomalie responsable ?

L'anomalie touche une protéine située sur la plaquette, appelée « GPIIb/IIIa », qui est nécessaire à l'agrégation des plaquettes entre elles. Dans le cas d'un fonctionnement normal, elle permet la fixation d'une protéine plasmatique, le fibrinogène, qui en se liant à plusieurs plaquettes induit leur agrégation. Les agrégats formés au niveau de la plaie permettent de l'obstruer et d'arrêter le saignement.

La protéine GPIIb/IIIa étant anormale dans la thrombasthénie de Glanzmann, le fibrinogène ne peut plus se fixer à la surface de plaquettes ce qui a pour conséquence une absence d'agrégation plaquettaire et donc des saignements prolongés.

Tableau clinique, biologique & diagnostique

Le diagnostic de cette pathologie est fait dans un laboratoire d'hématologie spécialisé, généralement situé dans un milieu hospitalier (CHU ou CHG)

Le premier signe clinique est la présence d'un **purpura** ou de **pétéchies** - petites taches rouges - au niveau de la peau. 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.

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. Des **hémorragies cérébrales** peuvent également survenir à l'occasion de traumatisme crânien, même modéré.

Sur le plan biologique, la thrombasthénie de Glanzmann se traduit par un taux de plaquettes normal avec un temps de saignement particulièrement allongé. Le profil d'agrégation plaquettaire montre une diminution ou une absence d'agrégation plaquettaire en réponse à une stimulation par de nombreux inducteurs. La confirmation du diagnostic est faite grâce à des techniques spécialisées qui montrent

un déficit isolé en GPIIb-IIIa. Enfin, l'analyse moléculaire est faite dans un laboratoire spécialisé, à la recherche d'une anomalie d'un gène codant pour une des protéines du complexe.

Prise en charge

Le diagnostic de **Thrombasthénie de Glanzmann** doit être noté sur le carnet de santé du malade et sur la carte de soin éditée par le Ministère de la Santé, ainsi que la surveillance évolutive (dates des consultations), les traitements conseillés en cas d'hémorragies, le nom et les coordonnées du médecin référent.

✓ Les moyens qui contribuent à stopper un saignement sont : 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 également 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 des plaquettes qui ont la protéine GPIIbIIIa normale.

✓ 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 réaliser une enquête familiale lorsque le diagnostic de thrombasthénie de Glanzmann est porté chez un membre de la famille.

Règles de vie

Bien qu'elle soit une maladie hémorragique, dont la sévérité est variable, la **Thrombasthénie de Glanzmann**, lorsqu'elle est bien prise en charge, est de très bon pronostic. Cependant 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 des 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: se munir des coordonnées du centre hospitalier

le plus proche, de la carte de groupe sanguin, du carnet de santé, des médicaments couramment utilisés (Exacyl®, mèches de Surgicel®...).

✓ 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, du carnet de santé, des médicaments couramment utilisés (Exacyl®, mèches de Surgicel®...)

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**