

CRPP

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires

Syndrome MYH9

Macrothrombocytopénies constitutionnelles liées à MYH9
(Anomalie de May-Hegglin, Syndrome de Sebastian, d'Epstein, de
Fechtner, d'Alport-like avec macrothrombocytopénie)

Livret destiné au patient

Décembre 2011

Quelle est cette maladie

Mode de transmission

Quelle est l'anomalie responsable

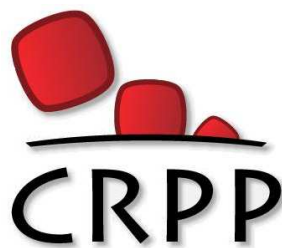
Tableau clinique, biologique et diagnostique

Prise en charge

Règles de vie

Ce document est le résultat de réflexion et d'échanges entre les médecins associés au CRPP. Il est relatif à l'information faite aux patients atteints de **Macrothrombocytopenies héréditaires liées à des mutations du gène *MYH9* appelées aussi « Syndrome MYH9 »**.

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



Quelle est cette maladie

Il s'agit d'un ensemble hétérogène de maladies héréditaires rares ayant en commun un risque de saignement dû à une anomalie de cellules sanguines appelées plaquettes. Ces maladies sont connues sous les termes suivants : **syndrome de May-Hegglin** (MHA), **de Fechtner** (FTNS), **d'Epstein** (EPTS), **de Sebastian** (SBS), **syndrome « Alport-like » avec Macrothrombocytopénie** (APSM). Une atteinte d'autres cellules sanguines, les globules blancs, peut coexister avec l'anomalie plaquettaire mais elle ne revêt pas de gravité particulière. Une association possible avec une surdité, une atteinte rénale et plus rarement avec une cataracte est une caractéristique de ces syndromes.

Mode de transmission

Ces maladies sont à transmission dominante : il suffit que l'un des parents soit atteint pour que les enfants le soient. Les **sujets atteints** sont **hétérozygotes** pour l'anomalie. Dans certaines familles, l'anomalie n'est pas retrouvée chez les parents. L'enfant est alors le premier membre atteint de la famille.

Ces maladies peuvent atteindre les deux sexes et sont observées dans des populations d'origine géographique différente.

Quelle est l'anomalie responsable

L'anomalie est une modification d'un constituant des plaquettes sanguines, appelée myosine. La myosine est indispensable pour que les plaquettes soient en nombre normal, ce qui est nécessaire pour arrêter un saignement. En cas d'anomalie de la myosine, les plaquettes sont en nombre diminué et leur taille augmente.

La myosine est présente dans d'autres cellules, les globules blancs, et dans d'autres organes : le rein, l'oreille, l'œil. Ces cellules et organes peuvent donc être atteints si la myosine est anormale.

Tableau clinique, biologique & diagnostique

Les signes hémorragiques sont inconstants et habituellement modérés. Les saignements sont spontanés parfois, mais **surtout provoqués** lors de traumatisme ou d'intervention chirurgicale. Les hémorragies peuvent aussi être sévères. La sévérité des manifestations hémorragiques ne varie pas avec l'âge. Les localisations spontanées les plus communes sont les saignements de nez, le purpura (petites taches rouges sur la peau) et les hémorragies prolongées au moment des règles.

Les syndromes FTNS, EPTS et APSM comportent de plus une **atteinte rénale** - simple protéinurie (albumine dans les urines) et hématurie (présence de sang dans les urines, pouvant évoluer vers une insuffisance rénale - et une **surdité**. Une **cataracte** bilatérale est parfois présente chez les patients atteints de FTNS ou d'APSM. Les atteintes rénales et oculaires ainsi que la surdité peuvent apparaître précocement pendant l'enfance ou plus tard à l'âge adulte seulement, mais le plus souvent avant 40 ans.

Les principaux risques médicaux liés au **Syndrome MYH9** sont de deux ordres :

- 1) hémorragies exposant aux risques transfusionnels
- 2) développement d'une insuffisance rénale irréversible conduisant à un traitement sous dialyse et parfois à la nécessité d'une transplantation rénale.

L'aggravation progressive d'une surdité, et, plus rarement, d'une cataracte doit également être surveillée régulièrement.

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

Prise en charge

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

✓ **Le diagnostic doit être noté sur le carnet de santé** ainsi que la surveillance évolutive (dates des consultations), les traitements conseillés en cas d'hémorragies, le nom et les coordonnées du médecin référent.

Le CRPP délivre des cartes de santé officielles (document avec le logo du Ministère de la Santé) aux patients. Sur ces cartes sont notées toutes ces informations. ✓ **Les traitements des hémorragies modérées** : traitements simplement locaux tels que compression prolongée sur la lésion qui saigne, méchage en cas de saignements de nez. 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 à titre curatif pour stopper une hémorragie sévère** sont des transfusions de plaquettes, associées si besoin à la transfusion de globules rouges en cas d'anémie. Elles devront être décidées en milieu hospitalier, selon le risque de ou l'importance du saignement. L'administration d'un facteur coagulant injectable par voie veineuse pourra être associée à ces transfusions dans certains cas.

✓ **Le traitement d'une anémie chronique** par carence en fer, relativement rare chez ces patients, se fait par la prise de médicament (fer) par voie orale.

La surveillance évolutive: en l'absence de signes de gravité, en particulier évoquant une insuffisance rénale ou une anémie, une surveillance annuelle des plaquettes et de l'hémoglobine (dépistage d'une anémie) et de l'état rénal (protéinurie, créatinine) paraît souhaitable. Un contrôle auprès d'un spécialiste est conseillé devant l'apparition d'une surdité (audiogramme) ou d'un trouble de la vision (recherche de cataracte). En dehors de surdité ou de trouble de la vision, un contrôle systématique de l'ouïe et de la vision est conseillé tous les 3 à 5 ans dans le but d'un dépistage précoce des manifestations citées.

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.
- ✓ Faire les **vaccinations contre les virus de l'hépatite A et B**, surtout chez l'enfant, même si le risque de transmission par les transfusions sanguines est actuellement très faible.
- ✓ **Vaccinations** : Les vaccinations doivent être faites à la partie supérieure de la face externe du bras, en sous-cutané strict, suivies d'une compression manuelle prolongée et de la mise en place d'un pansement compressif.
- ✓ **Pratique des activités physiques** : La pratique des sports violents ou de contact est contre-indiquée. Des mesures de protection et d'encadrement personnalisés pour les activités physiques et les loisirs à risque doivent être prévues.
- ✓ Prévention des **saignements des gencives** : elle 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 et suivies d'une pose de colle biologique ou utilisation de gouttières compressives qui peuvent permettre d'éviter les transfusions plaquettaires.
- ✓ **Réduction et préventions des saignements de nez** : utiliser une huile nasale
- ✓ **Prévention/limitation d'une surdité** :
 - éviter les traumatismes sonores
 - éviter certains médicaments :
 - antibiotiques injectables et gouttes auriculaires contenant ces produits
 - certains diurétiques (lasilix), et le Roaccutane
 - éviter les métiers exposés aux bruits
 - déconseiller certaines activités : plongée sous-marine, parachutisme, boxe, haute montagne, acrogym, manèges rotatifs violents
- ✓ **Protection contre les piqûres d'insectes**: afin d'éviter des saignements au niveau des lésions de grattage.
- ✓ **Scolarisation** : prévenir le personnel enseignant de la pathologie et des conduites à tenir en cas d'accident et établir un Programmes Actions Intégrées (P.A.I.).

✓ **Déplacements (voyage, déménagement, loisir) en dehors du contexte habituel** : se munir des coordonnées du CHU le plus proche, de la carte de santé, de la carte de groupe sanguin, du carnet de santé, des médicaments couramment utilisés.

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