

QUE SONT LES DYSFONCTIONS PLAQUETTAIRES HÉRÉDITAIRES?



FMH

50

ANS CONSACRÉS À AMÉLIORER
LE TRAITEMENT POUR TOUS

FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE
World Federation of Hemophilia
Federación Mundial de Hemofilia

Publié par la **Fédération mondiale de l'hémophilie** (FMH)

© Fédération mondiale de l'hémophilie, 2012

La version originale anglaise de la présente publication a été préparée par la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) et revue par la Dre. Amy Shapiro et les membres du comité de la maladie de von Willebrand et des coagulopathies rares de la FMH : Dr. Paula Bolton-Maggs (présidente), Clare Cecchini, Dr. Philippe de Moerloose, Dr. Augusto Federici, Dr. Rezan Kadir, Dr. Roshni Kulkarni, Anne-Marie Nazzarro, Dr. Flora Peyvandi et Dr. Alok Srivastava. La FMH remercie Misha Prout et le Dr. Philippe de Moerloose pour leur révision de cette traduction.

La FMH encourage la redistribution de ses publications à des fins éducatives par des organismes à but non lucratif qui se consacrent à l'hémophilie et aux troubles de coagulation.

Pour obtenir l'autorisation de réimprimer, diffuser ou traduire le présent livret, veuillez contacter le Service des communications à l'adresse ci-dessous.

Cette publication est disponible en anglais, français, espagnol, arabe, russe et chinois sur le site Web de la FMH, à www.wfh.org (format PDF). Pour commander d'autres exemplaires imprimés :

Fédération mondiale de l'hémophilie

1425, boulevard René-Lévesque Ouest, bureau 1010
Montréal (Québec) H3G 1T7
CANADA
Tél. : 514-875-7944
Télec. : 514-875-8916
Courriel : wfh@wfh.org

La Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) n'est engagée dans aucune pratique médicale et elle ne recommande en aucun cas un traitement précis à qui que ce soit. Les posologies et les schémas thérapeutiques sont constamment modifiés, et on note régulièrement de nouveaux effets secondaires. La FMH ne se prononce ni explicitement ni implicitement sur la valeur des doses ou des traitements indiqués dans la présente publication. Il est donc fortement conseillé de demander l'avis d'un médecin et/ou de consulter les instructions écrites de la société pharmaceutique avant l'administration de l'un des médicaments mentionnés dans ce livret. La FMH ne favorise pas de traitement ou de fabricant particulier, et la mention du nom d'un produit ne signifie pas que la FMH en fait la promotion.

Table des matières

Introduction	2
Le syndrome de Bernard-Soulier	5
Thrombasthénie de Glanzmann	8
Anomalies de la sécrétion plaquettaire.....	11
Moyens thérapeutiques	14
Conseils pour vivre avec une anomalie plaquettaire héréditaire	16

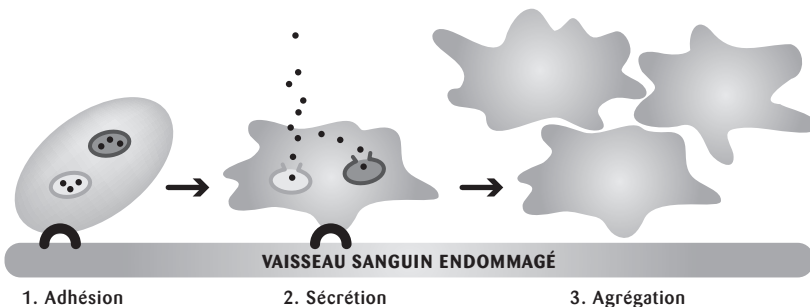
Introduction

QUE SONT LES PLAQUETTES?

Les plaquettes sont des petites cellules qui circulent dans le sang. Elles jouent un rôle important dans la formation des caillots de sang et la réparation des vaisseaux sanguins endommagés. Quand un vaisseau sanguin est endommagé, les plaquettes interviennent pour arrêter le saignement en formant un bouchon qu'on appelle clou plaquettaire. Ce processus comporte trois étapes :

- 1. L'ADHÉSION PLAQUETTAIRE :** les plaquettes adhèrent aux parois du vaisseau sanguin endommagé et le recouvrent pour arrêter le saignement.
- 2. LA SÉCRÉTION PLAQUETTAIRE :** en même temps, les plaquettes activées libèrent des signaux chimiques contenus dans des petits sacs appelés granules qui se trouvent à l'intérieur des plaquettes.
- 3. L'AGRÉGATION PLAQUETTAIRE :** les substances chimiques libérées par les plaquettes attirent d'autres plaquettes qui viennent s'agréger sur la blessure pour former le clou plaquettaire.

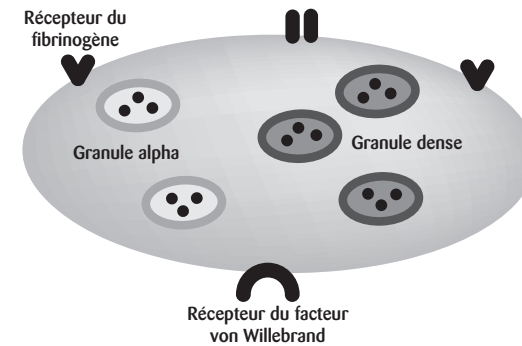
FIGURE 1. Les trois étapes de l'activation plaquettaire



Une fois que le clou plaquettaire est en place, d'autres protéines – appelées facteurs de coagulation – sont recrutées au site de la blessure. Ces facteurs de coagulation agissent ensemble à la surface des plaquettes pour solidifier le clou plaquettaire en formant un caillot de fibrine.

Les plaquettes ont plusieurs composants, comme les récepteurs et les granules, qui jouent un rôle important dans la coagulation.

FIGURE 2. Une plaquette avec des récepteurs de surface et des granules



RÉCEPTEURS

Les récepteurs sont des protéines présentes à la surface des plaquettes qui leur permettent d'interagir entre elles ainsi qu'avec d'autres cellules et avec différentes substances présentes dans le sang.

GRANULES

Les granules sont des petits sacs qui se trouvent dans les plaquettes et qui contiennent des protéines et d'autres substances chimiques nécessaires à la coagulation. Le contenu des granules est libéré lors de la sécrétion plaquettaire et agit alors comme signal chimique pour attirer d'autres plaquettes et cellules au site de la blessure afin d'arrêter le saignement. Il existe deux types de granules : les granules alpha et les granules denses. Chaque type de granule contient des substances chimiques différentes qui interviennent chacune à leur façon pour arrêter le saignement.

QUE SONT LES DYSFONCTIONS PLAQUETTAIRES?

Les dysfonctions plaquettaires, que l'on appelle aussi anomalies plaquettaires ou anomalies de la fonction plaquettaire, sont des maladies caractérisées par une altération de la fonction plaquettaire. Comme le clou plaquettaire ne se forme pas correctement, les personnes qui souffrent d'une telle anomalie risquent de saigner plus longtemps que la normale. De même, elles sont plus susceptibles de saigner facilement ou de faire des ecchymoses (bleus). Les anomalies plaquettaires peuvent être dues à un problème lié directement aux plaquettes, à l'un des récepteurs ou aux granules.

Les anomalies plaquettaires sont héréditaires (c'est-à-dire transmis aux enfants par leurs parents) ou acquis. Ce livret porte sur les anomalies plaquettaires héréditaires.

Le syndrome de Bernard-Soulier

Le syndrome de Bernard-Soulier est une anomalie héréditaire de la fonction plaquettaire causée par une anomalie du récepteur du facteur de von Willebrand (VWF, voir la figure 2). Ce récepteur est aussi appelé récepteur GpIb-V-IX. Les récepteurs sont des protéines présentes à la surface des plaquettes qui leur permettent d'interagir entre elles ainsi qu'avec d'autres cellules et différentes substances présentes dans le sang. Si le récepteur du VWF est absent ou ne fonctionne pas correctement, les plaquettes n'adhèrent pas correctement à la paroi du vaisseau sanguin endommagé, et il est alors difficile pour le caillot de sang de se former normalement.

Le syndrome de Bernard-Soulier est un syndrome autosomique récessif, ce qui veut dire que les deux parents doivent être porteurs de la modification génétique (même si habituellement ils ne sont pas eux-mêmes atteints de la maladie) et la transmettre à leur enfant. Comme toutes les anomalies qui se transmettent de cette façon, ce syndrome est plus répandu dans les régions du monde où le mariage entre proches parents est commun (mariage consanguin). Le syndrome de Bernard-Soulier affecte autant les hommes que les femmes.

SYMPTÔMES

Les symptômes du syndrome de Bernard-Soulier varient d'une personne à l'autre. Habituellement, on les remarque pour la première fois pendant l'enfance.

Les personnes atteintes du syndrome de Bernard-Soulier peuvent présenter les symptômes suivants :

- des ecchymoses, ou bleus, qui apparaissent facilement;
- des saignements de nez (épistaxis);
- des saignements des gencives;
- des saignements menstruels abondants ou prolongés (ménorragies) ou des saignements lors de l'ovulation, ou pendant ou après l'accouchement;
- des saignements anormaux pendant ou après une chirurgie, la circoncision ou un traitement dentaire;

- rarement, le vomissement de sang ou la présence de sang dans les selles à cause de saignements intestinaux (hémorragies gastro-intestinales).

Le syndrome de Bernard-Soulier cause plus de problèmes pour les femmes que pour les hommes en raison du risque de saignement associé aux menstruations et à l'accouchement.

DIAGNOSTIC

Il n'existe pas de test unique pour diagnostiquer toutes les anomalies plaquettaires. Le diagnostic du syndrome de Bernard-Soulier exige une histoire médicale détaillée et de nombreux tests en laboratoire qui devraient être effectués dans un centre spécialisé dans les anomalies de la coagulation.

Chez les personnes atteintes du syndrome de Bernard-Soulier :

- Le temps de saignement (test qui mesure le temps que met une petite coupure pour cesser de saigner) est plus long que la normale. La réalisation de ce test peut être problématique chez les jeunes enfants. Son usage est de moins en moins répandu, particulièrement là où des tests plus précis existent.
- Le temps d'occlusion plaquettaire (test qui mesure le temps nécessaire à la formation du clou plaquettaire dans un échantillon de sang) est plus long que la normale. Ce test est exécuté au moyen d'un appareil spécial appelé analyseur de la fonction plaquettaire (PFA-100®).
- Les plaquettes semblent plus grosses que la normale au microscope.
- Habituellement, le nombre de plaquettes est inférieur à la normale.
- Les plaquettes n'adhèrent pas les unes aux autres en réaction à un test de laboratoire qui provoque l'agrégation plaquettaire par l'exposition à la ristocétine.
- Des tests sanguins spécifiques révèlent une quantité moindre ou l'absence du récepteur de VWF (GpIb-V-IX) à la surface des plaquettes. Ce test est le plus concluant, mais il n'est pas disponible partout.

Remarque : tous les tests ne sont pas tous disponibles dans tous les centres de traitement.

Chez les enfants, le syndrome de Bernard-Soulier est parfois confondu avec le purpura thrombocytopénique auto-immun, un trouble plaquettaire acquis qui est caractérisé par une diminution du nombre de plaquettes.

OPTIONS THÉRAPEUTIQUES

La plupart des gens qui souffrent du syndrome de Bernard-Soulier ont besoin de traitement pendant une intervention chirurgicale (y compris les chirurgies dentaires) ou après une blessure ou un accident. Au besoin, le syndrome de Bernard-Soulier peut être soigné par ces moyens :

- agents antifibrinolytiques;
- facteur VIIa recombinant;
- desmopressine;
- colles de fibrine;
- thérapie hormonale (contraceptifs) ou système ou dispositif intra-utérin à libération de lévonorgestrel (Mirena IUS) pour maîtriser les saignements menstruels trop abondants;
- suppléments de fer au besoin pour soigner l'anémie causée par des saignements excessifs ou prolongés;
- transfusions de plaquettes, lorsque les saignements sont graves.

Voir **MOYENS THÉRAPEUTIQUES** à la page 14 pour plus de détails.

Les personnes atteintes du syndrome de Bernard-Soulier doivent s'abstenir de prendre de l'Aspirine®, des anti-inflammatoires non stéroïdiens (p. ex. l'ibuprofène et le naproxène) et les médicaments anticoagulants parce que ceux-ci peuvent aggraver les saignements.

Pour en savoir plus sur les médicaments et les remèdes à base de plantes que ne devraient pas prendre les personnes atteintes d'anomalies de la coagulation, visitez le site Web de la FMH à l'adresse **www.wfh.org**.

Thrombasthénie de Glanzmann

La thrombasthénie de Glanzmann est une anomalie plaquettaire héréditaire causée par une anomalie du récepteur de **fibrinogène** (aussi appelé récepteur **GpIIb/IIIa**, voir la figure 2). Les récepteurs sont des protéines présentes à **la surface des plaquettes** qui leur permettent d'interagir entre elles ainsi qu'avec d'autres cellules ou différentes substances présentes dans le sang. Si le récepteur du fibrinogène est absent ou ne fonctionne pas correctement, les plaquettes ne s'agrègent pas les unes aux autres au site de la blessure, et il est alors **difficile pour le caillot de sang de se former** normalement.

La thrombasthénie de Glanzmann est une maladie autosomique **récessive**, ce qui signifie que les deux parents doivent être porteurs de la modification génétique (même si habituellement ils ne sont pas eux-mêmes atteints de la maladie) et la transmettre à leur enfant. Comme toutes les anomalies qui se transmettent de cette façon, il est plus répandu dans les régions du monde où le mariage entre proches parents est commun (mariage consanguin). La thrombasthénie de Glanzmann affecte autant les hommes que les femmes.

SYMPTÔMES

Les symptômes de la thrombasthénie de Glanzmann varient d'une personne à l'autre, de saignements bénins à ceux qui menacent la vie. Habituellement, les premiers signes de la maladie se remarquent **pendant l'enfance**.

Les personnes atteintes de la thrombasthénie de Glanzmann peuvent présenter les symptômes suivants :

- des **ecchymoses, ou bleus**, qui apparaissent facilement;
- des saignements de nez (**épistaxis**);
- des saignements des **gencives**;
- des **saignements menstruels** abondants ou prolongés (ménorragies) ou des **saignements lors de l'ovulation**, ou pendant ou après l'accouchement;
- des saignements anormaux pendant ou après une chirurgie, la circoncision ou un traitement dentaire;

- **rarement, le vomissement de sang** ou la présence de sang dans les selles à cause de saignements intestinaux (hémorragies gastro-intestinales) ou de l'appareil génito-urinaire (reins, uretère, vessie et urètre).

La thrombasthénie de Glanzmann cause plus de problèmes pour les femmes que pour les hommes, à cause du **risque de saignement associé aux menstruations** et à l'accouchement.

DIAGNOSTIC

Il n'existe pas de test unique pour diagnostiquer toutes les anomalies plaquettaires. Le diagnostic de la thrombasthénie de Glanzmann exige une histoire médicale détaillée et de nombreux tests en laboratoire qui devraient être effectués dans un centre spécialisé dans les anomalies de la coagulation.

Chez les personnes atteintes de thrombasthénie de Glanzmann :

- Le temps de saignement (test qui mesure le temps que met une petite coupure pour cesser de saigner) est plus long que la normale. La réalisation de ce test peut être problématique chez les jeunes enfants. Son usage est de moins en moins répandu, particulièrement là où des tests plus précis existent.
- Le temps d'occlusion plaquettaire (test qui mesure le temps nécessaire à la formation du clou plaquettaire dans un échantillon de sang) est plus long que la normale. Ce test est exécuté au moyen d'un appareil spécial appelé analyseur de la fonction plaquettaire (PFA-100®).
- Les plaquettes n'agrègent pas les unes aux autres comme elles le devraient en réaction à plusieurs substances chimiques différentes au cours d'une série de tests appelés globalement « étude de l'agrégation plaquettaire ».
- Des tests sanguins spécifiques révèlent une baisse ou une absence du récepteur de fibrinogène (GpIIb/IIIa) à la surface des plaquettes. Ce test est le plus concluant, mais il n'est pas disponible partout.

Remarque : tous les tests ne sont pas tous disponibles dans tous les centres de traitement.

OPTIONS THÉRAPEUTIQUES

La plupart des gens qui souffrent de thrombasthénie de Glanzman ont besoin de traitement pendant une intervention chirurgicale (y compris les chirurgies dentaires) ou après une blessure ou un accident. Au besoin, la thrombasthénie de Glanzman peut être soignée par ces moyens :

- agents antifibrinolytiques;
- facteur VIIa recombinant;
- colles de fibrine;
- thérapie hormonale (contraceptifs) ou système ou dispositif intra-utérin à libération de lévonorgestrel (Mirena IUS) pour maîtriser les saignements menstruels trop abondants;
- suppléments de fer au besoin pour soigner l'anémie causée par des saignements excessifs ou prolongés;
- transfusions de plaquettes, lorsque les saignements sont graves.

Voir **MOYENS THÉRAPEUTIQUES** à la page 14 pour plus de détails.

Les personnes atteintes de thrombasthénie de Glanzman doivent s'abstenir de prendre de l'Aspirine®, des anti-inflammatoires non stéroïdiens (p. ex. l'ibuprofène et le naproxène) et des anticoagulants, parce que ceux-ci peuvent aggraver les saignements.

Pour en savoir plus sur les médicaments et les remèdes à base de plantes que ne devraient pas prendre les personnes atteintes de troubles de coagulation, visitez le site Web de la FMH à l'adresse www.wfh.org.

Anomalies de la sécrétion plaquettaire

Les anomalies de la sécrétion plaquettaire sont des maladies héréditaires causées par des anomalies des granules plaquettaires. Les granules sont des petits sacs à l'intérieur des plaquettes qui contiennent des protéines et d'autres substances chimiques importantes au fonctionnement plaquettaire. Le contenu des granules est libéré lors de sécrétion plaquettaire (voir la figure 1) et agit alors comme signal chimique pour attirer d'autres plaquettes et cellules au site de la blessure afin d'arrêter le saignement. Il existe deux types de granules : les granules alpha et les granules denses.

Certaines anomalies de la sécrétion plaquettaire sont dues à un déficit en granules ou de leur contenu, mais les plus communes s'observent lorsque les plaquettes n'arrivent pas à libérer le contenu des granules dans la circulation sanguine.

Le mode de transmission (des parents à l'enfant) des anomalies de la sécrétion plaquettaire est différent de ce qu'il est pour d'autres types d'anomalies plaquettaires, et il varie d'une personne à l'autre.

1. **LES ANOMALIES DU MÉCANISME SÉCRÉTEUR** renvoient à divers troubles associés à une anomalie de la sécrétion plaquettaire. Les granules sont présents dans les plaquettes, mais leur contenu n'est pas correctement libéré dans le sang.
2. **LE SYNDROME DU POOL VIDE** est un trouble plaquettaire dû à un déficit en granules denses ainsi que des substances chimiques que ceux-ci renferment normalement. En l'absence de ces substances, l'activation plaquettaire est affectée et la vasoconstriction ne survient pas pour stopper l'épanchement de sang au site de la blessure. Ce type d'anomalie peut caractériser d'autres maladies héréditaires, comme les syndromes d'Hermansky-Pudlak et de Chediak-Higashi.
3. **LE SYNDROME DES PLAQUETTES GRISES** est un trouble plaquettaire très rare causé par un déficit en granules

alpha ainsi que des substances chimiques que ceux-ci renferment normalement. Ce problème nuit à l'adhésion et à l'agrégation plaquettaire et donc à la réparation du vaisseau sanguin abîmé.

SYMPTÔMES

Les symptômes associés aux anomalies de la sécrétion plaquettaire varient d'une personne à l'autre, et sont habituellement de légers à modérés.

Les personnes atteintes d'anomalies de la sécrétion plaquettaire peuvent présenter les symptômes suivants :

- des ecchymoses, ou bleus, qui apparaissent facilement;
- des saignements de nez (épistaxis);
- des saignements des gencives;
- des saignements menstruels abondants ou prolongés (ménorragies) ou des saignements lors de l'ovulation, ou pendant ou après l'accouchement;
- des saignements anormaux pendant ou après une chirurgie, la circoncision ou un traitement dentaire.

DIAGNOSTIC

Il n'existe pas de test unique pour diagnostiquer tous les troubles plaquettaires. Le diagnostic des anomalies de la sécrétion plaquettaire exige une histoire médicale détaillée et de nombreux tests qui devraient être effectués dans un centre spécialisé dans les anomalies de coagulation.

Chez les personnes atteintes d'anomalies de la sécrétion plaquettaire :

- Les plaquettes n'agrègent pas les unes aux autres comme elles le devraient au cours d'une série de tests de laboratoire appelés globalement « étude de l'agrégation plaquettaire ». Les tests d'agrégation plaquettaire sont le moyen le plus probant de diagnostiquer ces troubles.
- Les granules ne sont pas nécessairement visibles lorsque les plaquettes sont examinées avec un microscope spécialisé qui s'appelle un microscope électronique.

- Le temps de saignement (test qui mesure le temps que met une petite coupure pour cesser de saigner) est plus long que la normale. La réalisation de ce test peut être problématique chez les jeunes enfants. Son usage est de moins en moins répandu, particulièrement là où des tests plus précis existent.

OPTIONS THÉRAPEUTIQUES

La plupart des gens qui souffrent de troubles de la sécrétion plaquettaire ont besoin de traitement pendant une intervention chirurgicale (y compris les chirurgies dentaires) ou après une blessure ou un accident. Au besoin, les troubles de la sécrétion plaquettaire peuvent être soignés par ces moyens :

- agents antifibrinolytiques;
- desmopressine (n'est pas toujours utile lorsqu'il y a un déficit en granules alpha);
- transfusions de plaquettes;
- thérapie hormonale (contraceptifs) ou système ou dispositif intra-utérin à libération de lévonorgestrel (Mirena IUS) pour maîtriser les saignements menstruels trop abondants;
- supplément de fer au besoin pour soigner l'anémie causée par des saignements excessifs ou prolongés;
- colles de fibrine.

Voir **MOYENS THÉRAPEUTIQUES** à la page 14 pour plus de détails.

Les personnes qui souffrent de troubles de la sécrétion plaquettaire doivent s'abstenir de prendre de l'Aspirine®, des anti-inflammatoires non stéroïdiens (p. ex. l'ibuprofène et le naproxène) et les médicaments anticoagulants, parce que ceux-ci peuvent aggraver les saignements, à moins que ces médicaments ne leur soient prescrits pour des raisons précises par un médecin qui connaît ces anomalies.

Pour en savoir plus sur les médicaments et les remèdes à base de plantes que ne devraient pas prendre les personnes atteintes d'anomalies de la coagulation, visitez le site Web de la FMH à l'adresse www.wfh.org.

Moyens thérapeutiques

AGENTS ANTIFIBRINOLYTIQUES

Ces agents, sous forme d'acide tranexamique et d'acide aminocaproïque, sont utilisés pour stabiliser un caillot formé dans certaines parties du corps, comme la bouche, la vessie ou l'utérus. Ils sont très utiles dans bien des contextes, dont celui des soins dentaires, mais sont peu utiles en cas de saignement interne majeur ou lors d'une chirurgie. Les agents antifibrinolytiques sont aussi utilisés pour maîtriser les saignements menstruels excessifs. Ils peuvent être appliqués localement, dans la bouche par exemple, ou encore être administrés par voie orale ou par injection.

FACTEUR VIIa RECOMBINANT

Le facteur VIIa recombinant peut être très efficace pour soigner les saignements chez certaines personnes atteintes de thrombasthénie de Glanzmann ou du syndrome de Bernard-Soulier, et pour prévenir un saignement avant une chirurgie. Il est une alternative particulièrement utile à la transfusion de plaquettes pour éviter que les patients ne développent des anticorps dirigés contre les plaquettes ou pour continuer le traitement lorsque le patient a développé des anticorps (voir « Transfusion de plaquettes » à la page 15). Le facteur VIIa recombinant est fabriqué en laboratoire et ne provient pas du plasma humain.

DESMOPRESSINE

La desmopressine est une hormone synthétique qui peut aider à maîtriser un saignement en cas d'urgence ou pendant une chirurgie. Elle peut être injectée dans une veine ou sous la peau (injection sous-cutanée), ou encore administrée sous forme de vaporisateur nasal. La desmopressine n'est pas efficace pour tous les troubles plaquettaires, ni chez tous les patients.

COLLES DE FIBRINE

Les colles de fibrine sont une option dans certains pays. Elles sont utilisées pour soigner des blessures externes ou durant certains

traitements dentaires, comme l'extraction d'une dent. Elles doivent être appliquées directement au site du saignement.

THÉRAPIE HORMONALE

La thérapie hormonale (contraceptifs) ou un système ou dispositif intra-utérin à libération de lévonorgestrel (Mirena IUS) peuvent être utilisés pour maîtriser les saignements menstruels abondants.

SUPPLÉMENTS DE FER

Les suppléments de fer peuvent être pris au besoin pour soigner l'anémie, ou une carence en fer sans anémie, causée par des saignements excessifs ou prolongés.

TRANSFUSION DE PLAQUETTES

Les transfusions de plaquettes peuvent être nécessaires pour soigner un saignement grave ou prolongé ou pour prévenir les saignements pendant ou après une chirurgie. Bien que les transfusions de plaquettes puissent s'avérer très efficaces, on les évite autant que possible parce que certaines personnes développent des anticorps dirigés contre les plaquettes, ce qui diminue l'efficacité de transfusions suivantes.

Tous ces traitements peuvent avoir des effets indésirables. Les personnes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire devraient discuter de ces effets avec leur médecin avant d'opter pour l'un d'eux.

Conseils pour vivre avec une anomalie plaquettaire héréditaire

FAIRE FACE AUX DIAGNOSTIC

Apprendre qu'un proche souffre d'une anomalie plaquettaire héréditaire, ou qu'on en est soi-même atteint, peut être bouleversant et susciter toutes sortes d'émotions. Certains ressentent de la peur et de l'inquiétude; d'autres sont profondément soulagés d'enfin connaître la cause de leurs symptômes. Les parents peuvent s'en vouloir d'avoir transmis une maladie héréditaire à leur enfant. Tous ces sentiments sont naturels, et ils évoluent en général avec le temps, à mesure qu'on apprivoise la situation et son impact au quotidien que ce soit pour soi ou pour son entourage.

Le fait d'en parler – avec des amis, des parents, des professionnels de la santé ou d'autres personnes qui sont elles aussi atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire – peut apporter beaucoup de réconfort. Pour apaiser la crainte et se sentir plus en confiance, il est bon de se familiariser le plus possible avec l'anomalie. Adressez-vous à l'organisation de patients près de chez vous ou au centre local de traitement des anomalies de la coagulation pour poser des questions et discuter de vos options. Vous trouverez les coordonnées de groupes de patients ou de centres de traitement sur le site Web de la FMH, à l'adresse www.wfh.org.

ADOPTER UNE VIE SAINE

Les personnes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire devraient être suivies dans un centre spécialisé dans le diagnostic et le traitement des anomalies de la coagulation. Un tel centre est en effet plus susceptible d'offrir des soins et de l'information de qualité. Une alimentation équilibrée et un programme d'exercice régulier sont essentiels pour rester en bonne forme. L'exercice physique régulier a l'avantage d'aider à diminuer le stress, l'anxiété et la dépression, de même que la fréquence et la gravité de certains types de saignements.

Certains aliments ou additifs alimentaires, comme l'alcool, les huiles de poisson, les champignons chinois noirs et l'ajoène (un composant de l'ail), ainsi que plusieurs remèdes à base de plantes, peuvent perturber la fonction plaquettaire et aggraver les symptômes.

PRENDRE SOIN DE SES DENTS

Une bonne hygiène des dents et de la bouche est essentielle pour prévenir les caries et les maladies des gencives. Pour les personnes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire, il est très important d'adopter de bonnes habitudes d'hygiène buccale pour réduire la nécessité des chirurgies buccales, lesquelles peuvent être compliquées par des saignements excessifs ou prolongés. Les personnes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire devraient :

- se brosser les dents au moins deux fois par jour;
- passer la soie dentaire régulièrement;
- utiliser un dentifrice fluoré (des suppléments de fluorure sont prescrits au besoin);
- se faire examiner régulièrement les dents par un dentiste.

Les interventions comme le détartrage, les extractions ou les traitements de canal radiculaire peuvent déclencher un saignement chez une personne atteinte d'un trouble plaquettaire. Le dentiste devrait consulter le centre de traitement de l'hémophilie ou des maladies de la coagulation pour évaluer les risques que peut courir chaque patient et planifier l'intervention pour éviter ou contrôler tout saignement. Un médicament pris au préalable peut aider à maîtriser les saignements et faciliter le déroulement de l'intervention et la guérison.

VACCINS

Les personnes atteintes d'un trouble plaquettaire héréditaire devraient se faire vacciner. Les vaccins devraient être administrés par voie sous-cutanée plutôt qu'intramusculaire pour réduire le risque de saignement.

MÉDICAMENTS À ÉVITER

Les personnes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire devraient discuter avec leur médecin de tous les remèdes à base de plantes, médicaments en vente libre et médicaments prescrits qu'elles prennent. Certains médicaments en vente libre comme l'acide acétylsalicylique (AAS ou Aspirine®) ou les anti-inflammatoires non stéroïdiens (comme l'ibuprofène et le naproxène) doivent être évités car ils interfèrent avec la fonction plaquettaire. De nombreux autres médicaments, comme les anticoagulants, certains antibiotiques, certains médicaments pour le cœur, certains antidépresseurs, certains anesthésiques et antihistaminiques, peuvent aussi affecter la fonction plaquettaire. Si vous souffrez d'une anomalie plaquettaire, vous ne devriez pas prendre de médicaments qui perturbent la fonction plaquettaire à moins de consulter un médecin qui connaît l'anomalie dont vous souffrez. Pour plus d'information sur les médicaments à éviter, visitez le site Web de la FMH à l'adresse www.wfh.org.

GARDER SES RENSEIGNEMENTS MÉDICAUX SUR SOI EN TOUT TEMPS

Les personnes atteintes d'une anomalie de la coagulation devraient toujours avoir avec elles des informations sur l'anomalie dont elles souffrent et le traitement prescrit, ainsi que le nom et le numéro de téléphone de leur médecin ou centre de traitement. En cas d'urgence, un bracelet médical ou une autre forme d'identification, comme la carte médicale internationale de la FMH, renseigne le personnel soignant sur l'anomalie plaquettaire héréditaire dont vous souffrez.

Lorsque vous préparez un voyage, obtenez les adresses et numéros de téléphone des centres de traitement des maladies de coagulation qui se trouvent aux endroits que vous comptez visiter, et conservez cette information avec vous. Vous pouvez consulter le répertoire mondial des centres de traitement sur le site Web de la FMH, à l'adresse www.wfh.org.

ENJEUX CONCERNANT LES FILLES ET LES FEMMES

Les femmes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire peuvent présenter plus de symptômes que les hommes à cause du risque de saignement associé aux menstruations et à l'accouchement. Chez les jeunes filles, les premières menstruations peuvent être particulièrement abondantes. Les femmes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire peuvent avoir des pertes menstruelles fortes ou prolongées, ce qui les met à risque de carence en fer (taux de fer bas qui provoque faiblesse et fatigue) ou d'anémie (insuffisance en fer des globules rouges).

Les femmes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire devraient bénéficier d'une consultation génétique sur les risques d'avoir un enfant atteint d'une telle anomalie bien avant toute grossesse prévue, et voir un obstétricien dès qu'elles soupçonnent qu'elles sont enceintes. Celui-ci devrait collaborer étroitement avec le personnel d'un centre de traitement des maladies de la coagulation pour fournir les meilleurs soins possibles pendant la grossesse et à l'accouchement, et minimiser les complications possibles tant pour la mère que pour le nouveau-né.

L'hémorragie post-partum est le principal risque lié à la grossesse. Toutes les anomalies de la coagulation sont associées à un risque accru de saignement que ce soit immédiatement après l'accouchement ou plusieurs semaines plus tard. Les femmes atteintes d'anomalies plaquettaires devraient donc collaborer avec leurs médecins (l'hématologue ou autre spécialiste des anomalies de la coagulation et leur obstétricien) pour élaborer un plan d'accouchement adapté. Ce plan devrait aborder chacune des étapes du travail, y compris la délivrance du placenta, pour atténuer les risques et la gravité des saignements. Le traitement varie selon les femmes et dépend des antécédents personnels et familiaux de chacune en ce qui concerne les symptômes, le diagnostic et la gravité de l'anomalie plaquettaire, ainsi que de la méthode d'accouchement (par voie vaginale ou par césarienne). Les femmes atteintes d'anomalies plaquettaires devraient aussi consulter un médecin immédiatement en cas de saignement important pendant la période postpartum.

Dans certaines circonstances, les nouveau-nés des femmes atteintes d'une anomalie plaquettaire héréditaire peuvent être à risque d'hériter la maladie et de saigner. Il faut éviter un travail long et difficile ou d'avoir recours à des instruments, comme des forceps ou une ventouse, pendant l'accouchement.

Certaines mères atteintes du syndrome de Bernard-Soulier ou de thrombasthénie de Glanzmann peuvent développer des anticorps dirigés contre les plaquettes, en particulier si elles ont reçu des transfusions de plaquettes dans le passé. Ces anticorps peuvent affecter le bébé pendant la grossesse et au moment de l'accouchement, et provoquer une baisse temporaire du taux de plaquettes. Chez les femmes à risque, les médecins contrôlent habituellement la présence d'anticorps pendant la grossesse afin d'être prêts pendant l'accouchement.

Pour plus d'information et pour consulter des ressources en plusieurs langues, visitez la page consacrée aux dysfonctions plaquettaires sur le site Web de la FMH, à l'adresse www.wfh.org.

Fédération mondiale de l'hémophilie

1425, boulevard René-Lévesque Ouest, bureau 1010

Montréal (Québec) H3G 1T7

CANADA

Tél. : 514-875-7944

Télé. : 514-875-8916

Courriel : wfh@wfh.org



FMH

50

ANS CONSACRÉS À AMÉLIORER
LE TRAITEMENT POUR TOUS

FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE

World Federation of Hemophilia

Federación Mundial de Hemofilia