

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées

Décembre 2019

**Centre de Référence
des Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles (CRPP)**

Synthèse à destination du médecin traitant

La thrombasthénie de Glanzmann (TG) est une maladie hémorragique héréditaire d'origine plaquettaire. Elle est liée à une anomalie quantitative et/ou qualitative du récepteur membranaire plaquettaire GPIIb/IIIa (intégrine $\alpha IIb\beta 3$), impliqué dans l'agrégation des plaquettes. Les maladies hémorragiques héréditaires apparentées à la TG sont liées à des défauts d'activation du récepteur GPIIb/IIIa, conséquence de variations de séquence de gènes codant pour des protéines intra-plaquettaires (Kindline 3, CalDAG-GEF1). L'absence ou la nette diminution de l'agrégation plaquettaire en réponse à la plupart ou à tous les inducteurs est la caractéristique principale de ces maladies. Dans la quasi-totalité des cas, ces anomalies sont d'origine génétique.

Devant des signes cliniques évoquant un trouble de l'hémostase (syndrome hémorragique inexplicable ou disproportionné), le médecin traitant doit adresser le patient à un centre spécialisé dans la prise en charge des maladies hémorragiques. À l'heure actuelle, il s'agit des Centres de Ressources et de Compétence des Maladies Hémorragiques Constitutionnelles (CRC-MHC) de la filière maladies rares « Maladies HÉMOrragiques » (MHEMO (cf. annexes).

Il est important de souligner qu'une numération plaquettaire et un bilan de coagulation (TP, TCA, Fibrinogène, facteur Willebrand) normaux ne permettent pas d'éliminer l'existence d'un trouble de l'hémostase. C'est pourquoi en cas de suspicion clinique, le médecin traitant doit adresser le malade à un centre spécialisé sur les maladies de l'hémostase.

Le médecin spécialiste de l'hémostase recherchera à l'interrogatoire les arguments cliniques évocateurs d'un trouble de l'hémostase, en particulier ceux caractéristiques d'une anomalie plaquettaire. Les principales manifestations de la TG et des maladies apparentées sont des saignements cutanéomuqueux à répétition. Ils surviennent le plus souvent dès les premières années de vie et parfois dès la naissance.

La confirmation du diagnostic de ces pathologies doit avoir lieu dans un centre spécialisé dans la prise en charge des pathologies plaquettaires constitutionnelles, c'est-à-dire dans un des centres du réseau des Centres de Référence des Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles (CRPP) (cf. annexes).

L'annonce du diagnostic fait partie intégrante du processus de prise en charge globale. Celle-ci ne peut être faite que par le centre spécialisé en relation avec le médecin traitant.

La prise en charge est multidisciplinaire et continue. Elle est coordonnée par le médecin du centre spécialisé en relation avec le médecin traitant.

Le médecin du CRC-MHC remet au patient une carte de soins et d'urgence, précisant le type de pathologie et les traitements appropriés, à présenter aux professionnels de santé amenés à le prendre en charge.

Quelle conduite à tenir face à un patient atteint de TG ou pathologies plaquettaires apparentées qui saigne ?

- Si un patient vient consulter son médecin traitant pour un syndrome hémorragique, celui-ci doit pouvoir évaluer cliniquement les conséquences de ce saignement (tension artérielle, fréquence cardiaque, signes d'anémie etc.) et mettre en place les mesures d'hémostase locale disponibles pour interrompre le saignement si sa localisation est accessible .
- Si ces mesures d'hémostase ne sont pas suffisantes ou pas possibles ou si le saignement retentit sur l'état général, il doit proposer rapidement un transfert dans un hôpital bénéficiant de l'expertise d'un centre spécialisé dans les pathologies plaquettaires. Si cela n'est pas possible, le transfert se fera dans le service d'urgences le plus proche et le plus

compétent, qui contactera au plus vite le médecin référent, afin de mettre en place la prise en charge la mieux adaptée.

- D'autre part, le rôle du médecin traitant (avec l'aide du médecin spécialisé) est d'éduquer le patient et son entourage sur :
 - les précautions à prendre afin d'éviter au maximum la survenue d'événements pouvant être responsables d'un syndrome hémorragique ;
 - la conduite à tenir en cas de saignements incontrôlés ;
 - les modalités de suivi au long cours de la maladie ;
 - l'importance de la carte de soins ;
 - le dossier de prise en charge à 100 % (affection de longue durée) avec le patient.

Informations utiles

Site internet d'Orphanet : <http://www.orpha.net>

Site internet de l'Association Française de Hémophiles : <https://afh.asso.fr>

Site internet filière MHémo : <https://mhemo.fr>

Site internet du CRPP : <https://maladies-plaquettes.org/>

Site internet d'éducation thérapeutique : <http://www.the3p.fr>

Coordonnées des centres de référence, de compétence et de l'association de patients

Site internet filière MHémo : <https://mhemo.fr>

Site coordonnateur du Centre de Référence

Marseille

Centre d'Exploration des pathologies hémorragiques et thrombotiques, CEHT, Laboratoire d'Hématologie, Hôpital La Timone Adultes 264 rue Saint Pierre

13385 MARSEILLE CEDEX 05

Sites constitutifs du Centre de Référence

Bordeaux

Laboratoire d'Hématologie CHU de Bordeaux-GH Sud - Hôpital Haut-Lévêque

1 avenue Magellan 33604 PESSAC CEDEX

Paris-Debré

Service d'Hématologie biologique CHU Paris - Hôpital Robert Debré

48 boulevard Sérurier

75019 PARIS

Paris - Armand Trousseau

Service d'Hématologie biologique
CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau
26 avenue du Docteur Arnold Netter
75012 PARIS CEDEX 12

Toulouse

Laboratoire hématologie
Hôpital Rangueil CHU Toulouse
1, avenue du Professeur Jean Poulhès - TSA 50032 –
31059 Toulouse cedex 9

Centres de Ressources et de Compétences du Centre de Référence

Amiens

Secteur Adultes Hôpital SUD – Hall 1
Route de Rouen 80054 AMIENS CEDEX 1

Besançon

Hôpital Jean Minjoz
3 boulevard Fleming
25030 Besançon cedex

Bordeaux

Service d'hématologie biologique
CHU de Bordeaux-GH Pellegrin
Place Amélie Raba-Léon
33076 BORDEAUX CEDEX

Brest

CHU Brest – Hôpital Morvan – Centre de l'Hémophilie
29609 BREST CEDEX

Caen

Hématologie Biologique Hôpital de la Côte de Nacre
Avenue de la Côte de Nacre
14033 CAEN CEDEX 9

Chambery

CH Metropole Savoie site de Chambéry
Place Lucien Biset
BP 31125
73011 CHAMBERY CEDEX

Clermont Ferrand

CHU Estaing – Service d'Hématologie
1 place Lucie Aubrac
69003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1

Dijon

CHU Dijon Bourgogne – Hôpital François Mitterrand
CRC MHC
14 rue Paul Gaffarel
BP 77908 21079 DIJON CEDEX

Lille

Institut Cœur Poumons Boulevard du Pr Leclercq
59037 LILLE CEDEX

Limoges

CHU de Limoges– Hôpital de la Mère et de l'Enfant Service d'Hématologie et Oncologie
Pédiatrique
8 avenue Dominique Larrey
87043 LIMOGES CEDEX

Lille

Institut Cœur Poumons Boulevard du Pr Leclercq
59037 LILLE CEDEX

Lyon

Hôpital Louis Pradel
59 boulevard Pinel
69677 BRON CEDEX

Marseille

Maladies Hémorragiques Service d'Hématologie Oncologie Pédiatrique, Hôpital La Timone
Enfants 264 rue Saint Pierre 13385 MARSEILLE CEDEX 05

Montpellier

Département d'hématologie biologique – CRTH
CHU Saint Eloi 80 avenue A Fliche
34295 MONTPELLIER CEDEX 5

Nancy

CRC Maladies Hémorragiques Constitutionnelles
CHRU de Nancy – Brabois - Bâtiment Recherche
Rue du Morvan
54500 VANDOEUVRE LES NANCY

Nantes

CHU Hôtel-Dieu
1 Place Alexis Ricordeau
44093 NANTES Cedex 1

Poitiers

CHU Poitiers – Hôpital Jean Bernard – Cité Hospitalière de la Milettrie – UBM 2ème étage Rue
de la Milétrie – BP 577
86021 POITIERS CEDEX

Reims

Laboratoire d'Hématologie Hôpital Robert Debré
Avenue du Général Koenig
51092 REIMS CEDEX

Rennes

CRC MHC - CHU de Rennes Hôpital de Pontchaillou – Bloc Hôpital – RDC
2, rue Henri Le Guilloux
35033 RENNES Cedex 09

Rouen

Service d'Hématologie Biologique – IBC CHU Charles Nicolle
1 rue de Germont
76031 ROUEN CEDEX

St Denis Réunion

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles (CRPP) / Décembre 2019

Secrétariat Hématologie CHU de la Réunion – Site Félix Guyon
Allée des Topazes CS 11021 97400-SAINT-DENIS

St Etienne

CHU Saint Etienne – Hôpital Nord Laboratoire d'Hématologie
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX

Strasbourg

Laboratoire d'Hématologie Hôpitaux Universitaire de Strasbourg – Avenue Molière
67098 STRASBOURG

Toulouse

Hôpital Purpan, Bâtiment URM, TSA 40031 –
31059 TOULOUSE.

Tours

Service d'Hématologie-Hémostase Hôpital Trousseau
37044 TOURS CEDEX 1

Martinique

CHU Fort de France – BP 632
97261 FORT DE FRANCE CEDEX

Versailles

CH de Versailles Hôpital Mignot
177 rue de Versailles
78157 LE CHESNAY

Paris-Bicêtre

Service d'Hématologie Biologique – CHU Kremlin Bicêtre 78 rue du Général Leclerc 94275 LE
KREMLIN BICETRE CEDEX

Paris-Cochin

Service d'hématologie biologique – CHU Paris Centre – Hôpital Cochin 27 rue du Faubourg
Saint-Jacques 75679 PARIS CEDEX 14

Paris-Necker

Centre de Traitement des Hémophiles F. Josso Hôpital Necker Enfants Malades 147 rue de
Sèvres 75015 PARIS Paris

Association Française des Hémophiles

6, rue Alexandre Cabanel 75739 PARIS CEDEX 15