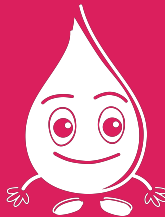




DIAGNOSTIC ET SURVEILLANCE BIOLOGIQUE

d'une pathologie
plaquettaire

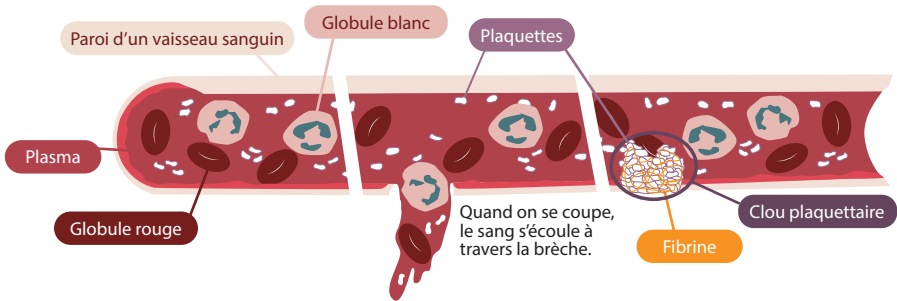


MHEMO

La Filière des maladies rares de l'hémostase

LES ÉTAPES DE LA COAGULATION

En cas de lésion d'un vaisseau sanguin (coupure, traumatisme, chirurgie, ...), le corps fabrique un caillot pour arrêter le saignement. Les plaquettes, petites cellules qui circulent dans le sang, vont s'étaler à la surface des vaisseaux pour fermer la brèche comme les briques d'un muret. On parle de « clou plaquettaire ».



Les types d'anomalies plaquettaires :

- La **thrombopénie** = lorsque les plaquettes sont **en nombre insuffisant** (<150Giga/L).
- La **thrombopathie** = lorsque les plaquettes **ne fonctionnent pas normalement**.

Parfois les deux anomalies peuvent être associées.

Les **thrombopénies et/ou thrombopathies constitutionnelles** sont des maladies rares présentes dès la naissance car d'origine génétique. Leur diagnostic est réalisé par des laboratoires spécialisés.

On parle de thrombopénies et/ou thrombopathies **syndromiques** quand elles s'accompagnent d'autres anomalies : déficits auditifs ou visuels, insuffisance rénale, déficits immunitaires, atteinte de la peau, digestive ou pulmonaire, anomalies du développement osseux ou intellectuel, ou autres maladies du sang.

LES TESTS DE DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE DES THROMBOPÉNIES CONSTITUTIONNELLES

Une **thrombopénie constitutionnelle** peut être évoquée devant les éléments suivants :

- un nombre de plaquettes ou « **numération plaquettaire** » **diminuée de façon stable** sur une longue période,
- une **mesure normale de la durée de vie** des plaquettes,
- une **thrombopénie familiale**,
- l'**échec de plusieurs traitements** d'une thrombopénie dite acquise (corticothérapie, immunoglobulines, splénectomie),
- la présence d'anomalies typiques de **thrombopénie syndromique**,

LES TESTS DE DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE



Les objectifs sont d'établir le diagnostic génétique des pathologies plaquettaires par une analyse de l'ADN, de connaître le mode de transmission dans la famille et de pouvoir informer les apparentés.

Pour aller plus loin voir « Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle » PFMG.

NOTES