

Les jeudis de l'Ordre
11 janvier 2023

Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

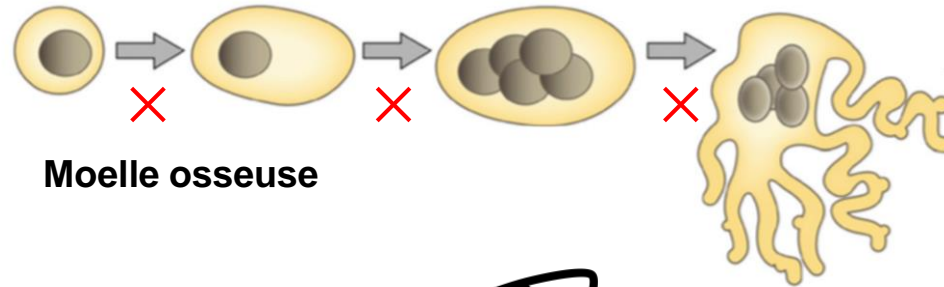
Dr Paul Sautier

**Hématologie, Immunologie et Oncologie Pédiatrique – Timone Enfants – APHM
Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires**



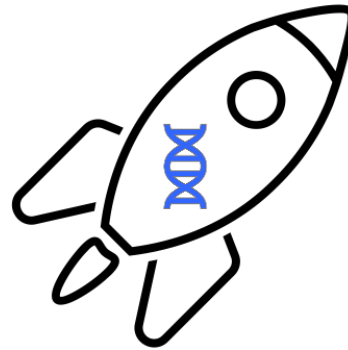
Thrombopénies génétiques

2000



8 gènes

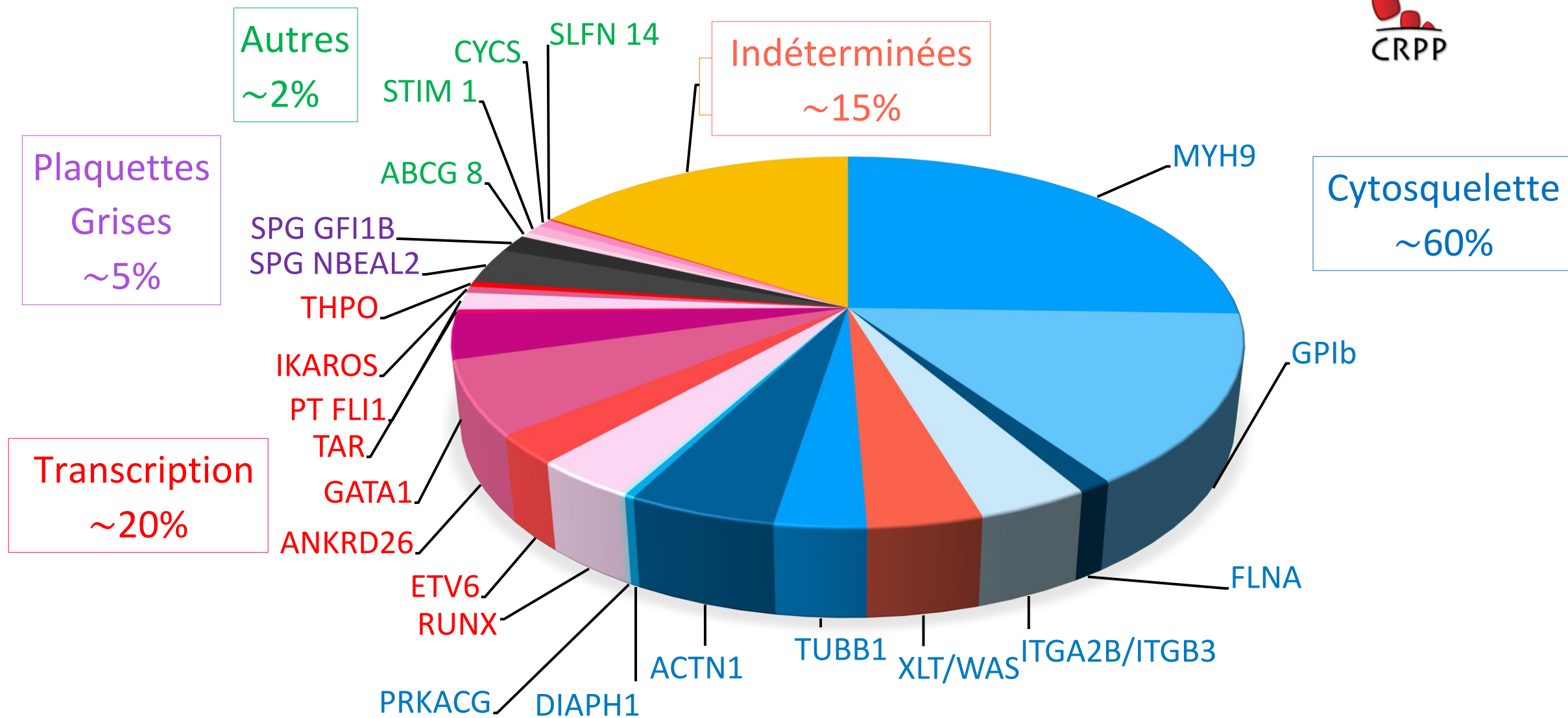
**Forte tendance
hémorragique**



2023

~50 gènes

**Manifestations cliniques
très variables**

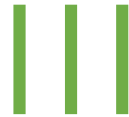


2 ans

Thrombopénie 5-15 G/L



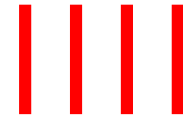
CTC



IgIV



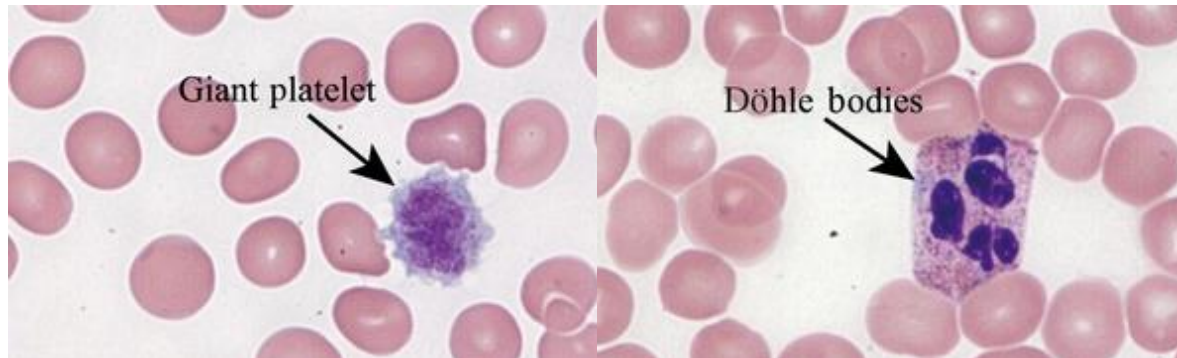
Anti-D



Rituximab

21 ans

Examen du frottis sanguin



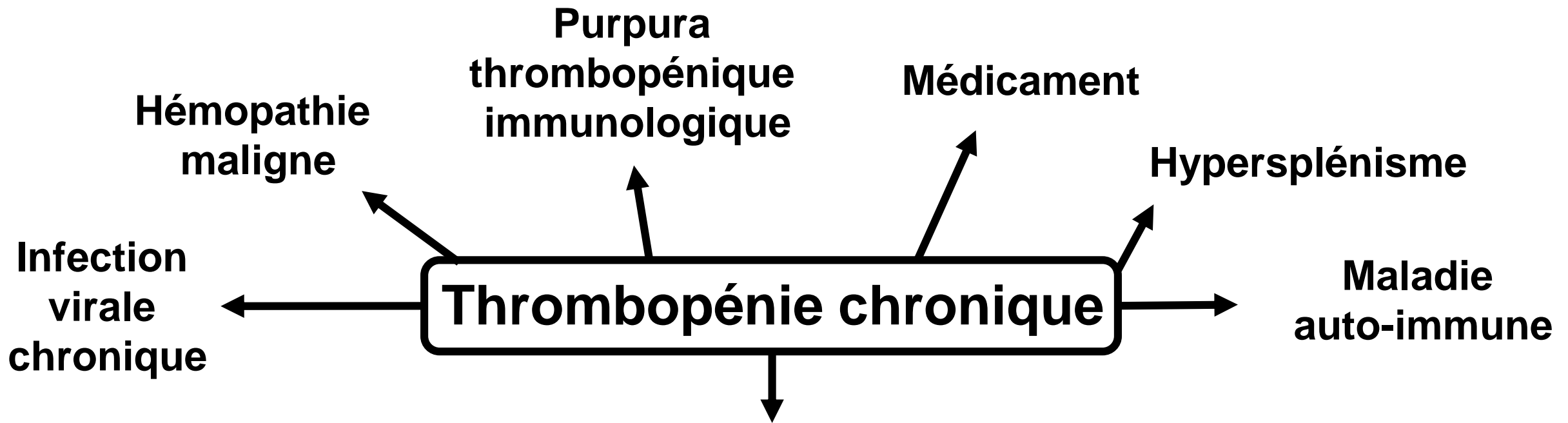
→ Thrombopénie *MYH9*

Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

- 1) Ce n'est pas une thrombopénie auto-immune**
- 2) La thrombopénie et le risque hémorragique**
- 3) Le problème clinique principal n'est souvent pas le saignement**

Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

- 1) Ce n'est pas une thrombopénie auto-immune**
- 2) La thrombopénie et le risque hémorragique
- 3) Le problème clinique principal n'est souvent pas le saignement



Thrombopénie génétique ?

Antécédents familiaux (thrombopénie, saignements)

Début précoce / insidieux

Trop symptomatique (thrombopathie associée)

Thrombopénie légère à modérée

Anomalie associée : autre lignée sanguine / extra-hématologique

Mauvaise réponse aux IgIV / corticoïdes

Plaquettes anormales sur frottis sanguin (taille, morphologie)

(NB : une morphologie normale n'élimine pas le diagnostic)

Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

- 1) Ce n'est pas une thrombopénie auto-immune
- 2) La thrombopénie et le risque hémorragique**
- 3) Le problème clinique principal n'est souvent pas le saignement

Evaluer le risque hémorragique

Histoire personnelle :

ACTD hémorragiques, âge, comorbidités, médicament associé

Challenges hémorragiques : ATCD traumatismes et actes invasifs

Profondeur thrombopénie

± dysfonction plaquettaire :

défaut génétique, étude fonctionnelle spécialisée

Thrombopathie associée :

- Bernard Soulier
- Wiskott-Aldrich
- Plaquettes grises / GFI1B
- *RUNX1, FLI1* (Paris-Trousseau)

Prévenir et traiter les saignements

Mesures non spécifiques : compression, hémostatiques locaux

Transfusion plaquettaire

Antifibrinolytiques : acide tranexamique

Agonistes récepteur thrombopoïétine ?

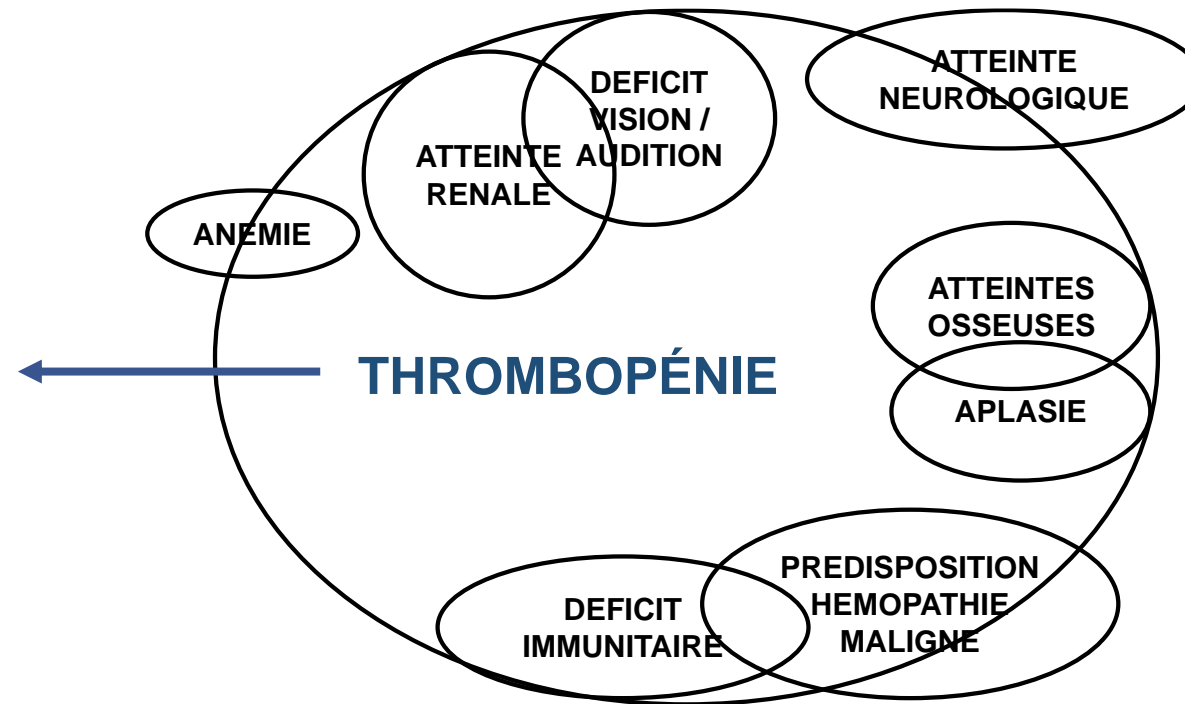
Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

- 1) Ce n'est pas une thrombopénie auto-immune
- 2) La thrombopénie et le risque hémorragique
- 3) Le problème clinique principal n'est souvent pas le saignement**

Thrombopénie génétique : une prédisposition à d'autres atteintes

Risque hémorragique

- Variable
- Absent / léger chez de nombreux patients



Environ 1 patient sur 2
→ Prédisposition à
d'autres atteintes sévères
→ Hématologique ou
extra-hématologique

Exemple de la thrombopénie MYH9

La plus fréquente des thrombopénies génétiques (10-25%)

Atteinte rénale : 1/3 des patients

Début dans la 3^{ème} décennie

Protéinurie isolée → IRC terminale

Surveillance ± IEC

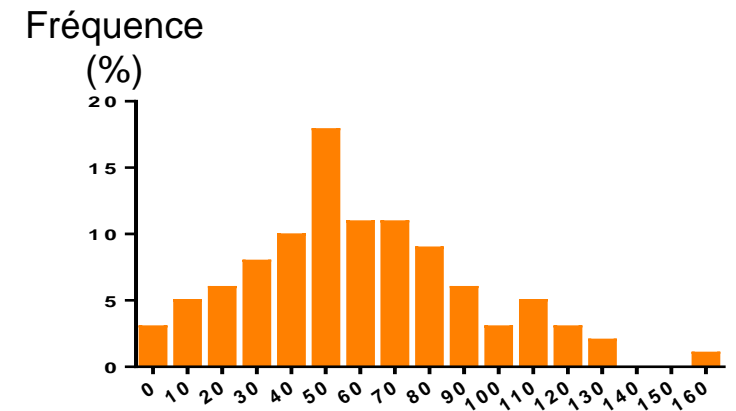
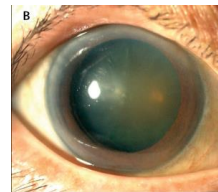
Cataracte : 20% des patients

Surveillance ophtalmologique ± chirurgie

Surdité centrale : 50% des patients

Suivi ORL / audiométrique

± appareillage / implants cochléaires



Numération plaquettaire



Conclusion

Pourquoi faire un diagnostic de thrombopénie de thrombopénie génétique ?

- Eviter traitements inutiles ou délétères
- Gestion spécifique du risque hémorragique
- Identifie les malades qui prédispose à d'autres atteintes que les plaquettes

Evoquer le diagnostic : ATCD familiaux, début précoce, trop symptomatique (thrombopathie), échec traitement PTI, plaquettes anormales (frottis), anomalie associée (hémato ou extra-hémato)

Ne pas banaliser les thrombopénies chroniques modérées et légères

Explorations diagnostic et traitement personnalisé :

→ Centre Référence Pathologies Plaquettaires Timone

Enfants : rdvhioped@ap-hm.fr - 04 91 38 67 78

Adultes : secretariat.bgp.consult@ap-hm.fr - 04 91 38 82 68

