

Les jeudis de l'Ordre  
11 janvier 2023

# Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

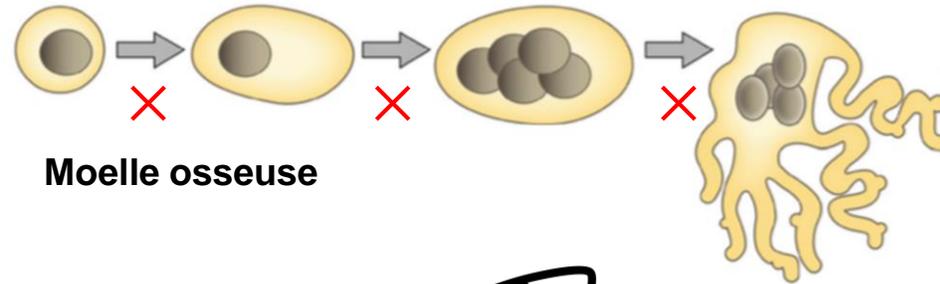
**Dr Paul Sautier**

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



# Thrombopénies génétiques

**2000**

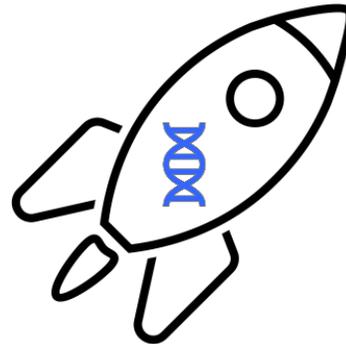


Moelle osseuse

**2023**

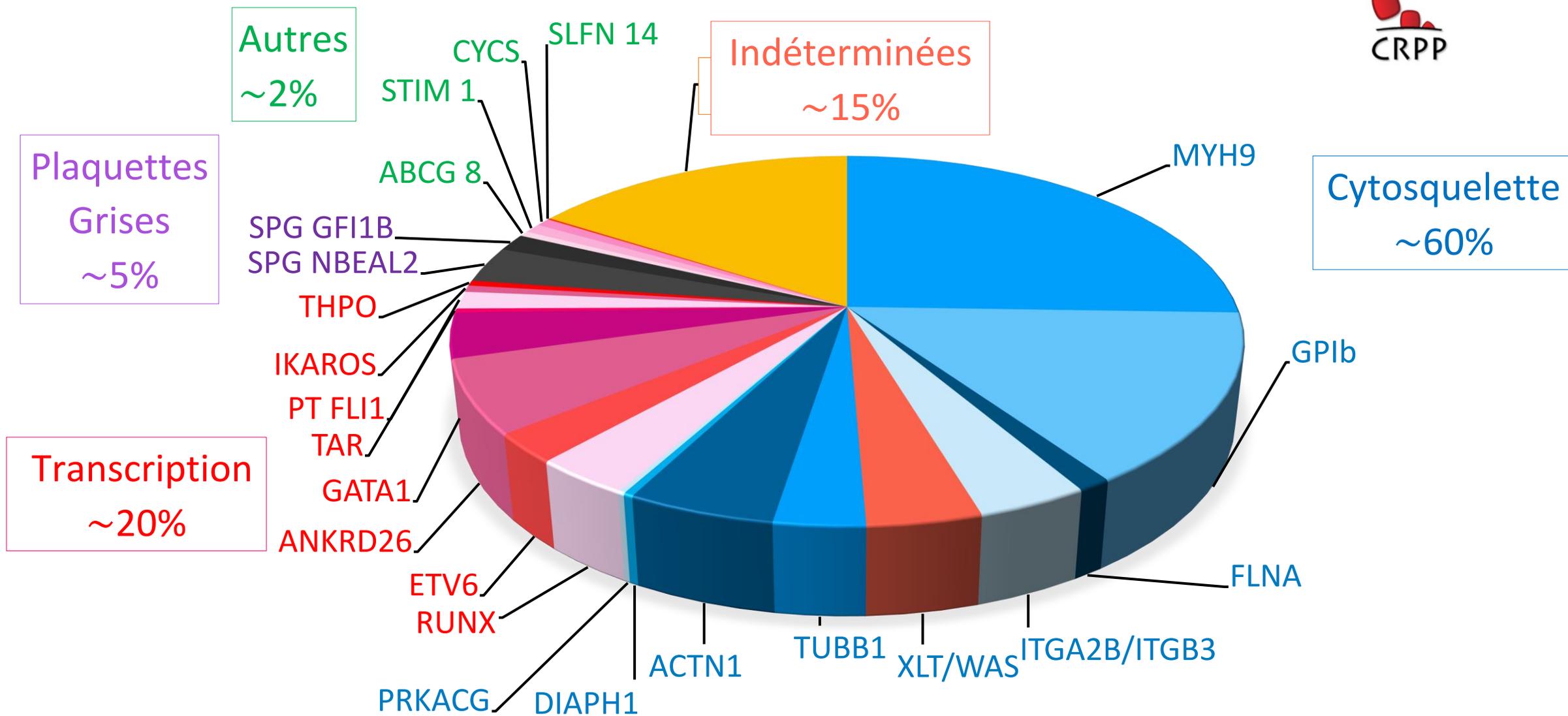
**8 gènes**

**Forte tendance  
hémorragique**



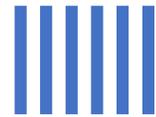
**~50 gènes**

**Manifestations cliniques  
très variables**



**2 ans**

Thrombopénie 5-15 G/L



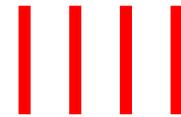
CTC



IgIV



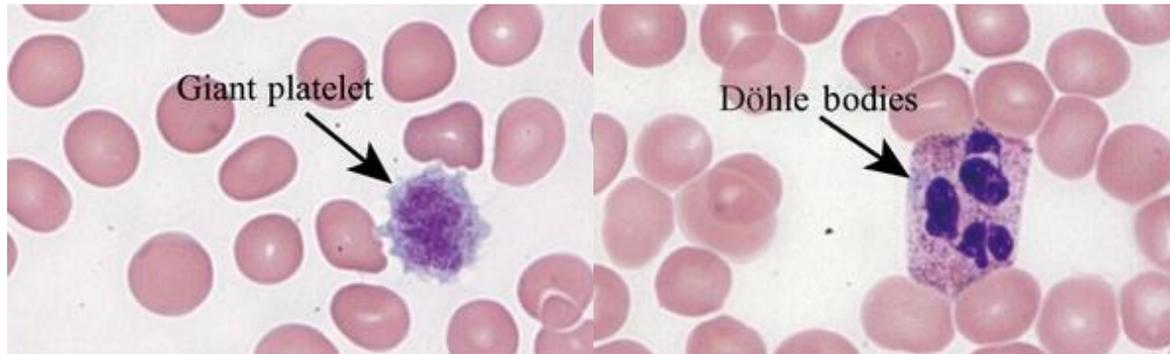
Anti-D



Rituximab

**21 ans**

**Examen du frottis sanguin**



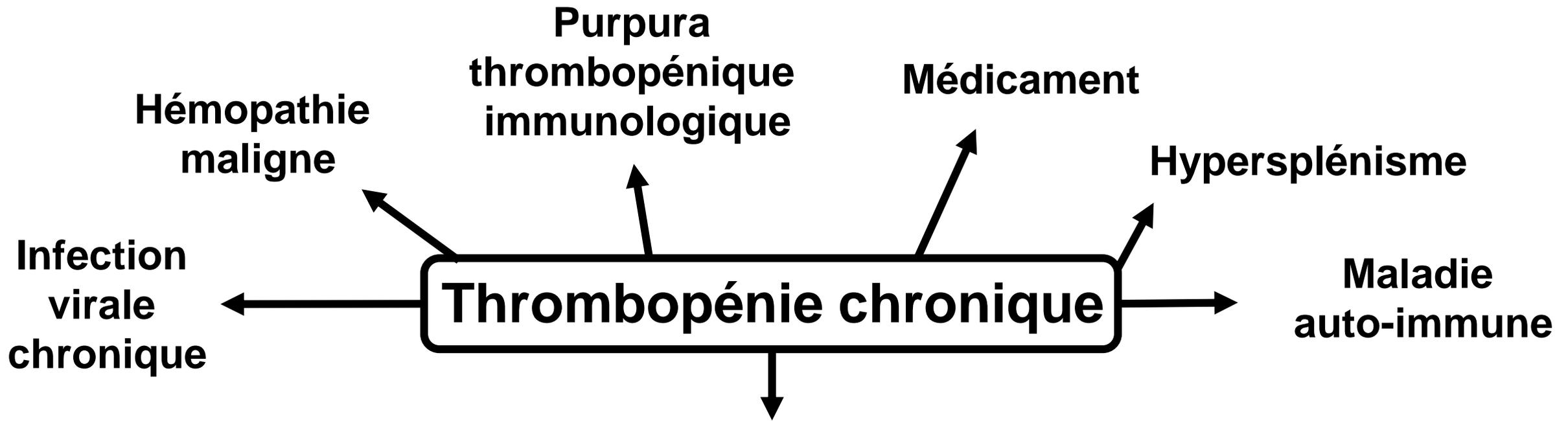
**→ Thrombopénie *MYH9***

# **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 ?**

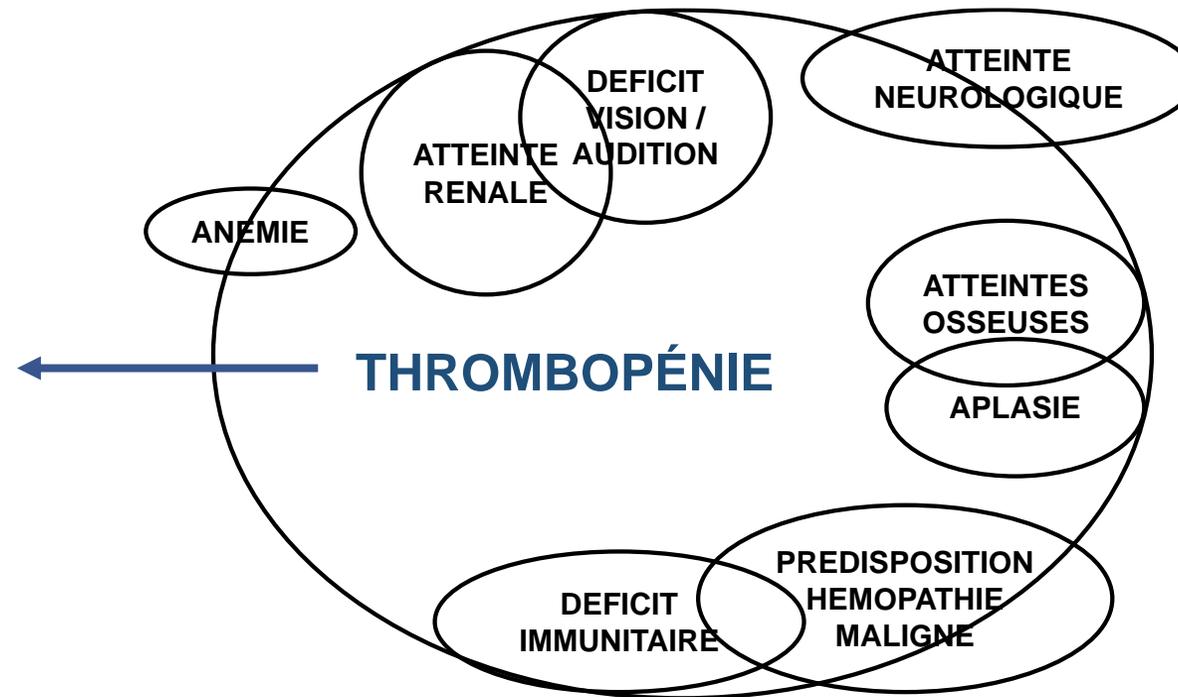
# Thrombopénie : quand (et pourquoi) penser aux gènes ?

- 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<sup>ème</sup> décennie

Protéinurie isolée → IRC terminale

Surveillance ± IEC

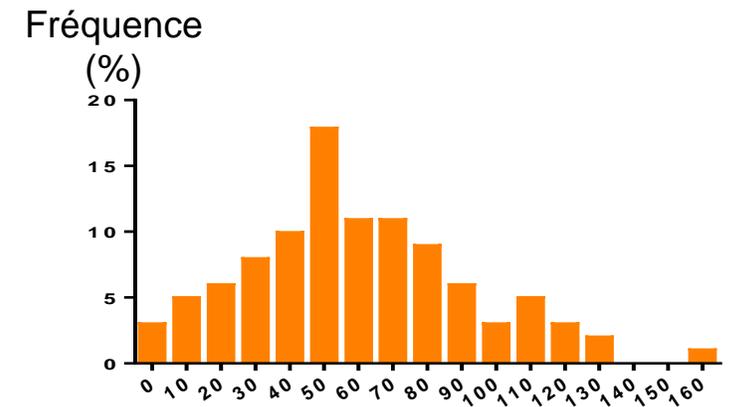
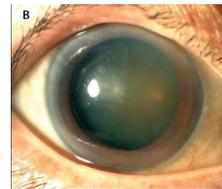
**Cataracte : 20% des patients**

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

