

LE SYNDROME DE **BERNARD-SOULIER**

UN TROUBLE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie
Arrêtons l'hémorragie



Association canadienne des
infirmières et infirmiers en hémophilie
Canadian Association of
Nurses in Hemophilia Care

Remerciements

Nous remercions les personnes suivantes de leur précieuse contribution à la rédaction de cet ouvrage :

Nathalie Aubin

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
CUSM Hôpital de Montréal pour enfants
2300, rue Tupper, A216
Montréal (Québec) H3H 1P3

Claudine Amesse

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
CHU Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Louissette Baillargeon

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
CHUS Hôpital Fleurimont
3001, 12^e Avenue Nord
Sherbrooke (Québec) J1H 5N4

Francine Derome

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
CHU Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Claude Meilleur

Infirmière-coordonnatrice, Centre de référence québécois pour le traitement des sujets avec inhibiteurs
CHU Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Catherine Sabourin

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
CUSM Hôpital de Montréal pour enfants
2300, rue Tupper, A216
Montréal (Québec) H3H 1P3

Nous tenons également à témoigner de notre reconnaissance envers les personnes suivantes qui ont eu l'amabilité de réviser le contenu de la présente brochure. Leurs suggestions ont été fort appréciées.

D^{re} Molly Warner

Hématologue
CUSM Hôpital de Montréal pour enfants et Hôpital Royal Victoria
2300, rue Tupper, A216
Montréal (Québec) H3H 1P3


Hélène Néron

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
Hôpital de l'Enfant-Jésus
1401, 18^e Avenue
Bureau J - S 066 Porte D
Québec (Québec) G1J 1Z4

Révision : **Debbie Hum**

© 2008

ISBN 978-1-897489-05-5



La SCH a pour mission d'améliorer l'état de santé et la qualité de vie de toutes les personnes atteintes de troubles héréditaires de la coagulation et de trouver une cure définitive à ces maladies.

La présente brochure n'offre que des renseignements généraux sur le syndrome de Bernard-Soulier. La Société canadienne de l'hémophilie (SCH) N'EXERCE PAS la médecine et ne peut recommander un traitement en particulier. Dans tous les cas, le lecteur est invité à consulter son médecin avant de commencer un traitement, quel qu'il soit.

TABLE DES MATIÈRES

Introduction.....	4
Le syndrome de Bernard-Soulier	4
Découverte de la maladie	6
Transmission de la maladie	6
Fréquence	9
Diagnostic	9
Symptômes	9
Traitement	10
Prévention	11
Problèmes particuliers chez la femme	12
Ménorragie	12
Saignement durant la grossesse et l'accouchement	13
Évolution de la maladie et pronostic	13
Équipe de traitement complet	14
Pour obtenir de plus amples renseignements	14
Références	15

Introduction

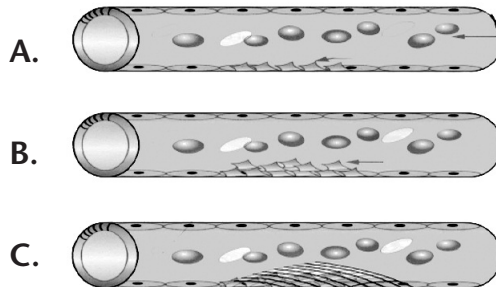
Le syndrome de Bernard-Soulier est une maladie héréditaire rare. Il n'est pas facile d'apprendre à vivre avec cette maladie, et encore moins de découvrir que son enfant en est atteint. Une telle situation peut entraîner des sentiments d'insécurité et de frustration. Qui plus est, les personnes touchées disposent de très peu d'information à ce sujet compte tenu de la rareté des cas diagnostiqués.

Nous espérons que cette brochure sera utile à toute personne qui doit composer avec ce problème de santé dont les complications peuvent être légères ou sévères, selon l'ampleur de la déficience.

Le syndrome de Bernard-Soulier

Le syndrome de Bernard-Soulier est une maladie de la coagulation du sang qui empêche les plaquettes sanguines de se coller ensemble et de se propager à l'endroit où un vaisseau sanguin est endommagé.

La coagulation du sang est un processus complexe qui permet aux vaisseaux sanguins lésés d'arrêter de saigner. Dès qu'un vaisseau est endommagé, il se contracte pour diminuer le flux sanguin à cet endroit. Par la suite, les éléments responsables de la coagulation se lient entre eux pour former un bouchon sur la paroi endommagée. Normalement, un saignement s'arrête à l'aide de deux processus : la formation d'un clou plaquettaire (bouchon) et la solidification du caillot par une protéine appelée fibrine.



La figure nous montre l'adhésion des plaquettes à la paroi du vaisseau sanguin endommagé (A). Par la suite, celles-ci forment un clou plaquettaire (bouchon) à l'aide du processus d'agrégation (B). Ce clou plaquettaire (caillot) est ensuite solidifié par un entrelacement de fibrine (C).
 (Adapté de Israels S, Man-Chiu P, Margaret L.R. *Disorders of Platelet Function: An Information Booklet for Patients, Families and Health Care Providers*. On behalf of the Canadian Children's Platelet Study Group, 2002)

On a observé chez les patients atteints du syndrome de Bernard-Soulier que les plaquettes se trouvaient en nombre insuffisant, qu'elles ne fonctionnaient pas comme il se doit et qu'elles étaient plus grosses que la normale. On sait maintenant que le syndrome de Bernard-Soulier est causé par une déficience en glycoprotéine 1b/IX/V. Il s'agit d'une protéine présente à la surface des plaquettes qui est essentielle à l'agrégation plaquettaire (processus qui permet aux plaquettes de s'agglomérer à l'endroit d'une brèche dans la paroi d'un vaisseau sanguin). Cette déficience se manifeste par des saignements prolongés puisque les plaquettes n'arrivent pas à former un bouchon pour arrêter le saignement.

Découverte de la maladie

Le syndrome de Bernard-Soulier a été découvert en 1948 par deux hématologues français : Jean Bernard et Jean-Pierre Soulier. Ils publièrent un article rapportant le cas d'un jeune garçon qui présentait des épisodes hémorragiques prolongés depuis sa naissance et qui avait des plaquettes géantes. Qui plus est, sa sœur aînée était décédée des suites d'une hémorragie.

Transmission de la maladie

En règle générale, le syndrome de Bernard-Soulier est une maladie héréditaire. De fait, les quelques rares cas de syndrome de Bernard-Soulier acquis rapportés dans la littérature médicale sont habituellement associés à d'autres maladies. Par conséquent, la présente brochure traite uniquement de la forme héréditaire du syndrome de Bernard-Soulier que les parents transmettent à leurs enfants au moment de la conception par l'entremise d'un gène défectueux.

Chaque cellule de l'organisme contient des structures désignées sous le nom de chromosomes. Un chromosome est une longue chaîne d'une substance chimique qu'on appelle ADN. Cet ADN est organisé en 30 000 unités communément appelés « gènes ». Ceux-ci déterminent différentes caractéristiques telles que la couleur des yeux.

Les patients atteints du syndrome de Bernard-Soulier possèdent un gène défectueux sur un chromosome bien précis qui ne détermine pas le sexe de l'enfant. Par conséquent, cette maladie touche autant les filles que les garçons contrairement à d'autres anomalies génétiques de la coagulation qui sont liées au sexe. On songe notamment à la déficience en facteur VIII (qu'on appelle hémophilie A) dont les cas les plus graves ne sont observés que chez les hommes.

Un porteur est une personne qui porte le gène défectueux sans toutefois être atteinte de la maladie. Pour qu'une personne hérite du syndrome de Bernard-Soulier, il faut que ses deux parents en soient porteurs ou atteints. En pareil cas, l'enfant reçoit deux gènes défectueux, l'un de sa mère et l'autre de son père. Une personne ayant reçu le gène défectueux d'un seul parent sera porteuse, mais ne présentera aucun symptôme de la maladie.

Les cinq figures ci-dessous illustrent comment le syndrome de Bernard-Soulier peut se transmettre.

La figure 1 montre ce qui peut survenir lorsqu'une personne porteuse du gène du syndrome de Bernard-Soulier a un enfant avec une personne qui ne l'est pas. Il y a une chance sur deux que l'enfant soit porteur.

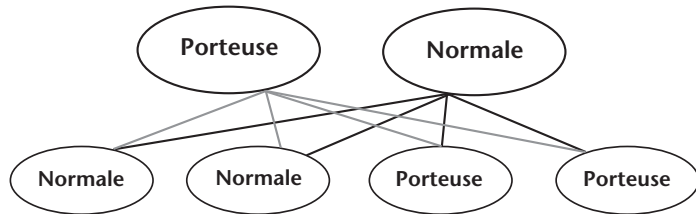


Figure 1

La figure 2 montre ce qui peut se passer lorsque deux personnes porteuses du gène du syndrome de Bernard-Soulier ont un enfant. Il y a une chance sur quatre que l'enfant soit atteint du syndrome de Bernard-Soulier, une chance sur deux qu'il soit porteur et une chance sur quatre qu'il soit normal.

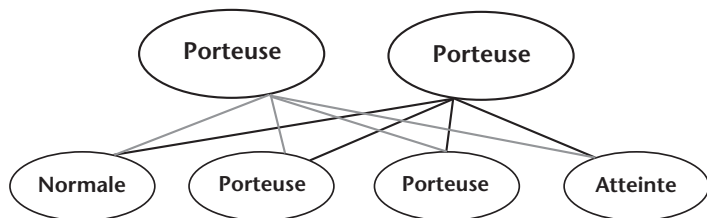


Figure 2

La figure 3 montre ce qui peut arriver lorsqu'une personne atteinte du syndrome de Bernard-Soulier a des enfants avec une personne normale. Tous les enfants seront porteurs, mais aucun d'entre eux ne sera atteint de la maladie.

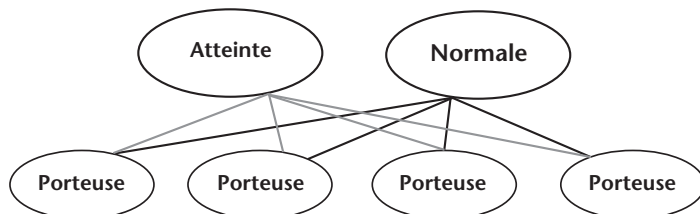


Figure 3

La figure 4 montre ce qui peut se produire lorsqu'une personne atteinte du syndrome de Bernard-Soulier a un enfant avec une personne porteuse. Il y a une chance sur deux que l'enfant soit porteur. Il y a aussi une chance sur deux que l'enfant soit atteint du syndrome de Bernard-Soulier. child will have BSS.

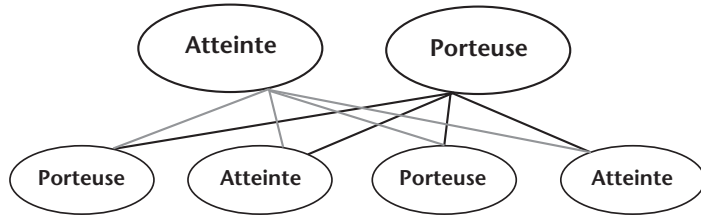


Figure 4

La figure 5 montre ce qui se produit lorsque deux personnes atteintes du syndrome de Bernard Soulier ont des enfants. En pareil cas, tous les enfants en seront atteints.

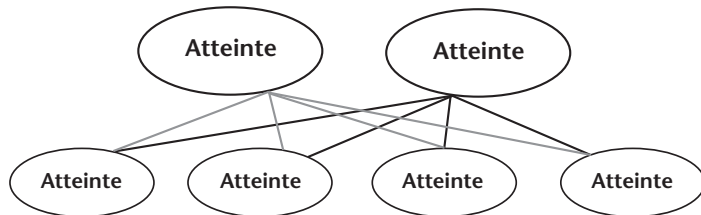


Figure 5

Fréquence

Le syndrome de Bernard-Soulier est une maladie extrêmement rare. On estime qu'elle touche moins d'une personne sur un million. Jusqu'à présent, on trouve à peine une centaine de cas rapportés dans la littérature médicale.

Diagnostic

Le syndrome de Bernard-Soulier est souvent diagnostiqué lorsqu'on observe un saignement inhabituel chez un nouveau-né ou un tout-petit. Il suffit alors de procéder à des analyses sanguines en laboratoire pour confirmer le diagnostic.

Symptômes

Les personnes atteintes du syndrome de Bernard-Soulier présentent généralement des signes d'hémorragie au cours de leur première année d'existence. En voici les principaux symptômes :

- Purpura (bleu juste sous la peau)
- Saignement de nez (épistaxis)
- Saignement des gencives
- Règles abondantes (ménorragie)
- Saignement gastro-intestinal et saignement des voies urinaires (dans de rares cas)

Le purpura n'a aucune cause apparente. Bien qu'il soit très fréquent, il est indolore et ne présente aucun danger.

Les hémorragies des muqueuses du nez et de la bouche sont les plus difficiles à maîtriser. On songe notamment aux saignements consécutifs à une morsure de la langue ou à une percée de dents chez les enfants.

La ménorragie est un important problème de saignement chez les femmes après la puberté.

Très peu d'hémorragies gastro-intestinales ont été signalées.

Bien souvent, les épisodes de saignement les plus graves sont provoqués par un traumatisme ou une intervention chirurgicale.

La sévérité et la fréquence des saignements varient d'un individu à l'autre.

Traitement

Pour assurer la réussite du traitement et stopper l'hémorragie, il faut agir rapidement et suivre les conseils ci-dessous :

- Coupure ou éraflure :
 - Appliquer une pression prolongée à l'endroit de la lésion et maintenir un pansement compressif en place.
 - Immobiliser et élever le membre atteint.

- Saignement de nez (ou épistaxis) :
 - Se tenir en position assise.
 - Pincer fermement la partie la plus large des narines sur une période de 10 à 15 minutes.
 - Administrer un antifibrinolytique sous forme de comprimés d'acide tranéxamique (Cyklokapron^{MD} ou Amicar^{MD}) pour ralentir le processus de désintégration des caillots de sang.
 - Éviter les boissons chaudes ou les exercices vigoureux pendant une période de 24 heures suivant le saignement.
 - Dormir en position assise la nuit qui suit un épisode de saignement.
 - Former un tampon dans le nez à l'aide de gaze.

- Saignement de la bouche :
 - Se tenir en position assise.
 - Mordre une compresse pendant 20 minutes (dans la mesure du possible).
 - Ne consommer que des aliments froids et mous pendant 24 à 48 heures (Jell-O, crème glacée, sucette glacée, etc.)
 - Dormir en position assise ou semi-couchée la première nuit suivant le saignement.
 - Administrer un antifibrinolytique sous forme de comprimés d'acide tranéxamique (Cyklokapron^{MD} ou Amicar^{MD}).
- Il y a deux options de traitement lors d'un grave épisode de saignement :
 - une transfusion intraveineuse de plaquettes sanguines qui se veut un traitement de remplacement relativement efficace pour arrêter les hémorragies chez les patients atteints du syndrome de Bernard-Soulier;
 - l'administration de facteur VIIa recombinant (Niasase^{MD}), bien qu'on ne comprenne pas exactement comment ce produit agit dans le cas présent.

Prévention

Voici des moyens concrets de prévenir les hémorragies :

- Ne prenez jamais de l'aspirine (AAS) ou tout autre médicament contenant de l'AAS. Limitez-vous aux médicaments de rechange recommandés par le centre de traitement. Parlez à un médecin ou un membre du personnel infirmier avant de prendre des médicaments de la classe des anti-inflammatoires non stéroïdiens tels que de l'ibuprofène.
- Avisez votre médecin et dentiste que vous êtes atteint du syndrome de Bernard-Soulier. Ceux-ci pourront évaluer les risques et les bienfaits associés aux médicaments et aux interventions dont vous pourriez avoir besoin (par ex. une biopsie).
- Faites-vous vacciner contre la grippe, l'hépatite A et l'hépatite B – ces virus peuvent, dans de très rares cas, être transmis par transfusion sanguine.

- Portez toujours un équipement de protection adapté à l'activité sportive à laquelle vous vous adonnez (par ex. un casque de vélo ou de ski). Évitez les sports qui exigent un contact physique intense (par ex. la boxe, le football et le hockey) compte tenu du risque élevé de traumatisme pouvant entraîner une hémorragie.
- Prévenez les problèmes dentaires et la gingivite. Consultez votre dentiste tous les 6 mois. Le centre de traitement peut recommander un dentiste qui connaît bien les troubles de la coagulation.
- Taillez régulièrement les ongles des jeunes patients pour éviter qu'ils ne se coupent accidentellement.
- Protégez les enfants contre les piqûres d'insectes, car elles peuvent provoquer des saignements.
- Consultez toujours l'équipe du centre de traitement de l'hémophilie avant de prendre un nouveau médicament, un supplément à base d'herbes médicinales ou des vitamines vendues sans numéro d'identification (DIN).
- Portez en tout temps un bracelet ou une chaînette de type MedicAlert qui avisera le personnel médical de votre état de santé lors d'une situation d'urgence.

Problèmes particuliers chez la femme

Ménorragie

La ménorragie est un important problème de saignement chez les femmes après la puberté. L'emploi de contraceptifs oraux peut permettre de régulariser le cycle menstruel et de prévenir les règles abondantes. On peut également administrer un antifibrinolytique sous forme de comprimés d'acide tranéxamique (Cyklokapron^{MD} ou Amicar^{MD}) pour ralentir le processus de désintégration des caillots de sang. Les hémorragies peuvent être particulièrement graves lorsqu'une adolescente a ses premières règles.

Saignement durant la grossesse et l'accouchement

Étant donné que le syndrome de Bernard-Soulier est une maladie très rare, il y a bien peu de documentation au sujet des saignements durant la grossesse et l'accouchement.

Les femmes enceintes qui sont atteintes du syndrome de Bernard-Soulier devraient être suivies par l'équipe d'un centre de traitement des troubles de la coagulation. Bien que l'anesthésie épidurale soit chose courante lors d'un accouchement, elle comporte certains risques pour les femmes atteintes de cette maladie. On leur conseille donc d'en discuter à l'avance avec leur médecin.

Évolution de la maladie et pronostic

Le syndrome de Bernard-Soulier est un trouble plaquettaire qui dure toute la vie. Grâce aux soins médicaux modernes, le taux de mortalité par hémorragie attribuable à ce syndrome est toutefois relativement faible.

Les problèmes associés au syndrome de Bernard-Soulier chez les femmes diminuent au fil des ans à mesure qu'elles franchissent certaines étapes importantes de leur vie (enfance, puberté, période de procréation, etc.).

L'équipe de traitement complet

Comme son nom l'indique, l'équipe de traitement complet dispense la plupart des services médicaux nécessaires à un enfant ou un adulte atteint d'une trouble héréditaire de la coagulation du sang. Parmi les professionnels de la santé qui composent cette équipe, mentionnons :

- un directeur médical (généralement un hématalogue);
- un membre du personnel infirmier agissant en qualité de coordonnateur;
- un physiothérapeute;
- un travailleur social.

Cette équipe multidisciplinaire travaille en étroite collaboration avec différents spécialistes, notamment des chirurgiens, des orthopédistes, des rhumatologues, des dentistes, des généticiens et des psychologues. Elle a pour but de favoriser le bien-être des patients et de leurs parents (dans le cas de jeunes patients).

Pour obtenir de plus amples renseignements

Vous pouvez obtenir la liste des différents centres de traitement des troubles de la coagulation en communiquant avec la Société canadienne de l'hémophilie à l'adresse suivante :

Société canadienne de l'hémophilie
625, avenue du Président-Kennedy
Bureau 505
Montréal (Québec) H3A 1K2
Tél. : 514 848-0503
Sans frais : 1 800 668-2686
Courriel : chs@hemophilia.ca
Site web : www.hemophilia.ca

Références

- Amesse C, Lacroix S, Lupien G. Société canadienne de l'hémophilie. *La déficience en facteur VII : une maladie héréditaire de la coagulation*, 2001.
- Geil, John D, *Bernard-Soulier Syndrome*. Emedicine Online 2005.
- Israels S, Man-Chiu P, Margaret L.R, *Disorders of Platelet Function*, 2002.
- Lanza, François. *Review of Bernard-Soulier Syndrome (Hemorrhagic Thrombocytic Dystrophy)*. Orphanet Journal of Rare Diseases 2006, 1:46.
- Lupien G, Amesse C, Bissonnette D, Lacroix S. Société canadienne de l'hémophilie. *La thrombasthénie de Glanzmann : une maladie héréditaire de la coagulation*, 2001.
- Peters M, Heijboer H, *Treatment of a Patient with Bernard-Soulier Syndrome and Recurrent Nosebleeds with Recombinant Factor VIIa*. Thrombosis and Haemostasis 1998; 352.
- Poon M-C, d'Oiron R, and the International Registry on Recombinant Factor VIIa and Congenital Platelet Disorders Group. *Recombinant Activated Factor VII (NovoSeven) Treatment of Platelet-related Bleeding Disorders*. Blood coagulation and Fibrinolysis 2000, 11 (suppl 1):S55-S68.
- Shapiro, Amy D., World Federation of Hemophilia. *Platelet Function Disorders*, August 1999- No. 19.

LE SYNDROME DE
BERNARD-SOULIER

UN TROUBLE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie
Arrêtons l'hémorragie



Association canadienne des
infirmières et infirmiers en hémophilie
Canadian Association of
Nurses in Hemophilia Core