



LA THROMBASTHÉNIE
DE **GLANZMANN**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION

La présente brochure d'information a été rédigée par :

Ginette Lupien

Infirmière coordonnatrice, Centre d'hémophilie
Hôpital du Saint-Sacrement
1050, chemin Sainte-Foy
Québec (Québec) G1S 4L8

Claudine Amesse

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

Diane Bissonette

Infirmière coordonnatrice, Clinique d'hémophilie
Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario
401 Smyth Road
Ottawa (Ontario) K1H 8L1

Sylvie Lacroix

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



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

Publié sous la direction de : David Page

Remerciements

Nous sommes extrêmement reconnaissants envers les personnes suivantes, qui ont révisé l'information contenue dans la présente brochure. Leurs suggestions ont été grandement appréciées.

D^r Georges-Etienne Rivard

Claude Meilleur, infirmière

Louissette Baillargeon, infirmière

Nous tenons également à remercier M^{me} Céline Carrier de sa contribution à la publication de la présente brochure.

Enfin, nous remercions Novo Nordisk d'avoir subventionné la publication de cette brochure.

Copyright © 2001

Première édition, juin 2001

TABLE DES MATIÈRES

Introduction.....	4
Transmission de la maladie	5
Sévérité	7
Symptômes	8
Traitement	9
Prévention	10
Problèmes particuliers chez la femme	11
• Ménorragie	11
• Saignements durant la grossesse et l'accouchement	11
Évolution de la maladie et pronostic	12
Équipe de traitement complet	12
Pour obtenir de plus amples renseignements	13
Références	14

Introduction

La thrombasthénie de Glanzmann est une maladie héréditaire rare. Apprendre que l'on est atteint de cette maladie n'est pas une chose facile à vivre. Et savoir que son enfant en souffre peut être une épreuve encore plus difficile. L'insécurité et la frustration sont des sentiments fréquents dans ce genre de situation. Ce qui ajoute à la difficulté, c'est qu'il s'agit d'une maladie très rare, à tel point qu'on ne dispose que de peu de documentation sur les personnes qui en sont atteintes.

Notre objectif était de créer une brochure utile pour les personnes qui, chaque jour, doivent composer avec ces problèmes de santé, dont les complications peuvent être légères ou sévères, selon l'ampleur de la déficience.

La thrombasthénie de Glanzmann est une maladie de la coagulation du sang. Elle affecte la capacité des plaquettes sanguines de se coller ensemble à l'endroit où un vaisseau est brisé. Parfois, les plaquettes sont suffisamment nombreuses, mais elles ne fonctionnent pas normalement. Pour être plus précis, disons que la thrombasthénie de Glanzmann est causée par la déficience d'une protéine à la surface des plaquettes, appelée *glycoprotéine IIb/IIIa*. Cette protéine est nécessaire pour que les plaquettes puissent se coller ensemble autour d'une lésion survenue dans un vaisseau sanguin. En raison de cette déficience, les plaquettes n'arrivent pas à former un bouchon pour arrêter le saignement.

Découverte de la maladie

La thrombasthénie de Glanzmann a été découverte en 1918, à Berne, en Suisse, par un pédiatre du nom de Glanzmann. Les enfants atteints de cette maladie provenaient tous d'un petit village, appelé Le Valais, situé en altitude dans les Alpes suisses. Dans ce village, les mariages entre proches parents étaient fréquents.

Transmission de la maladie

La thrombasthénie de Glanzmann est une maladie héréditaire de la coagulation du sang. Elle est transmise des parents à l'enfant au moment de la conception. Ce trouble de la coagulation est causé par un gène anormal.

Chaque cellule de l'organisme contient des structures appelées chromosomes. Un chromosome est une longue chaîne d'une substance chimique qu'on appelle ADN. Cet ADN est organisé en 30 000 unités : les gènes. Les gènes déterminent des caractéristiques telles que la couleur des yeux. Dans le cas de la thrombasthénie de Glanzmann, un des gènes se trouvant sur un chromosome en particulier est défectueux.

Le gène défectueux dans la thrombasthénie de Glanzmann est situé sur un chromosome qui n'est pas responsable du sexe de l'enfant. Par conséquent, cette maladie touche autant les filles que les garçons. D'autres types de troubles de la coagulation, tels que la déficience en facteur VIII (hémophilie A), où le gène responsable est lié au sexe, n'affectent gravement que les garçons.

Un porteur est une personne qui porte le gène défectueux, sans toutefois être atteinte de la maladie. Pour qu'une personne hérite de la thrombasthénie de Glanzmann, il faut que ses deux parents en soient porteurs. Dans ce cas, l'enfant reçoit deux gènes défectueux, l'un de sa mère et l'autre de son père.

Une personne qui reçoit le gène défectueux d'un seul parent est porteuse, mais elle n'aura pas de signes de la maladie.

Les trois figures ci-dessous illustrent comment la thrombasthénie de Glanzmann peut se transmettre.

La figure 1 montre ce qui peut se passer quand une personne porteuse du gène de la thrombasthénie de Glanzmann a des enfants avec une autre personne elle aussi porteuse. Il y a 1 possibilité sur 4 que l'enfant soit atteint de thrombasthénie de Glanzmann, 1 possibilité sur 2 qu'il soit porteur et 1 possibilité sur 4 qu'il soit normal.

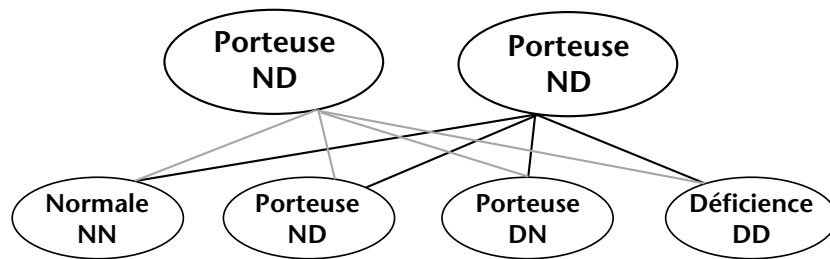


Figure 1

La figure 2 montre ce qui peut arriver si une personne atteinte de thrombasthénie de Glanzmann a des enfants avec une personne non porteuse. Tous les enfants seront porteurs, mais aucun d'entre eux ne sera atteint de la maladie.

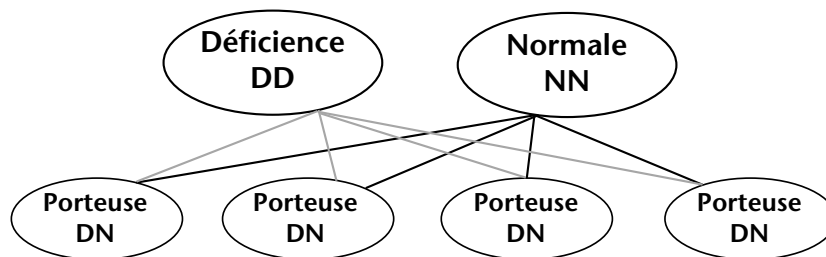


Figure 2

La figure 3 montre ce qui peut se produire si une personne atteinte de thrombasthénie de Glanzmann a des enfants avec une personne porteuse. Il y a 1 possibilité sur 2 que l'enfant soit porteur. Il y a aussi 1 possibilité sur 2 que l'enfant soit atteint de thrombasthénie de Glanzmann).

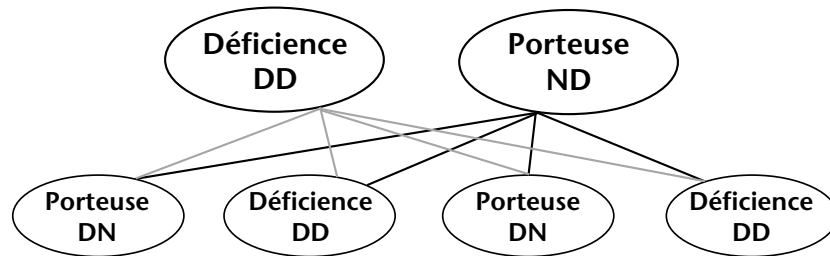


Figure 3

■ Sévérité

La thrombasthénie de Glanzmann comporte trois degrés de sévérité, selon l'ampleur de la déficience des plaquettes en glycoprotéine IIb/IIIa.

- **Type I (sévère) :** Taux à moins de 5 % de la normale
- **Type II (moins sévère) :** Taux de 5 % à 20 % de la normale
- **Type III (la moins sévère) :** Variante de la thrombasthénie assortie d'un taux à plus de 50 % de la normale, sans anomalie importante sur le plan de l'agrégation plaquettaire (façon dont les plaquettes se collent ensemble)

Symptômes

Les enfants atteints de thrombasthénie de Glanzmann présentent des signes d'hémorragie au cours de leur première année de vie. Il pourrait s'agir d'une ecchymose (un bleu) tout juste sous la surface de la peau, appelée purpura, ou de saignements des muqueuses, particulièrement de la bouche et du nez. Les hémorragies des muqueuses sont généralement les plus sévères.

Le purpura est très fréquent. Il n'a aucune cause apparente. Et, heureusement, il ne présente aucun danger et n'est pas douloureux pour l'enfant.

Les hémorragies des muqueuses de la bouche et du nez (lorsque l'enfant perce sa première dent ou, plus tard, s'il se mord la langue ou la joue) sont les plus difficiles à maîtriser.

Très rarement, une hémorragie plus profonde et plus sévère peut survenir, parfois dans les voies gastro-intestinales. Des hémorragies cérébrales peuvent également se produire, mais elles sont extrêmement rares chez les personnes atteintes de thrombasthénie de Glanzmann.

L'hémorragie peut être causée par un traumatisme ou un incident en apparence bénin, tel que le fait d'éternuer, de pleurer ou de tousser, de percer une dent et d'avoir le rhume. Le suintement de la plaie peut durer de nombreuses heures... voire des jours.

Traitement

La réussite du traitement repose principalement sur une action rapide et adéquate. Les moyens ci-dessous peuvent contribuer à stopper l'hémorragie.

- Appliquer une pression prolongée sur la peau ou dans la bouche, à l'endroit de la coupure.
- En cas de saignement de nez (appelé également épistaxis), former un tampon dans le nez à l'aide de gaze.
- Administrer du sirop Amicar^{MC} ou des comprimés Cyklokapron^{MC} pour empêcher les caillots de se désintégrer.
- Effectuer une transfusion intraveineuse de plaquettes sanguines en cas d'hémorragie sévère. La transfusion de plaquettes est une intervention efficace dans le traitement des hémorragies chez les patients atteints de thrombasthénie de Glanzmann. Cependant, son emploi est souvent limité par la formation d'anticorps qui détruisent les plaquettes transfusées. Il est très important qu'on procède à la sélection rigoureuse de plaquettes adéquates, et ce, dès les premières transfusions. Cette mesure permet de retarder le rejet des plaquettes transfusées par le système de défense de l'organisme, qui les traite comme des corps étrangers.
- Administrer un facteur VIIa recombinant (Niasase^{MC}).

Prévention

Les conseils ci-dessous peuvent contribuer à prévenir la survenue d'une hémorragie.

- Ne jamais prendre d'aspirine (AAS) ni aucun autre médicament contenant de l'AAS; employer les médicaments de rechange recommandés par le centre de traitement.
- Se faire vacciner contre les virus de la grippe et des hépatites A et B – qui peuvent toujours, bien que rarement, être transmis par transfusion sanguine.
- Porter un casque à vélo, en ski ou lorsqu'on pratique un autre sport.
- Prévenir les troubles des dents et des gencives. Consulter un dentiste tous les six mois. Le centre de traitement peut recommander un dentiste qui connaît bien les troubles de la coagulation.
- Tailler régulièrement les ongles d'un jeune enfant, afin d'éviter qu'il se coupe accidentellement.
- Protéger l'enfant contre les piqûres d'insectes, car elles peuvent entraîner des saignements.

■ 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 régulariser le cycle menstruel et réduire les saignements. En outre, on peut administrer conjointement Cyklokapron ou Amicar. Ces deux médicaments antifibrinolytiques visent à ralentir la destruction par l'organisme des caillots de sang qui se sont formés.

Les hémorragies peuvent être particulièrement sévères lorsqu'une jeune fille a ses premières règles. On recommande parfois l'administration d'un traitement hormonal avant le déclenchement des premières règles, afin d'éviter une hémorragie sévère.

Dans certains cas, malgré ces traitements, il est possible qu'on doive avoir recours à une transfusion de sang. La plupart des femmes qui nécessitent des transfusions de sang souffrent de la thrombasthénie de Glanzmann de type I.

Saignements durant la grossesse et l'accouchement

Étant donné que la thrombasthénie de Glanzmann est une maladie très rare, on ne dispose que peu de documentation au sujet des saignements durant la grossesse et l'accouchement.

Les femmes enceintes qui sont atteintes de thrombasthénie de Glanzmann doivent être suivies dans un établissement de soins où l'on possède de l'expérience dans le traitement de ce type de patientes.

■ Évolution de la maladie et pronostic

Bien que ce trouble de la coagulation soit permanent, grâce aux soins médicaux modernes, le taux de décès causés par une hémorragie attribuable à la thrombasthénie de Glanzmann est faible.

Chez la femme, les problèmes associés à la thrombasthénie de Glanzmann diminuent avec le temps, au fur et à mesure qu'elle franchit certains stades de sa vie – notamment l'enfance, la puberté et la période de fécondité.

■ Équipe de traitement complet

Comme son nom l'indique, l'équipe de traitement complet dispense la plupart des services médicaux exigés par l'enfant ou l'adulte atteint d'une maladie héréditaire de la coagulation du sang. Cette équipe est composée de plusieurs professionnels de la santé, dont :

- un directeur médical, qui est habituellement un hématologue ;
- une infirmière coordonnatrice ;
- un physiothérapeute ; et
- un travailleur social.

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes – dont un chirurgien, un orthopédiste, un rhumatologue, un dentiste, un généticien et un psychiatre. L'objectif de cette équipe multidisciplinaire est de favoriser le bien-être du patient et, dans le cas d'un enfant, celui de ses parents également.

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

Pour obtenir de plus amples renseignements

Vous pouvez obtenir une liste des différents centres de traitement de l'hémophilie en vous adressant au bureau national de la Société canadienne de l'hémophilie à l'adresse suivante :

Société canadienne de l'hémophilie
625, avenue du Président-Kennedy
Bureau 1210
Montréal (Québec) H3A 1K2
Tél. : (514) 848-0503
Sans frais : 1 800 668-2686
Courriel : chs@hemophilia.ca
Site Internet : www.hemophilia.ca

La présente brochure n'offre que des renseignements généraux sur la déficience en facteur VII. La Société canadienne de l'hémophilie 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.

Références

1. Awidi-AS. Delivery of infants with Glanzmann thrombasthenia and subsequent blood transfusion requirements. *Am-J- Hematol.* 1992 May; 40 (1) : 1-4
2. Coller-Bs; Seligsohn-U; Peret-H; Newam-PJ. Glanzmann thrombasthenia: new insights from an historical perspective. *Semin-Hematol.* 1994 Oct; 31 (4): 301-11
3. Wautier-JL; Gruel-Y. Glanzmann's thrombasthenia. A rare but exemplary disease. *Rev-Prat.* 1993 Oct 1; 43 (15) : 1963-5
4. Jobin-François. L'hémostase. Les Presses de l'Université Laval, Édition Maloine, 1995: 492
5. Jin-Y; Dietz-HC; Montgomery-RA; Bell-WR; McIntosh-I; Coller-B; Bray-PF. Glanzmann thrombasthenia. Cooperation between sequence variants in cis during splice site selection. *J-Clin-Invest.* 1996 Oct 15; 98 (8) : 1745-54
6. Laursen-B; Jacobsen-SE; Taaning-E; Grunnet-N. Transfusion problems in patients with Glanzmann's thrombasthenia (letter). *Eur-J-Haematol,* 1992 Sep; 49 (3) : 143-4
7. Schlegel-N; Gayet-O; Morel-Kopp-Mc; Wylér-B; Hurtaud-Roux-M-F; Kaplan-C; McGregor-J. The molecular genetic basis of Glanzmann's thrombasthenia in a gypsy population in France: identification of a new mutation on the alpha IIb gene. *Blood.* 1995 Aug I; 86 (3) : 977-82

^{MC} Marque de commerce

NOTES

LA THROMBASTHÉNIE
DE **GLANZMANN**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION



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



Novo Nordisk

Société canadienne de
Nous sommes tous liés  l'hémophilie
par le sang.