

LA THROMBASTHÉNIE DE **GLANZMANN**

UNE MALADIE 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

Deuxième édition

La présente brochure d'information a été révisée par :

Claude Meilleur

Infirmière-coordonnatrice, Centre québécois des inhibiteurs de la coagulation
CHU Sainte-Justine
Montréal (Québec)

Catherine Sabourin

Infirmière-coordonnatrice, Service d'hémostase congénitale
Hôpital de Montréal pour enfants
Montréal (Québec)



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

Remerciements

Nous sommes extrêmement reconnaissants envers les personnes suivantes, qui ont rédigé ou révisé l'information contenue dans la brochure originale.

Claudine Amesse, infirmière

Louissette Baillargeon, infirmière

Diane Bissonnette, infirmière

Sylvie Lacroix, infirmière

Ginette Lupien, infirmière

Claude Meilleur, infirmière

David Page, Société canadienne de l'hémophilie

Dr Georges-Étienne Rivard

Copyright © 2014

Deuxième édition, décembre 2014

Première édition, juin 2001

TABLE DES MATIÈRES

Introduction	4
La transmission génétique de la thrombasthénie de Glanzmann	5
Le degré de sévérité	8
Les signes et les symptômes	8
Les traitements	9
À la maison	9
En centre hospitalier	9
Les problèmes particuliers chez la femme	10
Les ménorragies ou menstruations abondantes et prolongées.....	10
Les saignements durant la grossesse et l'accouchement	10
Les sports	11
Les médicaments	11
La vaccination	11
L'équipe du centre de traitement des troubles de la coagulation	12
Références	13
Pour obtenir de plus amples renseignements	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 et tout à fait normaux dans ce genre de situation. Notre objectif était de créer une brochure utile pour les personnes qui, chaque jour, doivent composer avec ce problème de santé. Les complications peuvent être variables. Tout d'abord, selon que nous sommes un homme ou une femme, et deuxièmement, elles peuvent être variables dans le temps. En effet, les signes de la maladie tendent à s'estomper vers l'adolescence, mais ils ne disparaissent jamais.

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 sanguin 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 d'Édouard 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.

La transmission génétique de la thrombasthénie de Glanzmann

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, touchent au contraire surtout les garçons.

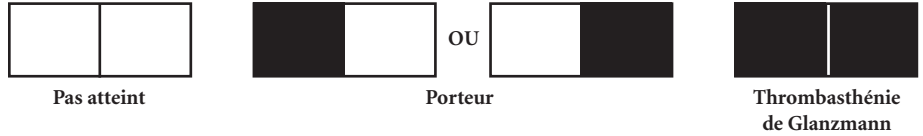
Un porteur est une personne qui porte le gène défectueux, sans toutefois être atteint de la maladie. Pour qu'un enfant hérite de la thrombasthénie de Glanzmann, il faut que l'un de ses parents soit atteint de la thrombasthénie de Glanzmann et que l'autre soit porteur, ou encore il faut que ses deux parents soient porteurs. Dans ces cas, le bébé peut recevoir deux gènes défectueux, l'un de sa mère et l'autre de son père.

Un enfant qui reçoit le gène défectueux d'un seul parent est porteur, mais il ne présentera pas de signes de la maladie.

Un test de dépistage auprès des parents peut être fait afin de déterminer si le fœtus est atteint ou non. Mais il est encore difficile à obtenir. Parlez-en à l'équipe de votre centre de traitement des troubles de la coagulation qui pourra vous aider à planifier la prochaine grossesse.

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

LÉGENDE



La **Figure 1** montre ce qui peut se passer quand une personne porteuse du gène de la thrombasthénie de Glanzmann a un enfant avec une autre personne également porteuse. Il y a une possibilité sur quatre que l'enfant soit atteint de thrombasthénie de Glanzmann, une possibilité sur deux qu'il soit porteur et une possibilité sur quatre qu'il ne soit pas atteint de la maladie.

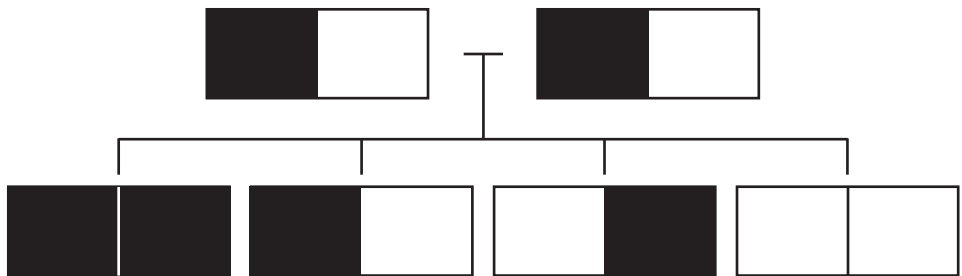


Figure 1

La **Figure 2** montre ce qui peut arriver si une personne atteinte de thrombasthénie de Glanzmann a un enfant avec une personne non porteuse. L'enfant sera porteur mais ne sera pas atteint de la maladie.

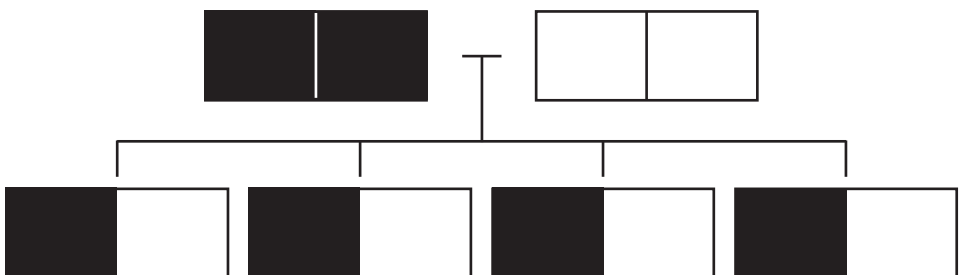


Figure 2

La **Figure 3** montre ce qui peut se produire si une personne atteinte de thrombasthénie de Glanzmann a un enfant avec une personne porteuse. Il y a une possibilité sur deux que l'enfant soit porteur. Il y a aussi une possibilité sur deux que l'enfant soit atteint de thrombasthénie de Glanzmann.

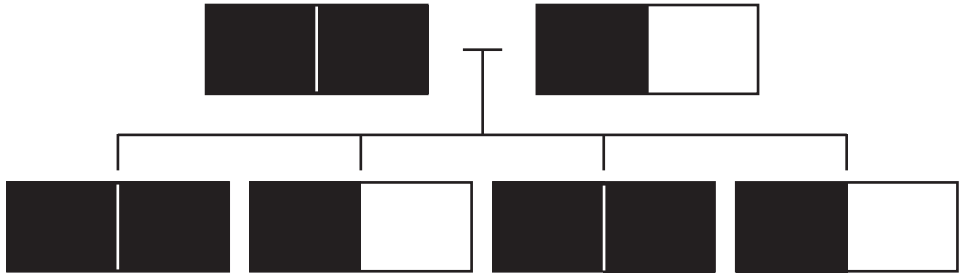


Figure 3

La **Figure 4** montre ce qui peut survenir si une personne porteuse de la thrombasthénie de Glanzmann a un enfant avec une personne non porteuse. Il y a une possibilité sur deux que l'enfant soit porteur et une possibilité sur deux qu'il ne soit pas atteint de la maladie.

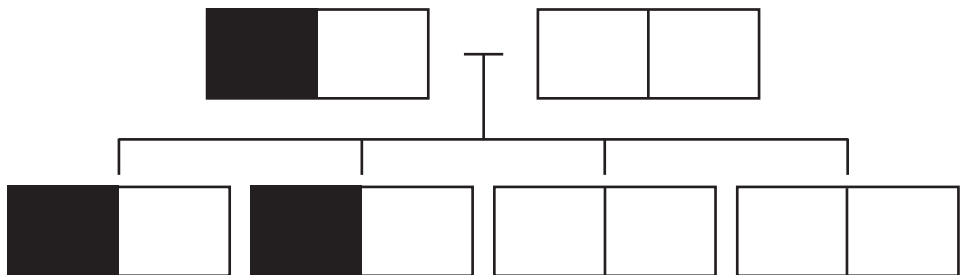


Figure 4

Le degré de 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)

Les signes et les symptômes

Les principaux signes et symptômes liés à cette maladie sont des saignements tels que les pétéchies, les ecchymoses et les saignements de muqueuses.

Les pétéchies sont de petites taches rouges sous la peau. Elles apparaissent souvent après une pression locale. En général, elles disparaissent rapidement et sont sans conséquence.

Les ecchymoses sont communément appelées les *bleus*. Elles attirent souvent l'attention par leur couleur et le gonflement qu'elles causent sous la peau. Cependant, si elles n'atteignent pas la grosseur d'une balle de golf, elles sont inoffensives et elles sont rarement traitées.

Les saignements des muqueuses sont des saignements que l'on retrouve au niveau du nez, de la bouche, du tube digestif, du rectum, du vagin, ainsi que de l'utérus. Ces saignements sont souvent causés par une irritation (gastro-entérite, nettoyage des dents, etc.) et sont souvent insinueux et méritent notre attention. Dès le début des symptômes, un traitement est recommandé.

Les traitements

À la maison

La réussite du traitement repose principalement sur une action rapide et adéquate. Les moyens ci-dessous peuvent contribuer à arrêter les saignements.

- Appliquer une pression directe et prolongée sur la plaie. Nous suggérons d'imbiber une compresse d'une solution de gelée KY pour éviter que la compresse ne colle sur la plaie et qu'en retirant la compresse vous délogiez le précieux caillot nouvellement formé. La solution KY peut contenir un médicament qui peut aider à la formation du caillot. Parlez-en à votre médecin ou à votre infirmière.
- Prendre des comprimés d'un médicament sous ordonnance appelé acide tranéxamique ou Cyklokapron^{MD} pour aider à la formation du caillot.

Si ces premiers gestes n'aident pas à contrôler le saignement après une heure, vous devez communiquer avec le centre de traitement des troubles de la coagulation afin qu'une évaluation médicale soit faite.

En centre hospitalier

En milieu hospitalier d'autres interventions peuvent être faites telles que :

- Une prise de sang pour évaluer, entre autres, le taux d'hémoglobine et, le cas échéant :
 - Administrer un produit de la coagulation nommé NiaStase RT^{MD} (rVIIa); dans certains cas, les patients peuvent apprendre à se l'administrer à domicile.
 - Effectuer une transfusion intraveineuse de plaquettes sanguines.

Les problèmes particuliers chez la femme

Les ménorragies ou menstruations abondantes et prolongées

La ménorragie ou menstruation abondante et prolongée est un important problème de saignement chez la femme. L'emploi de contraceptifs oraux ou intra-utérins (Mirena^{MD}) peut régulariser le cycle menstruel et réduire les saignements. En outre, on peut administrer conjointement du Cyklokapron (acide tranexamique). Ce médicament est un antifibrinolytique qui vise à ralentir la destruction par l'organisme des caillots sanguins qui sont formés.

Les saignements 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.

Les saignements durant la grossesse et l'accouchement

Étant donné que la thrombasthénie de Glanzmann est une maladie très rare et que l'on dispose de peu de documentation à ce sujet, nous conseillons fortement aux femmes enceintes d'être suivies dans un centre de traitement des troubles de la coagulation et par un obstétricien expérimenté dans le suivi de femmes atteintes de troubles de la coagulation.

Les sports

Les sports de contact sont déconseillés. Cependant, la pratique de sport en général comme la bicyclette et la natation est recommandée. Mais, n'oubliez pas d'utiliser la protection nécessaire à la pratique du sport de votre choix. Le physiothérapeute de votre centre de traitement peut vous guider dans le choix d'activités physiques et sportives adaptées à votre condition particulière.

Les médicaments

Tous les médicaments contenant de l'ibuprofène (Advil^{MD}, Motrin^{MD}, etc.) et de l'aspirine sont déconseillés. Nous vous suggérons de vous référer à votre pharmacien ou à votre centre de traitement des troubles de la coagulation pour connaître les médicaments et les produits naturels que vous pouvez utiliser.

La vaccination

La vaccination et les prises de sang doivent être suivis d'une pression d'au moins **15 minutes** afin d'éviter un possible saignement majeur. Étant donné qu'une personne atteinte de la thrombasthénie de Glanzmann est plus à risque de recevoir des produits dérivés du sang, il est recommandé de se faire vacciner contre l'hépatite A et B. Cela dit, les produits sanguins disponibles au Canada et dans plusieurs pays industrialisés s'avèrent extrêmement sécuritaires.

L'équipe du centre de traitement des troubles de la coagulation

Ce centre a pour objectif d'offrir les soins et les services nécessaires aux personnes ayant un trouble de la coagulation afin de faciliter la prise en charge et de vous aider à recevoir les traitements sécuritaires lors d'événements particuliers. Renseignez-vous auprès de votre infirmière pour les connaître.

L'équipe du centre de traitement est composée généralement de plusieurs professionnels, dont :

- le directeur médical (qui est habituellement un hématalogue)
- l'infirmière-coordonnatrice
- le physiothérapeute
- le travailleur social ou le psychologue

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes, dont un chirurgien orthopédiste, un rhumatologue, un dentiste et un conseiller en génétique. Le but de l'équipe interdisciplinaire est de favoriser le bien-être du patient et de sa famille.

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, Éditions 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. *JClin- 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; Wyler-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

Pour obtenir de plus amples renseignements

Vous pouvez obtenir une liste des différents centres de traitement des troubles de la coagulation sur le site web de la Société canadienne de l'hémophilie (www.hemophilia.ca) ou aux coordonnées suivantes :

Société canadienne de l'hémophilie

Téléphone : 514 848-0503

Sans frais : 1 800 668-2686

chs@hemophilia.ca

La présente brochure n'offre que des renseignements généraux sur la thrombasthénie de Glanzmann. 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.



Société canadienne de l'hémophilie
Arrêtons l'hémorragie



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