

Auteurs : A.Echefaj^(1,2), A.Harrach^(1,2), M.Nady⁽¹⁾, H.Bencharef^(1,2), B.Oukkache^(1,2)

1- Laboratoire d'Hématologie, Centre hospitalier universitaire Ibn Rochd de Casablanca
2- Faculté de Médecine et de Pharmacie de Casablanca-Université Hassan II

Introduction

- Les thrombopathies constitutionnelles constituent un groupe hétérogène de pathologies qui affecte la fonction plaquettaire.
- C'est une entité rare, souvent méconnue. En France la fréquence des thrombopathies est estimée à environ 1/10000.
- Ils sont de diagnostic difficile : recours aux examens biologiques spécialisés, d'accessibilité difficile.
- Le test d'agrégation plaquettaire:
 - Joue un rôle central dans la démarche diagnostique
 - Réservé aux laboratoires spécialisés
 - Réalisé par un nombre limité de centres au Maroc
- Peu d'études publiées à ce sujet

Objectif

⇒ Déterminer la fréquence et décrire le profil clinico-biologique des patients atteints de thrombopathies constitutionnelles au sein de notre laboratoire.

Materials et méthodes

- Etude prospective de 23 mois s'étalant d'août 2023 au 10 juillet 2025 au laboratoire d'hématologie au C.H.U Ibn Rochd de Casablanca.
- Les critères d'inclusion :
 - les patients ayant réalisé le test d'agrégation plaquettaire, quel que soit leur âge et leur sexe
- Les critères d'exclusion :
 - Les résultats non concluants, nécessitant un contrôle non réalisé durant la période d'étude.
 - Les patients présentant une thrombopénie susceptible d'interférer avec la qualité du test.
 - Les thrombopathies acquises.
- Le recueil des données s'est fait à partir du registre d'agrégation plaquettaire et le système d'information Kalisil. L'analyse statistique a été réalisée par le logiciel Excel 2016.

Le test a été réalisé selon la technique suivante:

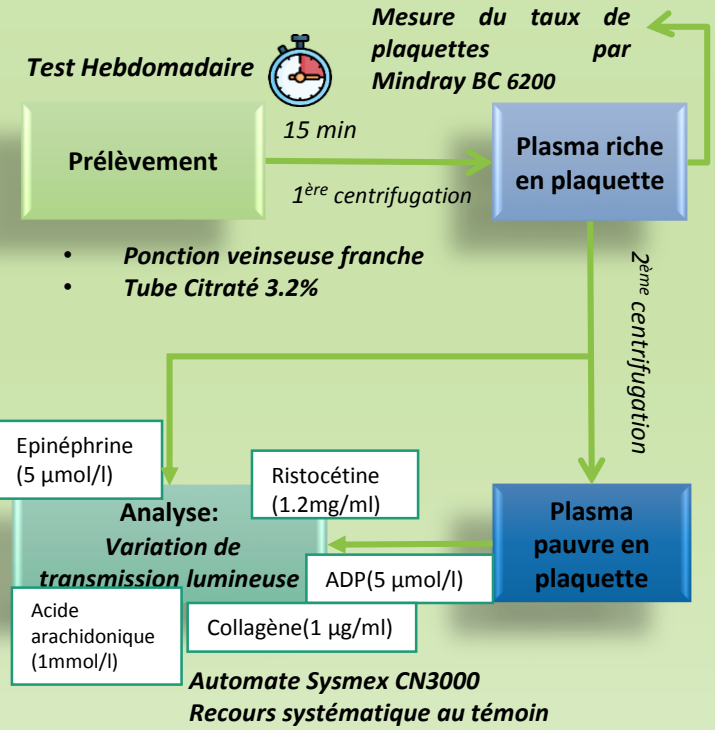


Fig2. Technique du test d'agrégation plaquettaire

Résultats

- Durant la période d'étude, le test d'agrégation plaquettaire a été réalisé chez 126 patients. Il était en faveur d'une thrombopathie constitutionnelle dans 17 cas soit 13,5%.

Tab1. Répartition de la population d'étude selon l'âge et le sexe

Variable	Valeur
Age moyen (±ET)	19,6±17,1 ans
Sex-ratio (H/F)	1,43 (10H/7F)

- La symptomatologie clinique est faite essentiellement du syndrome hémorragique cutanéomuqueux (fig.3)

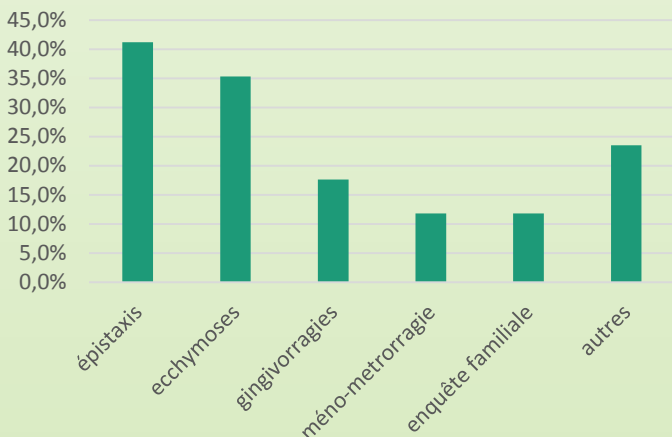


Fig3. Circonstances de découverte

Le profil d'agrégation plaquettaire était en faveur de:

- Thrombasthénie de Glanzmann (fig.4): 8 cas (47,1%)
- Syndrome de Bernard-Soulier: 3 cas (17,6 %).
- Autre anomalies de réponse aux différents agonistes : 6 cas (soit 35,3%), dont l'interprétation nécessitait un complément d'exploration des récepteurs plaquettaires par cytométrie en flux et étude génétique (fig.5)

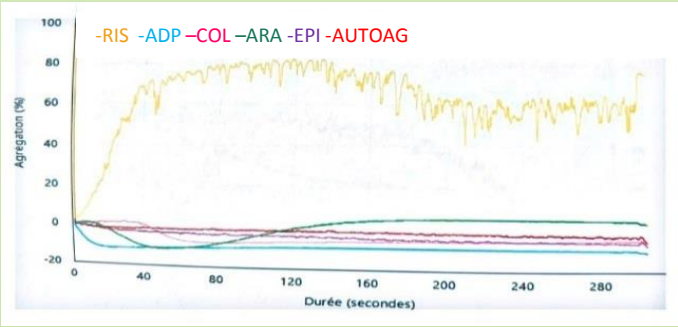


Fig.4 : Profil d'agrégation en faveur de la thrombasthénie de Glanzmann.

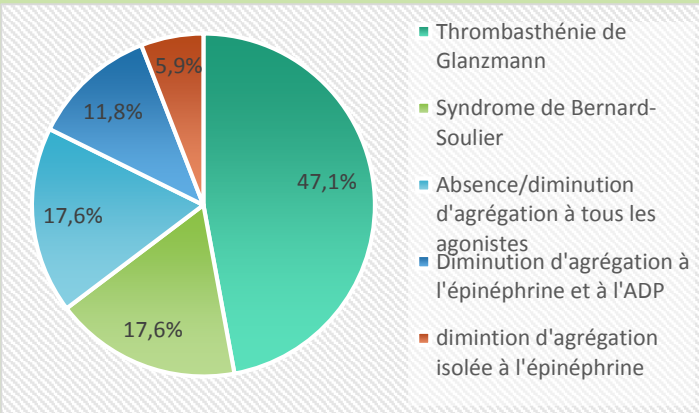


Fig.5 : Répartition des thrombopathies selon leur fréquence

Références

- [1]-L. N. Mukendi, S. Benkirane, et A. Masrar, « Etude des thrombopathies constitutionnelles en agrégométrie : expérience du Laboratoire d'Hématologie de l'Hôpital Ibn Sina », vol. 1, 2016.
- [2]S. Irum, H. M. Robert, A. Mahmood, R. Mahmood, A. Khurshid, et M. Ishaq, « FREQUENCY OF INHERITED PLATELET FUNCTION DISORDERS-ARMED FORCES INSTITUTE OF PATHOLOGY EXPERIENCE », 2023.
- [3]A. Afrabias, A. Artoni, M. Karimi, F. Peyvandji, E. Ashouri, et P. M. Mannucci, « Glanzmann thrombasthenia and Bernard-Soulier syndrome in south Iran », Clin Lab Haematol, vol. 27, no 5, p. 324-327, oct. 2005
- [4]Mounir R, Benkirane S, Bouya-Ahmed S, Lazreq F, Mamad H, et Masrar A, « Apport de l'agrégométrie dans le diagnostic des thrombopathies constitutionnelles.pdf », 2023.
- [5]Eman M Fahmy, Alzahraa EA Sharaf, Asmaa Nafady, Arwa Kadry Khalaf, Alaa Aboelnour, et Heba A. Ahmed, « Rare Inherited Bleeding Disorders and rare Inherited Platelet Function Disorders in children -A Single Center Experience », Al-Azhar Journal of Pediatrics, vol. 28, no 1, p. 4324-4342, janv. 2025,
- [6]Khair K, Fletcher S, Boyton M, Holland M. Bleeding and quality of life in people with Glanzmann thrombasthenia-insights from the Glanzmann's 360 study. Res Pract Thromb Haemost. 2024 Oct 9;8(7):102586.
- [7]Lfaquir FZ, Mamad H, Zimi K, Benkirane S, Azlarab M. Bernard-Soulier Syndrome: Case Studies From Morocco. Cureus. 2025 Jul 9;17(7):e87578.

Discussion

- 13,5% représentait la fréquence des thrombopathies constitutionnelles parmi les patients ayant réalisé le test. Il était de 14,5% dans la série Mukendi qui s'est limité à l'usage de 4 agonistes[1], de 13,9 dans la série de Irum[2], rejoignant globalement la littérature.
- Les circonstances de découverte étaient dominées par les hémorragies cutanéomuqueuses, principalement des épistaxis et ecchymoses, traduisant une atteinte de l'hémostase primaire. Alors que chez 2 patients la thrombopathie n'a été révélée que lors de l'enquête familiale.
- Le sex-ratio était de 1,43 est expliqué par le mode de transmission, souvent autosomique récessif, où les deux sexes sont atteints.
- L'âge moyen au diagnostic était de 19,6±17,1 ans. Notre échantillon regroupait une population pédiatrique et adulte. Certaines thrombopathies, comme la thrombasthénie de Glanzmann, sont souvent d'apparition précoce. Dans la série de Khair et al.,[6] 47 % des cas ont été diagnostiqués avant l'âge de 2 ans, tandis que 12 % l'ont été après 20 ans. À l'inverse, d'autres thrombopathies peuvent être révélées plus tardivement, comme le syndrome de Bernard-Soulier, dont l'âge moyen au diagnostic était de 21 ans dans la série marocaine de Lfaquir [7]. Par ailleurs, la difficulté d'accès aux tests d'agrégation plaquettaire pourrait également contribuer à retarder le diagnostic chez notre population.
- La thrombopathie la plus fréquente était la thrombasthénie de Glanzmann suivi du syndrome de Bernard-Soulier(tab.2)

Tab.2 : Répartition des thrombopathies : nombre de cas

Auteur	Pays/Année	Glanzmann	Bernard-Soulier
Irum et al[2]	Pakistan (2017)	12	11
Afrabias et al[3]	Sud de l'Iran	23	7
Fahmy et al[5]	Egypte (2022-2023)	43	14
Mounir et al [4]	Maroc-Rabat (2021-2023)	5	1
Mukendi et al[1]	Maroc-Rabat (2011-2013)	11	1
Notre série	Maroc (2023-2025)	8	3

Conclusion :

- Les thrombopathies constitutionnelles affectent environ 1/10 à 1/5 des patients suspects de thrombopathies. Ils sont dominés par la thrombasthénie de Glanzmann.
- L'accessibilité restreinte au test d'agrégation plaquettaire contribuerait à un retard du diagnostic.
- L'insuffisance d'exploration par cytométrie en flux et d'études génétiques, ainsi que certains critères d'exclusion, pourraient avoir influencé certains résultats. Des études multicentriques seraient utiles pour valider ce profil.