

Profil clinico-biologique de la Thrombasthénie de Glanzmann : expérience du laboratoire d'hématologie du CHU Ibn Rochd

I.Essaidi^{1,2}, A.Harrach^{1,2}, H.Bencharef^{1,2}, B.Oukkache^{1,2}

¹Laboratoire d'hématologie, CHU Ibn Rochd de Casablanca, Maroc

²Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Hassan II, Casablanca, Maroc



Introduction

La thrombasthénie de Glanzmann (TG) est une maladie hémorragique héréditaire rare due à une déficience ou un défaut fonctionnel du récepteur membranaire plaquettaire IIB-IIIa, impliqué dans l'agrégation des plaquettes. Sa prévalence est estimée à environ 1 cas pour 1 million de naissances à l'échelle mondiale. Le diagnostic est évoqué face à un tableau clinique hémorragique, et confirmé par des examens biologiques incluant la numération formule sanguine, le temps de saignement et le test d'agrégation plaquettaire.

L'objectif de notre étude est d'évaluer la fréquence de la TG, de souligner le rôle du laboratoire dans le diagnostic et de décrire le profil épidémiologique, clinique et biologique d'une série de patients diagnostiqués avec la TG dans notre laboratoire.

Matériel et Méthodes

Nous avons mené une étude prospective au sein du laboratoire d'hématologie du CHU Ibn Rochd de Casablanca, sur une période s'étalant d'août 2023 à février 2025. Nous avons inclus tous les patients ayant bénéficié d'un test d'agrégation plaquettaire, réalisé sur l'automate SYSMEX CN-3000®, quelque soit l'âge et le sexe. Une numération formule sanguine, un bilan d'hémostase standard (TP, TCA, Fg) ainsi que le dosage du FVW ont également été réalisés. Les données ont été collectées à partir du registre d'agrégation plaquettaire du laboratoire et du système d'information Kalisil. L'analyse statistique a été réalisée à l'aide du logiciel Excel 2016.

Résultats

Durant la période de notre étude, nous avons enregistré 192 demandes de test d'agrégation plaquettaire. La TG a été diagnostiquée chez 8 patients soit une fréquence de 4% . L'âge moyen des patients était de 5,87 ans avec un sex-ratio (H/F) égal à 3. Le taux de consanguinité était de 80%. Et 2 patients avaient des antécédents hémorragiques familiaux chez la fratrie en particulier. Sur le plan clinique, les ecchymoses et les épistaxis étaient les principales manifestations hémorragiques recensées (Figure 1). Sur le plan biologique, la numération plaquettaire et le bilan d'hémostase étaient sans particularité. Les 8 patients ont présenté une absence d'agrégation plaquettaire pour tous les agonistes physiologiques sauf la ristocétine dont le pourcentage moyen d'agrégation était de 61,05%.

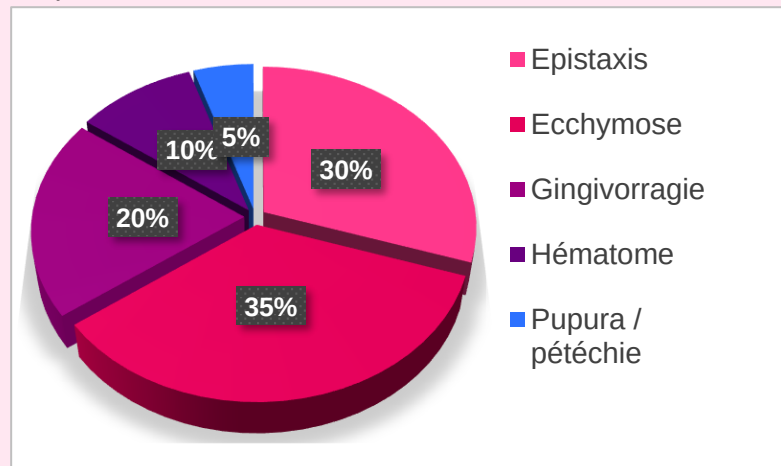


Figure 1 : Fréquence des manifestations hémorragiques chez nos patients

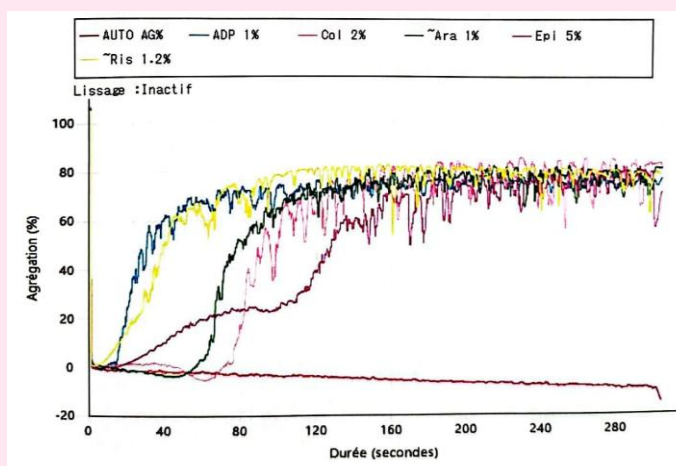


Figure 2 : Profil d'agrégation plaquettaire obtenu chez un sujet sain.

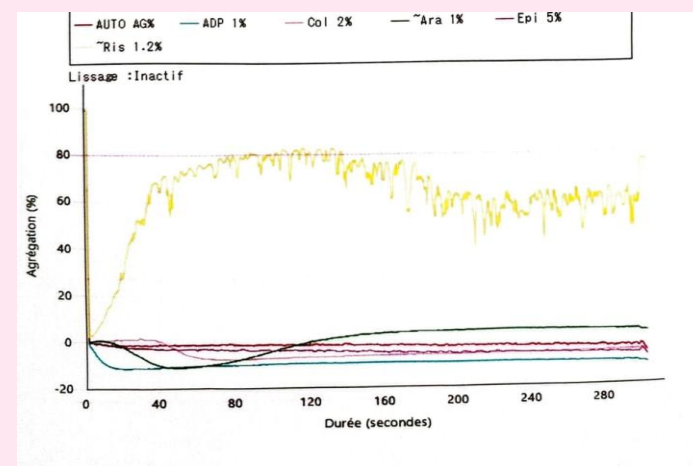


Figure 3 : Profil d'agrégation plaquettaire caractéristique d'une thrombasthénie de Glanzmann.

Discussion

Notre étude a démontré une faible prévalence de la TG. Néanmoins, son incidence était significativement plus élevée dans les populations consanguines, ce qui s'accorde avec les conclusions de diverses études [1].

Sur le plan clinique, les manifestations cutanées, en particulier les ecchymoses, étaient le signe clinique prédominant dans notre série, une observation probablement liée au jeune âge de nos patients, les rendant plus vulnérables aux traumatismes. Sur le plan biologique, la NFS, TP, TCA et le dosage de FVW étaient dans les limites de la normale, ce qui s'accorde avec les mécanismes physiopathologiques de la TG (défaut d'hémostase primaire). A noter que le temps de saignement est allongé dans cette pathologie mais il n'est plus recommandé en raison de son caractère invasif et son manque de spécificité [2]. Par conséquent, il n'a pas été réalisé dans le cadre de notre étude.

L'agrégométrie par variation de la transmission lumineuse est un test spécialisé qui évalue la fonction plaquettaire. Il constitue le gold standard pour le diagnostic de la TG. La pathologie a été confirmée devant une absence d'agrégation plaquettaire pour tous les agonistes physiologiques sauf la ristocétine.

D'autres tests s'avèrent nécessaires tels que la cytométrie en flux et les tests de génétiques moléculaires afin de mieux caractériser les différents types de TG, et identifier les profils hétérozygotes et homozygotes [3].

Conclusion

La TG est une maladie hémorragique sévère et rare dont le diagnostic précoce est essentiel. L'agrégométrie s'impose comme la méthode diagnostique de référence.

En raison de son origine mutationnelle et malgré un faible taux de mortalité, le conseil génétique demeure une mesure préventive essentielle.

Références

- [1] Solh M, Solh T, Botsford A. Glanzmann's thrombasthenia: pathogenesis, diagnosis, and current and emerging treatment options. J Blood Med. juill 2015;219.
- [2] Iqbal I, Farhan S, Ahmed N. Thrombasthénie de Glanzmann: un profil clinicopathologique. J Coll Physicians Surg Pak. 2016 août; 26 (8) : 647-50.
- [3] Ali N, Moiz B, Shaikh U, Adil S, Rizvi B, Rahman Y. Diagnostic tool for Glanzmann's thrombasthenia clinicopathologic spectrum. J Coll Physicians Surg Pak. 2008 ;18(2) :91.