



S. SERROUKH^{1,2}, A. HARRACH^{1,2}, H.BENCHAREF^{1,2}, B.OUKKACHE^{1,2}

EP-74

SYNDROME DE BERNARD–SOULIER : Expérience du laboratoire d’hématologie du CHU Ibn Rochd de Casablanca

1-Laboratoire d’Hématologie, CHU Ibn Rochd de Casablanca,
2-Faculté de Médecine et de Pharmacie de Casablanca, Université Hassan II, Maroc

INTRODUCTION

Le Syndrome de Bernard–Soulie (SBS) est une affection hémorragique constitutionnelle rare, à transmission autosomique récessive, dont la prévalence mondiale est estimée à environ 1 cas pour 1 million d’habitants.

Il se caractérise par la présence de plaquettes géantes, une numération plaquettaire normale ou une thrombopénie généralement modérée, un allongement du temps de saignement et une absence d’agglutination plaquettaire en présence de ristocétine. L’agrégation plaquettaire induite par la ristocétine explore l’interaction entre le récepteur plaquettaire GPIb et le Facteur von Willebrand (VWF).

L’objectif principal de ce travail est de déterminer la prévalence du syndrome de Bernard–Soulie et de décrire les profils clinico-biologiques à travers l’étude de l’agrégation plaquettaire au sein du laboratoire d’hématologie du CHU Ibn Rochd de Casablanca.

MATÉRIELS ET MÉTHODES

Il s’agit d’une étude prospective descriptive incluant les patients admis par la biologiste pour la réalisation d’un test d’agrégation plaquettaire au sein du laboratoire d’hématologie du CHU Ibn Rochd, sur une période de trois ans allant de janvier 2023 à décembre 2025.

L’étude repose sur la mesure de l’augmentation de la transmission lumineuse à travers un plasma riche en plaquettes (PRP) lors de leur agrégation après ajout d’agonistes, selon la méthode de turbidimétrie optique, à l’aide de l’automate Sysmex CN-3000, conformément aux procédures en vigueur au laboratoire.

Le recueil des données a été réalisé à partir de la base de données informatisée du laboratoire d’hématologie, via le logiciel KALISIL.

Avant la réalisation du prélèvement sanguin, chaque patient a bénéficié d’un interrogatoire clinique à l’aide d’une fiche de questionnaire préétablie, permettant la collecte des données épidémiologiques et cliniques pertinentes.

RÉSULTATS

Sur 179 tests d’agrégation plaquettaire réalisés, trois patients présentaient un profil d’agrégation compatible avec un Syndrome de Bernard–Soulie (SBS).

L’âge moyen des patients était de 23,5 ans, avec un sex-ratio de 2.

Sur le plan clinique, aucune notion de consanguinité n’a été retrouvée chez ces trois patients. Tous présentaient des manifestations hémorragiques, réparties comme suit : hémoptysie chez le premier patient, ménométrorragies chez la deuxième patiente et saignement abondant lors d’une ponction pleurale chez le troisième patient.

Sur le plan biologique, deux patients présentaient un bilan d’hémostase normal (TP et TCA dans les limites de référence), tandis qu’une thrombocytose a été observée chez un patient.

L’étude de l’agrégation plaquettaire montrait une réponse normale aux différents agonistes testés (adénosine diphosphate, collagène, épinéphrine et acide arachidonique), à l’exception de la ristocétine. Une absence quasi totale d’agrégation en réponse à la ristocétine a été observée chez les trois patients (taux d’agrégation : 0 %, 3 % et 4 %), constituant une caractéristique majeure du syndrome de Bernard–Soulie.

DISCUSSION ET CONCLUSION

L’interprétation des profils d’agrégation plaquettaire s’est basée sur trois critères : pente de la courbe, pourcentage maximal d’agrégation et analyse visuelle des tracés. Une réponse plaquettaire forte correspond à une agrégation > 80 %, tandis qu’une réponse minimale est < 20 %.

Dans notre étude, trois cas de Syndrome de Bernard–Soulie ont été diagnostiqués sur 179 tests, soit une prévalence de 1,6 % parmi les patients testés pour suspicion de SBS. Cette prévalence est légèrement inférieure à celle rapportée par le CHU Ibn Sina 2020–2024 (2,6 %) et supérieure à l’étude précédente 2011–2013 (1 cas). Il faut noter que notre étude couvre 3 ans, contre 4 ans pour l’étude Ibn Sina, et que ces chiffres concernent uniquement les patients testés, ce qui limite la comparaison directe avec la population générale.

Dans la littérature internationale, la prévalence du SBS est estimée à environ 1 cas/million, ce qui illustre la rareté de cette affection.

Cependant, la sous-reconnaissance et le mauvais diagnostic du SBS, souvent confondu avec un purpura thrombopénique immunologique, suggèrent que la prévalence pourrait être supérieure aux estimations actuelles, d’autant plus que les tests d’agrégation plaquettaire restent indisponibles dans de nombreux laboratoires du Royaume.

De plus, les patients atteints de SBS présentent généralement un profil d’hémostase standard normal, ce qui montre qu’un bilan hémostatique classique ne suffit pas à exclure un trouble de la fonction plaquettaire. Des investigations spécialisées, telles que l’agrégation plaquettaire, sont donc essentielles lorsque le soupçon clinique persiste.

Ces résultats soulignent l’importance de sensibiliser les professionnels de santé et de mener des études multicentriques plus larges afin d’estimer la prévalence réelle du SBS au Maroc et de favoriser une prise en charge précoce et adaptée.

BIBLIOGRAPHY

[1] F.Z . Lfaquir , H. Mamad, et al : Bernard-Soulie Syndrome: Case Studies From Morocco. Cureus 17(7): e87578. DOI 10.7759/cureus.87578
[2] T. Haddad, D. Hakem, et al : AVC hémorragique et pseudo-thrombopathie de Bernard-Soulie : un diagnostic à ne pas méconnaître. Doi : 10.1016/j.neurol.2014.01.638
[3] N. Pinto Da Costa, C. Armari-Alla, et al : Syndrome de Bernard-Soulie révélé par une thrombopénie sévère en période néonatale. Doi : 10.1016/j.arcped.2003.08.006