DIAGNOSTIC ET SURVEILLANCE BIOLOGIQUE

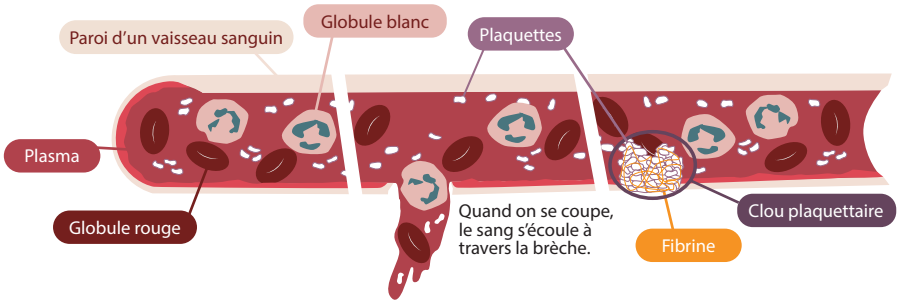
d'une pathologie plaquettaire

MHEMO

La Filière des maladies rares de l'hémostase

LES ÉTAPES DE LA COAGULATION

En cas de lésion d'un vaisseau sanguin (coupure, traumatisme, chirurgie, ...), le corps fabrique un caillot pour arrêter le saignement. Les plaquettes, petites cellules qui circulent dans le sang, vont s'étaler à la surface des vaisseaux pour fermer la brèche comme les briques d'un muret. On parle de « clou plaquettaire ».



Les types d'anomalies plaquettaires :

- **La thrombopénie** = lorsque les plaquettes sont en nombre insuffisant (<150Giga/L).
- **La thrombopathie** = lorsque les plaquettes ne fonctionnent pas normalement.

Parfois les deux anomalies peuvent être associées.

Les **thrombopénies et/ou thrombopathies constitutionnelles** sont des maladies rares présentes dès la naissance car d'origine génétique. Leur diagnostic est réalisé par des laboratoires spécialisés.

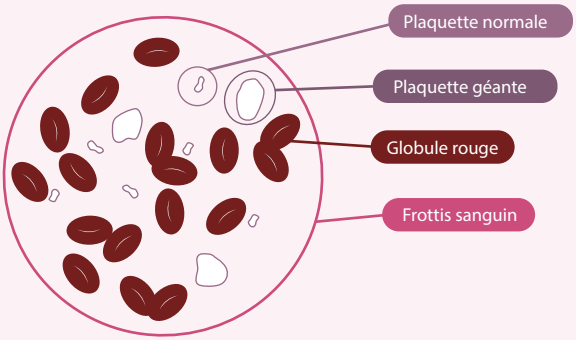
On parle de thrombopénies et/ou thrombopathies **syndromiques** quand elles s'accompagnent d'autres anomalies : déficits auditifs ou visuels, insuffisance rénale, déficits immunitaires, atteinte de la peau, digestive ou pulmonaire, anomalies du développement osseux ou intellectuel, ou autres maladies du sang.

LES TESTS DE DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE DES THROMBOPÉNIES CONSTITUTIONNELLES

Une **thrombopénie constitutionnelle** peut être évoquée devant les éléments suivants :

- un nombre de plaquettes ou « **numération plaquettaire** » **diminuée de façon** stable sur une longue période,
- une **mesure normale de la durée de vie** des plaquettes,
- une **thrombopénie familiale**,
- **l'échec de plusieurs traitements** d'une thrombopénie dite acquise (corticothérapie, immunoglobulines, splénectomie),
- la présence d'anomalies typiques de **thrombopénie syndromique**,

- un aspect particulier des plaquettes ou des globules blancs (anomalie de taille, couleur…) sur le **frottis sanguin** (étalement d'une goutte de sang observée au microscope).

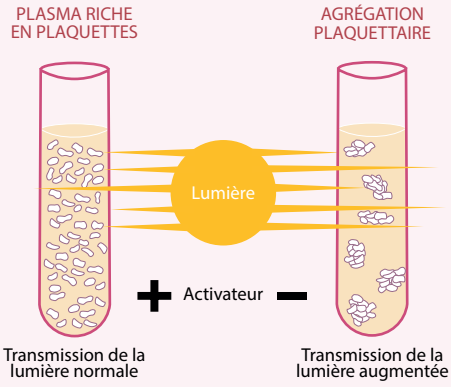


Á savoir : quand les plaquettes sont très grandes, elles ne sont parfois pas correctement comptées par les laboratoires et la numération plaquettaire peut ainsi être faussement basse.

LES TESTS DE DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE DES THROMBOPATHIES CONSTITUTIONNELLES

- **L'agrégation plaquettaire** permet d'étudier la formation d'agglutinats par les plaquettes au laboratoire en réaction à différents activateurs (agonistes plaquettaires). Le délai et l'amplitude de réponse orientent le diagnostic vers certaines **thrombopathies**. Il faut s'assurer du caractère « reproductible » des anomalies constatées.

C'est pourquoi on répète ce test plusieurs fois au cours du suivi.



Á savoir : l'agrégation plaquettaire est sensible à de nombreux médicaments (anti-inflammatoires non stéroïdiens, aspirine, phytothérapie…).

- La **cytométrie en flux** permet de compter différentes molécules appelées glycoprotéines à la surface des plaquettes grâce à un marquage fluorescent lu par un automate. Leur répartition peut aider à préciser le diagnostic de la thrombopathie.
- L'étude des **granules denses et alpha (petites poches situées à l'intérieur des plaquettes et contenant des substances chimiques)** permet d'orienter le diagnostic vers certaines anomalies.
- D'autres analyses très spécialisées, du domaine de la recherche, peuvent être prescrites.

LES TESTS DE DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE



Les objectifs sont d'établir le diagnostic génétique des pathologies plaquettaires par une analyse de l'ADN, de connaitre le mode de transmission dans la famille et de pouvoir informer les apparentés.

Pour aller plus loin voir « Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle » PFMG.

NOTES

Brochure élaborée par le Groupe de travail MHEMO «Formation et information des patients» - 02/2025