



:: Thrombasthénie de Glanzmann

Définition :

La thrombasthénie de Glanzmann (TG) est une maladie hémorragique héréditaire, de transmission autosomique récessive, liée à une anomalie quantitative ou qualitative du récepteur membranaire plaquettaire $\alpha\text{IIb}\beta\text{3}$ (GPIIb-IIIa), impliqué dans l'agrégation des plaquettes. L'absence ou la nette diminution de l'agrégation plaquettaire est la caractéristique commune aux différentes formes de la maladie.

Il existe plusieurs types de TG : les types I, II et les variants. Les types I et II sont caractérisés par des anomalies quantitatives du complexe :

- dans le type I, le déficit est majeur et le complexe n'est présent qu'à l'état de traces (< 5 %) ;
- dans le type II, le taux résiduel est de l'ordre de 5 à 20 %.

Les variants sont caractérisés par des anomalies qualitatives du complexe, qui peut être présent à la surface plaquettaire à des taux proches de la normale.

Les saignements débutent rapidement après la naissance, même si le diagnostic peut parfois être porté plus tardivement. Les manifestations hémorragiques spontanées les plus fréquentes sont le purpura, les épistaxis, les gingivorragies et les **ménorragies**.

Il est surtout important de savoir évoquer le diagnostic devant :

- un syndrome hémorragique cutanéomuqueux (gynécologique, ORL,...) ;
- l'apparition d'hémorragies extériorisées, spontanées ou provoquées par des traumatismes mineurs;
- des hémorragies internes, qui peuvent survenir même en cas de traumatisme modéré et qui sont graves lorsqu'elles surviennent dans des localisations à risque (cerveau, abdomen...);
- chez le nouveau-né, le syndrome hémorragique peut être révélé par quelques taches de purpura ou par un saignement grave et prolongé du cordon.

Pour en savoir plus :

[Consulter la fiche Orphanet](#)

Menu	
Fiche de régulation SAMU	Recommandations pour les urgences hospitalières
Synonymes	Problématiques en urgence
Mécanismes	Recommandations en urgence
Risques particuliers en urgence	Orientation
Traitements fréquemment prescrits au long cours	Interactions médicamenteuses
Pièges	Précautions anesthésiques
Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière	Mesures préventives à prendre
En savoir plus	Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation
	Don d'organes
	Numéros en cas d'urgence
	Ressources documentaires

Fiche de régulation pour le SAMU

Appel pour un patient atteint d'une thrombasthénie de Glanzmann

Synonymes

- ▶ maladie de Glanzmann

Mécanismes

- ▶ maladie hémorragique héréditaire, autosomique récessive, liée à une anomalie qualitative ou quantitative du récepteur plaquettaire $\text{aIIb}\beta 3$ (ou glycoprotéine GPIIb-IIIa), à l'origine d'une absence ou d'une diminution importante de l'agrégation plaquettaire.

Risques particuliers en urgence

- ▶ hémorragies spontanées (rares) ou après traumatisme minime
- ▶ risques communs à tous les déficits sévères de l'hémostase, situations que les urgentistes ont l'habitude de prendre en charge

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ pas de traitement au long cours
- ▶ prévention uniquement lors des situations potentiellement hémorragiques

Pièges



- Ceux des déficits sévères de l'hémostase

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ▶ contre-indication des injections intramusculaires
- ▶ remplissage vasculaire (prise en charge habituelle)
- ▶ lors des transfusions de dérivés sanguins, se méfier des immunisations fréquentes
- ▶ antifibrinolytiques (acide tranexamique) et facteur VII recombinant si besoin

En savoir plus

- ▶ nombreux sites hospitaliers de référence des pathologies de l'hémostase (www.maladies-plaquettes.org)
- ▶ www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

- ▶ **Contrôler en urgence un syndrome hémorragique aigu pouvant mettre rapidement en jeu le pronostic vital du malade :**
 - syndromes hémorragiques majeurs
 - syndrome hémorragique dans une localisation à risque vital
- ▶ **Arrêter un syndrome hémorragique mineur pouvant s'aggraver**
- ▶ **Prévenir la survenue d'un syndrome hémorragique grave :**
 - en cas de chirurgie majeure
 - en cas d'accouchement
 - en cas d'acte chirurgical mineur

Recommandations en urgence

Consulter la carte de soins et le carnet de suivi délivrés par le centre de référence. Ils contiennent des informations importantes, notamment sur le diagnostic précis et la notion d'anticorps antiplaquettes.

Commander des produits sanguins labiles (en premier lieux des culots globulaires)

1. Syndromes hémorragiques majeurs

- ▶ **Définis par l'intensité du saignement : déglobulisation rapide, choc hémorragique...**

▶ **Mesures diagnostiques en urgence**

- **Biologie:**

- numération formule sanguine (évaluer le degré de déglobulisation)
- hémostase standard
- tests pré-transfusionnels :
 - groupe sanguin, rhésus, phénotypage des globules rouges
 - recherche d'agglutinines irrégulières (RAI)

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

- **Produits susceptibles d'être administrés :**

- **concentrés globulaires** si déglobulisation importante
- **transfusion de concentrés plaquettaires** (aphérèse de préférence, sinon mélange) à la concentration de $0,5$ à $0,7 \cdot 10^{11}$ plaquettes pour 7 kg de poids (*cf.* recommandations de l'**AFSSAPS**)
- **facteur VII activé recombinant** (rFVIIa, Novoseven®), en cas d'iso- et/ou allo-anticorps et d'efficacité clinique insuffisante des transfusions plaquettaires. En effet, les transfusions répétées peuvent conduire à l'apparition d'anticorps dirigés contre des antigènes du système HLA (allo-immunisation) ou contre les glycoprotéines GP IIb-IIIa (iso-immunisation).
- antifibrinolytiques (par ex. : acide tranexamique)

- **Avis spécialisé en urgence**, de préférence auprès du centre de référence ou de compétence ayant délivré la carte de soins

▶ **Hospitalisation**

▶ **Poursuite du traitement si nécessaire**

- Durée du traitement variable en fonction de la cause et des pertes sanguines, et pouvant se prolonger pendant plusieurs semaines

▶ **Cas particulier de la thrombasthénie de Glanzmann avec présence d'iso et/ou d'allo-anticorps et efficacité clinique insuffisante des transfusions plaquettaires**

▪ **Avis spécialisé en urgence indispensable**

- Injection de rFVIIa (Novoseven®) si patient immunisé et réfractaire aux transfusions plaquettaires :
 - injection de rFVIIa à la dose de 80 à 120 mg/kg en bolus, par voie intraveineuse lente sur 3 min environ
 - les injections doivent être répétées toutes les 2 à 3 heures initialement. Un espacement progressif des injections est ensuite possible sur quelques jours, selon les circonstances et l'efficacité
 - le nombre total d'injections nécessaires pour traiter les épisodes hémorragiques peut varier d'un malade à l'autre et selon les circonstances :
 - 3 injections au moins doivent être faites avant de conclure à un éventuel échec du traitement
 - il est également recommandé de faire au moins 1 ou 2 injections après l'arrêt du saignement
 - en cas d'utilisation prolongée, s'assurer de la prévention d'un syndrome thrombotique, par héparine de bas poids moléculaire (HBPM) si besoin

2. **Syndrome hémorragique dans une localisation à risque vital**

▶ Défini par :

- Localisation (ex. : saignement intracrânien)
- Retentissement fonctionnel (syndrome des loges...)

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates :**

- **Transfusion de plaquettes ou, si patient immunisé et notion d'antécédents de transfusions plaquettaires inefficaces, injection de rFVIIa, systématiquement en urgence, avant même la réalisation des examens d'imagerie**

3. **Arrêter un syndrome hémorragique mineur pouvant s'aggraver**

▶ **Prévenir l'aggravation par des moyens essentiellement locaux**

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

▪ **Plaie**

- compression prolongée (au moins 10 minutes) de la lésion qui saigne à l'aide d'une compresse
- éventuellement, pose d'un pansement hémostatique compressif

▪ **Épistaxis**

- mouchage pour évacuer les caillots, puis compression externe 10 minutes
- en cas d'échec, méchage par compresse hémostatique résorbable ou tamponnement type Mérocel®
- s'assurer de l'absence de saignements postérieurs par un examen de la gorge, particulièrement chez l'enfant
- éventuellement, antifibrinolytique par voie orale (acide tranexamique) (50 mg/kg/j, fractionné en 3 à 4 prises), par cures de 3 à 5 jours en période hémorragique

- prévention des récidives :
 - augmentation de l'humidité environnementale
 - utilisation de pulvérisateurs nasaux à base de sel
 - application de gel de vaseline sur la muqueuse nasale

■ Perte des dents de lait

- compression prolongée de la plaie et, éventuellement, application de colle biologique hémostatique
- utilisation d'agents antifibrinolytiques (acide tranexamique) par voie locale et générale (20 mg/kg/j en 3 ou 4 prises)

■ Ménorragies

- acide tranexamique (jusqu'à 50 mg/kg/j fractionné en 3 à 4 prises) par voie orale
- associé à un traitement hormonal (pilule monophasique contenant au moins 30 µg d'éthinyl-estradiol, éventuellement donnée sans interruption)
- hospitalisation à envisager

4. Conduite à tenir en cas de chirurgie majeure

- ▶ Coordination des soins par le médecin référent : prise en charge multidisciplinaire
- ▶ Évaluation du rapport bénéfice / risque de l'intervention
- ▶ Évaluation du risque hémorragique, selon :
 - la pathologie (par un médecin spécialisé en hémostase, en fonction de l'histoire clinique du patient : syndrome hémorragique spontané ou postopératoire, antécédents transfusionnels) ;
 - le type d'intervention envisagé ;
 - les résultats du bilan biologique réalisé en urgence.
- ▶ Délivrer un protocole écrit adapté pour chaque patient en fonction du type de chirurgie et précisant les modalités des traitements hémostatiques. Préciser sur ce protocole les numéros des médecins à joindre.
- ▶ Prise en charge si possible dans un centre hospitalier doté de moyens permettant d'assurer un suivi biologique spécialisé et de fournir les produits sanguins à la demande et éventuellement en urgence, y compris la nuit et les jours fériés.
- ▶ Transfusions plaquettaires préopératoires. En cas d'allo-immunisation et/ou d'iso-immunisation et d'efficacité clinique insuffisante des transfusions plaquettaires, privilégier l'utilisation de rFVIIa.
- ▶ Transfusions plaquettaires ou rFVIIa jusqu'à cicatrisation.
- ▶ Acide tranexamique IV ou oral en postopératoire. Rester prudent quant au risque thrombo-embolique en cas d'association avec du rFVIIa.
- ▶ HBPM à discuter au cas par cas.

5. Conduite à tenir en cas d'accouchement

- ▶ **Contre-indication formelle de la péridurale.**
- ▶ Accouchement si possible dans le cadre d'un protocole multidisciplinaire préalablement établi (hématologues/obstétriciens/anesthésistes).
- ▶ En l'absence de protocole préalablement établi, se référer au chapitre précédent « Conduite à tenir en cas de chirurgie majeure ».

6. Conduite à tenir en cas d'acte chirurgical mineur

- ▶ Hospitalisation à discuter avec le médecin spécialiste.
- ▶ Prévenir la survenue de lésions traumatiques, en évitant les manœuvres chirurgicales qui pourraient entraîner des saignements secondaires.
- ▶ Recommander des mesures d'hémostase locale efficaces comme la compression, les sutures à l'aide de fils résorbables et l'utilisation de topiques locaux à base d'agents hémostatiques.
- ▶ Surveillance étroite : locale, taux d'hémoglobine...
- ▶ Si malgré ces mesures, les saignements persistent, se référer au paragraphe « Syndromes hémorragiques majeurs ».

Orientation

Selon l'urgence

- ▶ **Où ? Prise en charge dans un centre hospitalier doté de moyens permettant d'assurer un suivi biologique spécialisé et de fournir sans délai les produits sanguins en quantité nécessaire**
- ▶ **Quand ? Accès rapide** si nécessaire avec un véhicule du SMUR
- ▶ **Comment ?** La prise en charge par le SMUR après appel du SAMU peut permettre l'administration précoce de produits sanguins labiles, après commande auprès de l'Etablissement français du sang (EFS).

Interactions médicamenteuses, contre-indications et précautions d'emploi

- ▶ Les médicaments susceptibles d'aggraver les troubles de l'hémostase (anti-inflammatoires non stéroïdiens, aspirine, antivitaminés K...) sont contre-indiqués. En cas de douleurs, le paracétamol et les antalgiques majeurs peuvent être utilisés.
- ▶ Les injections intramusculaires sont contre-indiquées.
- ▶ Vaccinations : en sous-cutané uniquement, sur la face externe du bras, injection suivie d'une compression locale prolongée (pansement compressif).
- ▶ Précautions d'usage des antifibrinolytiques, à éviter en cas de :
 - antécédents d'accident thromboembolique
 - facteurs de risque de thrombose (période postopératoire d'interventions majeures en particulier orthopédiques, en particulier si association au rFVIIA...)
 - insuffisance rénale grave (risque d'accumulation)
 - antécédents de convulsions

Précautions anesthésiques

- ▶ Toujours évaluer le risque hémorragique avant un geste invasif
- ▶ **Contre-indication des anesthésies rachidiennes, locorégionales...**
- ▶ Eviter les lésions traumatiques lors de l'intubation ou de la pose de sondes
- ▶ Eviter les voies centrales (sous-clavière, fémorale...) en raison du risque hémorragique lors de la pose et au retrait des cathéters :
 - voie sous-clavière contre-indiquée
 - voie fémorale à éviter
 - privilégier la pose écho-guidée
- ▶ En cas de chirurgie ophtalmique, contre-indiquer les injections rétrobulbaires et utiliser des anesthésiants sous forme de gouttes oculaires.

Mesures préventives

- ▶ Contacter le centre spécialisé qui suit le patient pour discuter des indications thérapeutiques
- ▶ Eviter les voies centrales (sous-clavière, fémorale...)
- ▶ Contre-indication des médicaments interférant avec l'hémostase
- ▶ Contre-indication des injections intramusculaires
- ▶ Précautions pour les injections sous-cutanées : doivent être suivies d'une compression locale prolongée

Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- ▶ Demander au patient sa carte de soins et d'urgence et son carnet de suivi
- ▶ Contacter le médecin du centre de traitement assurant le suivi du patient

Don d'organes

- ▶ Attention au risque de transmission d'infections virales (contacter la coordination hospitalière de prélèvements)
- ▶ Don de moelle contre-indiqué

Numéros en cas d'urgence

- ▶ Numéros accessibles auprès du médecin d'astreinte en hémostase du CHU le plus proche
- ▶ Coordonnées des différents centres de référence et compétence sur www.orphanet.fr et sur www.maladies-plaquettes.org par région et par ville

Ressources documentaires

- ▶ Nurden AT: **Glanzmann thrombasthenia**. *Orphanet J Rare Dis* 2006, 1:10.
- ▶ Poon MC, *et al.*: **Prophylactic and therapeutic recombinant factor VIIa administration to patients with Glanzmann's thrombasthenia: results of an international survey**. *J Thromb Haemost* 2004, 2:1096-103.
- ▶ George JN, Caen J-P, Nurden AT: **Glanzmann's thrombasthenia: The spectrum of clinical disease**. *Blood* 1990, 75:1383-1395.
- ▶ Franchini M, Favaloro EJ, Lippi G. **Glanzmann thrombasthenia: an update**. *Clin Chim Acta* 2010, 411:1-6.

Ces recommandations ont été élaborées par les D^r Paquita NURDEN, Mathieu FIORE, Pierre SIÉ, Roselyne d'OIRON, Marie DREYFUS et Nicole SCHLEGEL - Centre de référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP)-, avec la collaboration du D^r Gilles BAGOU –SAMU-69, Lyon–, de la sous-commission aux référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) et de l'Association Française des Pathologies Plaquettaires (AFPP).

Remerciements aux médecins des centres de référence et de compétence des pathologies plaquettaires qui ont contribué à l'élaboration de ce document.

Date de réalisation : 10 février 2012