



Informations et conseils

Pathologies plaquettaires constitutionnelles (PPC)

Inherited platelet disorders



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Les règles d'or



Pour mieux prévenir les complications :

- Prévoyez, en lien avec votre médecin traitant, un suivi médical régulier coordonné par le médecin assurant votre prise en charge spécialisée (centre de référence ou de compétence des pathologies plaquettaires).
- Ne prenez JAMAIS, de vous-même, de nouveaux médicaments (notamment des traitements contre la douleur comme l'aspirine ou les anti-inflammatoires) avant d'avoir obtenu l'avis de votre médecin traitant.
- Les injections intramusculaires vous sont formellement contre-indiquées.
- Soyez à jour de vos vaccinations, en particulier, contre les hépatites A et B, demandez conseil à votre médecin traitant.
- Évitez les efforts physiques excessifs ou dangereux au travail ou lors des loisirs ; votre médecin vous indiquera les activités physiques que vous pouvez réaliser sans danger et celles qui sont déconseillées ou qui nécessitent des précautions particulières.
- Les soins dentaires doivent être réguliers pour éviter les saignements de gencives (gingivorragie) liés à la plaque dentaire, et les extractions dentaires (avulsion), informez votre dentiste de votre pathologie et montrez-lui votre carte.
- Pour les femmes, une prise en charge spécialisée des saignements menstruels est conseillée ; demandez l'avis de votre médecin.
- En cas de grossesse ou de projet de grossesse, consultez votre médecin.

Pour informer les professionnels de votre maladie :

- Informez les professionnels de santé de votre maladie (médecin, chirurgien anesthésiste, gynéco-obstétricien, kinésithérapeute...) et montrez-leur votre carte pour toute consultation ou soin (urgent ou non).



- A l'école, le médecin scolaire, en concertation avec votre médecin traitant, aidera à organiser l'accueil de l'enfant malade par la rédaction d'un « projet d'accueil individualisé » (= PAI).
- Organisez, si besoin, avec le médecin du travail les aménagements nécessaires pour faciliter votre vie quotidienne.
- Avant de partir en voyage, identifiez les centres spécialisés pouvant prendre en charge ce type de maladie, demandez l'avis à votre médecin.

Pour agir en cas d'accident :

- Signalez immédiatement votre maladie, dès votre arrivée à l'hôpital et indiquez les coordonnées du médecin assurant votre prise en charge spécialisée.

En cas d'intervention chirurgicale ou geste invasif :

- Informez le professionnel de santé de votre maladie afin qu'il puisse prendre contact avec le médecin assurant votre prise en charge spécialisée et prendre les précautions nécessaires.

Recommandations particulières :

(à remplir par le médecin qui signe la carte) :

.....

.....

.....

.....

.....

.....



Définition

Les pathologies plaquettaires constitutionnelles (PPC) sont des maladies rares, résultant d'anomalies du nombre et/ou du fonctionnement des plaquettes sanguines.

Les plaquettes sanguines sont des cellules du sang, de même que les globules rouges et les globules blancs. Elles sont fabriquées par la moelle osseuse.

En cas de plaie ou de traumatisme, les plaquettes colmatent les brèches situées sur les vaisseaux sanguins et permettent, ainsi, d'arrêter les saignements (= hémostase primaire) ; elles contribuent également à la formation du caillot de sang (= coagulation).

Lorsque les plaquettes ne peuvent assurer normalement leurs fonctions :

- soit parce qu'elles sont en nombre insuffisant dans le sang (= thrombopénie)
- soit parce qu'elles ne fonctionnent pas correctement (= thrombopathie)
- soit parce qu'elles sont à la fois peu nombreuses et non fonctionnelles (= thrombopénie et thrombopathie)

il en résulte des risques hémorragiques variables suivant le type de PPC.

Il est donc important que le patient (et son entourage) connaisse le nom exact de la pathologie plaquettaire dont il est atteint (pour cela, reportez-vous aux informations de la première page de cette carte) et le risque hémorragique encouru.

→ Demander l'avis du médecin assurant votre prise en charge spécialisée.

Informations spécifiques de la maladie : (à remplir par le médecin délivrant la carte)

.....

.....

.....



Cause


Les PPC sont des maladies dues à une altération d'un gène (mutation du gène) responsable de la production et/ou du fonctionnement des plaquettes.

Il s'agit de maladies héréditaires :

- La mutation du gène peut être transmise, par l'un des parents ou par les deux, eux mêmes porteurs du gène muté (= mutation héritée)
- La mutation peut se produire chez une personne dont les parents ne portent pas l'anomalie (= mutation de novo).
- Dans les 2 cas, cette mutation pourra potentiellement se transmettre aux enfants de la personne porteuse du gène muté. Mais le risque potentiel de transmettre la maladie à ses enfants dépend du type de PPC.

→ Pour plus d'informations, demandez conseil à votre médecin pour un conseil génétique.


Les PPC sont à distinguer d'autres maladies/dysfonctionnements, non génétiques, des plaquettes telles que le purpura thrombopénique auto-immun (PTAI) ou les altérations plaquettaires liées à des médicaments.



Signes et conseils de prise en charge

Les signes hémorragiques

- Ils sont communs à la plupart des maladies plaquettaires, mais leur fréquence et leur gravité peut varier selon le type de PPC.
 - > Le risque hémorragique peut également varier pour un même type de PPC, selon les personnes. Ainsi, les membres d'une même famille, atteints de la même maladie peuvent avoir des risques différents.
 - > Les hémorragies peuvent être spontanées ou provoquées par un traumatisme même minime.
 - > Les saignements peuvent être immédiats ou prolongés, minimes ou très importants et peuvent entraîner une anémie.
- Pour les personnes atteintes de PPC sévères, il est indispensable de faire doser régulièrement le taux d'hémoglobine pour vérifier l'absence d'apparition d'une anémie.
- **Il peut s'agir de saignements**
 - > **de la peau** : saignement prolongé soit après une coupure de la peau, soit constitution d'un bleu (= hématome) sous la peau.
 - En cas de coupure de la peau, compressez la plaie 10 minutes, en cas d'impossibilité d'arrêter ou de reprise du saignement après la compression consultez en urgence.
 - > **des muqueuses** : saignement du nez, digestif, gynécologique...
 - En cas de règles hémorragiques, consultez votre médecin en urgence. Une contraception orale peut réduire ou supprimer ces hémorragies menstruelles, demandez conseil à votre médecin.
 - Consultez en cas de saignement dans les selles (selles mêlées de sang rouge ou noirâtres).
 - > **non extériorisées** (= hémorragies internes) peuvent aussi survenir en cas de traumatisme, même très modéré ; ces saignements sont graves lorsqu'ils touchent des zones sensibles (cerveau, abdomen...).



→ En cas de traumatisme crânien ou abdominal même minime, consultez immédiatement ou faites le 15 (ou le 112).

• **Il existe des situations « à risque hémorragique » pour lesquelles des précautions sont indispensables**

- > en cas **d'intervention chirurgicale** de soins dentaires et de soins invasifs (exemple : sutures de la peau). Les interventions chirurgicales même mineures doivent toujours être préparées en relation avec le médecin assurant la prise en charge spécialisée.
- > **en cas de grossesse et d'accouchement** : un suivi spécialisé est nécessaire, en concertation avec le médecin gynéco-obstétricien et le médecin spécialisé de la PPC.
- > **Certains médicaments** doivent impérativement être évités car ils aggravent le risque hémorragique (exemple : aspirine, anti-inflammatoires non stéroïdiens) sauf avis contraire de votre médecin traitant. En revanche le paracétamol n'entraîne pas de risque hémorragique.

Les autres signes

Dans certaines formes de PPC, peuvent être associés **d'autres problèmes de santé** nécessitant une prise en charge spécifique. Reportez-vous aux informations complémentaires figurant aux « règles d'or » et demandez conseil à votre médecin

L'information concernant ces problèmes et l'organisation de leur prise en charge seront faites par votre médecin du centre de référence ou du centre de compétence.

Pour éviter ces complications ou y faire face rapidement, suivre les règles d'or.

Pour toute information concernant la maladie, consulter :

(For further information on this disease)

> le site « Orphanet » : www.orpha.net

rubrique « plaquettes » ou « platelets »

rubrique : urgences et maladies rares

> Centre de Référence des Pathologies plaquettaires : crpp@chu-bordeaux.fr



Direction Générale de la Santé
www.sante.gouv.fr

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local



**Centre de Référence
des Pathologies Plaquettaires
CHU de Bordeaux
Laboratoire d'Hématologie
Hôpital cardiologique
Avenue de Magellan
33604 Pessac**

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.
(If this card is lost, please return it to the cardholder).

Il est recommandé de conserver cette carte sur vous « avec la carte de groupe sanguin », elle est très utile voire indispensable en cas d'urgence.

Ce document a été établi par le Ministère de la Santé, de la jeunesse et des Sports en concertation avec le Centre de référence des pathologies plaquettaires et des représentants des malades.

Janvier 2009