



**Groupe d'Etude des Cytopénies
Auto-immunes de l'Adulte (GECAI)**

Centre de référence labellisé pour la prise en charge
des **cytopénies auto-immunes** de l'adulte.
www.pti-ahai.fr

orphanet

Document réalisé avec le soutien de LFB Biomédicaments



65036 – JANVIER 2008

Le Purpura Thrombopénique Immunologique

Medhi Khellaf - Marc Michel - Philippe Bierling - Bertrand Godeau
Centre de référence labellisé pour la prise en charge
des **cytopénies auto-immunes** de l'adulte.

Service de Médecine Interne, Hôpital Henri Mondor, 94000 Créteil



**Groupe d'Etude des Cytopénies
Auto-immunes de l'Adulte (GECAI)**

orphanet



SOMMAIRE

■ LA MALADIE 3

- Qu'est-ce que le Purpura Thrombopénique Immunologique (PTI) ?
- Combien de personnes sont atteintes en France et dans le monde ?
- Qui peut en être atteint (enfants et/ou adultes) ?
- Quelles sont les causes de la maladie ?
- Est-elle héréditaire ?
- Est-elle contagieuse ?
- Quelles sont les manifestations du PTI ?
- Quelle est son évolution ?

■ LE DIAGNOSTIC 4

- Comment fait-on le diagnostic du PTI ?
- En quoi consistent les tests diagnostiques ? A quoi vont-ils servir ?
- Qu'est-ce que le myélogramme ?
- Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Les aspects génétiques

- Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

■ LE TRAITEMENT, LA PRISE EN CHARGE, LA PRÉVENTION 6

- Existe-t-il un traitement pour cette affection ?
- Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?
- Peut-on vivre sans rate ?
- Quels sont les inconvénients de l'absence de rate ?
- Quelles seront les conséquences de l'absence de rate pour ma vie quotidienne ?
- Un soutien psychologique est-il souhaitable ?
- Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?
- Comment se faire suivre ?
- Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?
- Peut-on prévenir cette maladie ?
- Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?
- Peut-on faire du sport ?
- Puis-je me rendre à l'étranger même si mes plaquettes sont basses ?
- PTI et grossesse

■ EN SAVOIR PLUS 8

- Où en est la recherche ?
- Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de PTI ?
- Les prestations sociales en France

LA MALADIE

■ Qu'est-ce que le Purpura Thrombopénique Immunologique (PTI) ?

Le purpura thrombopénique immunologique (PTI) est une **maladie bénigne du sang** qui se traduit par **une baisse anormale du nombre de plaquettes** dans le sang (thrombopénie). Les plaquettes sont, avec les globules rouges et les globules blancs, un des composants essentiels du sang. Elles jouent un rôle primordial dans la coagulation. Leur nombre est normalement compris, chez l'adulte, entre 150 000 et 400 000 par mm³. Au cours du PTI, le taux de plaquettes peut baisser de façon plus ou moins rapide et plus ou moins importante jusqu'à moins de 10 000/mm³.

■ Combien de personnes sont atteintes en France et dans le monde ?

Ce chiffre est mal connu mais la prévalence (nombre de cas présents dans une population à un moment donné) est estimée à **1 personne sur 10 000**. On pense qu'il y a 1 nouveau cas par 20 000 habitants par an (incidence) dans les pays développés.

■ Qui peut en être atteint (enfants et/ou adultes) ?

Le PTI touche tous les âges avec une prédilection pour les enfants et les adultes jeunes (entre 20 et 30 ans).

■ Quelles sont les causes de la maladie ?

Chez les personnes atteintes de PTI, les plaquettes sont fabriquées normalement dans la moelle osseuse (lieu de fabrication des globules et des plaquettes, qui se trouve à l'intérieur des os) mais elles sont ensuite rapidement détruites dans la circulation sanguine. Le PTI est une maladie auto-immune, ce qui signifie que **les défenses immunitaires, qui ne s'attaquent normalement qu'aux éléments extérieurs (bactéries, virus,...) se retournent contre des éléments du propre organisme**. Dans le cas du PTI, ce sont les plaquettes qui sont visées. En effet, au cours du PTI, le système immunitaire produit des anticorps appelés « auto-anticorps » qui sont dirigés contre les propres plaquettes du patient.

■ Est-elle héréditaire ?

Non, même si on pense qu'il existe une prédisposition génétique à développer certaines maladies auto-immunes, il ne s'agit pas d'une maladie héréditaire transmissible à la descendance.

■ Est-elle contagieuse ?

Non, ce n'est pas une maladie infectieuse; en revanche certaines infections virales ou bactériennes peuvent s'accompagner transitoirement d'un PTI.

■ Quelles sont les manifestations du PTI ?

En dessous d'un certain nombre de plaquettes (habituellement 30 000/mm³), la coagulation se fait moins bien, et l'on peut voir apparaître sur le corps, en l'absence de tout traumatisme, **des saignements sous la forme de « bleus »** (ecchymoses) et/ou de **petites taches rouges sur la peau** que l'on appelle purpura (ou pétéchies). Les saignements peuvent aussi toucher les muqueuses, engendrant des **saignements au niveau des gencives ou du nez, ou des « bulles hémorragiques » dans la bouche**. Chez les femmes, les règles peuvent être plus abondantes du fait de la baisse des plaquettes. Exceptionnellement, si le nombre de plaquettes est très bas et si aucun traitement n'est entrepris pour le faire remonter, des saignements plus graves peuvent survenir; par exemple dans le cerveau ou l'intestin. Ces saignements graves sont quasiment toujours précédés par des signes annonciateurs notamment au niveau de la peau et des muqueuses.

La maladie peut parfois n'entraîner aucune manifestation hémorragique, la baisse des plaquettes étant découverte de façon fortuite à l'occasion d'une analyse de sang faite pour une autre raison.

■ Quelle est son évolution ?

Chez l'enfant, la maladie **guérit dans 70 à 80 %** des cas en quelques semaines ou mois. Par contre **chez l'adulte**, elle devient le plus souvent chronique, c'est-à-dire se prolongeant **au-delà de 6 mois dans 2/3 des cas**. L'évolution est ensuite imprévisible avec des périodes possibles de rémission ou de rechute.



Photographies : Mehdi Khellaf



LE DIAGNOSTIC

■ Comment fait-on le diagnostic du PTI ?

Les médecins suspectent le plus souvent cette maladie devant des **manifestations hémorragiques** (ecchymoses, saignements) **soit sur la peau soit sur les muqueuses**, mais il arrive que la baisse des plaquettes soit découverte à l'occasion d'un examen sanguin réalisé pour une autre raison.

■ En quoi consistent les tests diagnostiques ? A quoi vont-ils servir ?

La thrombopénie se diagnostique sur **une prise de sang** après réalisation d'une numération formule sanguine. Il s'agit d'un examen de routine réalisé dans tous les laboratoires d'analyse biologique. **Le résultat est disponible en général dans la journée.** Au cours du PTI, la baisse des plaquettes est isolée, les autres éléments du sang (globules rouges et globules blancs) étant normaux. Ces données sont souvent suffisantes pour permettre au médecin de suspecter le diagnostic. Dans certains cas, **le médecin peut s'aider d'un myélogramme** dont la réalisation n'est pas systématique.

■ Qu'est-ce que le myélogramme ?

Le myélogramme consiste à **analyser la moelle osseuse** qui se trouve dans les os. Cet examen ne nécessite pas d'hospitalisation et peut être réalisé sans danger, même lorsque le nombre de plaquettes est très bas. Il consiste à réaliser une **ponction, avec une aiguille, au niveau du sternum** (os plat à l'avant de la cage thoracique) ou plus rarement dans l'os du bassin. Cet examen, qui s'effectue sous anesthésie locale, est **désagréable mais peu douloureux**. Le médecin peut alors examiner la moelle osseuse au microscope. Au cours du PTI, la moelle osseuse est normale ce qui permet d'éliminer une maladie du sang comme une leucémie.

■ Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Une baisse des plaquettes peut être liée à **des maladies du sang plus graves comme les leucémies** mais il est néanmoins facile de les éliminer grâce aux données de l'examen clinique, de la prise de sang et en s'aidant le cas échéant du myélogramme. **Le PTI peut parfois être associé à d'autres maladies**, notamment des infections virales (virus du SIDA, hépatites) ou d'autres maladies auto-immunes que le médecin pourra être amené à rechercher à l'aide de prélèvements sanguins. ■

Les aspects génétiques

■ Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Le PTI n'est pas une maladie héréditaire, il n'y a donc aucun risque pour la descendance ni pour les autres membres de la famille.



LE TRAITEMENT, LA PRISE EN CHARGE, LA PRÉVENTION

■ Existe-t-il un traitement pour cette affection ?

Oui, il y a plusieurs options thérapeutiques dont les indications dépendent du nombre de plaquettes, de l'importance des saignements, de l'âge du malade et des éventuelles maladies associées.

■ Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?

Il y a de nombreuses situations particulières dans le PTI; le médecin adaptera donc le traitement en fonction de chaque malade. On distingue d'emblée deux types de situations :

- **les situations d'urgence** où les plaquettes sont très basses et le malade présente des saignements. Dans ces cas, l'objectif est de faire remonter rapidement les plaquettes au-dessus d'un seuil mettant le malade à l'abri d'une hémorragie grave.
- **les situations chroniques** où l'objectif du traitement est d'augmenter de manière durable le nombre des plaquettes.

Dans tous les cas, le but n'est pas de faire revenir le taux de plaquettes à la normale, mais plutôt de le maintenir au-dessus de 30 000 à 50 000 /mm³ afin d'être à l'abri de saignements graves.

Dans le cadre de l'urgence, on utilise le plus souvent les dérivés de la cortisone, soit par voie orale, soit par perfusion dans une veine. Ces médicaments sont très efficaces mais ne doivent pas être utilisés longtemps à forte dose car ils exposent alors à la survenue d'effets secondaires importants (ostéoporose, infections, diabète, prise de poids...) et il est démontré qu'ils sont peu efficaces sur le long terme.

Dans les formes les plus sévères, caractérisées par des hémorragies importantes, il est possible d'utiliser les **immunoglobulines intraveineuses**. Il s'agit d'un médicament dérivé du sang qui est fabriqué à partir du plasma (ce qui reste du sang une fois qu'on en a ôté les globules rouges, les globules blancs et les plaquettes) d'un très grand nombre de donneurs de sang. Ce produit est sécurisé quant au risque de transmission virale grâce à un système de filtration très contrôlé. Les immunoglobulines sont très efficaces mais leur effet n'est malheureusement que très transitoire, ce qui justifie que leur utilisation soit réservée aux situations d'urgence.

Lorsque le PTI a une évolution chronique, le traitement le plus efficace est la **splénectomie**, ce qui consiste à retirer la rate au cours d'une intervention chirurgicale. La rate est le principal organe où sont fabriqués les anticorps qui détruisent les plaquettes et c'est aussi le principal organe où sont situées les cellules appelées macrophages qui détruisent les plaquettes. Ceci explique la grande efficacité de la splénectomie qui permet d'obtenir une guérison dans près de 70 % des cas.

Dans les cas où la splénectomie n'est pas réalisable ou est inefficace, **d'autres traitements peuvent être proposés** selon chaque situation particulière. Parmi eux, des médicaments tels que le **danzol** ou la **dapsone**, ou des médicaments qui diminuent la réponse immunitaire (immunosuppresseurs), ou encore des anticorps issus de la biothérapie comme les anti-CD20.

■ Peut-on vivre sans rate ?

Oui, beaucoup de patients accidentés de la route sont splénectomisés en raison de la fragilité de cet organe, en cas de choc. Les médecins ont donc beaucoup de recul sur les conséquences de l'ablation de cet organe qui n'est pas un organe vital.

■ Quels sont les inconvénients de l'absence de rate ?

Le principal risque est infectieux. En effet, la rate a un rôle de filtre des germes. Les personnes splénectomisées sont donc plus fragiles vis-à-vis de certaines infections et en particulier à un germe appelé Pneumocoque qui donne des **infections des poumons** (pneumonies) ou des méninges, sorte d'enveloppe du cerveau (méningites). Pour limiter ce risque, **certaines vaccinations doivent donc être réalisées** avant l'intervention et répétées tous les 5 ans et un traitement antibiotique par pénicilline V est habituellement recommandé dans les 2 ans suivant l'intervention.

■ Quelles seront les conséquences de l'absence de rate pour ma vie quotidienne ?

En cas de fièvre, pour les malades à qui on a retiré la rate (splénectomisés), il est nécessaire de **prendre immédiatement un antibiotique** qui aura été prescrit au préalable par le médecin et de consulter sans délai.

■ Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Comme au cours de toute maladie chronique, la personne atteinte de PTI, et les parents dans le cas où le malade est un enfant, peuvent traverser **des moments de crainte, de doute ou d'anxiété**. Certains malades signalent, de plus, **une fatigue anormale** lorsque leurs plaquettes baissent. Certains médicaments peuvent parfois engendrer **des troubles de l'humeur**. Le médecin, ou le psychologue, peuvent aider la famille à surmonter ces difficultés si le besoin se fait sentir.



LE TRAITEMENT, LA PRISE EN CHARGE, LA PRÉVENTION

■ Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?

Il est impératif d'avertir le personnel soignant de la baisse des plaquettes, en particulier le dentiste ou le chirurgien, car les soins dentaires ou toute intervention peuvent être dangereuses si le taux de plaquettes est très bas.

Les médicaments qui perturbent la coagulation du sang doivent être évités : les anti-inflammatoires, l'aspirine ou les anti-coagulants, sauf en cas d'absolue nécessité.

Si les plaquettes sont à moins de 50 000/mm³, il faut penser à prévenir son médecin pour le PTI en cas de situation à risque de traumatismes (vacances au ski, escalade...), car dans ces cas il existe un risque d'hémorragie important.

Enfin, l'alimentation ou le comportement n'ont aucune influence sur le nombre des plaquettes.

■ Comment se faire suivre ?

Le suivi se fait au cours des consultations spécialisées d'hématologie ou de médecine interne en collaboration avec votre médecin traitant. Les coordonnées d'équipes plus spécialement impliquées dans la prise en charge de cette pathologie se trouvent sur le site Orphanet (www.orphanet.fr).

■ Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Il est important d'apprendre à reconnaître les principaux signes de saignement qui traduisent une baisse des plaquettes (purpura, pétéchies, bulles à l'intérieur de la bouche...). En cas d'apparition de ce type de signes ou de leur majoration, il est nécessaire de contacter rapidement votre médecin ou l'équipe qui vous suit pour ce problème.

Si une consultation aux urgences est nécessaire pour une toute autre raison, il est impératif de faire part à l'équipe soignante du diagnostic de PTI, de leur communiquer éventuellement les dernières analyses de sang (nombre de plaquettes), ainsi que tous les traitements en cours et leurs doses, afin d'éviter que des médicaments incompatibles soient administrés.

■ Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, il n'y a pas de moyen de prévenir cette maladie.

■ Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?

Même si les plaquettes restent basses, le PTI n'empêche pas de vivre normalement. Il est tout à fait possible de marcher, courir, partir en voyage, faire du sport (voir ci-après) ou conduire une voiture. Il faut, en revanche, éviter de prendre un médicament sans en avoir parlé avant avec son médecin référent et consommer de l'alcool en grande quantité car cela peut augmenter le risque d'hématomes.

Pour les enfants, il est important d'informer le personnel scolaire sur la maladie et ses risques éventuels. Il est possible d'établir un projet d'accueil individualisé (PAI). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, permettant de répondre aux besoins de l'enfant et d'informer les enseignants sur la maladie.

■ Peut-on faire du sport ?

Oui, au-dessus de 50 000 plaquettes/mm³ il n'y a pas de risque particulier. En dessous, cela dépend de l'activité sportive que l'on souhaite pratiquer. Il n'y a pas de réelle limitation pour des sports qui ne sont pas à risque de traumatismes (natation, aqua-gym, fitness...). On évitera par contre des sports comme le football, hand-ball, basket, arts martiaux ou la pratique du vélo. Pour des situations à risque de chutes, limitées dans le temps, comme un séjour au ski par exemple, il faut en discuter au préalable avec son médecin. En revanche, faire du vélo ou de la moto, si les plaquettes sont inférieures à 50 000 /mm³, est déconseillé.



EN SAVOIR PLUS

■ Peut-on se rendre à l'étranger même si les plaquettes sont basses ?

Si le taux de plaquettes est supérieur à 30 000/mm³, il n'y a **pas de contre-indication particulière**. En dessous de ce taux, il faut en discuter au préalable avec son médecin.

■ PTI et grossesse ?

La grossesse est déconseillée lorsque la maladie est en phase aiguë ou non stabilisée. Il est néanmoins possible de mener une grossesse, même en cas de PTI chronique. Il existe **un risque de saignement chez la mère**, au moment de l'accouchement, que le médecin pourra prévenir en donnant des médicaments comme la cortisone ou une perfusion d'immunoglobulines dans les jours précédant l'accouchement.

Il est possible de réaliser une anesthésie péridurale si le nombre des plaquettes est supérieur à 100 000/mm³. L'accouchement peut avoir lieu par voie basse.

Il existe un risque de thrombopénie pour le bébé mais celle-ci est toujours transitoire et survient à la naissance ou dans les 10 jours suivant l'accouchement. Les pédiatres la rechercheront systématiquement et elle peut nécessiter un traitement chez le nouveau-né, si la thrombopénie est inférieure à 50 000/mm³. ■

■ Où en est la recherche ?

Au cours des formes chroniques, plusieurs types de traitements sont actuellement à l'étude tels que les **anticorps anti-CD20** ou des médicaments visant à **stimuler la production de plaquettes par la moelle osseuse**.

■ Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de PTI ?

Il n'existe pas, en France, d'association de patients spécifiquement dédiée aux **PTI de l'adulte**, mais les personnes qui le souhaitent peuvent utiliser le **service de mise en relation des malades en appelant Maladies Rares Info Services (0 810 63 19 20)**.

Pour le **versant pédiatrique**, il existe en revanche une association appelée « **Association Française du Syndrome d'Evans (AFSE)** » qui prend en compte cette maladie et d'autres maladies proches de celle-ci (01 42 91 26 01, www.asso-evans.org).

■ Les prestations sociales en France

Le PTI peut être pris en charge à 100 % par la Sécurité Sociale lorsqu'il a une évolution au long cours (chronique) en tant qu'affection de longue durée (ALD). **La demande doit être remplie par le médecin traitant**, sur les conseils éventuels du médecin spécialiste. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir **une allocation d'éducation spéciale pour les enfants atteints**, en déposant une demande auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). ■



TABLEAU DE SUIVI

Date	Traitement	Nombre de plaquettes (PLT)

Date	Traitement	Nombre de plaquettes (PLT)



TABLEAU DE SUIVI

Date	Traitement	Nombre de plaquettes (PLT)

Date	Traitement	Nombre de plaquettes (PLT)



TABLEAU DE SUIVI

Date	Traitement	Nombre de plaquettes (PLT)