

Déficit congénital en facteur VII révélant une mutation rare : A propos d'un cas.

F-Z. JOUDAR ^{1,*}, O. HAMDANI ¹, A. BERHILI ¹, M. SLAOUI¹, N. TROUGOUTY ¹, M. BENSALAH ¹, R. SEDDIK¹.

¹ SERVICE D'HÉMATOLOGIE DU CHU MOHAMMED VI - OIJDA (MAROC)

Introduction :

Le facteur VII (FVII) est un facteur vitamine K dépendant , ayant un rôle essentiel dans la coagulation. Le déficit en facteur VII ou maladie d'Alexander est une affection très rare, mais comme tous les troubles autosomiques récessifs, il est plus répandu là où les mariages consanguins sont fréquents. Il se manifeste par un syndrome hémorragique d'expression variable.

Objectifs :

Nous rapportons une révélation néonatale d'un déficit en facteur VII dû à la mutation p.Gly420Asp, révélé par un syndrome hémorragique, diagnostiqué au Laboratoire d'Hématologie du CHU MOHAMMED VI D'Oujda .

Matériels et Méthodes :

L'automate utilisé était le CS-2100i. C'est un automate d'hémostase multiparamétrique permettant de réaliser le dosage du facteur VII par une technique chronométrique. Les tests d'hémostase et le dosage du FVII étaient réalisés après avoir vérifié la validité de la calibration et après avoir passé les contrôles qualité. On a procédé à un séquençage direct utilisant la technique SANGER pour la recherche de variation de séquence en génétique constitutionnelle, l'automate utilisé était le séquenceur 3500, quand au statut homozygote, il a été confirmé par SQF-PCR sur séquenceur 3500XI.

Résultats obtenus :

Il s'agit d'un nouveau-né, à J8 de vie, issu de parents consanguins de premier degré. l'accouchement s'est déroulé par voie basse sans incidents particuliers, ayant présenté un syndrome hémorragique fait de saignement à la chute du cordon, ecchymose des testicules et saignement du cuir chevelu, nécessitant son admission au service de néonatalogie. L'examen clinique trouvait un nouveau-né pâle hypotonique, réactif, apyrétique, les conjonctives décolorées, stable sur le plan hémodynamique, neurologique et respiratoire. L'hémogramme montrait une anémie normochrome normocytaire avec hémoglobine à 6,9 g/dl, taux de plaquettes à 324 000.

Le bilan d'hémostase révélait un taux de prothrombine à 11%, temps de céphaline activé à 32s et un taux de fibrinogène normal, faisant suspecter un déficit en facteur VII. Le dosage a confirmé le diagnostic en montrant un taux en FVII à 4,4 %. Le nouveau-né a été transfusé et substitué en facteur VII.

Discussion :

Le déficit congénital en facteur VII est rare, Il s'agit d'une maladie autosomique récessive. Le diagnostic positif repose sur un temps de Quick allongé évoquant une anomalie de la voie exogène; et un TCK normal assurant une intégrité de la voie endogène et sur le dosage des facteurs de coagulation (VII, II, X et fibrinogène). L'enquête familiale est essentielle. Le syndrome hémorragique reste le maître symptôme et s'observe chez les sujets homozygotes. Une étude génétique réalisée a objectivé un profil homozygote pour le variant F7 :p.(Gly420Asp)qui est a fort potentiel de pathogénicité. Ce génotype est compatible avec un déficit sévère en facteur VII et la survenue de manifestations hémorragiques sévères. Le traitement repose sur l'administration du plasma frais congelé et du facteur VII recombinant activé.

Conclusion et perspectives :

Le déficit congénital en FVII est une affection rare, le pronostic est lié au risque de survenue d'hémorragies graves. Notre patient est porteur de la mutation p.Gly420Asp qui est compatible avec un déficit sévère en facteur VII .