

Hémorragie rétinienne révélatrice d'une maladie de Rosenthal : à propos d'un cas.

M. Haouari ^{1,*}, W. Lazzem ¹, M. Belhedi ¹, F. Smaoui ^{1,*}, M. Kaabar ², I. Ghachem ², A. Belhedj ², S. Chouaieb ¹.

¹Hôpital Habib Thameur - Tunis (Tunisie), ²Hôpital Taher Maamouri Nabeul - Tunis (Tunisie)

*Auteur(s) correspondant(s).

Adresse email : malekhaouari3@gmail.com (M.Haouari)

Adresse email : fatmasamoui5@gmail.com (F.Smaoui)

Contextualisation

La maladie de Rosenthal est une affection constitutionnelle rare, définie par un déficit en facteur XI. Nous rapportons une observation d'une maladie de Rosenthal, révélée par une hémorragie rétinienne.

Objectifs

Nous rapportons le cas d'un homme de 83 ans, qui s'est présenté avec une perte de l'acuité visuelle indolore de l'œil droit depuis 6 mois. Aucun antécédent hémorragique n'a été rapporté. L'échographie a révélé une hémorragie rétinienne sans décollement de la rétine.

Méthodes

Un bilan d'hémostase réalisé sur ACL TOP 550 utilisant la silice micronisée (synthasil®) a mis en évidence un TCA allongé isolé, et corrigé par l'adjonction d'un plasma témoin normal. Le dosage des facteurs de la voie endogène a donné les résultats suivants : FXI < 1%, FIX : 121%, FVIII : 187%. La recherche d'inhibiteur anti-facteur XI était négative.

Résultats obtenus ou attendus

Le patient a subi avec succès une chirurgie de cataracte suivie d'une vitrectomie avec tamponnement interne à l'huile de silicone. Aucun saignement n'a été observé. Le patient, n'a reçu aucun traitement prophylactique en per opératoire.

Discussion

Le déficit en facteur XI (hémophilie C ou maladie de Rosenthal) se caractérise par une transmission autosomale dominante. Il est dû à des mutations du gène F11 (4q35)

Dans les formes bi alléliques (homozygotes ou hétérozygotes composites), les taux sont inférieurs à 20 %, chez les patients hétérozygotes, on observe des taux entre 20 et 60%.

Les saignements sont essentiellement provoqués par des traumatismes ou par des gestes invasifs.

La symptomatologie hémorragique du déficit en FXI est variable selon les patients.

Il y a peu de corrélation entre le taux du facteur XI et les manifestations hémorragiques.

Le déficit en FXI peut être mis en évidence lors de l'exploration d'un syndrome hémorragique ou dans le cadre d'une enquête familiale.

Le diagnostic biologique repose sur un allongement isolé du TCA non corrigé.

La recherche d'un inhibiteur est à faire lors d'un diagnostic tardif sans antécédent familial, afin d'éliminer un déficit acquis par auto-anticorps anti-FXI.

Chez notre patient, le déficit en FXI a été mis en évidence tardivement, dans le cadre d'un bilan préopératoire. Aucune notion d'antécédents hémorragiques personnels ou familiaux n'a été retrouvée. Le déficit a été révélé par une hémorragie rétinienne.

Malgré la profondeur du déficit < 20%, le patient n'a pas saigné en post opératoire, conformément aux données de la littérature qui ne rapporte pas de corrélation entre le degré du déficit et la symptomatologie hémorragique.

Conclusion et perspectives

Le déficit en facteur XI est une maladie rare. Les symptômes hémorragiques sont variables car il n'y a pas de corrélation entre le risque hémorragique et le degré du déficit.

Conflit d'intérêt

Aucun.