

Les déficits rares en facteur de la coagulation ou « rare bleeding disorders » : Expérience d'un centre de diagnostic

Nabila Haddad 1 , Fatima Zahra Bettou 2 , Abir Elasker 2 , Merwa Biad 2 , Samia Abdi 3

1- Laboratoire Central, CHU Blida, Faculté de Médecine, Université Blida1. - Blida (Algérie)

2- Département de Pharmacie, Faculté De Médecine, Université Blida1. - Blida (Algérie)

3- Laboratoire Central, CHU Blida, Faculté de Médecine, Université Blida1. - Blida (Algérie)

INTRODUCTION

- Les déficits rares en facteurs de la coagulation (DRFC) regroupent les déficits constitutionnels isolés en facteurs II, V, VII, X, XI, XIII, et le fibrinogène, ainsi que les déficits combinés en facteurs V et VIII et en facteurs vitamine K dépendants. L'incidence de ces maladies varie entre 1/500 000 et 1/2 000 000 selon le déficit considéré.
- La symptomatologie hémorragique de ces déficits est extrêmement variable selon le facteur impliqué et parfois même parmi les patients ayant le même déficit.

Objectif:

- Déterminer la prévalence des déficits rares en facteurs de la coagulation diagnostiqués dans notre centre, ainsi que la corrélation entre la classification biologique et la symptomatologie hémorragique.

PATIENTS ET MÉTHODES

- Etude rétrospective descriptive sur une période de 8 ans (Janvier 2014- Décembre 2021) à propos d'une série de patients présentant des DRFC diagnostiqués au niveau du laboratoire d'hémostase du CHU de Blida.
- L'évaluation des manifestations hémorragiques a été basée sur la classification de l'European Network of Rare Bleeding Disorders (EN-RBD).

Tableau 1: Classification de l'European Network of Rare Bleeding Disorders (EN-RBD).

Le Stade	La symptomatologie
Asymptomatique	Pas de saignement
Stade I	Hémorragies post traumatiques ou à la suite d'un traitement anticoagulant ou anti agrégant plaquettaire.
Stade II	Saignements mineurs spontanés (Ecchymose, gingivorragie, épistaxis, ménorragies ...)
Stade III	Saignements spontanés majeurs (Hématomes, hémorragies de la chute du cordon ombilical, hémorragies du SNC, hémorragies gastro-intestinales....)

RÉSULTATS

- Durant la période d'étude, nous avons colligé 102 patients atteints d'un déficit rare en facteur de la coagulation.
- L'âge médian du diagnostic est de 16 ans (04 mois- 82 ans), avec un sex ratio ≈1.

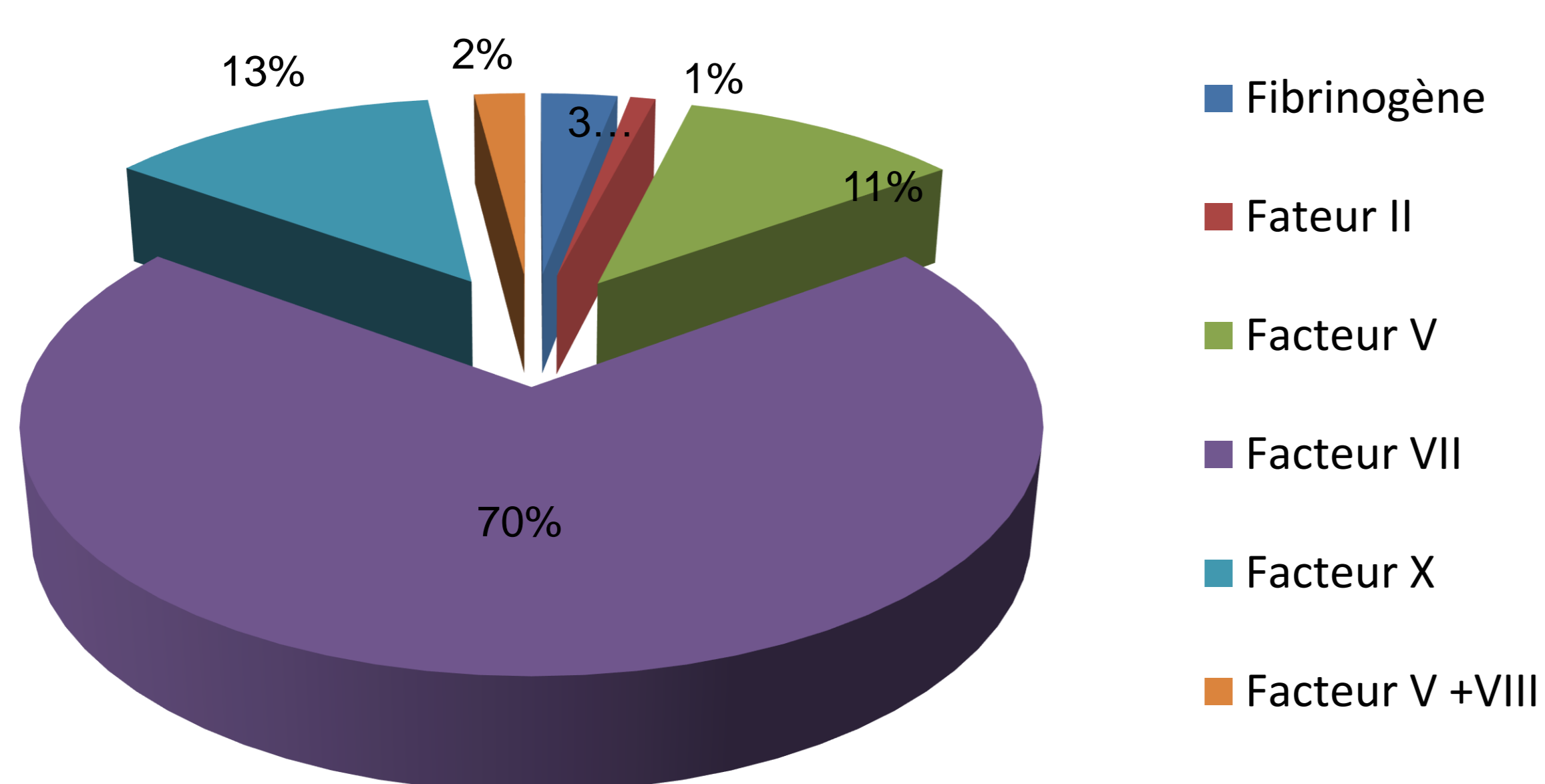


Figure 1: Prévalence des DRFC au CHU de Blida.

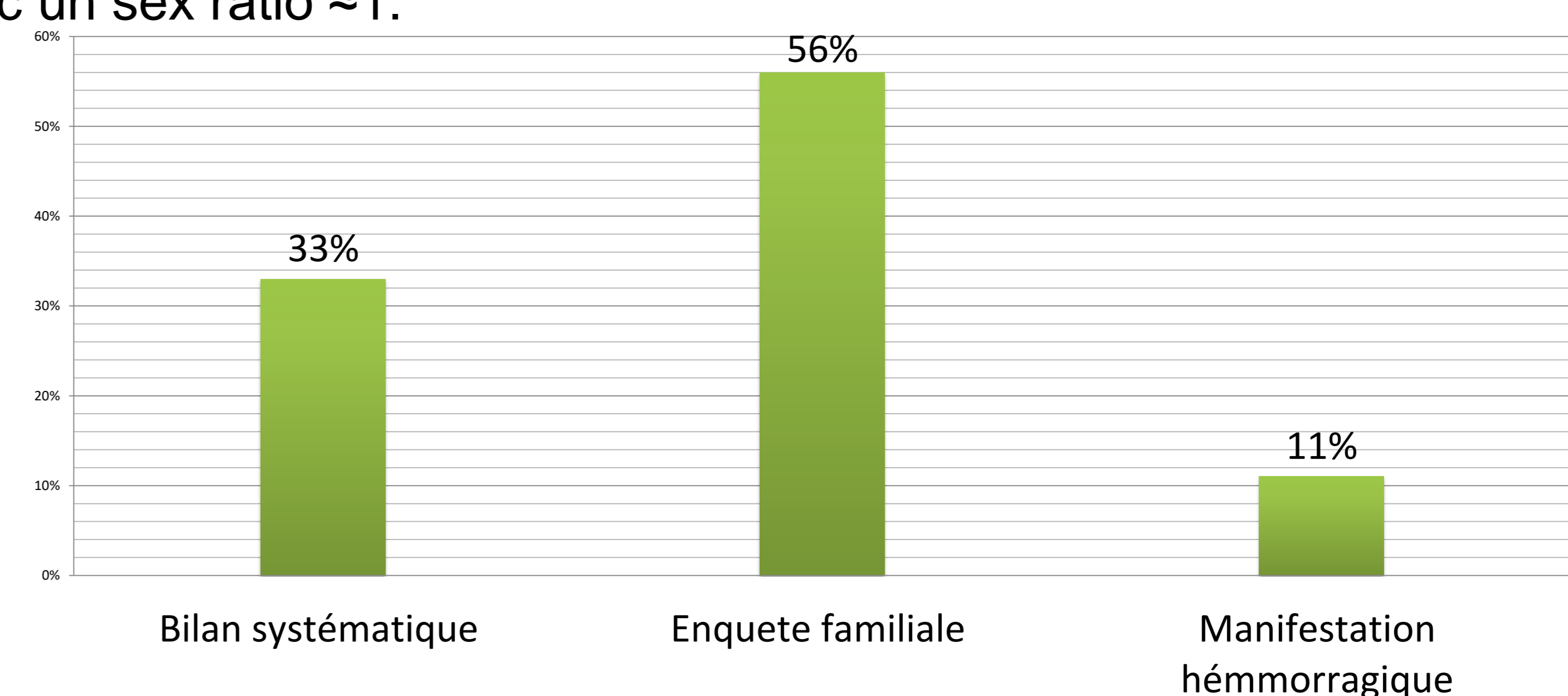


Figure 2: Circonstances de découvertes des DRFC au CHU de Blida

Tableau 2: Classification biologique des DRFC du CHU de Blida

Degré du déficit	Mineur	Modéré	Sévère
Facteur			
FII	1	0	0
FV	08	1	2
FVII	54	5	13
FX	11	1	1
FV et VIII	0	0	2
Fibrinogène	Hypofibrinogénémie 03		0
Fréquence (%)	72%	7%	17%

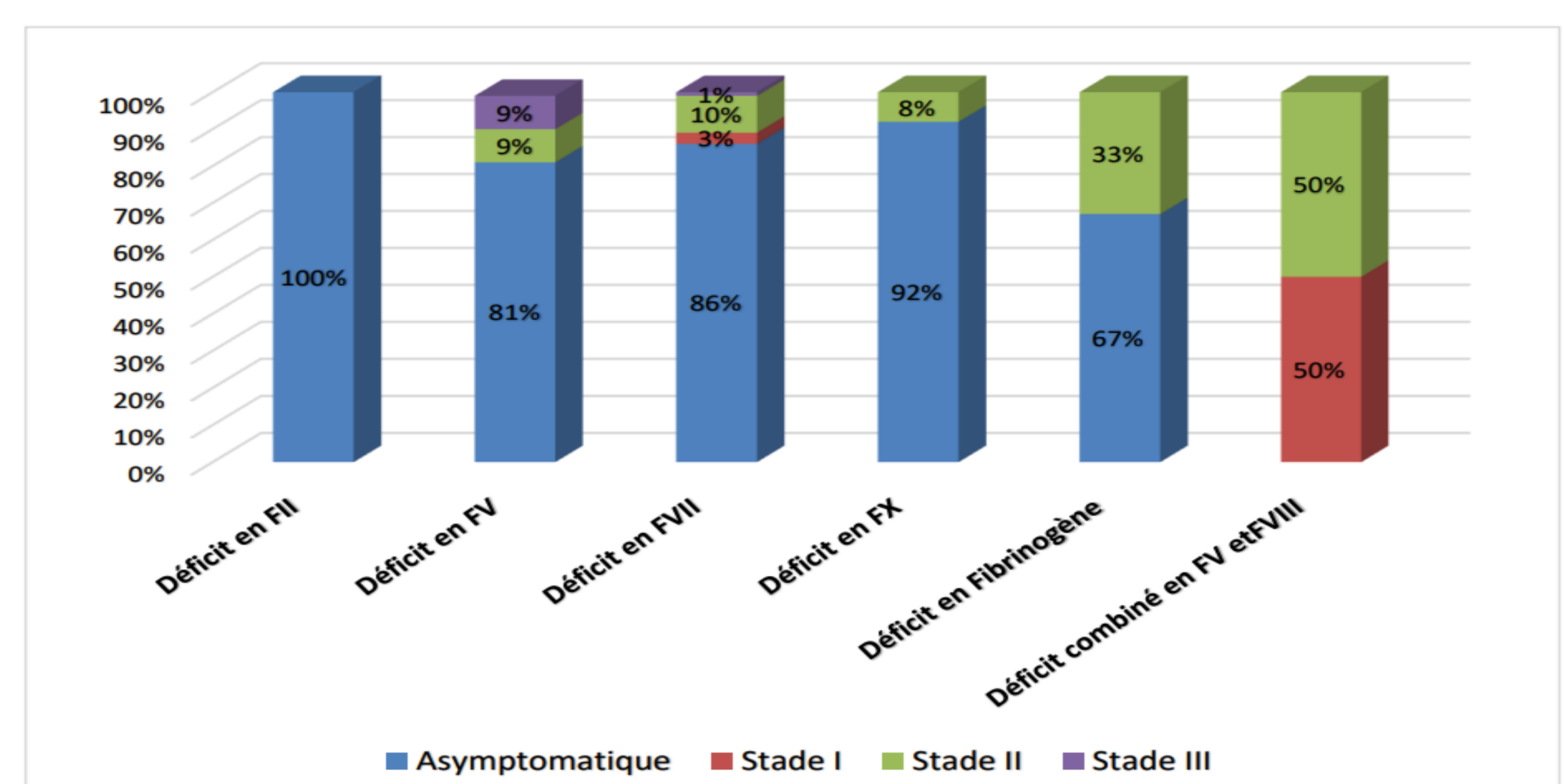


Figure 3: Classification clinique des DRFC du CHU de Blida

- L'évaluation de la symptomatologie hémorragique chez nos patients et sa corrélation avec la classification biologique a montré une bonne corrélation pour le déficit en FX, mais une faible corrélation pour les déficits en FV et FVII.

DISCUSSION:

- Les données issues du registre du groupe EN-RBD concernant la distribution des différents déficits dans la population mondiale confirment que la prévalence la plus élevée est retrouvée pour les déficits en FVII et FXI, suivie par les déficits en fibrinogène, FV et FX puis FXIII et le déficit combiné en FV+VIII ; le déficit le plus rare étant le déficit en FII.
- Par ailleurs, le même groupe a étudié la corrélation entre la sévérité du saignement et le taux de facteur, et rapporte une forte corrélation entre la sévérité du déficit et la symptomatologie hémorragique pour les déficits en fibrinogène, en FV+VIII, FX et FXIII, une faible corrélation pour le FV et FVII et pas de corrélation pour le FXI.

CONCLUSION:

- Dans notre série, le déficit en FVII est de loin le plus fréquent, suivi des déficits en FX et FV.
- L'hétérogénéité clinico-biologique de ces DRFC parmi les patients ayant le même déficit impose une prise en charge thérapeutique personnalisée pour chaque patient et pour chaque situation clinique