

Déficit Congénital en Facteur X de Coagulation : Etude Rétrospective d'une série de 8 Patients.

M.Bensouda^{1, 2}, A.Harrach^{1, 2}, M. El Baroudi^{1, 2}, H.Bencharef^{1, 2}, B.Oukkache^{1, 2}

¹ Laboratoire d'hématologie, Centre Hospitalier Universitaire Ibn Rochd - Casablanca, Maroc

² Faculté de médecine et de pharmacie de Casablanca, Université Hassan II - Casablanca, Maroc

Introduction

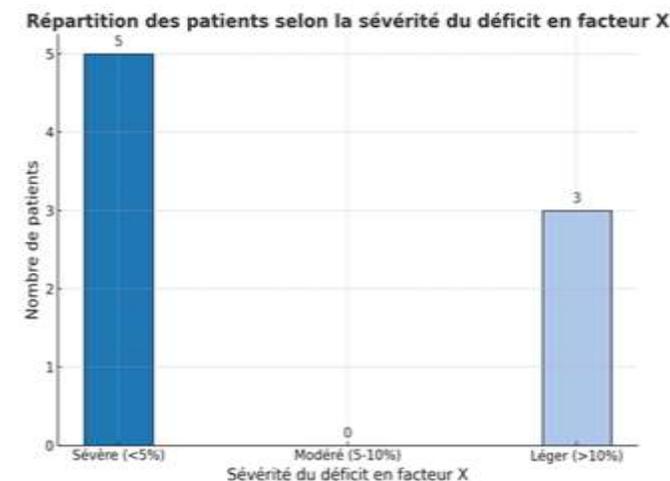
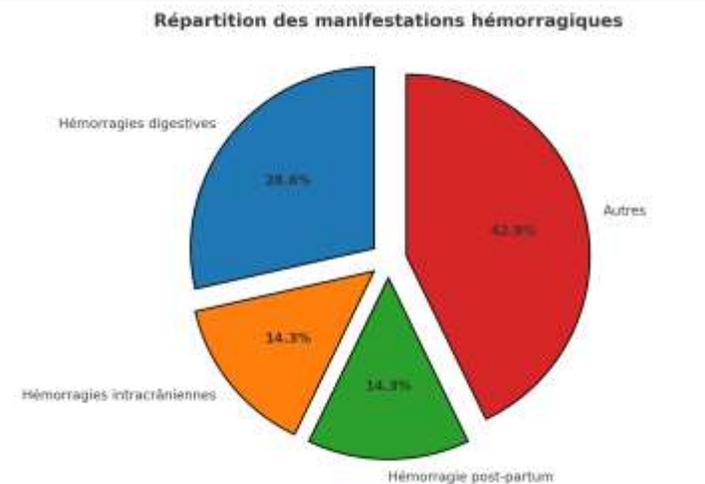
- Le déficit congénital en facteur X est une pathologie rare, transmise selon un mode autosomique récessif, avec une incidence estimée entre 1 sur 500 000.
- Le diagnostic repose principalement sur des tests de coagulation de routine (TQ et TCA) ainsi que la mesure de l'activité du facteur X. Les tests génétiques confirmant des mutations dans le gène F10 sont également essentiels pour confirmer le diagnostic.
- L'objectif principal de cette étude est d'évaluer la corrélation entre les taux du facteur X et la sévérité des manifestations cliniques observées chez ces patients.

Matériel et Méthodes

- Etude rétrospective
- Aout 2025-Aout 2024
- Laboratoire d'hématologie CHU Ibn Rochd
- Patients atteints de déficit congénital en facteur X
- Les données cliniques et biologiques ont été extraites des dossiers médicaux et du système informatique KALISIL.
- Une analyse de corrélation de Pearson et un test du Chi-2 ont été réalisés.

Résultats

- L'âge médian était de 14 ans [8 jours-44 ans], et le sex-ratio était de 0,33.
- Des antécédents familiaux de troubles hémorragiques ont été retrouvés chez 3 patients (37,5 %) et une consanguinité a été notée chez 2 patients (25 %).
- Les manifestations hémorragiques étaient présentes chez 7 patients (87,5 %), dont 4 avec des saignements sévères incluant 2 cas d'hémorragies digestives, 1 cas d'hémorragie intracrânienne et 1 cas d'hémorragie du post-partum. Un patient est décédé des suites d'une hémorragie intraventriculaire.
- Le taux moyen de prothrombine (TP) mesuré était de 36,63 % avec un écart-type de 23,20 %. Le TCA moyen était de 92,49 secondes avec un écart-type de 41,32 secondes. Le taux moyen du facteur X était de 6,5 % avec un écart-type de 7,78 %.



- Les patients ont été classés selon la sévérité de leur déficit :

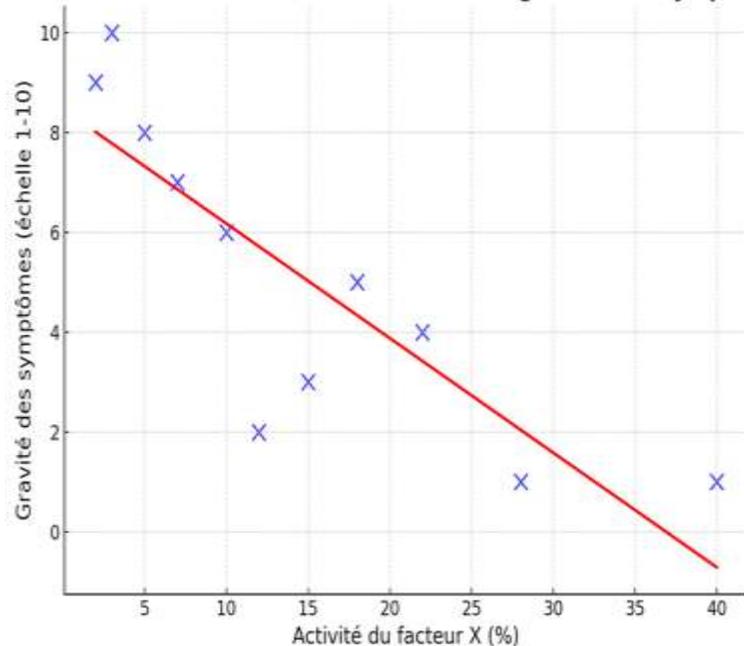
Déficit sévère (Facteur X < 1 %) : 5 patients (62,5 %)

Déficit modéré (Facteur X entre 1% et 5 %) : Aucun patient

Déficit léger (Facteur X > 5 %) : 3 patients (37,5 %)

- L'analyse de la corrélation de Pearson a montré une relation positive entre la sévérité du déficit en facteur X et la gravité des saignements ($r = 0,42$).
- Cependant, le test du Chi-2 n'a pas montré d'association statistiquement significative entre ces deux variables ($p = 0,38$).

Relation entre l'activité du facteur X et la gravité des symptômes



Discussion

- Notre étude a montré une corrélation positive ($r = 0,42$) entre la sévérité du déficit en facteur X et la gravité des manifestations hémorragiques, bien que le test du Chi-2 n'ait pas révélé d'association significative ($p = 0,38$), probablement en raison de la taille réduite de l'échantillon.
- Ces résultats sont cohérents avec d'autres études, telles que celles de Herrmann et al. et Peyvandi et al., qui ont également observé une forte association entre les faibles taux de facteur X et les manifestations hémorragiques sévères, incluant des hémorragies intracrâniennes et digestives[1, 2]. Cependant, certaines études, comme celle de Karimi et al., ont montré que la relation entre la sévérité du déficit et les manifestations cliniques peut varier en fonction de facteurs compensatoires ou d'anomalies de la coagulation non détectées [3].
- Les études récentes de Millar et al. et de Green et al. ont montré l'importance des analyses génétiques pour identifier les mutations spécifiques du gène *F10* et pour comprendre leur impact sur la fonction du facteur X et la sévérité des symptômes [4, 5].

Conclusion

- Nos résultats sont cohérents avec les études antérieures, et ont démontré une relation entre le déficit sévère en facteur X et les saignements graves. Cependant, la taille de notre échantillon limite la puissance statistique.
- L'absence de données génétiques dans notre étude limite la capacité à établir des corrélations génotype-phénotype, ce qui représente un défi dans la compréhension de la variabilité des manifestations cliniques.
- Des études multicentriques supplémentaires intégrant des données génétiques et des populations plus larges s'avèrent nécessaires pour mieux comprendre cette corrélation et optimiser la prise en charge thérapeutique.

Références

- Herrmann FH, Auerswald G, Ruiz-Sáez A, et al. Factor X deficiency: Clinical manifestation of 102 subjects from Europe and Latin America with mutations in the factor 10 gene. *Haemophilia*. 2006;12(5):479-89. doi: 10.1111/j.1365-2516.2006.01254.x.
- Peyvandi F, Auerswald G, Austin SK, Liesner R, Kavakli K, Álvarez Román MT, Millar CM. Diagnosis, therapeutic advances, and key recommendations for the management of factor X deficiency. *Blood Rev*. 2021 Nov;50:100833. doi: 10.1016/j.blre.2021.100833. Epub 2021 Apr 27. PMID: 34024682.
- Karimi M, Menegatti M, Afrasiabi A, Sarikhani S, Peyvandi F. Phenotype and genotype report on homozygous and heterozygous patients with congenital factor X deficiency. *Haematologica*. 2008 Jun;93(6):934-8. doi: 10.3324/haematol.12211. Epub 2008 Apr 9. PMID: 18403394.
- Millar CM, Martinowitz U, Bolton-Maggs P. Factor X deficiency: An under-diagnosed, potentially life-threatening bleeding disorder. *Haemophilia*. 2019;25(5):789-796. doi: 10.1111/hae.13807.
- Green R, Bolton-Maggs PH, Berntorp E. Molecular genetics of factor X deficiency: An update and new challenges. *Haemophilia*. 2020;26(2):217-224. doi: 10.1111/hae.13934.