

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Thrombasthénie de Glanzmann

Synonymes

Maladie de Glanzmann

Définition

La thrombasthénie de Glanzmann (TG), est une maladie hémorragique héréditaire, caractérisée par l'incapacité des plaquettes à s'agréger entre elles. Elle se transmet selon un mode autosomique récessif. Dans de très rares cas, elle peut être acquise, associée à d'autres pathologies notamment autoimmunes.

Il est important de suspecter le diagnostic devant :

- un syndrome hémorragique cutanéomuqueux (sphères ORL et gynécologique) ;
- l'apparition d'hémorragies extériorisées, spontanées ou provoquées par des traumatismes mineurs ;
- des hémorragies internes, qui peuvent survenir même en cas de traumatisme modéré et sont parfois associées à un risque vital ou fonctionnel (cerveau, abdomen...) ;

Les saignements peuvent débuter rapidement après la naissance. Chez le nouveau-né, les signes d'appel peuvent comporter la présence d'un purpura ou un saignement prolongé au niveau du cordon ombilical ou après test de Guthrie. Le diagnostic est le plus souvent suspecté dans la petite enfance, même si celui-ci peut parfois être porté plus tardivement.

La TG est une maladie liée à une anomalie quantitative et parfois qualitative de l'intégrine $\alpha\text{IIb}\beta\text{3}$ (récepteur membranaire plaquettaire GPIIb-IIIa). Ce récepteur indispensable à l'agrégation plaquettaire permet la formation d'un clou hémostatique en cas d'altération des vaisseaux lors d'une blessure. En l'absence de ce récepteur, la brèche vasculaire ne sera pas colmatée et le saignement sera prolongé.

Il existe plusieurs types de TG : types I, II et variants :

- les types I et II sont caractérisés par des anomalies quantitatives du complexe :
 - type I : déficit majeur en $\alpha\text{IIb}\beta\text{3}$ - complexe présent à l'état de traces (< 5 %) ;
 - type II : taux résiduel du complexe = 5-20 %.
- les variants sont caractérisés par des anomalies qualitatives du complexe, qui est présent à la surface plaquettaire à des taux > 20 %.

Le diagnostic repose sur un test d'agrégation plaquettaire qui montre l'absence d'agrégation plaquettaire et sur la quantification du complexe $\alpha\text{IIb}\beta\text{3}$ généralement par cytométrie en flux. Il est important de préciser qu'il n'existe pas de corrélation entre le risque hémorragique et l'expression résiduelle du complexe à la surface des plaquettes.

La prise en charge thérapeutique des saignements repose en premier lieu sur des traitements hémostatiques locaux, la contraception orale pour les saignements utérins et la mise en place de mesures préventives pour éviter la survenue de saignements. Si ces mesures ne suffisent pas, ou en cas d'intervention chirurgicale ou de gestes invasifs, des transfusions de concentrés plaquettaires peuvent être nécessaires.

L'administration de facteur VII activé recombinant est une alternative thérapeutique lorsque les transfusions plaquettaires sont inefficaces ou lorsque les plaquettes ne sont pas rapidement accessibles (AMM), mais aussi pour certaines catégories de patients, par exemple, les personnes à risque majeur d'immunisation antiplaquettaire, les jeunes filles ou les femmes en âge de procréer afin de limiter le risque de développement d'anticorps anti-plaquettes ([Hors AMM](#)).

Pour en savoir plus

- **Orphanet**

- [Fiche Maladie](#)

- **PNDS** : [Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées](#) (2020) ([has-sante.fr](#))

- **Centre de référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP)**
<https://maladies-plaquettes.org/>

Sommaire	
<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
Synonymes	<u>Problématiques en urgence</u>
Mécanismes	<u>Recommandations en urgence</u>
Risques particuliers en urgence	<u>Orientation</u>
Traitements fréquemment prescrits au long cours	<u>Précautions médicamenteuses</u>
Pièges	<u>Précautions anesthésiques</u>
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	<u>Mesures préventives</u>
En savoir plus	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Maladie de Glanzmann

Mécanismes

Maladie hémorragique héréditaire, de transmission autosomique récessive, liée à une anomalie quantitative et/ou qualitative du récepteur membranaire plaquettaire GPIIb-IIIa, à l'origine d'une absence ou d'une diminution très importante de l'agrégation plaquettaire

Risques particuliers en urgence

Hémorragies spontanées essentiellement cutanéomuqueuses ou après traumatisme, même minime

Saignement lors de gestes invasifs quel que soit le type

Pronostic vital pouvant être engagé selon l'abondance ou la localisation du saignement (traumatisme crânien ou rachidien)

Pronostic fonctionnel de certaines localisations (œil, syndrome de loge)

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Pas de traitement spécifique au long cours

Traitements hémostatiques locaux

Contraception orale (prévention des méno-métrorragies)

Supplémentation martiale (anémie chronique)

Possibilité de prise régulière d'acide tranexamique

Pièges

Se méfier des traumatismes même mineurs

Éviter les médicaments antiplaquettaires (aspirine, AINS...) et les anticoagulants

Le bilan de coagulation est normal (thrombopathie isolée)

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Abord veineux périphérique (éviter l'abord central)

Contre-indication des abords artériels, des injections intramusculaires, de la prise rectale de la température, des anesthésies locorégionales périmédullaires et des blocs périphériques

Risque hémorragique lors de l'intubation trachéale

Pansements compressifs et traitements symptomatiques

Acide tranexamique

Correction de l'hémostase : transfusion plaquettaire, administration de facteur VII activé recombinant (si transfusion plaquettaire inefficace ou non accessible rapidement)

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP), Hôpital de la Timone (CHU de Marseille) tél. : 04 91 38 60 49 / 04 91 38 67 82

www.maladies-plaquettes.org

Filière de soins des maladies hémorragiques constitutionnelles : www.mhemo.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

- ▶ Contrôler en urgence un syndrome hémorragique aigu pouvant mettre rapidement en jeu le pronostic vital ou fonctionnel du malade ;
- ▶ Arrêter un syndrome hémorragique mineur pouvant s'aggraver ;
- ▶ Prévenir la survenue d'un syndrome hémorragique grave :
 - en cas de chirurgie majeure ;
 - en cas d'accouchement ;
 - en cas d'acte chirurgical mineur.

Les principales situations d'urgence observées sont :

▶ Situation d'urgence 1 : Syndromes hémorragiques majeurs pouvant engager le pronostic vital ou fonctionnel

- Définis par l'intensité du saignement : déglobulisation rapide, choc hémorragique ;
- Définis par la localisation (notamment un saignement intracrânien) ou le retentissement fonctionnel possible (notamment un syndrome des loges).

▶ Situation d'urgence 2 : Syndrome hémorragique mineur pouvant s'aggraver

Épistaxis modérée - hémorragie gynécologique - gingivorragies - plaies buccales (frein langue ou lèvres) - chute de dents temporaires - extraction dentaire - plaie cutanée à suturer - entorse - luxation - hématomes musculaires de moyen ou petit volume - hémarthrose - hématurie - ponction artérielle (gazométrie)...

▶ Situation d'urgence 3 : Cas particuliers

- Conduite à tenir en cas de chirurgie majeure ;
- Conduite à tenir en cas d'accouchement ;
- Conduite à tenir en cas d'acte chirurgical mineur.

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- ▶ **Hématomes, hémarthroses ;**
- ▶ **Complications des saignements chroniques répétés : anémie ferriprive, parfois profonde et symptomatique (malaise, dyspnée).**

Recommandations en urgence

► Recommandations générales

- Consulter **la carte de soins et le carnet de suivi** délivrés au patient par le centre de suivi de sa pathologie (centre de référence) ;
Elle précise le diagnostic, renseigne sur la présence d'anticorps anti-plaquettes (anti-HLA et/ou anti-GPIIb-IIIa) et donne les coordonnées du centre spécialisé ;
- **Écouter le patient** qui connaît bien sa pathologie et les procédures à tenir grâce à l'éducation thérapeutique (ETP) ;
- Évaluer **la gravité de la situation (examen clinique)**
- Appeler le **centre de suivi** : centre de référence ou de compétence maladies hémorragiques ayant délivré la carte de soins (numéros des médecins à joindre) ;
- Utiliser le **protocole préconisé pour chaque patient**, en fonction du type de situation (avis spécialisé, carte de soins, protocole thérapeutique du patient) ;
- **Abord veineux périphérique** à privilégier. L'abord veineux central, à risque sur le plan hémorragique, ne doit être réalisé qu'en cas d'absolue nécessité et sous traitement hémostatique. Les injections intramusculaires et les ponctions artérielles sont contre-indiquées ;
- **Pansement compressif** sur les points de ponction ;
- **Pas** de prise de température rectale ;
- **Anticipation des examens prétransfusionnels** et commandes de produits sanguins labiles en lien avec l'établissement français du sang (EFS) y compris en cas de stabilité apparente ;
- **Correction de l'hémostase si saignement actif** selon le protocole défini (transfusions plaquettaires ou rFVIIa) ;
- **Durée du traitement à adapter** à la cause et à l'évolution du saignement ;
- **Indications d'hospitalisation larges** pour surveiller l'évolution des saignements. Sortie des urgences ou d'hospitalisation à discuter avec un médecin du centre des maladies hémorragiques ;
- **Prélèvement pour vérifier le statut en anticorps antiplaquettes** avant et dans la suite de la transfusion plaquettaire (1 à 3 mois).

► Situation d'urgence 1 : Syndromes hémorragiques majeurs pouvant engager le pronostic vital ou fonctionnel

Saignement majeur, non contrôlé, extériorisé ou non, spontané ou provoqué.

Exemple de contextes à risque ou d'accident hémorragiques : polytraumatisme - accident de la voie publique (y compris à faible cinétique) - chute avec traumatisme crânien +/- perte de connaissance - plaie profonde - fracture - saignement utérin abondant sévère notamment aux cours des premières règles - hématomèse, rectorragie – hémoptysie.

Localisations à retentissement fonctionnel : hématome intracérébral, traumatisme ophtalmologique, hématome du psoas, hématome rachidien, hématome du plancher buccal, syndrome des loges...

Écouter le patient qui connaît bien sa pathologie et demander la carte de soin qui permettra de contacter le centre de maladies rares dans lequel le patient est suivi pour adapter la prise en charge.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- Pas de particularité.

■ Évaluer la gravité

- Pas de particularité.

■ Explorations en urgence (sur le plan de l'hémostase)

- Biologie standard : numération formule sanguine (évaluer le degré de déglobulisation) - numération plaquettaire (attendue normale) créatininémie, ionogramme ;
- Bilan d'hémostase standard (attendu normal) ;
- Tests prétransfusionnels :
 - groupe sanguin, rhésus, phénotypage des globules rouges ;
 - recherche d'agglutinines irrégulières (RAI) ;
 - anticorps anti-HLA et anti-GPIIb-IIIa (sans attendre les résultats).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Surveillance des paramètres vitaux : PA, FC, FR, SpO₂, température.

■ Mesures symptomatiques (selon contexte)

- Glace (15-20 min toutes les 6 heures) - cryothérapie gazeuse ;
- Éviter les anti-inflammatoires non stéroïdiens ;
- Antalgiques ;
- Hémostatiques locaux.

■ Traitements spécifiques

- Avis spécialisé indispensable ;
- Le choix entre transfusion de plaquettes et rFVIIa doit être discuté avec le centre des maladies hémorragiques qui suit le patient.

Produits susceptibles d'être administrés :

- **Anti-fibrinolytiques** : acide tranexamique (Exacyl® 0,5 g/5 mL IV ou per os) 1 g/8 h chez l'adulte, 20-40 mg/kg en 3 prises/j chez l'enfant ;
- **Concentrés globulaires** si nécessaire ;
- **Transfusion de concentrés plaquettaires** HLA-compatibles si nécessaire.
Problème du délai par rapport à la prise en charge dans un contexte d'urgence, à discuter avec EFS :
Concentrés de plaquettes : $0,5-0,7 \times 10^{11}$ plaquettes pour 10 kg de poids.
En situation néonatale : $0,1$ à $0,2 \times 10^{11}$ plaquettes par kg de poids.
([cf. recommandations HAS : transfusions plaquettaires](#)) ;
- **Facteur VII activé recombinant (rFVIIa)**, en cas d'inefficacité transfusionnelle (passée ou actuelle) ou de concentrés plaquettaires non rapidement disponibles ;
En effet, les transfusions répétées peuvent conduire à l'apparition d'anticorps dirigés contre des antigènes du système HLA (allo-immunisation) ou contre les glycoprotéines GP IIb-IIIa (iso-immunisation) pouvant être à l'origine d'une inefficacité des plaquettes transfusées.

Administration de rFVIIa

- Avis spécialisé en urgence (indispensable) ;
- Si patient réfractaire aux transfusions plaquettaires ou concentrés plaquettaires non disponibles en urgence :
Injection de rFVIIa (NovoSeven®) :
90 µg/kg toutes les 2 heures (1,5-2,5 h) ;
Voie intraveineuse lente (3 min environ) ;
Un minimum de 3 doses doit être administré pour permettre une hémostase efficace (avant de conclure à un éventuel échec du traitement) ;
Un espacement progressif des injections est ensuite possible sur quelques jours, selon les circonstances et l'efficacité ;
Administrer au moins 1-2 doses après l'arrêt du saignement pour s'assurer de l'hémostase complète ;
Le nombre total d'injections nécessaires pour traiter les épisodes hémorragiques peut varier d'un malade à l'autre et selon les circonstances ;

Chez les enfants, la posologie de rFVIIa (NovoSeven®) peut-être plus importante en raison d'une clairance accrue du produit.

► Situation d'urgence 2 : Arrêter un syndrome hémorragique mineur pouvant s'aggraver

Épistaxis modérée - hémorragie gynécologique - gingivorragies - plaies buccales (frein langue ou lèvres) - chute de dents temporaires - extraction dentaire - plaie cutanée à suturer - entorse - luxation - hématomes musculaires de moyen ou petit volume - hémarthrose - hématurie - ponction artérielle/gazométrie).

Prise en charge adaptée à la localisation ;

Écouter le patient qui connaît bien sa pathologie et demander la carte de soin qui permettra de contacter le centre de maladies rares dans lequel le patient est suivi pour adapter la prise en charge ;

L'hospitalisation n'est pas obligatoire.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic

- Pas de particularité.

■ Évaluer la gravité

- Pas de particularité.

■ Explorations en urgence

- Numération formule sanguine (anémie ?) - Numération Plaquettaire (attendue normale) ;
- Bilan d'hémostase standard (attendu normal) ;
- Tests prétransfusionnels : groupe sanguin ABO RH, phénotypage des globules rouges ; recherche d'agglutinines irrégulières (RAI) ;
- Anticorps anti-HLA et anti-GPIIb-IIIa (sans attendre les résultats).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- Surveillance des paramètres vitaux : PA, FC, FR, SpO₂, température.

■ Mesures symptomatiques

Prévenir l'aggravation par des moyens essentiellement locaux :

- Compression si possible ;
- Glace - cryothérapie gazeuse ;
- Antifibrinolytiques ;
- Hémostatique local ;
- Antalgiques par voie générale ;
- AINS contre-indiqués.

■ Traitements spécifiques

Plaie

- Compression prolongée (au moins 10 min) de la lésion qui saigne à l'aide d'une compresse éventuellement imbibée d'acide tranexamique (Exacyl®) ;
- Antiseptique, à l'exclusion des produits alcoolisés ;
- Éventuellement, pose d'un pansement hémostatique compressif type Coalgan®, Algosteril®, Bolxang®, ou Stop-Hémo®.

Épistaxis

- Rassurer le patient ;
- Installer le patient demi-assis, tête penchée en avant (évite l'inhalation de sang) ;
- S'assurer de l'absence de saignement postérieur par un examen de la gorge, particulièrement chez l'enfant ;
- Attention à la possibilité d'ingestion ou inhalation de sang pouvant initialement mimer une hémorragie digestive ou une hémoptysie avec détresse respiratoire.

- **Mouchage** pour évacuer les caillots qui entretiennent une fibrinolyse locale ;
- **Compression bidigitale maintenue au minimum 10 minutes**, réalisée par le malade lui-même, assis, tête penchée en avant, en comprimant l'aile du nez entre le pouce et l'index, juste sous les os propres du nez, afin d'appliquer celle-ci contre la cloison ;
- L'application de froid (glaçon) peut être pratiquée.

En cas d'échec :

- **Méchage** antérieur bilatéral **par compresses hémostatiques résorbables**. Après un méchage bien conduit, surveillance du patient de 1-2 heures pour évaluer l'absence de saignement local ;
- Ou **tamponnement par matériel résorbable** type Mérocel® - Surgicel® ou NasoPore® pouvant être imprégnées d'EXACYL® (l'ablation des mèches entraînerait un risque de nouveau saignement) ;
Les bandes sont introduites de façon atraumatique le long du plancher de la fosse nasale, selon un plan parallèle au palais, à l'aide d'une pince coudée pour éviter de blesser le rhinopharynx en arrière : 2-3 mèches de chaque côté, de bas en haut, la suivante poussant la précédente vers le haut ;
En cas de difficulté à s'approvisionner en mèches résorbables, les mèches d'alginate de calcium (ALGOSTERIL®, UrgoSorb®) et les mèches grasses (JELONET®) sont à privilégier car moins traumatiques ou colles résorbables à base de gélatine (Surgiflo®, Floseal®) ;

Tout tamponnement nécessite une antibiothérapie pendant la durée du méchage : amoxicilline + acide clavulanique 1 g matin et soir (pristinamycine ou clindamycine chlorhydrate hydrate en cas d'allergie à la pénicilline) ;

- Antifibrinolytique par voie orale (acide tranexamique : 1 g/8 h), par cures de 7-10 jours en période hémorragique et en prévention de récurrence ;
- Le patient doit être revu par un ORL à distance ;
- En cas de persistance du saignement la mise en place de ballonnet et de tampons postérieurs sera évaluée par le service d'ORL.

Perte des dents temporaires / saignements des gencives

- Compression prolongée de la gencive et, éventuellement, application de colle biologique hémostatique ;
- Utilisation d'agents antifibrinolytiques (acide tranexamique) par voie locale (rinçage de bouche 3 fois par jour) et générale (20 mg/kg/j en 3-4 prises) pendant 10 jours ;
- Surveillance obligatoire pour adapter le traitement en cas de persistance du saignement ;
- Consultation chez un dentiste saignement trop abondant ou persistant > 48h.

Ménométrorragies

- Évaluer sa sévérité (déglobulisation) ;
- Acide tranexamique (jusqu'à 50 mg/kg/j fractionné en 3-4 prises) par voie orale ;
- Les AINS habituellement prescrits dans les dysménorrhées (ANTADYS®, PONSTYL®) sont contre-indiqués dans les ménorragies sévères ;
- Hospitalisation à envisager en cas de signes de gravité pouvant nécessiter des transfusions ;
- En cas de ménorragies graves et non contrôlées par le traitement hémostatique, une hémostase locale peut être discutée ;
- Évaluation gynécologique nécessaire : prendre avis auprès d'un gynécologue de garde pour envisager ou non la prescription du traitement hormonal (en général pilule monophasique contenant au moins 30 µg d'éthinyl-estradiol, éventuellement donnée sans interruption) ;
- Correction de la carence martiale fréquente dans ce contexte.

► Situation d'urgence 3 : Cas particuliers

Écouter le patient qui connaît bien sa pathologie et demander la carte de soin qui permettra de contacter le centre de maladies rares dans lequel le patient est suivi pour adapter la prise en charge.

■ Conduite à tenir en cas de chirurgie majeure urgente

- Il est fortement conseillé que la prise en charge d'une procédure invasive à risque hémorragique élevé soit réalisée dans un centre hospitalier pouvant assurer un suivi clinique et biologique adapté, 24 heures sur 24 et disposant d'un accès sur site aux produits sanguins labiles et/ou médicaments ;
- Il est recommandé de prendre contact avec le centre de suivi pour définir la prise en charge hémostatique ;
- La prise en charge en urgence devra s'appuyer sur des discussions multidisciplinaires (chirurgien, anesthésiste, hématologue spécialisé en hémostase, pharmacien, EFS) après avoir évalué le risque hémorragique, l'histoire clinique du patient (syndrome hémorragique spontané ou post-opératoire, antécédents transfusionnels, immunisation), les résultats du bilan biologique réalisé en urgence et le type d'intervention envisagé ;
- Un protocole écrit sera si possible établi par le centre de suivi précisant les modalités du traitement hémostatique à mettre en place avant l'acte, les précautions anesthésiques (éviter, sauf absence d'alternative, les anesthésies rachidiennes, blocs profonds et pose de voies veineuses centrales). Les contacts de l'équipe médicale et des médecins référents seront mentionnés.

- Transfusions plaquettaires pré-opératoires 1 heure avant si possible ;

Transfusions plaquettaires répétées toutes les 12-24 heures ;

- En cas d'inefficacité transfusionnelle (passée ou actuelle) ou de concentrés plaquettaires non rapidement disponibles, privilégier l'utilisation **de rFVIIa immédiatement avant le geste**, puis toutes les 2h ;

Rester prudent quant au risque thrombo-embolique en cas d'association à du rFVIIa ;
HBPM à discuter au cas par cas ;

- Acide tranexamique IV ou oral en post-opératoire ;

- Mesures d'hémostase locale, éléments d'appoints majeurs : hémostase chirurgicale, choix des voies d'abord, acide tranexamique par voie intraveineuse ou en application locale (bains de bouches pour la chirurgie bucco-dentaire), colles biologiques ;
Les pertes sanguines peropératoires seront mesurées ;

- La surveillance hospitalière du patient en post-opératoire doit être prolongée aussi longtemps que la reprise du saignement est possible ;
À ce titre, la pratique ambulatoire sera limitée aux actes à très faible risque de saignement (soins dentaires, chirurgie de la cataracte, petite chirurgie cutanée...).

■ Conduite à tenir en cas d'accouchement en urgence

- Il est préconisé d'assurer l'accouchement en maternité de niveau 3 ou 2B ;
- Le choix du mode d'accouchement sera déterminé par les conditions obstétricales ;
Une césarienne peut, dans certains cas, être préférée à l'accouchement par voie basse pour des raisons organisationnelles locales (disponibilité des produits sanguins et hémostatiques, coordination locale) ; Il faudra prévoir une délivrance dirigée systématique pour limiter les pertes sanguines et prévenir le risque d'hémorragie du post-partum ;
- L'anesthésie locorégionale péri médullaire, les blocs périphériques comme le bloc dans le plan du muscle transverse de l'abdomen ou bloc pudendal, ainsi que les antalgiques par voie intra-musculaire sont formellement contre-indiqués ;
- Il est indispensable de rechercher la présence d'anticorps anti-plaquettes qui ne retardera pas la mise en place du traitement ;
- Le choix du traitement devra prendre en compte l'efficacité transfusionnelle, la présence ou non d'anticorps anti-plaquettes si connue et le risque de thrombose veineuse ;

En l'absence de protocole préalablement établi, la couverture hémostatique initiale doit être similaire en cas d'accouchement par voie basse ou césarienne :

- Concentrés plaquettaires ou de rFVIIa ;
- Le recours à l'acide tranexamique peut compléter efficacement ces traitements ;
- La mise en place de drains chirurgicaux en cas de césarienne et la surveillance régulière du taux d'hémoglobine au cours des 12-24 premières heures permettront de contrôler la survenue de saignements anormaux ;
- La durée de couverture hémostatique est fonction de l'évolution clinique.

Pour le nouveau-né d'une maman Glanzmann : la TG est une maladie autosomique récessive, le nouveau-né ne sera pas considéré comme malade, sauf en cas de consanguinité importante dans la famille. Si la mère présente des anticorps antiplaquettaires pendant sa grossesse, le nouveau-né peut présenter une thrombopénie néonatale nécessitant une prise en charge spécifique.

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

■ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (SAMU-centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité (service d'accueil des urgences adultes ou pédiatriques, unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs cardiologiques). Il sera mis en balance l'urgence de la prise en charge tout en orientant prioritairement vers une structure bénéficiant du plateau technique et des expertises nécessaires sans nécessiter de transfert secondaire ;

- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétence par admission directe après accord préalable entre praticiens ;

- Prise en charge, si possible, dans un centre hospitalier doté de moyens permettant de fournir les produits sanguins à la demande et éventuellement en urgence, y compris la nuit et les jours fériés : administration précoce de produits sanguins labiles, après commande auprès de l'Établissement français du sang (EFS) et d'assurer un suivi biologique spécialisé ;

- L'orientation vers un centre hospitalier de proximité est parfois rendue nécessaire par l'urgence de la prise en charge s'il dispose des plateaux nécessaires à la prise en charge ;

- L'avis d'un médecin expert du centre de suivi du patient doit être recherché dans tous les cas.

■ **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou en vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;

- La décision du choix du transport (terrestre ou hélicoptère) revient au régulateur selon le lieu où se situe le patient (accessibilité, distance par rapport aux différents CH) et selon la gravité du patient.

■ **Quand transporter ?**

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► **Orientation au décours des urgences hospitalières**

■ **Où transporter ?**

- Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

■ **Comment transporter ?**

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;

- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

■ **Quand transporter ?**

- Une fois la situation clinique stabilisée ;

- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans l'avis d'un médecin du centre maladie rare.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Les médicaments susceptibles d'aggraver les troubles de l'hémostase (anti-inflammatoires non stéroïdiens, aspirine, anticoagulants oraux directs, antivitamines K, HBPM, héparine standard) sont contre-indiqués, sauf avis contraire d'un médecin référent ;
- En cas de douleurs : paracétamol et antalgiques majeurs ;
- Les injections intramusculaires sont contre-indiquées sauf avis contraire d'un médecin référent ;
- En cas de nécessité de vaccination en urgence (exemple : vaccination anti-tétanique) : réaliser dans la région deltoïde, en injection sous-cutanée, à l'aide d'une aiguille fine. L'injection devra être suivie d'une compression locale prolongée (pansement compressif) ;
- Précautions d'usage des anti-fibrinolytiques - à éviter en cas d'antécédents d'accident thrombo-embolique récent, d'insuffisance rénale grave (risque d'accumulation), d'antécédents de convulsions.

Précautions anesthésiques

- Risque hémorragique à évaluer avant tout geste invasif ;
- Les gestes invasifs doivent être réalisés par un praticien expérimenté ;
- Contre-indication des anesthésies rachidiennes et péridurales, loco-régionales profondes ;
- Lors de l'intubation ou de la pose de sondes, la sédation est importante pour éviter les lésions traumatiques ;
- Éviter les voies centrales dans la mesure du possible en raison du risque hémorragique lors de la pose et du retrait des cathéters : voie sous-clavière contre-indiquée - voie fémorale à éviter ; si elle est indiquée, la pose d'une voie centrale doit être réalisée de manière écho-guidée et après prévention hémostatique ;
- En cas de chirurgie ophtalmique, contre-indication des injections rétro-bulbaires avec utilisation des anesthésiants sous forme de collyres.

Pour aller plus loin, cf. référence [Orphananesthesia](https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/glanzmann-s-thrombasthenia.html)

<https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/glanzmann-s-thrombasthenia.html>

Mesures préventives

- Contacter le centre spécialisé qui suit le patient pour discuter des indications thérapeutiques ;
- Éviter les voies centrales (sous-clavière, fémorale...) ;
- Contre-indication des médicaments interférant avec l'hémostase ;
- Contre-indication des injections intra-musculaires ;
- Précautions pour les injections sous-cutanées qui doivent être suivies d'une compression locale prolongée.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Demander au patient sa carte de soins et son carnet de suivi ;
- Contacter le médecin du centre de traitement assurant le suivi du patient ;
- Écouter le patient ou son entourage : certains patients ont suivi des programmes d'éducation thérapeutique (ETP) et sont sensibilisés à la prise en charge de leur pathologie ;
- Demander au patient s'il est en possession d'anciennes ordonnances ;
- La commission pathologies plaquettaires de l'Association Française des Hémophiles (AFH) peut aider le patient et ses proches à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elle permet aux patients de pouvoir échanger sur leurs expériences. Elle peut améliorer le parcours de santé du patient en délivrant des informations sur la pathologie, l'accès au réseau de soins (centres de compétences, centres de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et du proche aidant.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus post-mortem est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services **régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24 ([cf. numéros](#))**.

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie

Transmission de la maladie par le don de moelle osseuse qui est contre-indiqué.

► Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

Il existe un risque de transmission d'infections virales lié aux antécédents de transfusions sanguines itératives ; mais seule l'infection VIH non contrôlée représente actuellement une contre-indication absolue au don.

► Don d'organes

Le don de tous les organes est possible sous réserve de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis ;

Le risque de transmission d'infections virales liées aux antécédents transfusionnels n'est pas une contre-indication au don.

Le don d'organes associé à une infection virale VHB ou VHC, même active chez le donneur, est autorisé dans le cadre de greffes dérogatoires.

Le don d'organes associé à une infection virale VIH dite contrôlée chez le donneur, est autorisé dans le cadre de greffes dérogatoire (contacter la coordination hospitalière de prélèvements pour préciser les pratiques autorisées et les bilans complémentaires nécessaires en cas d'infection virale chez le donneur).

La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices/risques).

► Don de tissus

Sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus (cornée, vaisseaux, valves, peau, os...) sont possibles.

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP)

<https://maladies-plaquettes.org/>

Professeur MC Alessi

Service d'hématologie biologique
CHU Timone, 264 rue saint pierre - 13385 Marseille cedex

Tél : horaires ouvrables 04 91 38 60 49 ou 04 91 38 83 53
horaires nuit/férié : 04 91 38 67 82 ou 04 91 38 83 58

Docteur Mathieu Fiore

Service d'Hématologie biologique
CHU de Bordeaux-GH Sud - Hôpital Haut-Lévêque
1 avenue Magellan - 33604 PESSAC CEDEX

Tél. : 05 57 65 69 22

Urgences jour/nuit : 05 56 79 56 79

Autres centres

https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Clinics_Search_Simple.php?lng=FR&LnkId=3382&Typ=Pat&CnsGen=n&fdp=y&from=rightMenu

<https://maladies-plaquettes.org/>

Filière de santé maladies rares :

MHEMO - Maladies Hémorragiques constitutionnelles

<https://mhemo.fr/>



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- **PNDS Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées-2020**

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3147548/fr/thrombasthenie-de-glanzmann-et-pathologies-plaquettaires-apparentees

- **Glanzmann thrombasthenia: genetic basis and clinical correlates.** Botero JP, Lee K, Branchford BR, Bray PF, Freson K, Lambert MP, Luo M, Mohan S, Ross JE, Bergmeier W, Di Paola J; ClinGen Platelet Disorder Variant Curation Expert Panel. *Haematologica*. 2020 Apr;105(4):888-894.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32139434/>

- **The Use of Recombinant Activated Factor VII in Patients with Glanzmann's Thrombasthenia.** Poon MC. *Thromb Haemost*. 2021 Mar;121(3):332-340.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7895543/>

- **Fiore M, d'Oiron R, Pillois X, Alessi MC. Anti- α IIb β 3 immunization in Glanzmann thrombasthenia: review of literature and treatment recommendations.** *Br J Haematol*. 2018 Apr;181(2):173-182. doi: 10.1111/bjh.15087. Epub 2018 Apr 2. PMID: 29611179.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29611179/>

- **How I manage pregnancy in women with Glanzmann thrombasthenia.** Fiore M, Sentilhes L, d'Oiron R. *Blood*. 2022 Apr 28;139(17):2632-2641.

<https://ashpublications.org/blood/article/139/17/2632/484395/How-I-manage-pregnancy-in-women-with-Glanzmann>

Ces recommandations ont été coordonnées par :

Docteur Mathieu Fiore

Service d'Hématologie biologique
CHU de Bordeaux-GH Sud - Hôpital Haut-Lévêque
1 avenue Magellan - 33604 PESSAC CEDEX
Mail * : mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr

La version 2012 a été rédigée par :

Mathieu Fiore, Pierre Sié, Roseline d'Oiron, Marie Dreyfus et Nicole Schlegel - Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP)

La version 2022 a été mise à jour par :

Mathieu Fiore, Marie-Christine Alessi, Céline Falaise, Dominique Desprez, Roseline d'Oiron, Sophie Voisin, Marie-Françoise Hurtaud, Hélène Boutroux, Paul Saultier et Cécile Lavenue-Bombled - Centre de référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP)
<https://maladies-plaquettes.org/>

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : Commission des Référentiels de la SFMU (CREF)
chef de service adjoint - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris

- **Docteur Xavier Dubucs** : Commission des Référentiels de la SFMU (CREF)
chef de clinique du Pôle de médecine d'Urgence du CHU de Toulouse, Université Toulouse III Paul Sabatier

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbault, Docteurs Francine Meckert, Myriam Pastural : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

Association française des hémophiles - AFH - Commission Pathologies Plaquettaires

21, rue Georges Auric 75948 Paris Cedex 19 Tél. : 01 45 67 77 67

Email : info@afh.asso.fr / accompagnement@afh.asso.fr

<https://afh.asso.fr/>

** Cet expert accepte d'être contacté par mail.*

Orphanet ne peut être tenu pour responsable si l'expert n'est pas joignable via le mail indiqué.

Date de réalisation : 10 février 2012

Révision : 16/11/2022

*«Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite
sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite.
Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou
la reproduction par un art ou un procédé quelconque »,
selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.*