



11 bis quai de Turenne  
44000 Nantes  
02 40 20 33 20

Site internet : [www.cours-galien.fr](http://www.cours-galien.fr)



*"Le hasard ne favorise que les esprits préparés" Louis Pasteur*

NOM :

VILLE :

Prénom :

Note sur : / 50

# INTERNAT PHARMACIE

## DOSSIER N°1

### 50 POINTS

Date : Samedi 15 janvier 2011 & Dimanche 16 janvier 2011



Dossier n°1

- 1 -



L'enfant Nicolas M. âgé de 2 ans présente depuis plusieurs mois des épisodes de gonflements articulaires douloureux et des hématomes sous-cutanés. Il n'existe pas d'antécédent familial de saignement. Cet enfant est l'aîné d'une sœur de 6 mois qui semble en parfaite santé.

Le bilan d'hémostase réalisé chez cet enfant donne les résultats suivants :

- Plaquettes : 330 G/L
- TS (Ivy incision) : 6 min
- TP : 78%
- TCA malade/témoin : 2,44

- 1) Commentez le bilan d'hémostase en rappelant les voies et facteurs explorés par le TP et le TCA ? 10 points
- 2) Quelles hypothèses diagnostics peut-on évoquer devant ce bilan d'hémostase ? 5 points
- 3) Quels tests pourraient permettre d'affiner le diagnostic ? Expliquez pourquoi. 10 points
- 4) Quelle est l'hypothèse diagnostic la plus probable devant le contexte clinique et familial ? 10 points
- 5) Rappelez la classification de cette maladie ainsi que les 2 principaux traitements de cette dernière. 10 points
- 6) Y a-t-il des médicaments ou des gestes thérapeutiques à éviter absolument ? Les vaccinations usuelles de l'enfant sont-elles contre-indiquées ? Certaines vaccinations sont-elles recommandées dans ce cas ? 5 points





11 bis quai de Turenne  
44000 Nantes  
02 40 20 33 20

Site internet : [www.cours-galien.fr](http://www.cours-galien.fr)



*"Le hasard ne favorise que les esprits préparés" Louis Pasteur*

# CORRECTION

# INTERNAT PHARMACIE

# DOSSIER N°1

# HÉMOPHILIE

Date : Samedi 15 janvier 2011 & Dimanche 16 janvier 2011



Correction dossier n°1

- 1 -



1) Valeurs normales :

Plaquettes (150-450 G/L) normales  
TS (4-8 min) normal  
TCA (0,8-1,2) allongé  
TP (70-130%) normal

On découvre un allongement isolé du TCA sans anomalies de l'hémostase primaire (plaquettes et TS normaux).

Le TP explore la voie exogène de la coagulation, il peut être modifié par une anomalie au niveau des facteurs I (Fibrinogène), II (Prothrombine), V (Proaccélélerine), VII (Proconvertine), X (Facteur Stuart).

Le TCA explore la voie endogène de la coagulation, il peut être modifié par une anomalie au niveau des facteurs I (Fibrinogène), II (Prothrombine), V (Proaccélélerine), VIII (Facteur Anti-Hémophilique A), IX (Facteur Anti-Hémophilique B), X (Facteur Stuart), XI, XII (Facteur Hageman), ainsi que la Prékallikréine et le KHPM et par la prise d'héparine.

2) Allongement isolé du TCA :

- prise d'héparine.
- déficit en facteur VIII, IX, XI, XII.
- anticoagulant spécifique d'un facteur : VIII, IX, XI, XII.
- anticoagulant circulant non spécifique de type Lupus Anticoagulant.

3)

- Temps de thrombine : allongé en cas de prise d'héparine.
- Activité anti-Xa afin de mesurer l'héparinémie.

- TCK = Temps de céphaline kaolin, qui est plus sensible à un déficit en facteur que le TCA.
- Test de mélange entre le plasma du patient et le plasma d'un patient sain :  
ce dernier est corrigé si il s'agit d'un déficit en facteur de la coagulation ;  
ce dernier reste allongé si il s'agit d'un inhibiteur de la coagulation spécifique ou non spécifique.

- Dosage des facteurs de la coagulation (VIII, IX, XI, XII).

4)

Contexte clinique : gonflements articulaires douloureux et hématomes sous-cutanés chez un petit garçon de 2 ans.

Contexte familial : une sœur ne présentant aucun symptôme.

Ces différents éléments orientent vers une maladie hémorragique constitutionnelle de la coagulation liée à un déficit en facteur anti-hémophilique ; il s'agit :



- d' Hémophilie A en cas de déficit en facteur anti-hémophilique A (VIII).
- d'Hémophilie B en cas de déficit en facteur anti-hémophilique B (IX).

En effet, la symptomatologie est typique de la maladie (hématomes et hémarthroses) et il s'agit d'une maladie liée au sexe dans laquelle seuls les hommes sont atteints et seules les femmes peuvent transmettre la maladie (maladie récessive liée à l'X).

5)

Classification de l'Hémophilie : basée sur le taux de facteur déficitaire.

- mineure : 5 à 30% de facteur VIII ou IX.
- modérée : 1 à 5% de facteur VIII ou IX.
- majeure : < 1 % de facteur VIII ou IX.

On distingue deux traitements principaux :

**-traitement substitutif** : consiste à injecter le facteur déficitaire sous une forme aussi concentré et purifié que possible. Ils peuvent être d'origine plasmatique ou recombinante.

Maintenir un taux de 30% de facteur anti-hémophilique (FAH) suffit à écarter les risques hémorragiques dans des conditions normales.

En cas d'hémorragie grave ou de chirurgie, le taux de FAH souhaité est de 60%.

L'injection d'une unité de FAH / kg correspond à une augmentation d'environ 2% du taux de FAH circulant.

**-traitement non substitutif** : utilisation de DDAVP (Desmopressine) en injectable ou en spray nasal pour les formes modérées et mineures d'Hémophilie A seulement.

Agit en provoquant la libération du facteur Willebrand à partir de l'endothélium ce qui fait indirectement augmenter le taux de facteur VIII.

Il s'agit d'un traitement soumis à tachyphylaxie dont la réponse au traitement s'épuise après 4 à 5 administrations rapprochées.

6)

- éviter les injections intra-musculaires.
- éviter l'ASPIRINE® et les AINS à fortes doses.

-les vaccinations usuelles de l'enfant ne sont pas contre-indiquées.

-il est recommandé de vacciner l'enfant contre l'hépatite A et B.

