

La thrombocytémie essentielle

Votre médecin vient de vous annoncer que vous êtes atteint d'une thrombocytémie essentielle.

La thrombocytémie désigne un ensemble de maladies du sang qui affectent principalement les plaquettes sanguines. Produites par la moelle osseuse, ces cellules sont essentielles à la coagulation.

Dans 85 % à 90 % des cas, les thrombocytémies sont dites « réactionnelles » car elles surviennent notamment après un stress intensif, une infection, une inflammation, une tumeur solide, une carence en fer...

Dans 10 % à 15 % des cas, elles sont dites « essentielles » car elles ne sont pas la conséquence d'un autre trouble.

Les notes de votre médecin

La thrombocytémie essentielle fait partie des maladies du sang regroupées sous le nom de « syndromes myéloprolifératifs ». Elle est caractérisée par une production excessive et persistante au sein de la moelle osseuse des plaquettes sanguines. Ces dernières jouent un rôle important au niveau de la coagulation du sang et dans les phénomènes d'hémostase (arrêt d'un saignement en cas de petite blessure vasculaire). Les mécanismes de survenue de cette maladie ne sont pas encore très bien connus. Un nombre élevé de plaquettes peut principalement entraîner deux types de complications :

- La survenue d'une thrombose, c'est-à-dire la formation d'un caillot qui obstrue, partiellement ou totalement, un vaisseau sanguin (artère ou veine). Selon la région du corps ou l'organe concerné, une thrombose peut avoir des conséquences plus ou moins sérieuses. Lorsque le cœur est touché, elle est susceptible d'entraîner un infarctus du myocarde. Au niveau du cerveau, elle peut provoquer ce que l'on appelle des manifestations ischémiques transitoires telles que des migraines et des troubles oculaires (vision double, modification du champ visuel par exemple), voire un accident vasculaire cérébral ischémique. Une thrombose peut également induire une phlébite, c'est-à-dire une inflammation d'une veine à l'endroit où se trouve le caillot. Cependant, le plus souvent, une thrombose liée à la thrombocytémie essentielle touche la microcirculation, c'est-à-dire de toutes petites veines, entraînant un syndrome appelé érythromélgie. Ce dernier se traduit par l'apparition, au niveau des mains et des pieds, de rougeurs et de sensations douloureuses de brûlures.
- La survenue d'une hémorragie, c'est-à-dire d'un saignement au niveau de la peau ou d'une muqueuse. Dans la plupart des cas, cela se manifeste par des saignements de nez ou des gencives, des bleus (ecchymoses) ou la présence de sang dans les urines. Il peut survenir des hémorragies internes (notamment digestives), mais celles-ci sont beaucoup plus rares.

La thrombocytémie essentielle est une maladie peu fréquente puisque l'on recense de 1 à 2,5 cas pour 100 000 habitants chaque année en France. Elle survient le plus souvent après 50 ans, touchant autant d'hommes que de femmes. On observe toutefois un pic de fréquence aux alentours de 30 ans, en particulier chez les femmes.

Les premiers symptômes

La thrombocytémie essentielle peut ne donner pendant longtemps aucun symptôme clinique. Ainsi, au moment du diagnostic, la maladie est asymptomatique dans la moitié des cas. Dans les autres cas, la thrombocytémie essentielle peut se révéler par différents symptômes, plus ou moins sévères, comme une thrombose entraînant une phlébite au niveau d'une jambe, un accident cardiaque ou neurologique, des saignements de nez ou des gencives, des ecchymoses survenant après un choc minime, voire sans aucune raison apparente. L'érythromélgie, qui se caractérise par des rougeurs et des sensations de brûlures au niveau des extrémités, est l'un des symptômes les plus révélateurs de la maladie. Dans tous les cas, c'est la consultation d'un médecin qui conduit à rechercher l'origine de ces différents symptômes.

Le diagnostic

Lorsqu'elle est asymptomatique, la thrombocytémie essentielle est généralement découverte de façon fortuite, à l'occasion d'un examen sanguin. L'analyse montre alors

La thrombocythémie essentielle (suite)

Contraception et grossesse

La thrombocythémie essentielle peut toucher des femmes jeunes qui souhaitent disposer d'une méthode de contraception ou, à l'inverse, désirent un enfant. Pour la contraception, une pilule sans œstrogène, contenant uniquement un progestatif non thrombogène est recommandée. L'utilisation d'un dispositif intra-utérin (stérilet) est peu compatible avec la prescription d'aspirine (car cela augmente les risques d'hémorragie) et n'est donc pas conseillée.

Avoir un enfant est tout à fait envisageable pour ces patientes, mais cela nécessite un suivi médical spécialisé et l'adaptation du traitement. Par ailleurs, la thrombocythémie essentielle est associée à un risque accru d'avortement spontané, notamment au cours du premier trimestre de grossesse.

Tout traitement est susceptible d'induire des effets indésirables et peut présenter des risques. Votre médecin vous informera et vous indiquera les signes à surveiller avant que vous ne débutiez le traitement proposé.

Participer à un essai clinique

La meilleure façon de faire progresser la prise en charge d'une maladie est de traiter les patients dans le cadre d'essais thérapeutiques.

Si votre médecin vous propose de participer à un essai clinique, il vous en expliquera le but, le déroulement, les bénéfices attendus, les risques potentiels, et vous remettra une notice d'information.

Participer à un essai suppose que vous donniez au préalable votre consentement par écrit.

Vos contacts utiles

- **Secrétariat/rendez-vous:**
- **Consultation infirmière:**
- **Consultation psychologue:**
- **Assistante sociale:**
- **En cas d'urgence:**

un taux sanguin élevé de plaquettes, généralement supérieur à $600\,000/\text{mm}^3$ (alors que la norme se situe entre $150\,000$ et $400\,000/\text{mm}^3$) et pouvant atteindre plusieurs millions par mm^3 . Le plus souvent, il n'y a pas d'autre anomalie sanguine; les taux d'hémoglobine, de globules rouges et de globules blancs restent dans les valeurs normales.

Le diagnostic repose en premier lieu sur un examen clinique complet qui vise notamment à rechercher une augmentation du volume de la rate (splénomégalie), présente dans la moitié des cas, et du foie (hépatomégalie), présente chez 15 % à 20 % des patients. Dans le même temps, différents examens sanguins sont réalisés, pour rechercher notamment une carence en fer. Enfin, une ponction, voire une biopsie de la moelle osseuse peut être effectuée, c'est-à-dire la ponction ou le prélèvement, sous anesthésie locale, d'un échantillon de moelle osseuse ou d'os. L'étude de l'échantillon au microscope permet d'analyser les cellules à l'origine des cellules sanguines et de détecter les anomalies présentes. Elle permet également de rechercher d'éventuelles particularités au niveau des chromosomes des cellules de la moelle. Tous ces examens ont surtout pour but de déterminer si l'augmentation du nombre des plaquettes n'est pas liée à une autre maladie, car il n'existe pas de test spécifique pour diagnostiquer la thrombocythémie essentielle. Ainsi, une mutation génétique des cellules de la moelle osseuse (mutation du gène JAK2) n'est retrouvée que dans la moitié des cas.

Le traitement

La prise en charge thérapeutique de la thrombocythémie essentielle vise, d'une part, à prévenir la survenue d'une thrombose ou d'une hémorragie, et, d'autre part, à diminuer si nécessaire le nombre de plaquettes sanguines.

La prévention des thromboses repose essentiellement sur la prise d'aspirine car elle a une action anti-agrégante, c'est-à-dire qu'elle limite la formation des caillots. Cependant, comme ce médicament est susceptible de favoriser les hémorragies, elle est prescrite à faible dose.

La diminution du nombre des plaquettes peut être obtenue grâce à des médicaments dits « cytoréducteurs ». A l'heure actuelle, plusieurs médicaments de ce type sont disponibles. Le choix de l'un ou l'autre est établi en fonction notamment de la tolérance attendue pour chaque patient.

Les modalités de traitement dépendent de plusieurs éléments. Tout d'abord, le stade de la maladie (en fonction du nombre de plaquettes et de la survenue antérieure éventuelle d'une thrombose), de l'âge du patient et des facteurs de risque cardiovasculaire qu'il présente (obésité, tabagisme, diabète, taux élevé de graisses dans le sang). Chez les patients jeunes, avec une maladie asymptomatique et sans facteurs de risque cardiovasculaire, une simple surveillance ou la prise d'aspirine à faible dose est généralement proposée. Pour les patients plus âgés et/ou qui présentent un risque important de thrombose, un traitement cytoréducteur associé à l'aspirine à faible dose est préconisé.

Lorsqu'un traitement est mis en œuvre, les médicaments actuels permettent dans la grande majorité des cas de contrôler la maladie, avec des effets indésirables plus ou moins marqués selon les produits et la sensibilité individuelle de chaque patient. L'espérance de vie des malades atteints de thrombocythémie essentielle est ainsi similaire à celle des personnes bien portantes.