

La thrombocythémie essentielle

Annonce du diagnostic.

Votre médecin vient de vous annoncer que vous êtes atteint(e) d'une forme de néoplasie myéloproliférative (NMP) appelée thrombocythémie essentielle (TE). Il s'agit d'une maladie chronique qui augmente le nombre de vos plaquettes sanguines. Les plaquettes sont produites par la moelle osseuse et sont essentielles à la coagulation du sang. Ce sont elles qui empêchent ou arrêtent les saignements. Dans le cas d'une thrombocythémie essentielle, leur surproduction est le plus souvent liée à la mutation de l'un des gènes clefs pour la régulation de leur production. Le risque principal est celui de la survenue d'un caillot sanguin, ou plus rarement d'un saignement, ce qui motivera votre prise en charge.

Définition

Une hyperplaquetose ou thrombocytose est un excès de plaquettes dont la définition internationale est un taux > 450 giga/l survenant au moins à 2 reprises, à 1 mois d'intervalle. Un excès de plaquettes est fréquent et peut être secondaire à de nombreuses causes. Une thrombocytose est secondaire ou réactionnelle quand elle est liée à un stress de la moelle osseuse (une infection, une inflammation, une chirurgie lourde ou une carence en fer...) ou à une anomalie de votre rate (petite taille, opérée).

A l'inverse, cette thrombocythémie est dite primitive lorsque c'est la moelle osseuse qui est malade, souvent après l'acquisition de mutations. Il peut s'agir de thrombocythémie essentielle (seules les cellules à l'origine de la production des plaquettes sont affectées) ou parfois d'autres maladies plus complexes.

La thrombocythémie essentielle (TE) fait partie des maladies du sang regroupées sous le nom de néoplasies myéloprolifératives (NMP). Elle est caractérisée par une production excessive et dérégulée des plaquettes sanguines au sein de la moelle osseuse. Cette surproduction est liée à l'apparition d'une mutation dans l'un des gènes de la régulation de leur fabrication. Les mutations les plus fréquentes touchent des gènes qui s'appellent JAK2 (dans plus de la moitié des cas), CALR ou MPL dont la détection permet facilement de faire le diagnostic. Cependant, dans environ 15%, nous ne retrouvons pas de mutation dans ces gènes. La TE 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 60 ans, touchant autant les hommes que les femmes mais on observe toutefois un premier pic de fréquence autour de 30 ans, en particulier chez les femmes.

Les symptômes

La maladie peut être asymptomatique. Mais différents symptômes, plus ou moins sévères, peuvent aussi être exprimés, principalement lié à des perturbations de la circulation sanguine : des signes d'hyperviscosité (maux de tête, vertiges, troubles visuels ou auditifs), des douleurs des extrémités au niveau des mains ou des pieds (érythromélagies : rougeur, douleurs, œdème sensible à l'aspirine), des saignements (nez, gencives, ecchymoses...), ainsi que des démangeaisons (prurit) après la douche. D'autres symptômes seront recherchés au cours de votre suivi, généralement associés à d'autres formes de NMP : des signes généraux (sueurs, fièvre, perte de poids), des symptômes liés à la rate (splénomégalie : pesanteur, douleur, perte d'appétit). Mais, la fatigue est l'un des symptômes le plus souvent décrit par les patients.

Parfois, les TE sont d'emblée découvertes lors de la survenue d'une thrombose ou caillot sanguin. Un interrogatoire ainsi qu'un examen clinique adéquats sont donc indispensables.

Le diagnostic

La numération formule sanguine (NFS) ou hémogramme est l'examen simple du sang qui permet de mesurer le taux de plaquettes dont le seuil pathologique est considéré au-dessus de 450 giga/l. Il n'y a pas de limite supérieure (les plaquettes peuvent atteindre un taux supérieur à 1000 giga/l). Le plus souvent, cette thrombocytose est isolée (sans anomalies des globules rouges, mais parfois une augmentation modérée des globules blancs est possible).

Le bilan sanguin associé va permettre d'éliminer les causes secondaires de l'augmentation des plaquettes : vérifier les stocks en fer (dosage de la ferritine), rechercher une inflammation (fibrinogène ou CRP). On recherchera en parallèle les marqueurs moléculaires de la TE c'est-à-dire les mutations classiques dans les gènes JAK2/CALR puis MPL, dans l'ordre de fréquence. Votre médecin évaluera aussi sur les tests sanguins votre coagulation sanguine, des marqueurs de prolifération, le fonctionnement de votre foie ou des reins...

Votre praticien discutera généralement la réalisation d'une biopsie de la moelle osseuse sous anesthésie locale afin de mieux caractériser votre maladie médullaire (type et aspect des cellules, présence d'une fibrose associée) et éliminer d'autres maladies hématologiques qui peuvent mimer la TE (myélofibrose, NMP atypique...).

Afin de compléter ces informations, votre praticien vous demandera vos antécédents et les traitements que vous prenez (notamment thrombose et aspirine, ulcère et antiacides, cancer et chimiothérapie...) qui pourraient modifier les risques et les modalités de votre traitement. Il vous demandera aussi si vous avez des facteurs de risque cardio-vasculaires (hypertension, diabète, hypercholestérolémie, tabagisme, obésité...) qui nécessiteront un contrôle adéquat pour réduire le risque de caillots sanguins (cette prise en charge sera réalisée avec votre médecin généraliste, votre cardiologue...).

La thrombocythémie essentielle (suite)

Contraception et grossesse

Grossesse. Les femmes jeunes avec une thrombocythémie essentielles sont susceptibles de mener une grossesse. Il n'y a pas de contre-indication mais elles doivent comprendre qu'il y a des risques tant pour elles que pour le fœtus et que cela nécessite une prise en charge (donc une anticipation) pluridisciplinaire adaptée (obstétricien et hématologue).

Recherche

Participer à la recherche (biologique, clinique ou thérapeutique) est la meilleure façon de faire progresser tant votre propre prise en charge que celle des futurs patients. Si votre médecin vous propose de participer à un essai clinique, il vous en expliquera les objectifs, 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. Nous vous remercions par avance pour votre participation.

Vos contacts utiles

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

Les complications

La majorité des patients n'auront aucune complication au cours de leur suivi. Il n'y a pas de guérison. La survie est quasiment identique à celle de la population générale. Parfois, la TE peut s'associer avec les risques suivants :

- Les thromboses (10-15%) : c'est-à-dire la formation d'un caillot qui obstrue, partiellement ou totalement, un vaisseau sanguin (artère ou veine), ce qui peut avoir des conséquences plus ou moins graves. Sans exhaustivité, ces thromboses peuvent atteindre le cerveau (accident ischémique transitoire, accident vasculaire constitué, rarement thrombose des veines cérébrales...), le cœur (syndrome coronarien aigu...), les jambes (phlébite, parfois embolie pulmonaire...). Parfois, des caillots touchant le réseau de veines du foie et de l'abdomen (thromboses splanchniques) peuvent être observés. Ces thromboses doivent faire rechercher une NMP qui est très fréquemment le facteur déclenchant même si la numération sanguine paraît normale.
- Les hémorragies (5-10%) : c'est-à-dire un saignement qui dans la plupart des cas se manifeste au niveau du nez ou des gencives, par des bleus (ecchymoses) ou la présence de sang dans les selles ou les urines. De rares hémorragies internes (notamment digestives) peuvent également survenir. Beaucoup de ces événements sont en fait provoqués (choc, chirurgie...).
- Les évolutions en myélofibrose secondaire (5-10%) : c'est-à-dire une dégradation progressive du fonctionnement de la moelle osseuse en raison du dépôt de fibres, induisant anémie et thrombopénie tandis que les globules blancs augmentent souvent (avec des cellules immatures circulantes). Les cellules de la moelle trouvent alors souvent refuge dans la rate qui grossit, devenant symptomatique (par exemple : la réduction de l'appétit) et palpable sous vos côtes gauches (examen clinique nécessaire). Une inflammation est fréquemment observée, qui entraîne les signes généraux cités plus haut. Une évolution sur le long terme vers une leucémie est possible mais très rare.

La prise en charge

La prise en charge thérapeutique de la TE vise avant tout à prévenir la survenue d'une thrombose ou d'une hémorragie, tout en limitant les effets secondaires possible des médicaments.

Les traitements varient selon l'âge et les antécédents. Si vous êtes jeunes (<60 ans), le risque de caillot est supposé faible donc vous ne recevrez que de l'aspirine à faible dose qui empêche les plaquettes de se coller (modulable selon l'âge et le type de mutation). Si vous êtes plus âgé, ou avez un antécédent de thrombose ou des plaquettes > 1500 giga/l, alors vous devrez recevoir en plus un traitement freinant la moelle osseuse ou cytoréducteur (qui réduira le nombre de plaquettes). A l'heure actuelle, plusieurs médicaments sont disponibles. Le choix de l'un ou l'autre est établi en fonction notamment de la tolérance attendue pour chaque patient.

Le contrôle de vos facteurs de risque cardio-vasculaires est aussi important est l'affaire de tous.

Le suivi

La surveillance sera faite par des bilans sanguins réguliers ainsi que des visites avec votre hématologue ou une infirmière de suivi de thérapie orale (ITO), voire une infirmière en pratiques avancées (IPA). Cette surveillance est rapprochée au départ (pour vérifier la tolérance et l'efficacité) puis elle s'espacera au fur et à mesure lorsque le traitement sera bien équilibré.