

J. Abderrahmani, K. Bourchid, M. Lahmed, A. Berhili, N. Trougouty, M. Slaoui, A. Khernach,  
M. Bensalah, R. Seddik.

- Laboratoire d'hématologie, Centre Hospitalier Universitaire Mohammed VI, Oujda, Maroc
- Faculté de Médecine et de Pharmacie d'Oujda, Université Mohammed Premier, Maroc.

## Introduction

- L'exploration du profil d'hémostase dans le contexte des maladies métaboliques héréditaires d'origine hépatique constitue une quête importante pour montrer les interactions entre l'hémostase et les altérations métaboliques hépatiques d'origine génétique. Ces affections, transmises de manière héréditaire, présentent des défis uniques, nécessitant une compréhension approfondie de leur impact sur l'équilibre hémostatique.
- L'objectif de cette étude est d'évaluer et de spécifiquement le profil d'hémostase lié aux maladies métaboliques génétique du foie. au service de pédiatrie au Centre Hospitalier Universitaire Mohammed VI d'Oujda.

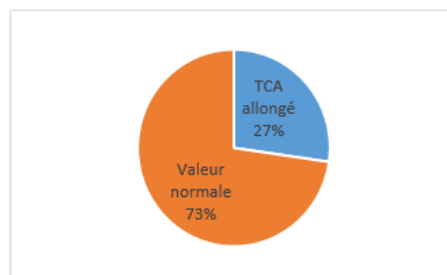
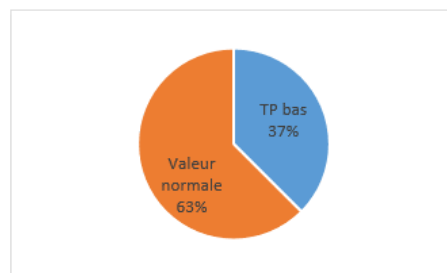
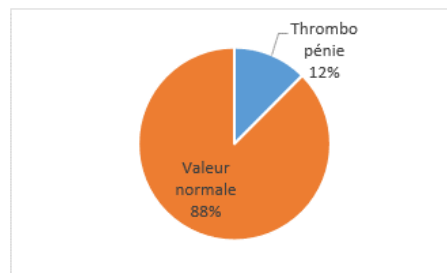
## Discussion

- Des valeurs plaquettaires correctes sont observées chez la plupart des patients. Néanmoins, une thrombopénie est également notée chez deux patients atteints de tyrosinémie type 1, constituant un effet secondaire de leur traitement substitutif à la nitisinone. Néanmoins, une perturbation des bilans d'hémostase (TP, facteur V) est une indication de l'administration de la nitisinone<sup>1</sup>.
- La valeur moyenne du taux de prothrombine s'établit à 63%, avec un écart type de 19.7. Par ailleurs, l'observation révèle un allongement du rapport TCA chez 6 patients, parmi lesquels 4 ont vu ce paramètre corrigé suite à l'administration de plasma frais congelé.

- Une diminution du taux de facteur V a également été constatée chez 3 patients, évoquant ainsi une insuffisance hépatocellulaire. De plus, un taux de fibrinogène bas a été noté dans 37.5% des cas
- Un patient atteint de glycogénose hépatique a présenté des troubles de l'hémostase primaire type épistaxis ; Ces troubles sont fréquents dans la glycogénose hépatique, affectant l'adhésion et l'agrégation plaquettaire. Ils se manifestent souvent par des épistaxis, des hématomes et parfois des ecchymoses. Les raisons exactes de ces manifestations sont encore mal connues, comme décrit dans la littérature<sup>2</sup>. De plus, une concentration élevée de nombreuses protéines sériques, y compris le fibrinogène, est souvent observée<sup>3</sup>.

## Observation

- Il s'agit d'une étude rétrospective qui s'intéresse aux patients admis au sein du service de pédiatrie et de consultation pédiatrique sur une période de 3ans, de février 2020 à février 2023 dont l'âge varie entre 6mois et 14ans. Les maladies métaboliques héréditaires, répartis comme suit : 6 cas de tyrosinémie, 5 de mucopolysaccharidoses (MPS), 4 de glycogénose, et un cas de fructosémie.
- Notre étude a concerné 16 patients avec un âge moyen de 3.68 ans et un sex-ratio de 0.6.
- Le dosage des divers éléments hémostatiques requis au laboratoire d'hématologie, effectués sur les automates Sysmex XN-1000: Taux de plaquettes, taux de prothrombine (TP), temps de céphaline activé(TCA), taux de fibrinogène et le taux du facteur V.



**Figure : Distribution des valeurs hémostatiques au sein de la population étudiée.**

## Conclusion

- Les anomalies observées, telles que des taux de prothrombine variables, des rapports TCA allongés, des altérations du facteur V et des niveaux de fibrinogène, soulignent la complexité de ces troubles métaboliques et la nécessité d'une approche multidisciplinaire.
- Les résultats obtenus mettent en évidence l'importance de l'évaluation régulière du profil d'hémostase dans la prise en charge de ces maladies héréditaires.

## Références

1. Extension du DNN des MHM: 7 nouvelles maladies, Société française de dépistage néonatal.
2. Les glycogénoses hépatiques : Prise en charge à l'âge adulte, Sybil Charrière.
3. Glycogénoses, P. Labrune.