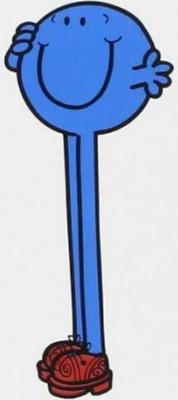


M. GRAND



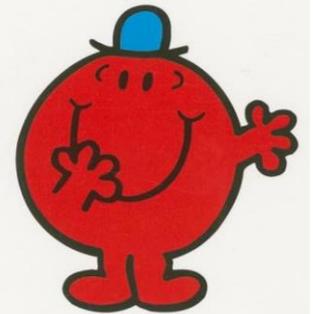
La taille ça compte

Kavish MOHABEER, Biologiste médical

Quentin BODARD, Médecine interne

Centre Hospitalier d'Angoulême

M. PETIT



Observation

Homme de 64 ans, boucher-charcutier, tabac 20 PA sevré

ATCD :

TB dans l'enfance,

AVP avec écrasement bras Dt à 19 ans

HTA, dyslipidémie, AOMI, sténose carotidienne opérée

Hypoacousie

Double anti-aggrégation plaquettaire pour angor instable



Observation

Appel du cardiologue car coronarographie urgente

Mais thrombopénie isolée sévère < 30 G/L

Bilan biologique étiologique sans anomalie

(TP, fibrinogène, LDH, hapto, EPP, TSH, séro virales, immuno)

Echo abdo récente : stéatose hépatique, pas de splénomégalie

Test PREDNISONNE 1 mg/kg/jour ; Pqt: 28 =>57=> 42 G/L

IgIV 1 g/kg J1-J3 sans effets

ELTROMBOPAG 50 mg/jour => Pqt :150 G/L → ok pour angioplastie

Angioplastie sans complication

Observation

3 mois plus tard, rechute Pqt : 20 G/L

Pas de saignement malgré KARDEGIC/PLAVIX

Echec ELTROMBOPAG 75 mg/jour

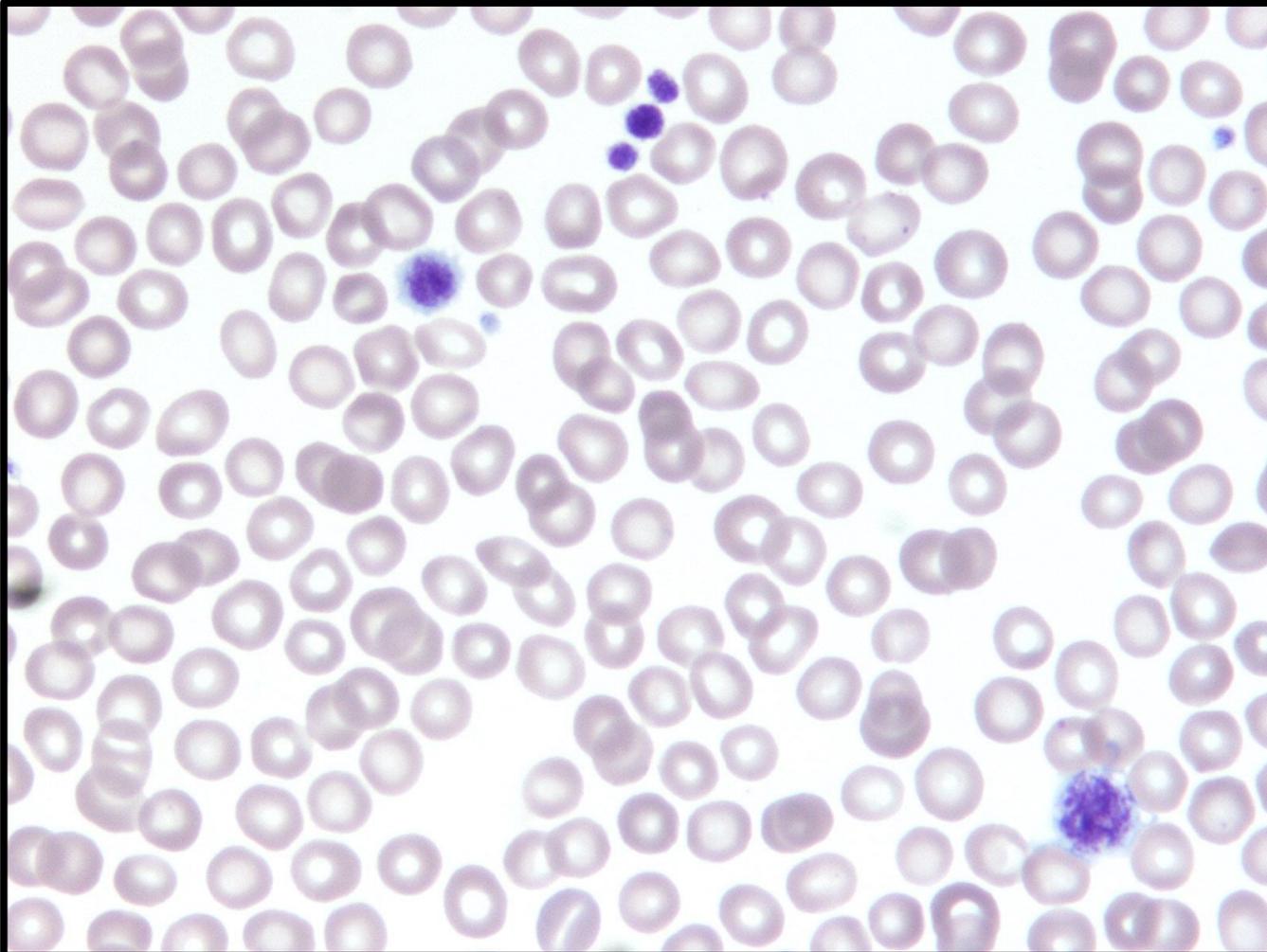
Que faite vous ?

- a/ Relai ROMIPLOSTIM
- b/ RITUXIMAB
- c/ Myélogramme
- d/ Appel de votre biologiste



**Pqt < 30 G/L depuis au moins 25 ans
Jamais aucun épisode hémorragique
(malgré un écrasement du bras lors d'un
AVP et multiple incident de charcutier)**

Discussion avec le biologiste : frottis sanguin



Diamètre Pqt < 0,5 GR

Macro Pqt > 0,5 GR

Pqt géante > 1 GR

Les macroplaquettes ne sont pas détectés par le système d'impédance des automates. Elles sont néanmoins partiellement détectées par les systèmes optiques ou par les systèmes de fluorescence des automates, ce qui permet de rendre un résultat plus proche de la réalité physiologique.

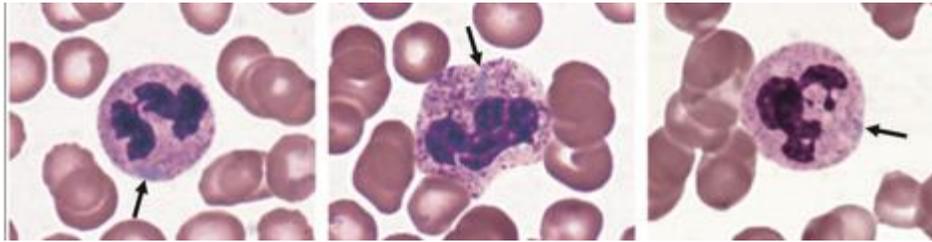
Thrombopénie → vérifier le volume plaquettaire moyen et l'indice d'immaturation des plaquettes

VMP : non mesurable (7,2-11fL)

IPF = 67% (0,8-6,3%)

→ Forte orientation vers une origine périphérique

Myélogramme ?



Présence d'inclusions basophiles dans 20% des PNN → orientation vers un **syndrome MYH9**

Myélogramme non indispensable :

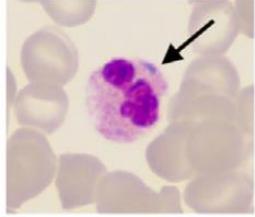
- PTI ? Peu probable car échec thérapeutique précédemment et pas de syndrome hémorragiques même avec un taux très bas de plaquettes lors de traumatismes
- Arguments cliniques et biologiques de MYH9

Rechercher les mutations liées au gène MYH9, en cas de négativité rechercher les autres mutations associées à ce syndrome :

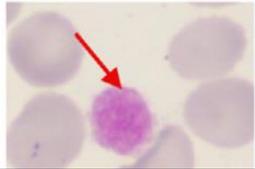
- **Modifications de la myosine non musculaire de type 2A** → anomalie de migration des mégacaryocytes

MYH9-Related Disease: A Novel Prognostic Model to Predict the Clinical Evolution of the Disease based on Genotype-Phenotype Correlations

Alessandro Pecci¹, Catherine Klersy², Paolo Gresele³, Kieran J.D. Lee⁴, Daniela De

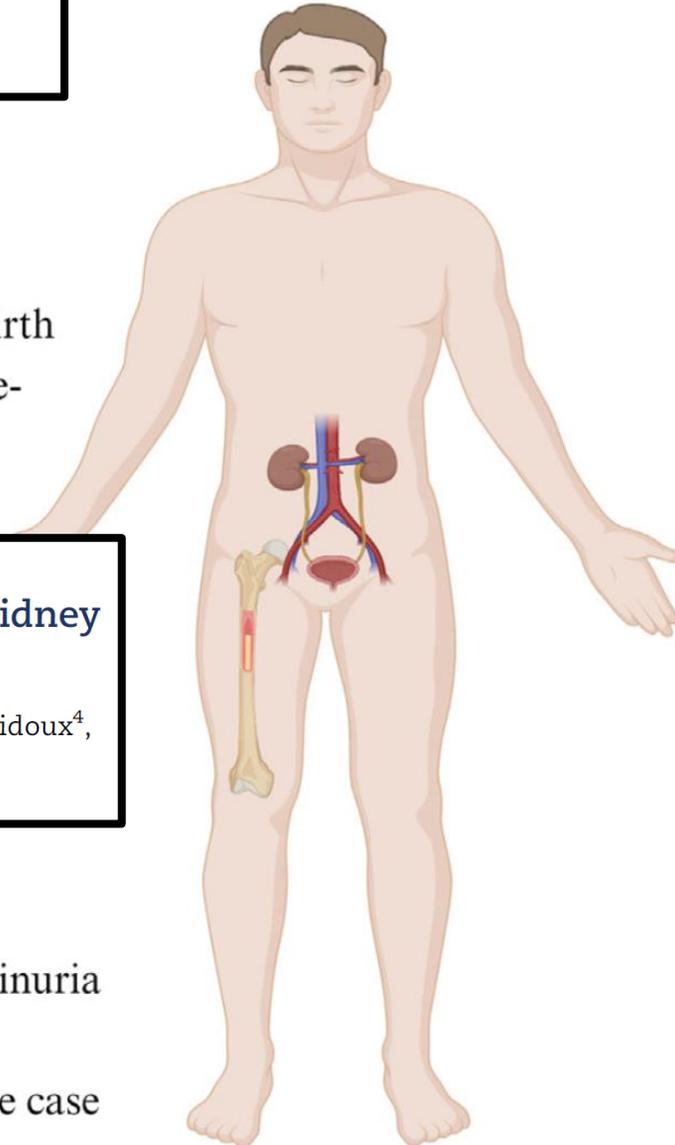


> Thrombocytopenia and giant platelets (red arrow): occurs in ~100% of patients, present from birth



> Neutrophil abnormalities: Döhle-like bodies (black arrow)
> Bleeding tendency

MYH9-related disease (MYH9-RD)



Pas de saignement chez 57% des patients, risque de saignement stable au cours de la vie

Presenile cataract

- > Occurs in 16%~18% of patients
- > The mean onset-age is 23~37 years
- > 72% of cases affect bilateral lens

Hearing defect

- > Occurs in 48%~60% of patients
- > The mean onset-age is 31 years,
- > Most frequent extra-haematological defect
- > Bilateral non-syndromic sensorineural deafness

Other

- > Elevated liver enzymes

Pecci, Hum Mutat, 2014

Tabibzadeh, Clin Kidney J, 2018

Shen, Res Pract Thromb Haemost, 2024

ORIGINAL ARTICLE

MYH9-related disorders display heterogeneous kidney involvement and outcome

Nahid Tabibzadeh¹, Dominique Fleury², Delphine Labatut³, Frank Bridoux⁴, Arnaud Lionet⁵, Noémie Jourde-Chiche⁶, François Vrtovsnik⁷, Nicole Schlegel⁸ and Philippe Vanhille²

- > Occurs in 25%~28% of patients
- > The mean onset-age is 23~27 years
- > Glomerular nephropathy initially features proteinuria
- > Rapid progression to renal failure
- > Motor domain mutations leading to more severe case

MYH9 Related Platelet Disorders – Often Unknown and Misdiagnosed

MYH9-assozierte Thrombozytopenie – wenig bekannt und meist fehldiagnostiziert

Authors

K. Althaus¹, J. Najm², A. Greinacher¹

Affiliations

¹Institute for Immunology and Transfusion Medicine, Ernst-Moritz-Arndt-University, Greifswald, Germany

²Institute for Human Genetics, Ernst-Moritz-Arndt-University, Greifswald, Germany

83 patients MYH9 : CTC initialement chez quasi tous les patients et 6 splénectomisés,
Une patiente suivi pour un PTI de 2 à 31 ans avant apparition surdit  et IRC.

Pqt peuvent augmenter de 20 G/L apr s CTC par mobilisation
Mais inefficacit  totale des IgIV ou spl nectomie.

Traitement :

- pr vention des situations   risque de saignement,
- transfusion en cas de saignement significatif,
- discuter arTPO si chirurgie programm e ou saignement r cidivant.

Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic biologique/génétique

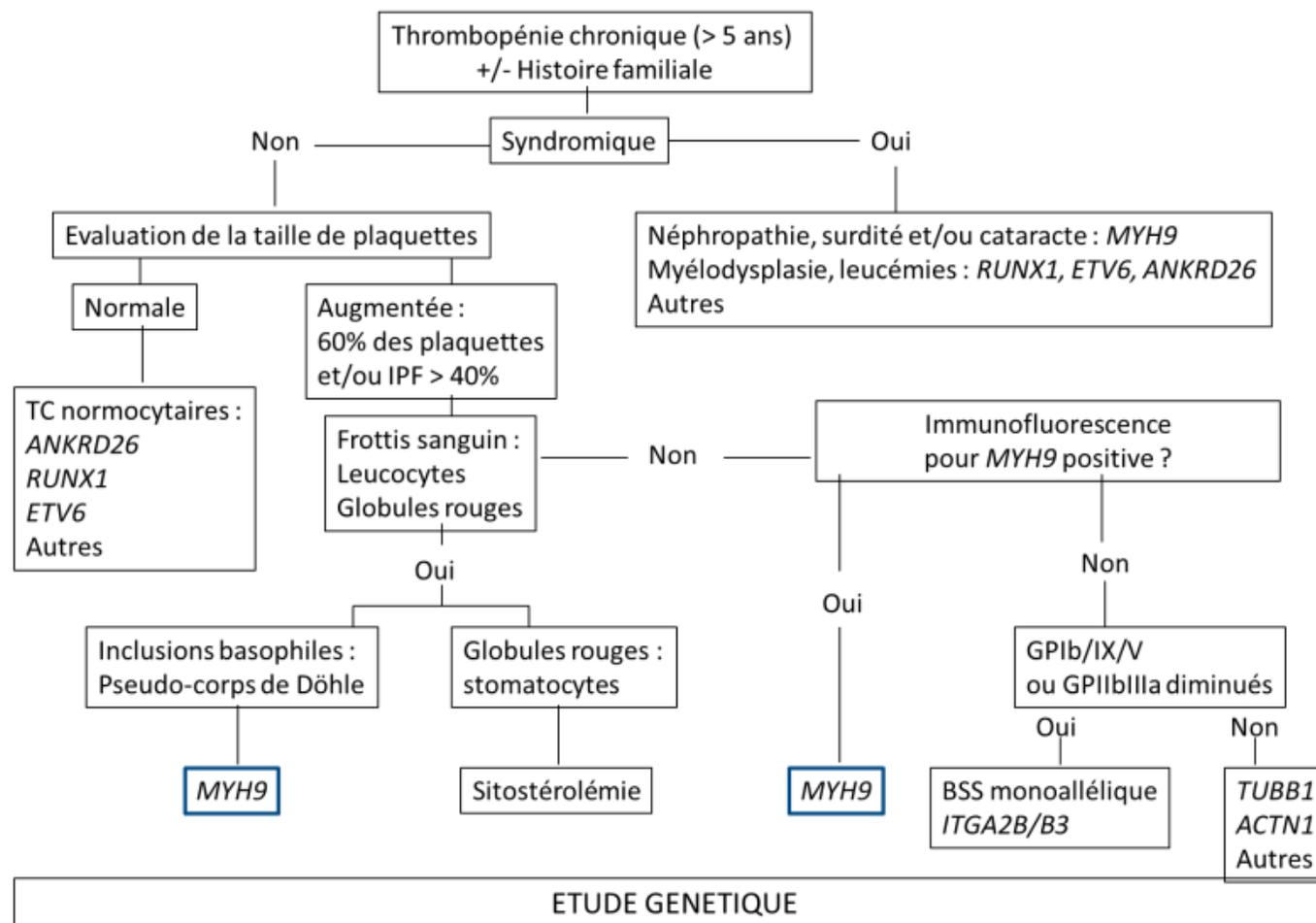


Figure 1. Algorithme diagnostique du syndrome MYH9 (adaptation d'après Balduini CL, *J Thromb Haemost* 2013;11:1006-19).