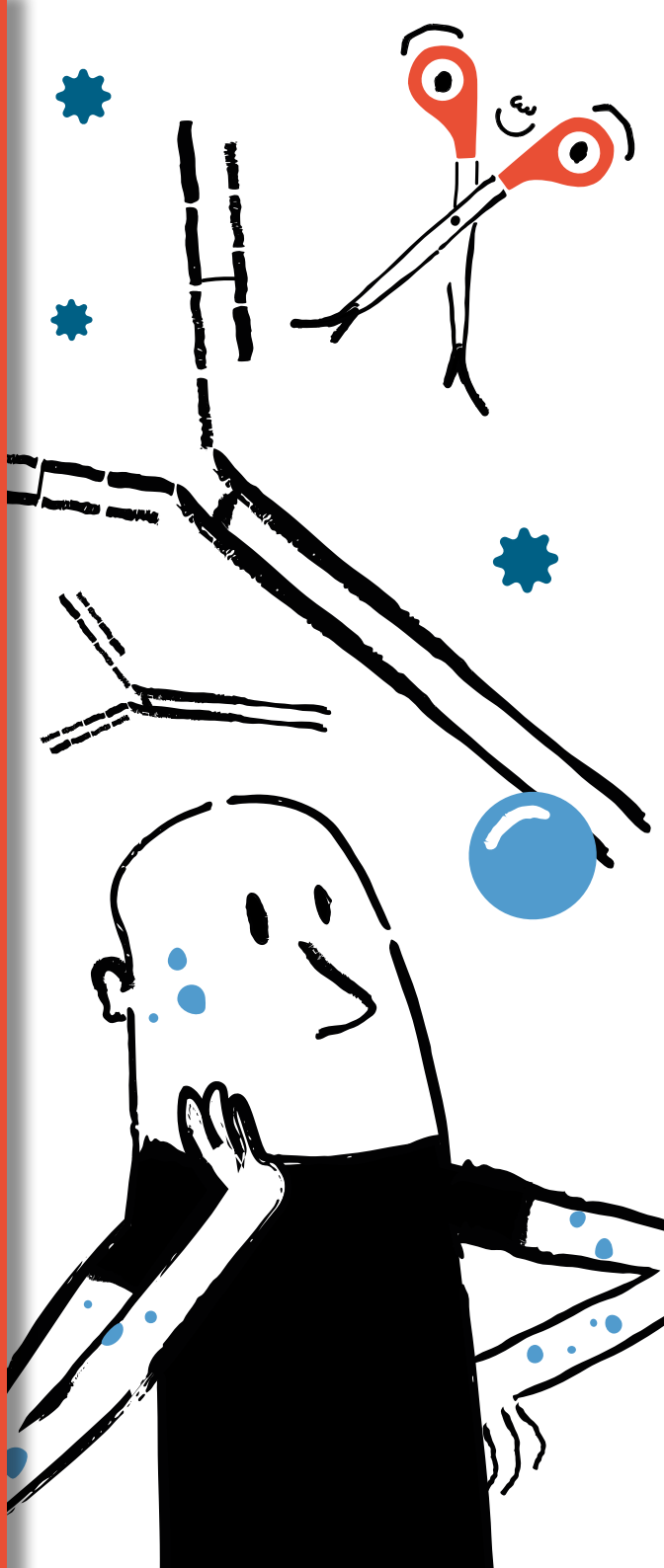


LE PTT

EN 100 QUESTIONS,
versant autoimmun



MALADIES RARES
& HÉMATOLOGIE



ACTEURS ET PARTENAIRES



L'association de patients Adamts13 :

«Participer à la création de ce livret a été une aventure collective exigeante et profondément humaine. Ce livret a été pensé pour vous, patients et proches, à partir des questions que vous posez le plus souvent. Quelles que soient vos connaissances sur la maladie, que vous veniez de recevoir un diagnostic ou que vous viviez avec le PTT depuis des années, vous y trouverez une information claire, fiable et aussi complète que possible, que vous pourrez explorer à votre rythme. Les réponses ont été rédigées par des médecins experts du PTT, pour vous garantir des contenus à la fois rigoureux et accessibles. Ce projet a rassemblé patients, soignants, chercheurs et partenaires engagés autour d'un objectif commun : mieux vous informer, pour vous permettre de mieux vivre avec le PTT. Je tiens à remercier chaleureusement toutes celles et tous ceux qui ont contribué, en collaboration avec l'association Adamts13, à la réalisation de ce projet : le CNR-MAT, la filiale MaRIH, Takeda France et HandiPrint. Sans cet engagement collectif, ce livret, qui est maintenant le vôtre, n'aurait pas vu le jour. Qu'il puisse vous accompagner, vous éclairer, et peut-être même vous rassurer. L'association Adamts13 reste présente à vos côtés pour vous informer et vous soutenir. Bonne lecture.» Sandra DA SILVA, présidente de l'Association Adamts13



Le Centre National de Référence des MicroAngiopathies Thrombotiques :

« Un grand merci de m'avoir donné l'opportunité de contribuer à la rédaction de ce livret destiné aux patients et à leurs proches. Ce travail collaboratif a été très enrichissant. En France, nous avons la chance de pouvoir compter sur un réseau dynamique de professionnels de santé engagés au sein du CNR-MAT et de la filiale MaRIH, travaillant avec l'Association de patients Adamts13, pour accompagner les patients. J'espère que ce livret sera une aide pour les patients et leur entourage. Très bonne lecture à tous ! » Bérangère JOLY-LAFFARGUE, médecin

« Ce livret sur le PTT destiné aux patients et à leur entourage, concrétise de nombreux mois de collaboration fructueuse entre l'Association de patients Adamts13, le centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT) et le laboratoire pharmaceutique Takeda France. Il sera certainement amené à être actualisé au fil des innovations de prise en charge du PTT. Ce fut un réel plaisir d'y participer et je souhaite à tous une excellente lecture. » Agnès VEYRADIER, médecin

« Un grand bravo à toutes et tous pour avoir concrétisé ce livret sur le PTT destiné aux patients et à leur entourage. Issu d'une collaboration étroite entre l'Association de patients Adamts13, le centre de référence des microangiopathies thrombotiques (le CNR-MAT) et le laboratoire pharmaceutique Takeda France, son but est de présenter en termes simples à travers une centaine de questions et réponses, l'essentiel de ce qu'il faut savoir sur cette maladie. Les lecteurs pourront ainsi mieux comprendre pourquoi elle survient, comment on la traite et comment vivre avec au quotidien, et les enjeux à considérer pour en améliorer encore sa prise en charge. Très bonne lecture ! » Paul COPPO, médecin coordinateur du CNR-MAT

Takeda France :

« Les patients atteints de PTT, ainsi que leurs proches, ont un véritable besoin d'information sur cette pathologie ultra-rare que constitue le PTT. Takeda France est ravi de voir aboutir ce projet documentaire collaboratif qui vise à apporter les réponses de médecins experts du PTT aux 100 questions les plus fréquemment posées par les patients. Les réponses ont été rédigées par les professionnels de santé de manière indépendante afin de vous apporter les réponses les plus complètes tout en demeurant accessibles au travers de deux livrets dédiés aux versants congénitaux et autoimmun du PTT. Ces livrets répondent à vos questions du quotidien de la maladie, des aspects médicaux et techniques aux questions de la santé mentale et du bien-être. Nous espérons sincèrement que ces livrets deviendront pour vous des ouvrages de référence afin qu'ils puissent vous accompagner tout au long de votre parcours. Nous vous souhaitons d'excellente(s) lecture(s) ! » Franck FAVRE-BESSE & Yanis KHENNICHE, pour l'équipe médicale maladies rares, Takeda France



HandiPRINT :

« HandiPRINT (imprimeur) entreprise Adaptée (250 collaborateurs dont 180 sont en situation de handicap [RQTH] à des postes et conditions de travail adaptés) est fière d'être l'imprimeur de ces livrets importants pour les patients et leurs familles. » Jean-Yves BARBIER, imprimeur

« Étant moi-même atteinte d'une pathologie chronique, je sais combien il peut être difficile de comprendre le fonctionnement de sa propre maladie — et plus encore, de l'expliquer à ses proches. Je suis donc ravie d'avoir pu participer à la création de ces brochures, et j'espère avoir réussi à vulgariser avec légèreté et humour certains concepts médicaux, afin que ces livrets vous apportent des réponses claires pour vous accompagner au quotidien. » Astrid MORISET, graphiste



PRÉFACE

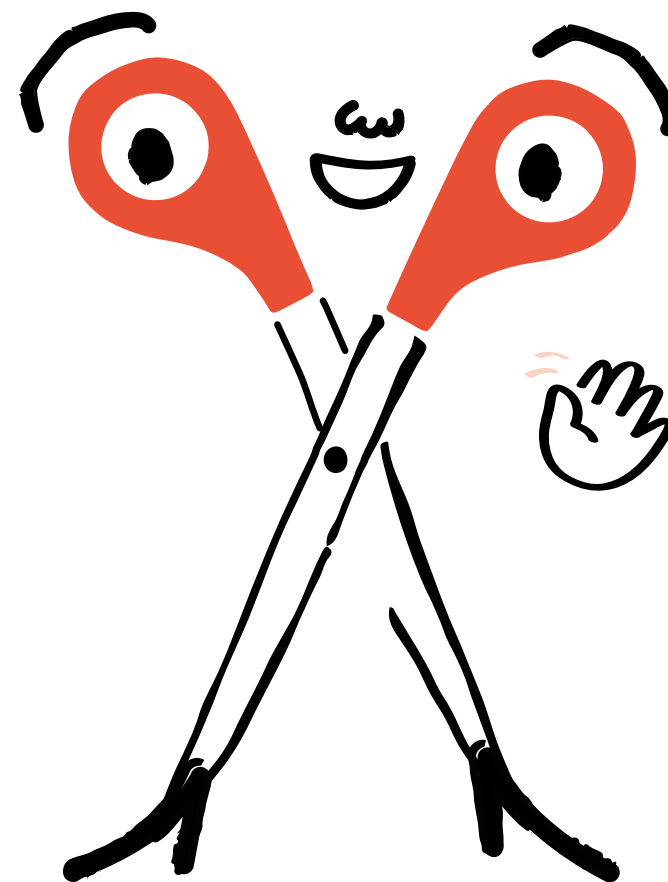
La série de livrets du PTT en 100 questions rassemble les réponses de médecins experts de la prise en charge du **Purpura Thrombotique Thrombocytopénique (PTT)** aux 100 questions les plus fréquemment posées par les patients, collectées avec soin par l'association de patients Adamts13. Cette série se décline en deux livrets pour adresser spécifiquement les particularités du PTT autoimmun et du PTT congénital. Cette initiative documentaire est le fruit d'une collaboration étroite entre le Centre National de Référence des MicroAngiopathies Thrombotiques (CNR-MAT), l'association de patients Adamts13 ainsi que la filière maladies rares MaRIH, avec le soutien institutionnel de Takeda France. Ces livrets visent à apporter des réponses pratiques et accessibles aux questions du quotidien des patients atteints de PTT dans un contexte où les informations sur ces pathologies rares sont encore frugales.

Les deux livrets comportent une partie commune visant à décrire les généralités du PTT ainsi qu'une partie spécifique traitant des questions propres au PTT congénital et au PTT autoimmun. Les réponses ont été rédigées et corrigées par des médecins spécialistes de la prise en charge du PTT. Afin d'apporter les informations les plus récentes et complètes, les réponses trouvent leurs sources dans le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) du PTT publié en mars 2023 par la Haute Autorité de Santé, les sites ministériels et du service public ou constituent des avis d'expert.

Les informations contenues dans ces livrets ne se substituent en aucun cas à un avis médical et ne constituent en aucun cas un élément de prise en charge thérapeutique. Votre suivi ainsi que votre prise en charge médicale doivent demeurer le fait de médecins spécialisés dans la prise en charge du PTT. Les informations contenues dans ces livrets, en particulier sur les traitements, sont valides à date de publication du livret. Pour toute information, référez-vous à votre médecin spécialiste.

Nous tenons à remercier chaleureusement tous les professionnels de santé, **Agnès VEYRADIER, Bérangère JOLY, François PROVOT, Laurent GILARDIN, Eric MARIOTTE, Maximilien GRALL, Nihal MARTIS, Manon MARIE, Pierre PEREZ, Jehane FADLALLAH, Sandrine VALADE, Raïda BOUZID et Paul COPPO**, l'association de patients Adamts13, représentée par **Sandra DA SILVA**, ainsi que notre éditeur, **HandiPRINT**, et notre graphiste **Astrid MORISET**, tous ayant participé à la réalisation de ces ambitieux livrets patients.

*Bonjour à toi lecteur !
Je me présente, je suis Adam
et je serai ton fidèle compagnon
tout au long du livret !*



AVANT-PROPOS

Ce livret du PTT en 100 questions, versant autoimmun, a pour objectif d'apporter les réponses aux questions les plus fréquemment posées par les patients atteints de PTT. Les questions sont organisées en quatre chapitres : définitions et mécanismes de la maladie, diagnostic et prise en charge, traitements et enfin évolution et suivi de la maladie. Chaque chapitre débute avec des questions générales au sujet du PTT. Une section intitulée «spécificité» indique ensuite les questions propres au PTT autoimmun. Le chapitre «évolution et suivi de la maladie» est divisé en sous-chapitres regroupant les questions par thématiques pour plus de clarté : rechute, grossesse et enfin vie courante. L'ordre des questions et des chapitres a été réfléchi afin de suivre de manière chronologique la vie du patient, du diagnostic au suivi. Certaines questions font référence à d'autres et nécessitent de s'y référer pour une compréhension exhaustive. Toutefois, chaque question et sa réponse associée ont été rédigées de manière à ce qu'elles soient indépendantes et puissent être lues dans n'importe quel ordre. Pour une meilleure expérience de lecture et de compréhension, certaines questions sont agrémentées de schémas et d'illustrations. Un sommaire est disponible en début de livret afin de retrouver rapidement les questions qui vous intéressent.

Les références utilisées pour répondre aux questions sont indiquées à la fin de ces dernières (voir rubrique «Bibliographie» ci-après). Sauf indication contraire, les réponses apportées par les professionnels de santé trouvent leurs sources et références dans le Protocole National de Diagnostic et de Soins du Purpura Thrombotique Thrombocytopenique (PNDS PTT, mars 2023). D'autres sources comme les sites de l'Assurance Maladie, du service public ou encore de la MDPH ont également été utilisées et sont mentionnées dans les réponses correspondantes. En dehors de ces cas, les informations fournies proviennent de l'expérience et de l'expertise des médecins spécialistes ayant rédigé les livrets et portent ainsi la mention «avis d'expert» (AE). Ces avis d'expert reflètent une expérience individuelle et ne peuvent pas être généralisés à d'autres contextes ou populations. Des encarts intitulés «en savoir plus» regroupent, pour les questions opportunes, des informations, des contacts et des outils pratiques pour les patients. Tous les termes techniques médicaux et scientifiques, apparaissant en gras dans le texte, sont définis à chaque première occurrence et regroupés dans la rubrique «Glossaire». Tous les sigles et abréviations sont également explicités à la première apparition et regroupés dans la rubrique «Abréviations». Maintenant que vous avez compris le fonctionnement du livret, il ne nous reste plus qu'à vous souhaiter une agréable lecture.

BIBLIOGRAPHIE

Les réponses aux questions du livret trouvent leurs sources et références ci-dessous. Les références sont indiquées par les numéros suivants et apposées aux questions correspondantes (les avis d'expert sont précisés par la mention «AE») :

- Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) : Purpura Thrombotique Thrombocytopenique, Mars 2023, coordination par le Pr. Paul COPPO (CNR-MAT, Saint-Antoine) en collaboration avec le Pr. Agnès VEYRADIER (Lariboisière) et le Pr. Ygal BENHAMOU (CHU de Rouen) sous l'égide de la filière MaRIH (Maladies Rares Immuno-Hématologiques). 
- Site du ministère français du travail, de la santé, des solidarités et des familles (sante.gouv.fr) : les maladies rares (<https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>), consulté le 30 juin 2025. 
- Site de l'Assurance Maladie (ameli.fr) : affection de longue durée (ALD) (<https://www.ameli.fr/assure/droits-demarches/maladie-accident-hospitalisation/affection-longue-duree-ald>), consulté le 30 juin 2025. 
- Site du service public français, site officiel de l'administration française : prise en charge d'une affection de longue durée (ALD) par l'Assurance maladie (<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F34068>), consulté le 30 juin 2025. 
- Site du service public français, site officiel de l'administration française : Allocation aux adultes handicapés (AAH) (<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F12242>), consulté le 30 juin 2025. 
- Site du service public français, site officiel de l'administration française : Allocation aux adultes handicapés (AAH) (<https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F12242>), consulté le 30 juin 2025. 

GLOSSAIRE

Ambulatoire, *adj.* : prise en charge hospitalière sans hospitalisation (journée).

Anémie, *n.f.* : diminution de la concentration d'hémoglobine.

Anémie hémolytique, *n.f.* : diminution de l'hémoglobine due à la destruction des globules rouges.

Anticorps, *n.m.* : protéine du système immunitaire permettant l'élimination spécifique des virus et des bactéries.

Auto-anticorps, *n.m.* : anticorps qui reconnaît les protéines de son propre organisme, ex : les auto-anticorps anti-ADAMTS13 dirigés contre la protéine ADAMTS13.

Caillot, *n.f.* : amas de sang coagulé formant un encombrement.

Choc anaphylactique, *n.m.* : réaction allergique extrême pouvant avoir des conséquences létales.

Ecchymose, *n.f.* : saignement cutané ou muqueux communément appelé un «bleu».

Échanges plasmatiques, *n.m.* : technique thérapeutique visant à trier et éliminer une substance pathogène du sang grâce à un circuit extracorporel.

Enzyme, *n.f.* : protéine dont le rôle est de transformer d'autres molécules.

Épisode, *n.m.* : manifestation clinique aiguë associée au PTT.

Épistaxis, *n.f.* : saignement du nez.

Fibrinogène, *n.m.* : protéine dont la maturation donne la fibrine, molécule permettant la liaison des plaquettes.

Fibrinolyse, *n.f.* : étape finale de la coagulation comprenant la dissolution du caillot par destruction (lyse) de la fibrine.

Gingivorragie, *n.f.* : saignement des gencives.

Globule rouge (ou hématies ou érythrocytes), *n.m.* : cellules sanguines assurant le transport du dioxygène.

Hémoglobine, *n.f.* : protéine des globules rouges permettant le transport du dioxygène des poumons aux tissus.

Hémolyse, *n.f.* : destruction des globules rouges.

Hémostase (coagulation), *n.f.* : ensemble des phénomènes physiologiques permettant le bon fonctionnement du système sanguin.

Immunosuppresseurs (ou immunomodulateurs), *n.m.* : molécules thérapeutiques visant à supprimer ou moduler le système inhibiteurs pour limiter la production d'auto-anticorps dans les maladies auto-immunes.

Lymphocytes B, *n.m.* : cellule immunitaire productrice d'anticorps.

Ménorragie, *n.f.* : saignement gynécologique survenant pendant les règles.

Métrorragie, *n.f.* : saignement gynécologique survenant en dehors des règles.

MicroAngiopathie Thrombotique (MAT), *n.m.* : ensemble de maladies caractérisées par un aspect thrombotique, une thrombopénie et une anémie.

Microthrombus (plur. microthrombi), *n.m.* : petits caillots.

Monomère, *n.m.* : unité fondamentale d'une protéine (molécule simple).

Multimère, *n.m.* : assemblage de monomères pour former des grandes protéines.

Neutropénie, *n.m.* : diminution du nombre de neutrophiles (cellules de l'immunité innée).

Numération, *n.f.* : comptage du nombre de plaquettes, généralement compris entre 150 et 400 milliard par litre.

Pétéchie, *n.f.* : saignement cutané ou muqueux plus petit qu'une ecchymose (-2 mm) rouge à violacée arrondie apparaissant en bouquet, non-blanchissante à la pression.

Plaquette, *n.f.* : fragments de cellules sans noyau jouant un rôle dans la formation du caillot sanguin.

Plasma, *n.m.* : partie soluble du sang qui contient les protéines et les facteurs de coagulation.

Poussée, *n.f.* : rechute symptomatique associée aux maladies auto-immunes comme le PTT autoimmun.

Préemptif, *adj.* : traitement en prévention de l'apparition de signes cliniques ou biologiques.

PTT autoimmun (PTTi), *n.m.* : PTT causé par la présence d'auto-anticorps anti-ADAMTS13 (inhibiteurs).

Purpura, *n.m.* : lésion cutanée ou muqueuse, rouge à violacée, causée par des saignements. Les purpuras regroupent les pétéchies et les ecchymoses.

Purpura Thrombotique Thrombocytopénique (PTT), *n.m.* : maladie causée par l'absence congénitale ou l'altération auto-immune de la protéine ADAMTS13.

Rechute, *n.f.* : réapparition de la maladie après une période d'amélioration ou de rémission.

Rechute biologique, *n.f.* : diminution de l'activité ADAMTS13 en dessous de 20 % sans symptomatologie clinique.

Rechute clinique, *n.f.* : réapparition des symptômes cliniques associés à une chute de l'activité ADAMTS13.

Schizocyte, *n.m.* : fragment de globule rouge aux bords pointus résultant d'une cassure mécanique

Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU), *n.m.* : pathologie du groupe des MAT caractérisée par une atteinte rénale importante.

Thrombopénie (ou thrombocytopénie), *n.f.* : diminution du nombre de plaquettes sanguines.

ABRÉVIATIONS

- AAH** : Allocation Adulte Handicapé
ADAMTS13 : A Disintegrin And Metalloprotease with ThromboSpondin type I repeats-13 ; protéase
ADN : Acide DésoxyriboNucléique
ALD : Affection Longue Durée
AVC : Accident Vasculaire Cérébral
CNAM : Caisse Nationale d'Assurance Maladie
CNR-MAT : Centre National de Référence des MicroAngiopathies Thrombotiques
FVW : Facteur Von Willebrand ou Facteur Willebrand; facteur de coagulation
HCSP : Haut Conseil de Santé Publique
LDH : Lactate DésHydrogénase
MAT : MicroAngiopathie Thrombotique
MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées
PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins
PTT : Purpura Thrombotique Thrombocytopénique
PTTc : Purpura Thrombotique Thrombocytopénique congénital
PTTi : Purpura Thrombotique Thrombocytopénique autoimmun
SAMU : Service d'Aide médicale Urgente
SHU : Syndrome Hémolytique et Urémique

SOMMAIRE

Définitions et mécanismes de la maladie

14

1. Qu'est-ce que le Facteur Von Willebrand? 18
2. Qu'est-ce que la protéine ADAMTS13? 18
3. Qu'est-ce qu'une plaquette? 19
4. Qu'est-ce qu'une thrombopénie? 19
5. La coagulation et l'hémostase, ça veut dire quoi? 19
6. Quelles sont les cellules qui jouent un rôle dans l'hémostase primaire? 22
7. Qu'est-ce qu'un globule rouge? 22
8. Qu'est-ce que l'hémoglobine? 22
9. Qu'est-ce qu'une anémie? Comment savoir si l'on est anémié? 23
10. Qu'est-ce qu'une hémolyse? 23
11. Qu'est-ce qu'un schizocyte? 23
12. Qu'est-ce qu'une maladie du sang? 23
13. Qu'est-ce qu'une maladie héréditaire (ou congénitale)? 24
14. Qu'est-ce qu'une maladie auto-immune? 24
15. Qu'est-ce qu'un purpura? 24
16. Qu'est-ce que le syndrome de MicroAngiopathie Thrombotique (MAT)? 25
17. Qu'est-ce que le Purpura Thrombotique Thrombocytopénique (PTT)? 28
18. Quelles sont les différences entre le PTT et le syndrome de MAT? 28
19. Les purpuras sont retrouvés dans d'autres maladies, sont-elles similaires au PTT? 29
20. Existe-t-il d'autres maladies du sang similaires au PTT? 29
21. Quels organes peuvent être touchés par le PTT? 30
22. Est-ce que le PTT est une maladie orpheline? 30
23. Le PTT est une maladie rare, qu'est ce que cela signifie? 30
24. Combien de personnes sont atteintes par le PTT? En existe-t-il différents types? 31

Spécificité du PTT autoimmun

25. Qu'est-ce qu'un anticorps anti-ADAMTS13? 32
26. Qu'est-ce qu'un PTT autoimmun (PTTi)? 32
27. Qu'est-ce qui déclenche la maladie? 33
28. Est-ce que les personnes atteintes de PTTi peuvent transmettre la maladie à leurs enfants? 33

Diagnostic et prise en charge

34

29. Existe-t-il une association de patients atteints de PTT? Quel est son rôle? 36
30. Les médecins sont-ils sensibilisés à cette maladie rare? 37
31. Existe-t-il une organisation nationale spécifique pour la prise en charge du PTT? 37
32. Quels sont les symptômes de la maladie? 40
33. Quelles sont les anomalies visibles sur une prise de sang? 41
34. Qu'est-ce qu'une Affection Longue Durée (ALD)? Puis-je en bénéficier avec le PTT? 42
35. Peut-on bénéficier d'une Allocation Adulte Handicapé (AAH) avec le PTT? 42

36. Le médecin généraliste est-il compétent pour le suivi du patient atteint de PTT?	43
37. Quelles interactions entre mon médecin généraliste et le médecin spécialiste pour mon suivi de routine?	43

Spécificité du PTT autoimmun

38. À quel âge le PTTi est-il diagnostiqué?	44
39. Combien de cas de PTTi sont recensés en France?	44
40. Quelle est l'espérance de vie des patients atteints de PTTi?	44
41. Comment se fait le diagnostic de PTTi?	45
42. Quels sont les différents tests et analyses réalisés pour faire un diagnostic de PTTi?	48
43. À quoi sert l'examen biologique d'auto-immunité?	48
44. Est-ce qu'un PTTi peut être suivi en dehors des grands centres en France?	49
45. Quels sont les symptômes spécifiques du PTTi?	50
46. Après une crise de PTTi, quels symptômes doivent m'alerter?	50
47. Les symptômes sont-ils douloureux?	51
48. Existe-t-il des séquelles physiques?	51
49. Existe-t-il des séquelles psychologiques?	51

Traitements du PTT autoimmun 52

50. Quels sont les principaux traitements du PTTi?	54
51. À quoi servent les échanges plasmatiques et quels sont les effets secondaires associés?	54
52. Quel est le rôle des immunosuppresseurs et quels sont les effets secondaires associés?	55
53. À quoi sert le traitement antithrombotique ciblant le FVW et quels sont ses effets secondaires?	56
54. Pourquoi doit-on rester en réanimation au début du traitement?	57
55. Pourquoi doit-on poursuivre le traitement lorsque les plaquettes sont normales?	58
56. Peut-on envisager de se débarrasser définitivement des anticorps anti-ADAMTS13 responsables de la maladie?	59
57. Les traitements du PTTi sont-ils pris en charge par la sécurité sociale?	59
58. Peut-on se procurer ces traitements en pharmacie de ville?	59
59. Que faire si on rate un RDV à l'hôpital pour la prise de son traitement?	60
60. Peut-on recevoir les résultats des examens médicaux en ligne?	60
61. Quelles précautions prendre pour un déplacement en France?	60
62. Quelles précautions prendre pour un déplacement à l'étranger?	61

Évolution et suivi de la maladie 62

63. Les difficultés à trouver les mots, à mémoriser, à se concentrer et réfléchir, pouvant apparaître à la suite d'un PTT, sont-elles réversibles?	64
64. Le dosage de l'activité ADAMTS13 peut-il se faire dans un laboratoire d'analyse médicale en ville?	64
65. Peut-on avoir des ecchymoses lorsque l'activité ADAMTS13 est normale?	64
66. Un suivi psychologique au décours du PTT est-il recommandé?	65
67. Est-ce normal d'être fatigué après un épisode de PTT?	66
68. Comment gérer la fatigue associée au PTT?	66
69. La dépression fait-elle partie des conséquences potentielles des suites d'un épisode de PTT?	66
70. Doit-on avoir une alimentation particulière?	67
71. Peut-on jeûner quand on a un PTT?	67

72. Peut-on réaliser un don de sang, d'organes ou de moelle osseuse?	67
73. Existe-t-il des précautions particulières à prendre lorsque l'on part en vacances?	67

Spécificité du PTT autoimmun

Rechute :	68
74. Qu'est-ce que c'est? Quels sont les différents types?	69
75. Quelles en sont les causes dans le PTTi? Quel est le risque de rechute?	69
76. Un épisode de PTT peut-il déclencher des règles hémorragiques? Ces règles peuvent-elles être à l'origine d'une rechute?	70
77. Est-ce que le risque de rechute persiste si je reçois un traitement préemptif?	70
78. Après combien de temps sans rechute peut-on arrêter le suivi?	70
79. Un choc émotionnel peut-il être à l'origine d'une rechute?	71
80. Peut-on en guérir définitivement?	71

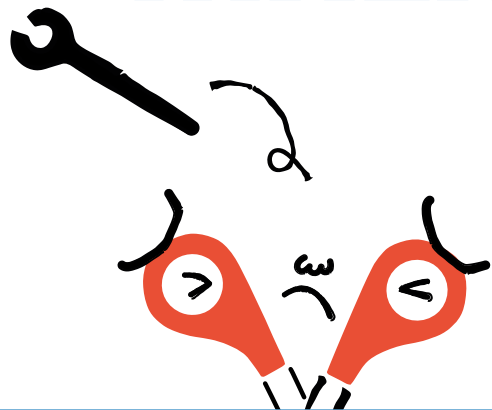
Grossesse : 72

81. Doit-on parler de son projet de grossesse à son médecin?	73
82. Est-ce que les anticorps anti-ADAMTS13 peuvent affecter mon bébé?	74
83. Si le taux d'ADAMTS13 chute quels sont les risques et quel suivi pour la femme enceinte et son fœtus?	74
84. L'allaitement est-il possible? Si oui, existe-t-il un risque de transmission pour le nourrisson?	74

Vie courante : 75

85. Existe-t-il des médicaments que l'on doit éviter?	76
86. Peut-on se faire tatouer?	76
87. Peut-on réaliser des injections de botox, une épilation définitive laser ou du maquillage permanent?	76
88. Peut-on travailler normalement et exercer tous les métiers?	76
89. Peut-on pratiquer tout type d'activités sportives?	77
90. Peut-on se faire vacciner et comment?	78
91. Existe-t-il des précautions particulières pour les soins dentaires?	78
92. Existe-t-il des précautions à prendre avant une intervention chirurgicale ou une anesthésie?	79
93. Peut-on utiliser un contraceptif hormonal avec un PTTi?	79
94. Est-ce normal d'avoir des taux d'ADAMTS13 qui varient?	79
95. Pourquoi est-ce que l'activité ADAMTS13 au cours du suivi reste stable chez certains patients et pas chez d'autres?	80
96. Durant son suivi, quels autres paramètres faut-il regarder en dehors de l'activité ADAMTS13?	81
97. Peut-on ressentir des douleurs articulaires et quelles en sont les causes?	81
98. Quel est le risque pour des patients atteints de PTTi de développer une autre maladie auto-immune?	81
99. Quelles complications peuvent survenir après un PTTi?	82
100. Quels progrès peut-on encore espérer en termes de recherche, de soin et de suivi dans les années à venir?	83

DÉFINITIONS & MÉCANISMES DE LA MALADIE



VAISSEAU SANGUIN



Globule rouge



Plaquette



Globule blanc



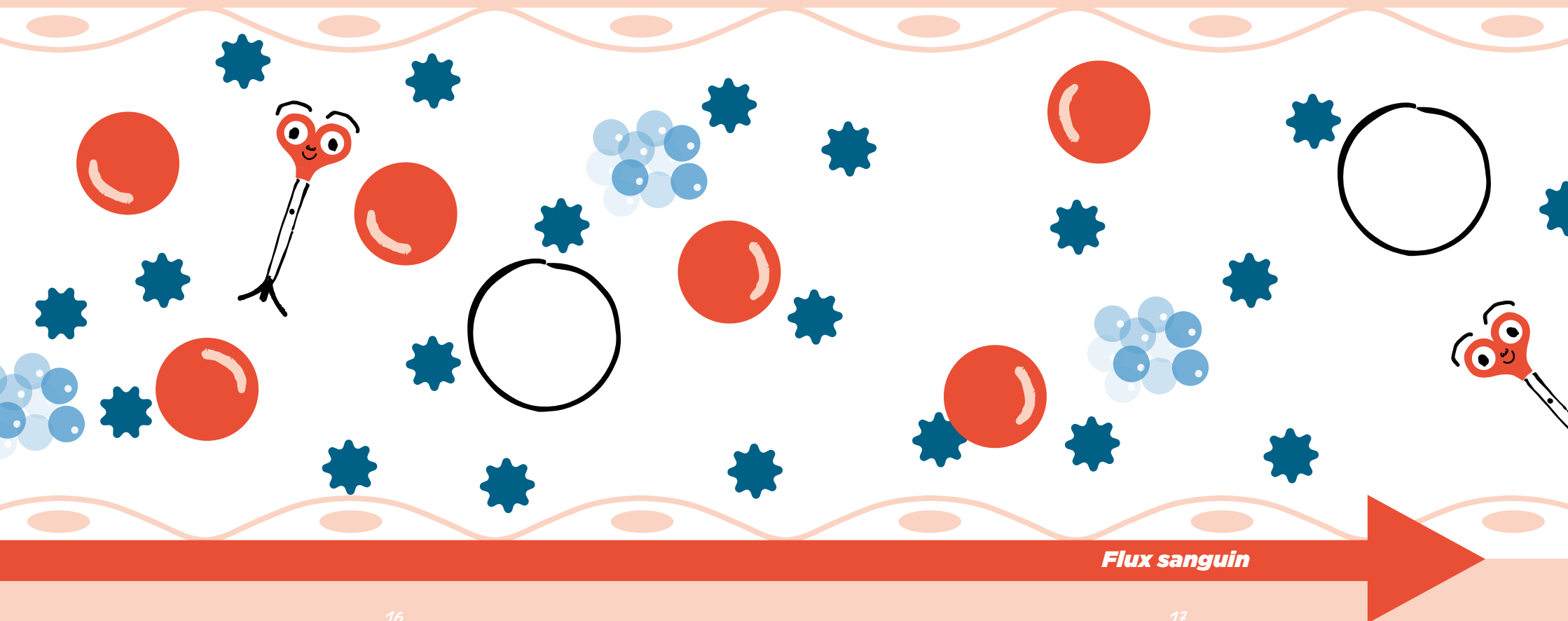
ADAMTS13

(configuration fermée)

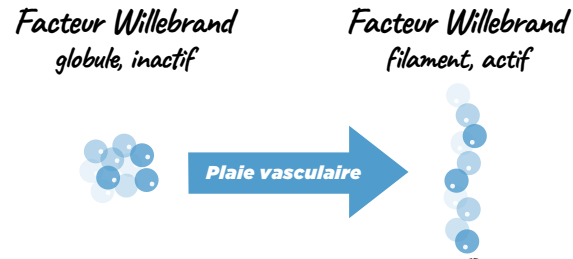


Facteur Willebrand

(forme globulaire)



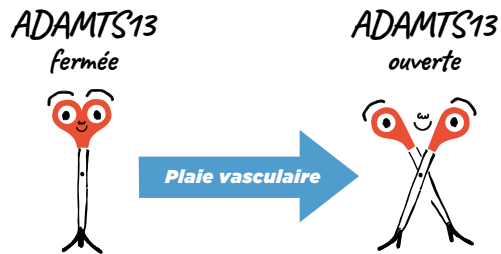
01



Qu'est-ce que le Facteur Von Willebrand?

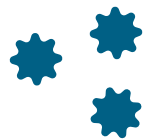
Le **Facteur Von Willebrand (FVW)** ou **Facteur Willebrand** est une grosse protéine présente dans le sang. Le FVW joue un rôle important dans la formation des caillots en servant de «colle biologique». En cas de blessure, le FVW aide les plaquettes à se coller entre elles (agrégation) et à se coller aux parois des vaisseaux sanguins (adhésion), pour former un caillot qui arrête le saignement.

Le FVW est composé de plusieurs unités identiques, appelées **monomères**, pour former des molécules de tailles variables. Ces assemblages sont appelés **multimères** et leur taille varie en fonction du nombre d'unités assemblées. Les plus grands assemblages sont appelés des multimères de haut poids moléculaire. Ils sont indispensables pour l'activité du FVW et sont les plus efficaces pour arrêter un saignement.



Qu'est-ce que la protéine ADAMTS13?

L'**ADAMTS13** est une protéine présente dans le sang qui joue un rôle important dans la coagulation. L'ADAMTS13 est une **enzyme** (une protéine dont le rôle est de transformer d'autres molécules) et plus précisément une protéase (une protéine qui coupe d'autres). Son rôle principal est de couper le FVW en plus petits morceaux, afin d'empêcher la formation excessive de multimères de grande taille et donc de limiter la formation de caillots anormaux dans les petits vaisseaux sanguins.



02

Qu'est-ce qu'une plaquette?

Les **plaquettes** sont des petits fragments de cellules sans noyau présentes dans le sang. Elles jouent un rôle essentiel dans la coagulation. Leur rôle principal est de former un **caillot** (bouchon) avec d'autres protéines du sang pour arrêter un saignement en cas de blessure. La durée de vie d'une plaquette est comprise entre 7 et 10 jours. Les valeurs normales de la **numération plaquettaire** sont comprises entre 150 et 400 milliards par litre (G/L).

Qu'est-ce qu'une thrombopénie?

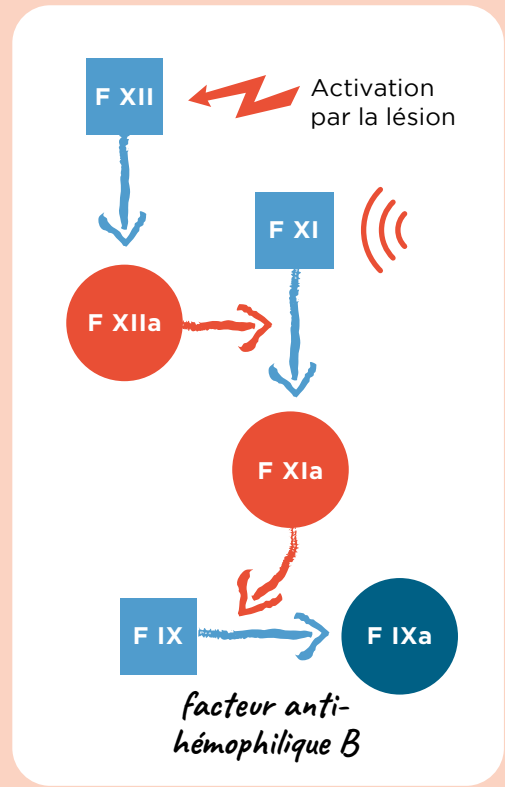
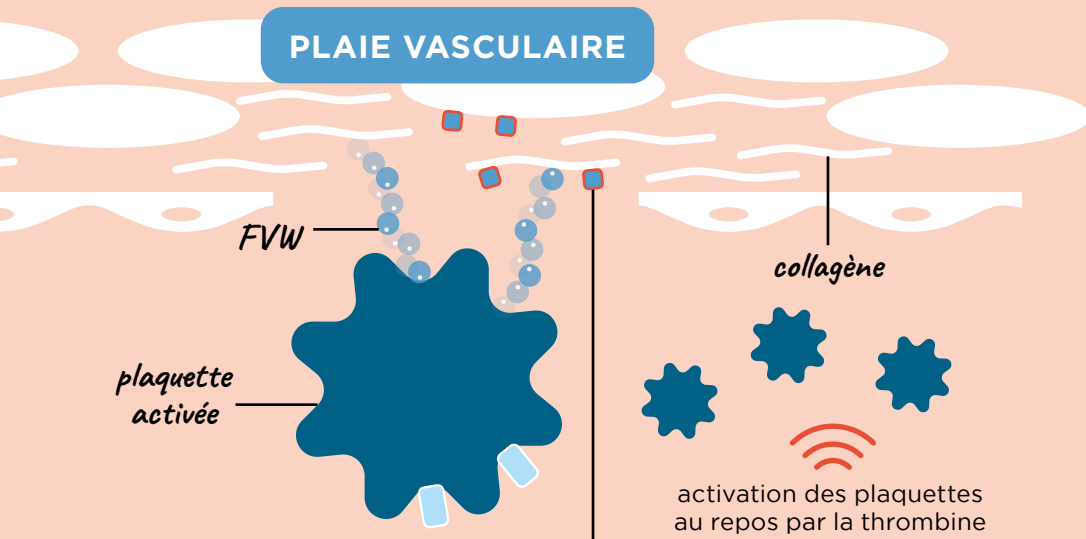
Une **thrombopénie** est une diminution anormale du nombre de plaquettes dans le sang (<150 G/L). En fonction de la profondeur de la thrombopénie, les patients peuvent présenter des saignements plus ou moins fréquents et spontanés (saignements du nez appelés **épistaxis**, ou des gencives appelés **gingivorragies**, ou encore des saignements gynécologiques appelés **ménorragies** s'ils surviennent pendant les règles ou **métrorragies** s'ils surviennent entre les règles, etc.), des bleus (**ecchymoses**) ou des petites taches rouges à violacées sur la peau (**pétéchies**). Plus le nombre de plaquettes est bas, plus les saignements peuvent être importants. La numération plaquettaire est mesurée sur un prélèvement sanguin veineux.

02

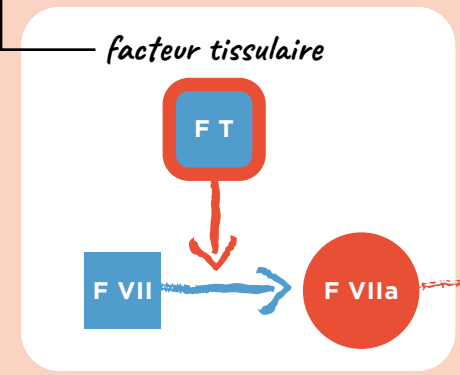
La coagulation et l'hémostase, ça veut dire quoi?

La **coagulation** est l'ensemble de phénomènes normaux et essentiels, dits physiologiques permettant de prévenir et d'arrêter un saignement. En cas de blessure au niveau d'un vaisseau sanguin, un caillot doit rapidement être créé afin d'éviter une perte trop importante de sang. L'**hémostase** est un mot plus général pour décrire ces phénomènes. L'hémostase inclut plusieurs mécanismes tels que l'hémostase primaire, la coagulation et la fibrinolyse. Après une première étape de contraction des vaisseaux pour réduire la vitesse de circulation du sang, l'hémostase primaire permet la formation initiale d'un caillot par les plaquettes. La coagulation renforce ce caillot par la formation d'un réseau de fibrine. Après la réparation de la brèche vasculaire, la **fibrinolyse** permet la dissolution du caillot riche en plaquettes et en fibrine afin d'éviter de boucher les vaisseaux sanguins.

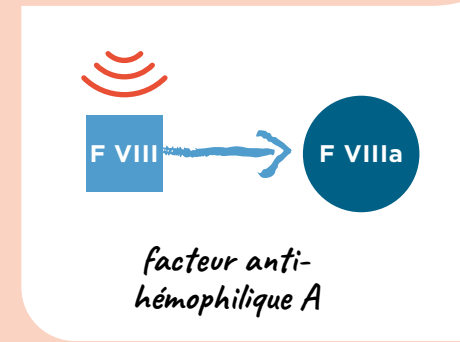
CASCADE DE LA COAGULATION



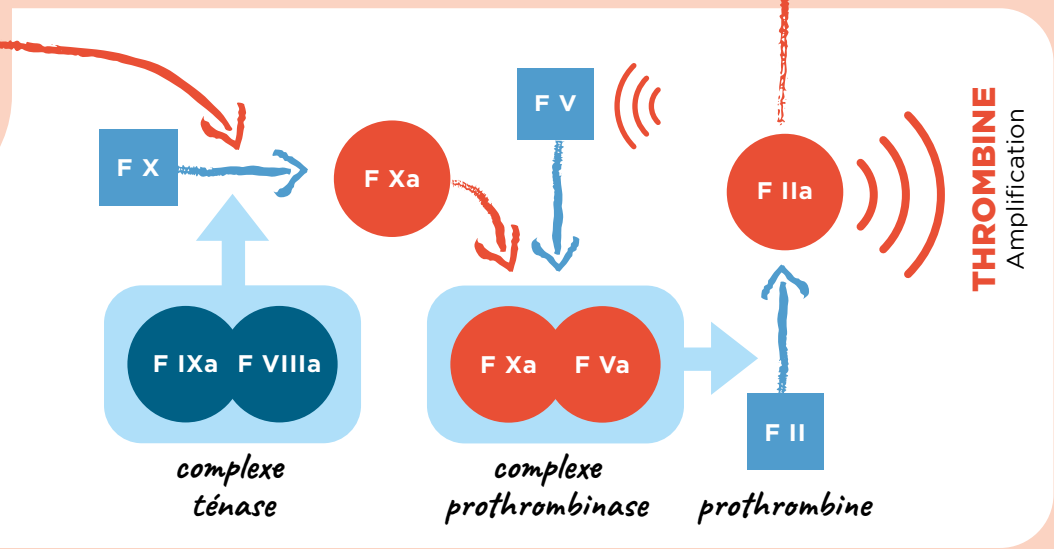
VOIE INTRINSÈQUE



VOIE EXTRINSÈQUE



VOIE COMMUNE
activation du facteur X



THROMBINE
Amplification

→ Activation
→ Activateur

06 Quelles sont les cellules qui jouent un rôle dans l'hémostase primaire?

Les cellules et les protéines impliquées dans l'hémostase primaire sont les plaquettes, le FVW et le **fibrinogène**. Lorsque le vaisseau sanguin est blessé, les plaquettes se dirigent rapidement au niveau de la lésion et permettent de colmater la brèche en formant un premier bouchon riche en plaquettes appelé clou plaquettaire. Les plaquettes peuvent se lier entre elles grâce à des ponts formés par le fibrinogène ou le FVW. Le FVW aide aussi les plaquettes à se coller à la paroi du vaisseau. Ainsi, l'hémostase primaire est un phénomène essentiel à l'arrêt d'un saignement. Le fibrinogène subira ensuite une maturation lui permettant de devenir la fibrine qui renforcera le caillot.

07 Qu'est-ce qu'un globule rouge?

Les **globules rouges**, appelés également hématies ou érythrocytes, sont des cellules du sang qui contiennent de l'hémoglobine et des enzymes. Un globule rouge a une forme de disque lisse et déformable, leur permettant de se déplacer à travers les vaisseaux sanguins. Grâce à l'hémoglobine qu'ils contiennent, les globules rouges captent du dioxygène (O_2) au niveau des poumons et le transportent vers les tissus pour leur permettre de fonctionner. Les globules rouges récupèrent ensuite le dioxyde de carbone (CO_2) au niveau des tissus et le ramènent aux poumons pour être expiré. Les globules rouges sont essentiels à la respiration et à l'oxygénation des organes. La durée de vie d'un globule rouge est d'environ 120 jours.

08 Qu'est-ce que l'hémoglobine?

L'**hémoglobine** est une protéine, un pigment respiratoire présent dans les globules rouges du sang. L'hémoglobine a pour rôle de transporter du dioxygène des poumons vers les tissus. Ensuite, l'hémoglobine contenue dans les globules rouges permet de ramener le dioxyde de carbone produit par les cellules vers les poumons pour être éliminé lors d'une expiration. Le dioxygène est indispensable au fonctionnement des tissus.

09 Qu'est-ce qu'une anémie? Comment savoir si l'on est anémié?

L'**anémie** est une baisse de la concentration d'hémoglobine dans le sang. Les valeurs normales de l'hémoglobine varient en fonction de l'âge du patient. L'anémie peut entraîner une fatigue, une sensation de faiblesse et un essoufflement. Plus la concentration d'hémoglobine est basse, plus les symptômes sont prononcés. La concentration en hémoglobine est mesurée sur un prélèvement sanguin veineux.

10 Qu'est-ce qu'une hémolyse?

L'**hémolyse** est un phénomène naturel de destruction des vieux globules rouges dans le sang permettant leur élimination puis leur remplacement par de nouveaux globules rouges. Cependant, les globules rouges sont parfois détruits plus rapidement qu'ils ne peuvent être remplacés : il s'agit alors d'une hémolyse pathologique et cela peut entraîner une **anémie hémolytique** (diminution de l'hémoglobine due à la perte des globules rouges) et des complications liées à un manque de dioxygène dans les tissus. Ces anémies hémolytiques surviennent dans des conditions telles que des infections, des maladies auto-immunes ou encore des maladies héréditaires des globules rouges.

11 Qu'est-ce qu'un schizocyte?

Un **schizocyte** est un globule rouge qui a une forme anormale avec des bords pointus. Cette altération est causée par la collision des globules rouges à des obstacles présents dans des vaisseaux sanguins obstrués ou bouchés (caillots, lésions, valves cardiaques mécaniques). Ce sont ces chocs mécaniques qui produisent des schizocytes. On parle alors d'hémolyse dite mécanique.

12 Qu'est-ce qu'une maladie du sang?

Une maladie du sang touche un ou plusieurs composants du sang, tels que les globules rouges, les globules blancs, les plaquettes, ou encore les protéines de la coagulation. Ces maladies peuvent entraîner des problèmes de coagulation (saignements excessifs ou caillots), d'oxygénation des tissus et des organes (fatigue, faiblesse), ou d'infections à répétition. Une maladie du sang peut être d'origine génétique ou acquise (auto-immune, liée à la présence d'anticorps qui attaquent les cellules du patient par exemple).

13

Qu'est-ce qu'une maladie héréditaire (ou congénitale)?

Une maladie héréditaire est transmise des parents aux enfants, à travers l'ADN. Ces maladies sont présentes dès la naissance. Toutefois, leurs manifestations peuvent se produire à la naissance ou plus tardivement dans la vie des patients. Les maladies héréditaires sont diagnostiquées par des tests génétiques, qui analysent les gènes impliqués pour identifier la présence d'éventuelles anomalies génétiques.

Qu'est-ce qu'une maladie auto-immune?

En condition normale, le système immunitaire agit comme le protecteur de l'organisme face aux menaces extérieures. Grâce à différents acteurs comme les globules blancs, les anticorps, et les organes lymphoïdes qui abritent des cellules immunitaires, le système immunitaire nous protège contre les maladies et les infections.

Cependant, il arrive parfois que ce système de défense se dérègle. Dans les maladies auto-immunes, le système immunitaire reconnaît des cellules, des protéines ou des tissus de l'organisme comme des substances étrangères. Les maladies auto-immunes peuvent affecter différents organes, entraînant une diversité de symptômes et de prise en charge.

4

15

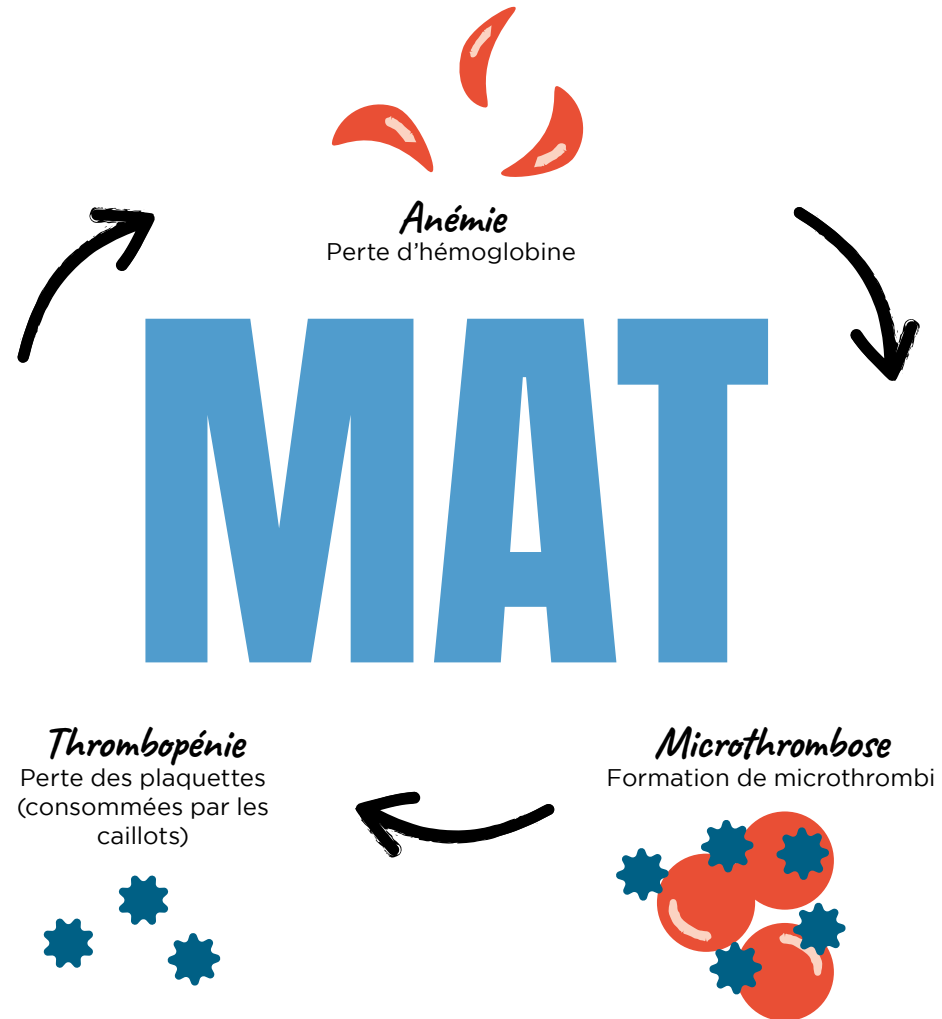
Qu'est-ce qu'un purpura?

Un **purpura** est une affection cutanée caractérisée par la présence de petites taches rouges ou violettes, causées par des petits saignements sous la peau. Un purpura peut apparaître à la suite d'un traumatisme, de la prise de médicaments qui perturbent le fonctionnement normal des plaquettes, ou en raison d'une maladie du sang. Parfois le purpura peut être le signe d'infections graves ou de maladies auto-immunes. Il en existe différents types de différentes gravités, c'est pourquoi il est fortement recommandé de consulter rapidement un médecin ou un service d'urgence pour identifier la cause et estimer la gravité du purpura.

16

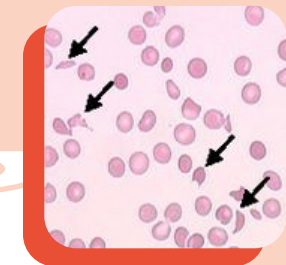
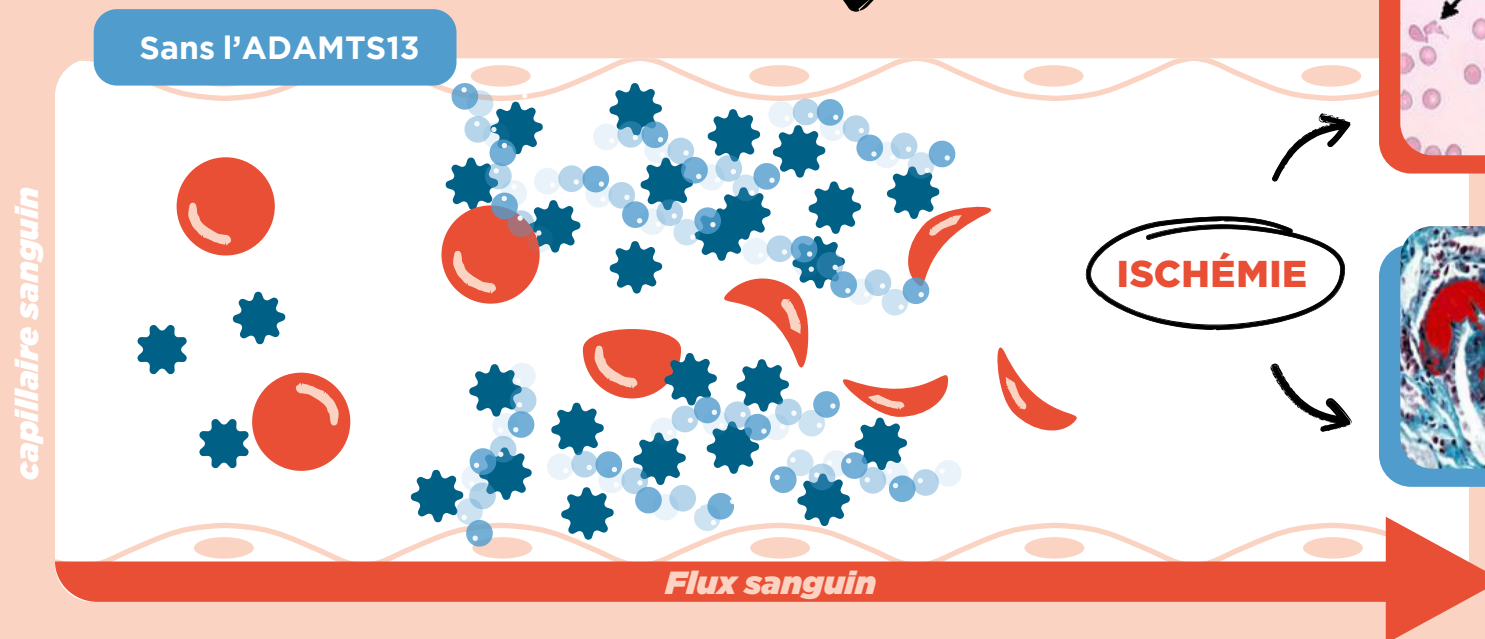
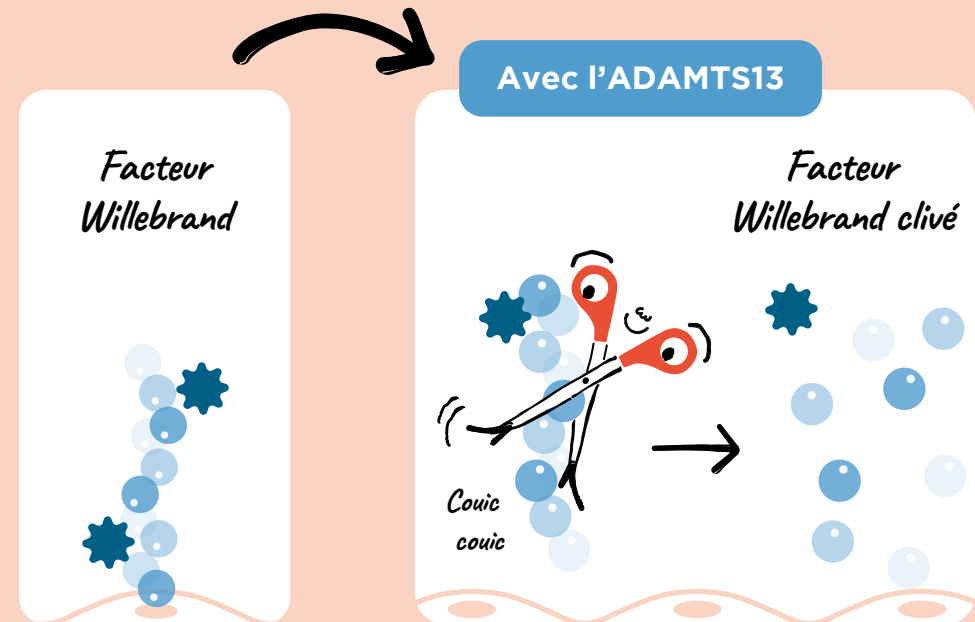
Qu'est-ce que le syndrome de MicroAngiopathie Thrombotique (MAT)?

Le syndrome de **MicroAngiopathie Thrombotique** est également appelé «**MAT**». C'est un ensemble de maladies qui sont toutes caractérisées par une anémie (diminution de la concentration en hémoglobine), une thrombopénie (diminution du nombre de plaquettes) et la formation **microthrombi** (petits caillots) qui bouchent les petits vaisseaux sanguins et abîment les organes et les tissus (cerveau, rein, cœur principalement). C'est une maladie rare et potentiellement grave si elle n'est pas traitée rapidement. Il s'agit d'une urgence médicale nécessitant une prise en charge immédiate.

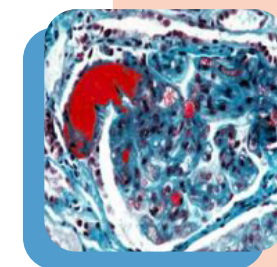


MÉCANISME DU PTT

-  Globules rouges
-  Plaquettes
-  ADAMTS13
-  Schizocytes



Schizocytes
Globules rouges déformés par collision avec les microthrombi



Microthrombi
Image d'anatomopathologie de capillaires sanguins avec présence de microthrombi

ISCHÉMIE

17

Qu'est-ce que le Purpura Thrombotique Thrombocytopénique (PTT)?

Le **Purpura Thrombotique Thrombocytopénique** est également appelé «**PTT**». Dans le PTT, la protéine ADAMTS13 est absente ou ne fonctionne pas correctement, elle ne peut pas couper les grands multimères de FVW en petits fragments. Ces grands multimères sont très collants et attirent les plaquettes, ce qui conduit à la formation de caillots qui bouchent les petits vaisseaux sanguins. Cela provoque une thrombopénie (diminution des plaquettes) et l'apparition de schizocytes (globules rouges déformés) par collision avec les caillots, résultant en une anémie (diminution de l'hémoglobine). Ces caillots peuvent abîmer les organes et les tissus, principalement le cerveau.

Les symptômes du PTT sont variés (cf. Q32). Le PTT est une maladie rare et grave, potentiellement fatale si elle n'est pas traitée rapidement. Le diagnostic de PTT est confirmé lorsque l'activité d'ADAMTS13 est mesurée et inférieure à 10 % (cf. Q41 et Q42). Le PTT est une urgence médicale nécessitant une prise en charge immédiate pour traiter les caillots déjà formés et empêcher la formation de nouveaux.

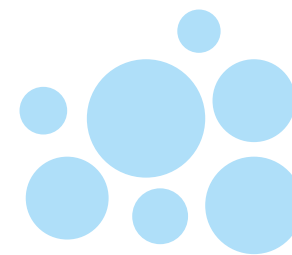
Quelles sont les différences entre le PTT et le syndrome de MAT?

Le PTT fait partie du groupe des MATs. Une MAT est un terme plus général qui réunit plusieurs maladies caractérisées par la formation de microthrombi qui bouchent les petits vaisseaux sanguins. Différents organes peuvent être touchés, et différentes protéines peuvent être impliquées dans le mécanisme de la maladie.

Par exemple, dans le PTT, il existe une diminution très importante de la protéine ADAMTS13 et les organes principalement touchés sont le cerveau et le cœur.

Dans le **Syndrome Hémolytique et Urémique** appelé «**SHU**», une autre forme de MAT, c'est le rein qui est principalement touché. On distingue le SHU typique causé par une bactérie qui sécrète une toxine, et le SHU atypique impliquant un défaut d'autres protéines de l'immunité, le système du complément.

Il existe d'autres MATs qui peuvent apparaître dans des conditions particulières comme des infections, des cancers, la grossesse, etc. Chaque forme de MAT implique des protéines différentes et touche des organes différents.



19

Les purpuras sont retrouvés dans d'autres maladies, sont-elles similaires au PTT?

Les purpuras sont des petites taches cutanées qui peuvent apparaître lors d'infections bactériennes (méningocoque), de maladies inflammatoires, de maladies auto-immunes ou hématologiques (thrombopénie). Ces maladies sont différentes du PTT et doivent être traitées de manière spécifique. Il est fortement recommandé de consulter rapidement un médecin ou un service d'urgence pour identifier la cause du purpura et évaluer sa gravité.

Existe-t-il d'autres maladies du sang similaires au PTT?

Les autres MATs partagent certaines similitudes avec le PTT, notamment une anémie, une thrombopénie, une hémolyse et des atteintes des organes ou des tissus. Bien que toutes les MATs présentent des symptômes et des mécanismes communs, chaque syndrome de MAT nécessite une approche diagnostique et thérapeutique adaptée, en fonction de ses spécificités.

En dehors des MATs, d'autres maladies peuvent provoquer ces symptômes, comme des maladies auto-immunes, des infections virales ou bactériennes ou encore des carences en vitamine.

Seule la mesure de l'activité ADAMTS13 sur un prélèvement sanguin permet de confirmer le diagnostic de PTT (activité <10 %).

21 Quels organes peuvent être touchés par le PTT?

Le PTT peut toucher plusieurs organes en raison de la formation de caillots qui bouchent les petits vaisseaux sanguins de tout le corps humain. Les organes les plus fréquemment touchés sont le cerveau et le cœur. Les symptômes du PTT peuvent donc inclure des troubles de la conscience, des maux de tête, des accidents vasculaires cérébraux (AVC) ou d'autres problèmes neurologiques et parfois des troubles cardiaques. Le PTT est une maladie rare et grave, potentiellement fatale si elle n'est pas traitée rapidement.

22 Est-ce que le PTT est une maladie orpheline?

Une maladie orpheline désigne une pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace. Une maladie rare n'est donc pas obligatoirement une maladie orpheline. Le PTT bénéficie aujourd'hui de traitements efficaces donc on ne peut plus dire stricto sensu qu'il s'agisse d'une maladie orpheline.

23 Le PTT est une maladie rare, qu'est-ce que cela signifie?

D'après le ministère français de la santé, une maladie rare touche un petit nombre de patients, plus exactement moins d'une personne sur 2000. En France (68 millions d'habitants), une maladie rare affecte donc moins de 34 000 patients sur tout le territoire. En France, les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique. Environ 7000 maladies rares sont connues en 2024.

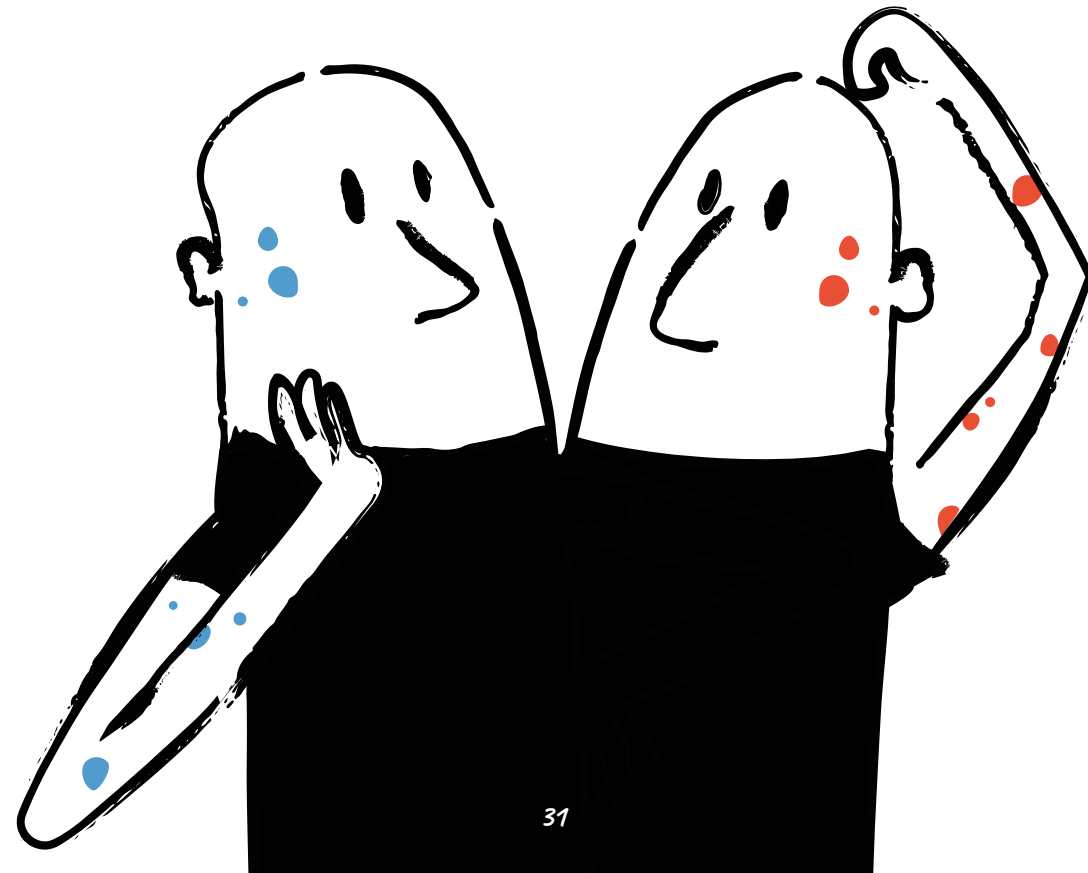
24 Combien de personnes sont atteintes par le PTT?

En existe-t-il différents types?

Le PTT est une maladie rare qui affecte environ 1 à 2 nouvelles personnes sur un million chaque année soit en France, entre 68 et 126 nouveaux cas par an. Il existe deux formes principales de PTT :

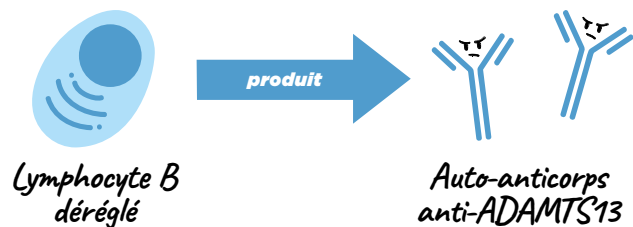
- le PTT autoimmun (PTTi) : dû à la présence d'anticorps produits par le patient contre sa propre protéine ADAMTS13, on parle d'auto-anticorps anti-ADAMTS13; ils empêchent l'ADAMTS13 de fonctionner normalement.
- le PTT congénital (PTTc) : appelé également syndrome d'Upshaw-Schulman, causé par des mutations présentes sur le gène *ADAMTS13* et qui altèrent la production et la fonction de l'ADAMTS13.

D'après le centre national de référence (cf. Q31), en France, en 2025, environ 1500 patients sont suivis pour un PTT autoimmun et un peu moins de 100 patients sont suivis pour un PTT congénital.



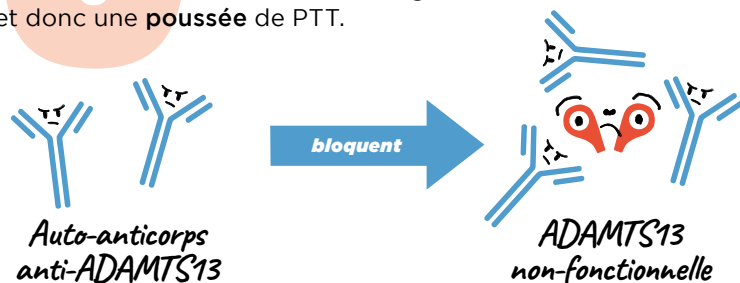
25 Qu'est-ce qu'un anticorps anti-ADAMTS13? ¹

Un **anticorps** est une protéine produite par des cellules immunitaires appelées les **lymphocytes B**. Il est conçu pour détecter et éliminer spécifiquement des agents pathogènes extérieurs (ex : bactéries et virus). Dans les maladies auto-immunes, le système immunitaire du patient est dérégulé et certains lymphocytes B produisent des anticorps dirigés contre des protéines de l'organisme, on parle d'**auto-anticorps**. Un **auto-anticorps anti-ADAMTS13** est, par conséquent, un anticorps dirigé contre la protéine ADAMTS13.



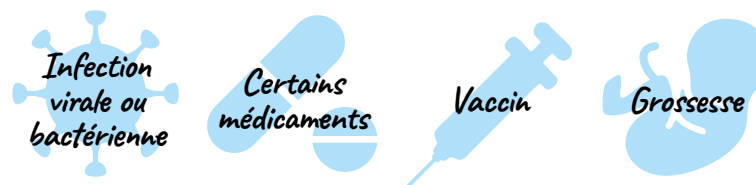
26 Qu'est-ce qu'un PTT autoimmun (PTTi)? ¹

Le **Purpura Thrombotique Thrombocytopénique autoimmun (PTTi)** est la forme auto-immune de la maladie, c'est-à-dire qu'elle se caractérise par la présence d'auto-anticorps (produits par le patient contre la protéine ADAMTS13, [cf. Q25]). Ces auto-anticorps anti-ADAMTS13 inhibent la protéine, ce qui l'empêche de fonctionner correctement. Cela entraîne un déficit en ADAMTS13, une accumulation de grands multimères de FVW et donc une **poussée** de PTT.



27 Qu'est-ce qui déclenche la maladie? ¹

La maladie résulte d'un déséquilibre entre l'activité de l'ADAMTS13 et son substrat, le FVW. Au cours du PTTi, l'absence d'activité ADAMTS13 entraîne une accumulation du FVW provoquant l'apparition de microthrombi. Les facteurs déclenchants les plus associés à une poussée de PTT sont les infections, les vaccinations, la grossesse ou encore la prise de certains médicaments. La normalisation de l'activité ADAMTS13 à distance de la poussée permet d'éviter des rechutes de la maladie.



28 Est-ce que les personnes atteintes de PTTi peuvent transmettre la maladie à leurs enfants? ¹

Le PTTi, lié à la production d'auto-anticorps dirigés contre la protéine ADAMTS13, ne se transmet pas génétiquement. Ainsi, les personnes atteintes de PTTi ne transmettent pas la maladie à leurs enfants. Cependant, il peut exister un terrain de prédisposition familial expliquant que des maladies auto-immunes puissent être observées dans l'entourage du patient.

DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE



En savoir plus

Pour trouver toutes les informations de l'association et vidéos d'information :

adamts13.org

f [adamts13.fr](https://www.facebook.com/adamts13.fr)

📷 [association_adamts13](https://www.instagram.com/association_adamts13)

X [Asso_Adamts13](https://twitter.com/Asso_Adamts13)



association
Adamts13

Existe-t-il une association de patients atteints de PTT? Quel est son rôle?

Il existe une association nationale de patients atteints de PTT : l'**association Adamts13**. Elle représente les patients atteints de PTT congénital et autoimmun ainsi que leurs proches.

Gérée par des bénévoles, elle a comme missions de soutenir la recherche et l'amélioration continue de la prise en charge des patients, de participer à informer largement patients et proches sur le PTT pour favoriser un diagnostic rapide.

Elle fédère une communauté forte d'adhérents qui y trouvent une source d'information et de soutien au quotidien pour apprendre à vivre avec le PTT. Certains y trouvent la possibilité de s'engager pour la cause en s'impliquant dans les actions de l'association.

Si vous souhaitez les rejoindre, contactez l'adresse mail suivante : assocadamts13@hotmail.com

Toutes les informations concernant l'association ainsi que des vidéos informatives sont disponibles sur le site internet de l'association : adamts13.org

Les médecins sont-ils sensibilisés à cette maladie rare?

La connaissance des MATs dont fait partie le PTT a progressé ces dernières années. Les médecins ont connaissance de cette maladie rare et sont capables d'évoquer le diagnostic. Toutefois, le PTT peut se révéler par des signes cliniques très différents d'un patient à l'autre, ainsi son diagnostic nécessite souvent une approche pluridisciplinaire (généraliste, urgentiste, hématologue, interniste, néphrologue, neurologue, cardiologue, etc.). Les médecins biologistes peuvent également évoquer le diagnostic devant des anomalies évocatrices sur la prise de sang (anémie, thrombopénie, schizocytes, marqueurs d'hémolyse, etc.). Cependant, le PTT étant une maladie rare, elle n'échappe pas à la possibilité d'errance diagnostique.

Existe-t-il une organisation nationale spécifique pour la prise en charge du PTT?

Oui, il s'agit du **Centre de Référence Maladies Rares (CRMR) – Centre National de Référence des MicroAngiopathies Thrombotiques (CNR-MAT, cnr-mat.fr)**.

C'est un réseau qui comprend, en 2025, 32 centres cliniques et 2 laboratoires nationaux répartis sur l'ensemble du territoire français sélectionnés par le ministère de la santé. Les médecins et les biologistes qui en font partie ont une expérience de la maladie qui permet de mieux la reconnaître et de travailler en réseau. Une des missions du CNR-MAT est justement de minimiser ce retard diagnostique en favorisant la connaissance de la maladie. Chacun peut bénéficier gratuitement de cette expertise.

CNR-MAT

(CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MATs 2025)

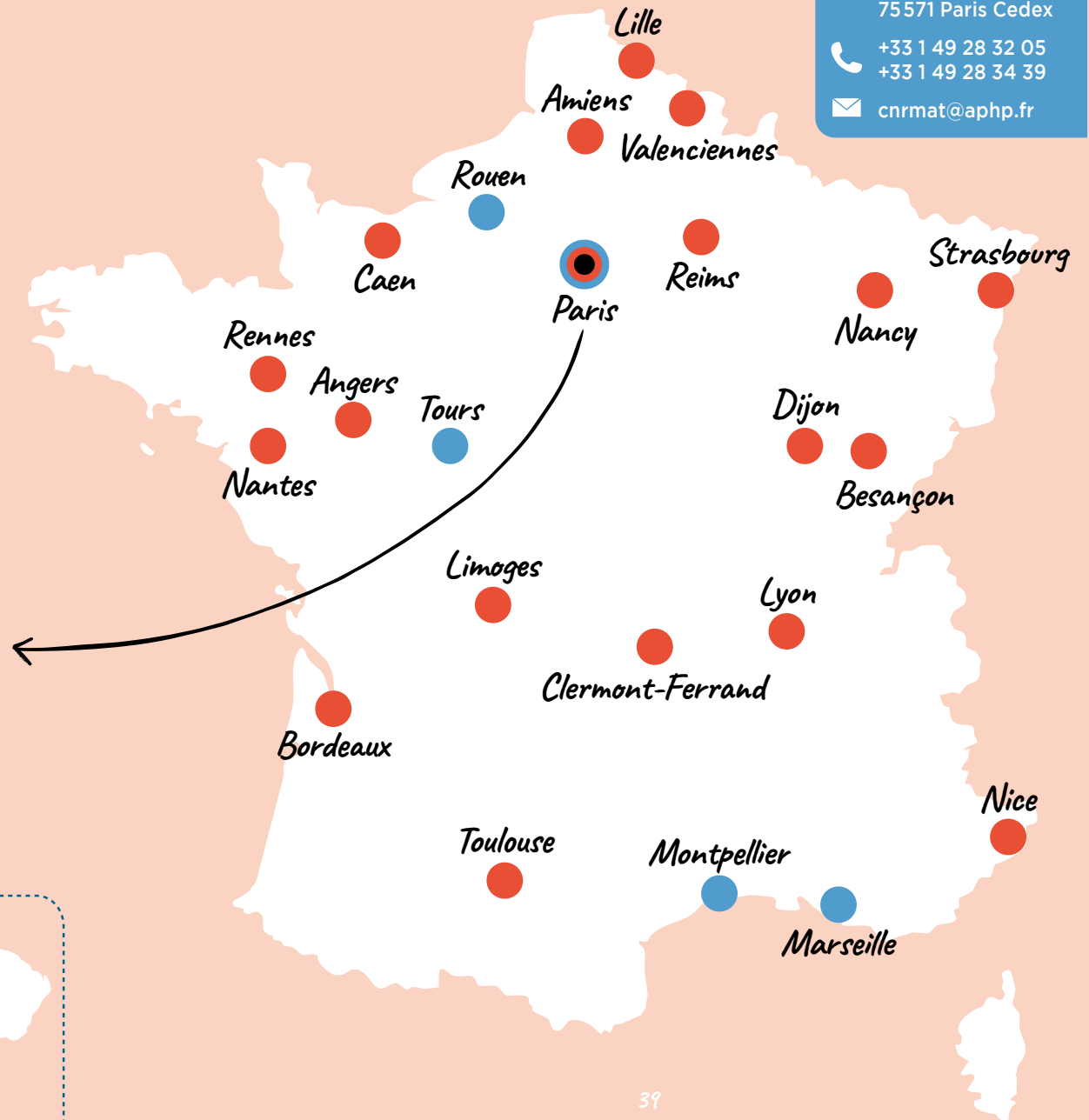
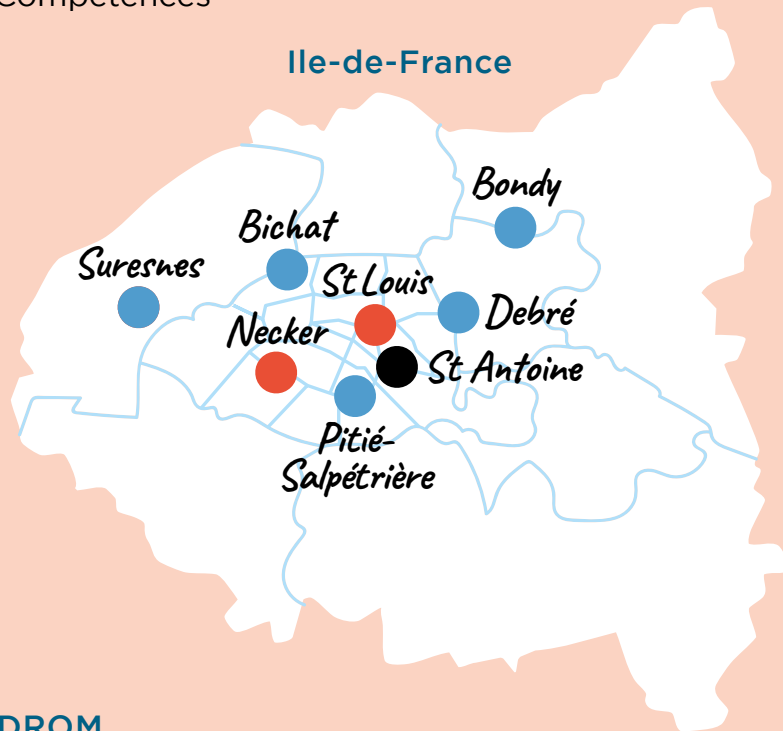
- Coordonnateur
- Constitutif
- Compétences

cnr-mat.fr

184, rue du Faubourg
Saint-Antoine
75571 Paris Cedex

+33 1 49 28 32 05
+33 1 49 28 34 39

cnrmat@aphp.fr



DROM

● Fort-de-France (Compétences)
● Saint-Pierre (Compétences)

Quels sont les symptômes de la maladie?

Les symptômes du PTT sont très variés et non spécifiques, ce qui complique le diagnostic :

- Symptômes généraux (lié à l'anémie et l'hémolyse) : fatigue, essoufflement, ictère (jaunisse), urines foncées et fièvre.
- Syndrome hémorragique (lié à la thrombopénie) : purpura cutané (taches rouges), ecchymoses spontanées ou suite à des chocs légers. Des hémorragies plus importantes sont plus rares.

Il y a aussi des atteintes d'organes dont les plus fréquentes sont illustrées ci-dessous. Elles sont la conséquence de l'occlusion (obturation) de leurs petits vaisseaux sanguins.

43-92 %

Système nerveux central

- L'atteinte neurologique peut être bénigne et prendre la forme de céphalées inhabituelles (maux de tête), ou être plus grave plus rarement avec des convulsions, des troubles de l'équilibre, une paralysie des membres ou du visage voire un coma.

10-60 %

Cœur

- L'atteinte cardiaque prend le plus souvent la forme d'anomalies biologiques avec une élévation des enzymes cardiaques (troponine) et d'anomalies électriques du fonctionnement du cœur (visibles à l'électrocardiogramme). Il peut plus rarement y avoir des manifestations plus graves avec des tableaux d'infarctus du myocarde voire de mort subite. Une douleur dans la poitrine, une syncope, ou des palpitations sont des signes d'alerte qui doivent faire appeler le SAMU (15).

18-76 %

Rein

- L'atteinte rénale est le plus souvent peu sévère avec une diminution du volume des urines, des anomalies à la bandelette urinaire (protéines dans les urines) et des anomalies biologiques (élévation de la créatininémie).

35 %

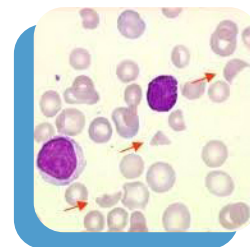
Digestif

- L'atteinte digestive se manifeste par des douleurs abdominales et des diarrhées qui peuvent parfois être sanglantes.

Quelles sont les anomalies visibles sur une prise de sang?

Des anomalies de la prise de sang vont permettre le diagnostic de syndrome de MAT (dont le PTT fait partie). Elles comprennent une anémie due à une diminution du nombre des globules rouges causée par la présence de schizocytes, présents sur le frottis sanguin. On observe aussi, une thrombopénie, une élévation du taux de **Lactate Déshydrogénase (LDH)** et une recherche d'anticorps anti-globules rouges (test de Coombs) négative.

Il peut également y avoir des anomalies biologiques secondaires au ralentissement de la circulation sanguine dans les différents organes : élévation des enzymes cardiaques (troponine), élévation de l'urée et de la créatinine marquant une insuffisance rénale, élévation des enzymes pancréatiques, etc. Dans le PTT en particulier, la thrombopénie est souvent plus profonde et l'insuffisance rénale plus modérée que dans les autres MATs.



Anémie hémolytique mécanique

diminution du nombre de globules rouges et présence de schizocytes (flèches rouges).



Thrombopénie périphérique

diminution du nombre de plaquettes, souvent très marquée au cours du PTT.

Qu'est-ce qu'une Affection Longue Durée (ALD)?

Puis-je en bénéficier avec le PTT?

D'après le site du service public et de l'Assurance Maladie, une **affection de longue durée (ALD)** est une maladie dont la gravité et/ou le caractère chronique justifie une prise en charge prolongée. La prise en charge du PTT relève d'une ALD car il s'agit d'une maladie grave dont le traitement est particulièrement coûteux et qui peut évoluer sur une durée prévisible supérieure à 6 mois. Elle est dite exonérante, c'est-à-dire que les frais liés aux soins du PTT sont remboursés au maximum du plafond de remboursement par l'Assurance Maladie.

C'est votre médecin traitant qui effectuera les démarches en vue de l'attribution de l'ALD. Il demandera au besoin au médecin spécialiste qui vous suit de préciser les différents éléments du traitement et du suivi du PTT. En raison de la durée du traitement initial conventionnel (1 mois au minimum en moyenne) et des risques prolongés de rechute qui imposent une surveillance au long cours (pendant 10 ans au minimum), l'attribution de l'ALD pourra se faire par périodes de 5 ans renouvelables.

Peut-on bénéficier d'une Allocation Adulte Handicapé (AAH) avec le PTT?

D'après le site du service public, il faut remplir plusieurs conditions pour pouvoir bénéficier d'une Allocation Adulte Handicapé. Elle n'est pas automatique pour les personnes atteintes de PTT et dépend d'une évaluation individuelle. Un formulaire à remplir permettra à la **Maison Départementale pour les Personnes Handicapées (MDPH)** de déterminer le taux d'incapacité en fonction de différents facteurs dont la maladie, son caractère progressif, des séquelles éventuelles et l'activité professionnelle. Si vous souhaitez en bénéficier, n'hésitez pas à en parler à votre médecin traitant pour vous accompagner dans les démarches.

Le médecin généraliste est-il compétent pour le suivi du patient atteint de PTT?

Le médecin généraliste joue un rôle crucial dans le suivi des patients atteints de PTT. Il intervient pour la mise en place de l'ALD (cf. Q34), la gestion de l'impact personnel et professionnel de la maladie, le dépistage des rechutes (numération plaquettaire d'urgence) ainsi que la surveillance régulière à travers des bilans. Le médecin généraliste prend en charge les facteurs de risque cardiovasculaire et les infections pouvant compliquer le traitement ainsi que les autres comorbidités pouvant survenir (auto-immunes ou malignes). Il peut également proposer, après avis gynécologique, une contraception adaptée (sans œstrogènes). Il interagit étroitement avec le médecin spécialiste pour des questions plus spécifiques sur le PTT.

Quelles interactions entre mon médecin généraliste et le médecin spécialiste pour mon suivi de routine?

Le suivi des patients atteints de PTT est assuré en collaboration par le médecin généraliste pour les problèmes de santé « du quotidien » et par le médecin spécialiste du PTT pour la prise en charge plus spécifique de la maladie. Les interactions possibles entre ces deux intervenants sont schématisées dans la figure ci-dessous.



À quel âge le PTTi est-il diagnostiqué?

Le PTTi peut être diagnostiqué à tout âge. Toutefois, il est plus classiquement observé chez la femme en âge de procréer. On peut également l'observer chez des patients âgés où le tableau clinique peut être moins typique (ce qui peut aboutir à des retards diagnostiques), ainsi que chez l'enfant et l'adolescent.

38

Combien de cas de PTTi sont recensés en France?

Le PTTi est une maladie rare. Il représente 90 % des formes de PTT (les 10 % restant étant des PTT congénitaux). En France, en 2025, le centre de référence national, le CNR-MAT dénombre environ 1500 patients atteints de PTTi avec environ 100 nouveaux cas par an.

30

Quelle est l'espérance de vie des patients atteints de PTTi?

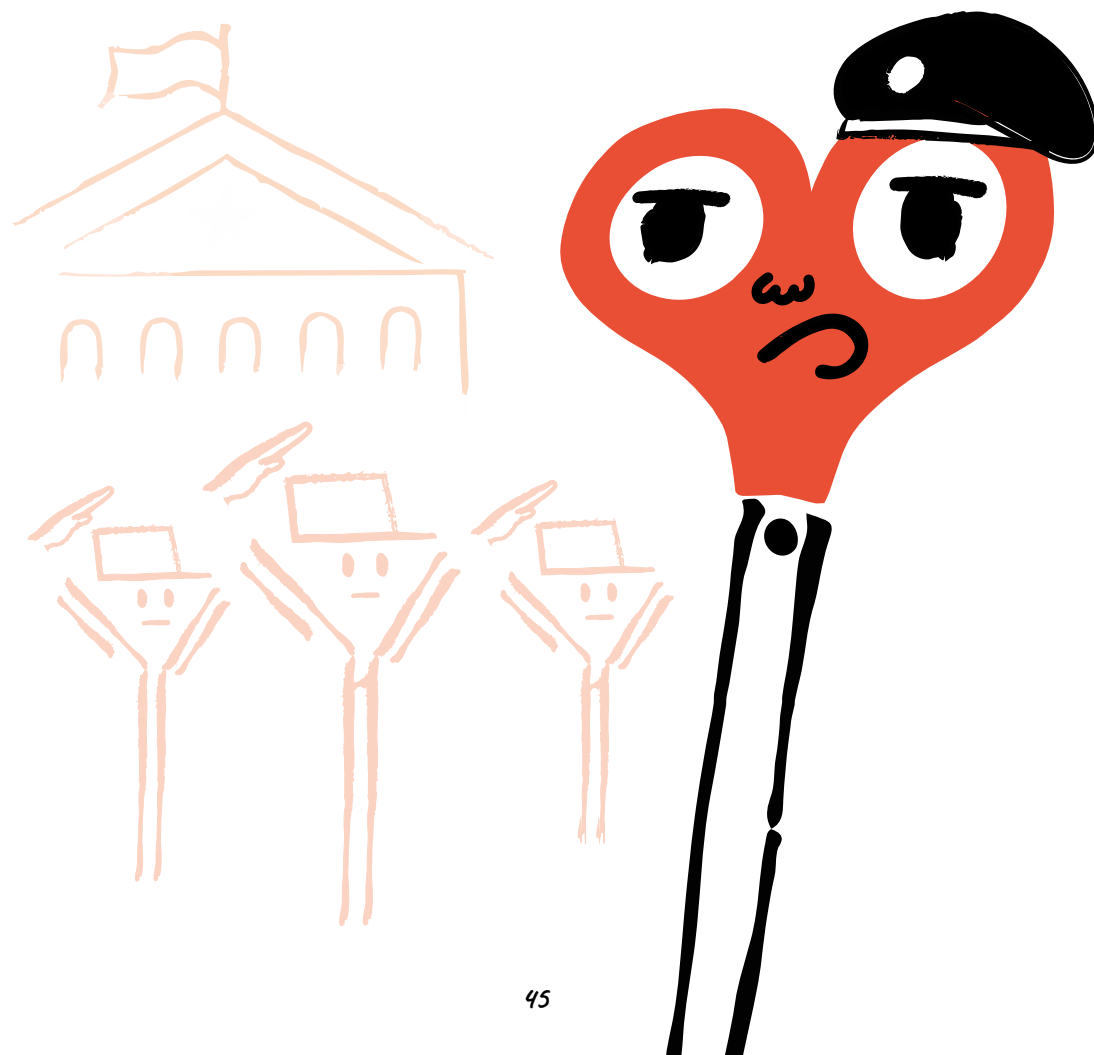
Le PTTi est une maladie grave et potentiellement mortelle, avec un risque de décès lors des poussées lié en particulier aux atteintes cardiaques et neurologiques. Grâce aux avancées thérapeutiques, il existe aujourd'hui des traitements permettant d'obtenir une guérison des **épisodes** aigus dans la plupart des cas. Le pronostic est excellent si la prise en charge est rapide et adéquate, ce qui implique de connaître et de reconnaître cette pathologie. À plus long terme, les patients atteints de PTTi pourraient avoir un risque accru de développer des maladies cardio-vasculaires (AVC, infarctus du myocarde). Le suivi rapproché et la prévention des facteurs de risque cardiovasculaire au cours du suivi sont essentiels.

40

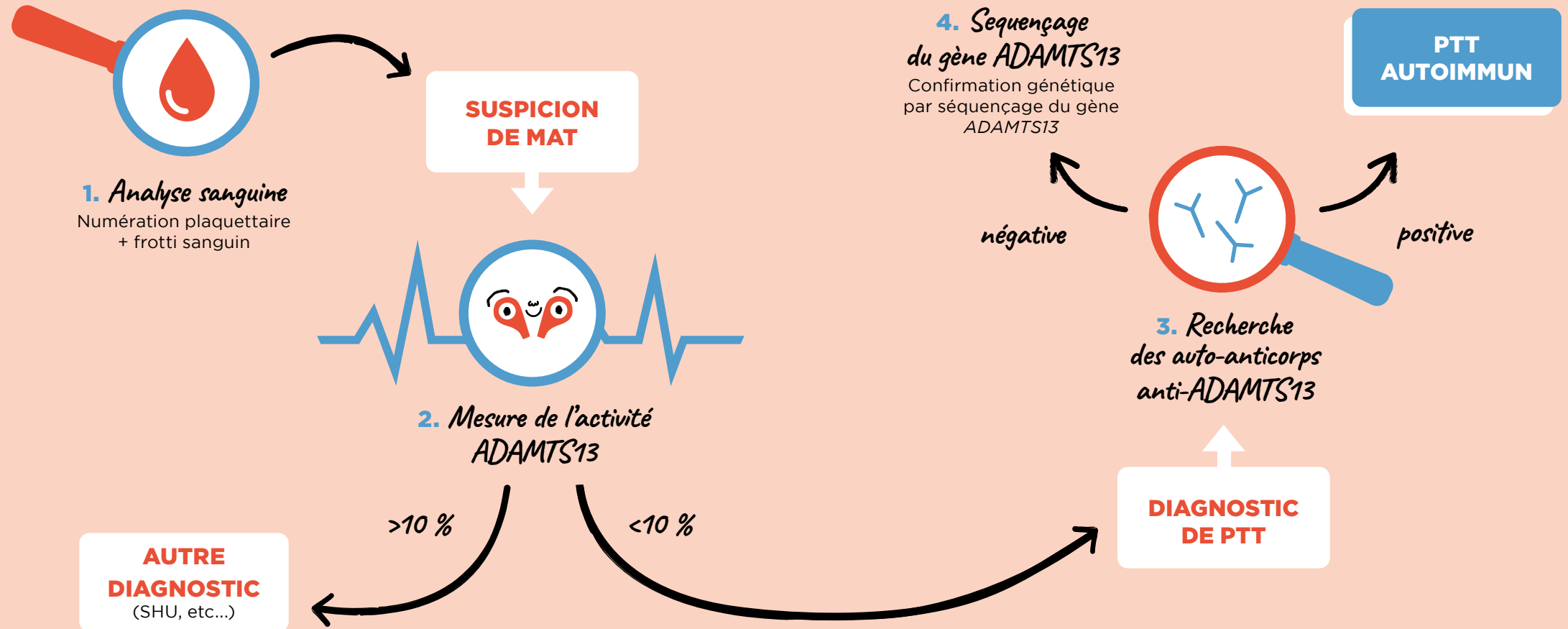
Comment se fait le diagnostic de PTTi?

Les tests réalisés pour poser le diagnostic de PTTi comprennent la mesure de l'activité ADAMTS13 en première intention et la recherche d'auto-anticorps anti-ADAMTS13 en seconde intention. Si l'activité ADAMTS13 est effondrée, c'est à dire inférieure à 10 %, le diagnostic de PTT est confirmé. Dans ce cas, les auto-anticorps anti-ADAMTS13 sont quantifiés. La présence d'auto-anticorps anti-ADAMTS13 au-dessus du seuil de positivité permet de confirmer le caractère autoimmun du PTT.

41



DIAGNOSTIC DU PTTi



4

Quels sont les différents tests et analyses réalisés pour faire un diagnostic de PTTi?

Pour étudier les premiers symptômes cliniques notamment cutanés, on réalise un frottis sanguin (analyse des cellules sanguines au microscope) et une numération plaquettaire pour observer respectivement une potentielle hémolyse ou thrombopénie.

Dans un second temps, on mesure l'activité ADAMTS13 pour avancer le diagnostic de PTT si le taux est inférieur à 10 %. La méthode de référence internationale est une méthode fluorimétrique appelée FRET5-VWF73, elle est réalisée au laboratoire national ADAMTS13 du CNR-MAT. D'autres méthodes commerciales sont également disponibles (colorimétrique [ELISA] ou automatisées [en chimiluminescence ou fluorimétrie]). Chaque résultat de mesure doit être interprété en tenant compte du contexte clinique du patient. En cas de doute avec la clinique ou de discordance avec les résultats antérieurs, la mesure de l'activité ADAMTS13 doit être contrôlée avec la méthode de référence. Au moment de la phase aiguë, en attendant les premiers résultats de l'exploration d'ADAMTS13, les cliniciens doivent réaliser un diagnostic de présomption de la maladie sur la base de critères cliniques basé sur des scores (le French Score).

Enfin, la présence d'auto-anticorps anti-ADAMTS13 confirmera le versant auto-immun du PTT. On utilise pour ce faire un kit ELISA commercial pour le diagnostic et le suivi. L'absence de ces auto-anticorps orientera le diagnostic vers un PTT congénital qui devra être confirmé par analyse génétique du gène *ADAMTS13*.

Toutes ces méthodes biologiques sont approuvées par les sociétés savantes internationales et la Commission Européenne.

À quoi sert l'examen biologique d'auto-immunité?

Dans certains cas, le PTTi peut être associé à une autre maladie auto-immune (ex : lupus, maladie de Sjögren, etc.). Ces autres maladies auto-immunes ne sont pas toujours présentes au moment du diagnostic initial de PTTi, elles peuvent se développer quelques années plus tard, ou ne jamais se développer.

Pour détecter la présence dans le sang d'autres auto-anticorps associés à ces maladies, des examens biologiques complémentaires d'auto-immunité peuvent donc être réalisés au moment du diagnostic de PTTi ou à n'importe quel autre moment du suivi. Cette approche personnalisée permet de surveiller l'évolution de la maladie et d'adapter éventuellement le traitement.



Est-ce qu'un PTTi peut être suivi en dehors des grands centres en France?

Le PTTi est une maladie rare et grave. Une expertise est donc nécessaire afin de proposer la meilleure prise en charge possible aux patients. En France, la prise en charge spécialisée du PTTi est organisée en réseau sous forme de centres de référence et de compétences, généralement dans les grands centres hospitaliers.

Les centres périphériques interagissent avec les centres de références et peuvent ensuite prendre en charge les patients identifiés, une fois le projet thérapeutique clairement défini. La surveillance est initialement réalisée tous les trois mois, puis espacée progressivement. Les objectifs sont de dépister précocement les signes de rechute de la maladie (cliniques ou biologiques), les complications du traitement, mais également de dépister régulièrement les facteurs de risque cardiovasculaire. Le patient est lui-même impliqué dans son suivi et éduqué afin de connaître les symptômes évocateurs de rechutes pouvant survenir à tout moment.

La liste des centres est disponible sur cnr-mat.fr

En savoir plus

45 Quels sont les symptômes spécifiques du PTTi?

À la phase aiguë de la crise, le tableau clinique associe des signes traduisant l'anémie et la thrombopénie d'une part et des atteintes d'organes d'autre part. Le patient peut présenter tout ou partie des symptômes suivants (liste non exhaustive) :

Saignement cutanéomuqueux

- Saignements cutanéomuqueux : pétéchies, ecchymoses, épistaxis, gingivorragies.

Anémie hémolytique

- Anémie hémolytique : fatigue intense, difficultés respiratoires (notamment à l'effort), douleurs musculaires, acouphènes ou vertiges.

Atteintes neurologiques

- Atteintes neurologiques : symptômes de l'AVC, troubles de la parole ou de la compréhension, faiblesse ou engourdissements, perte de force, confusion, convulsions voire coma dans les cas graves.

Autres atteintes d'organes

- Autres atteintes d'organes : douleurs abdominales, palpitations, douleurs thoraciques, maux de tête.

Signes d'auto-immunité

- Signes d'auto-immunité : photosensibilité, douleurs articulaires (arthralgies), dysfonctionnement thyroïdien, syndrome de Raynaud (troubles de la circulation des extrémités).

46 Après une crise de PTTi, quels symptômes doivent m'alerter?

Après un épisode initial de PTTi, une rechute peut survenir avec les mêmes symptômes que lors de la crise initiale ou différer en fonction des patients. Les signes d'alerte sont l'anémie, la thrombopénie sur le bilan sanguin et les signes cliniques en rapport avec l'anémie, la thrombopénie et les ischémies d'organes (cf. Q45).

47 Les symptômes sont-ils douloureux?

Selon les atteintes d'organes, il peut exister dans certains cas des douleurs abdominales et thoraciques, et parfois des maux de tête. Certains patients rapportent parfois des douleurs diffuses sans explications clairement identifiées.

48 Existe-t-il des séquelles physiques?

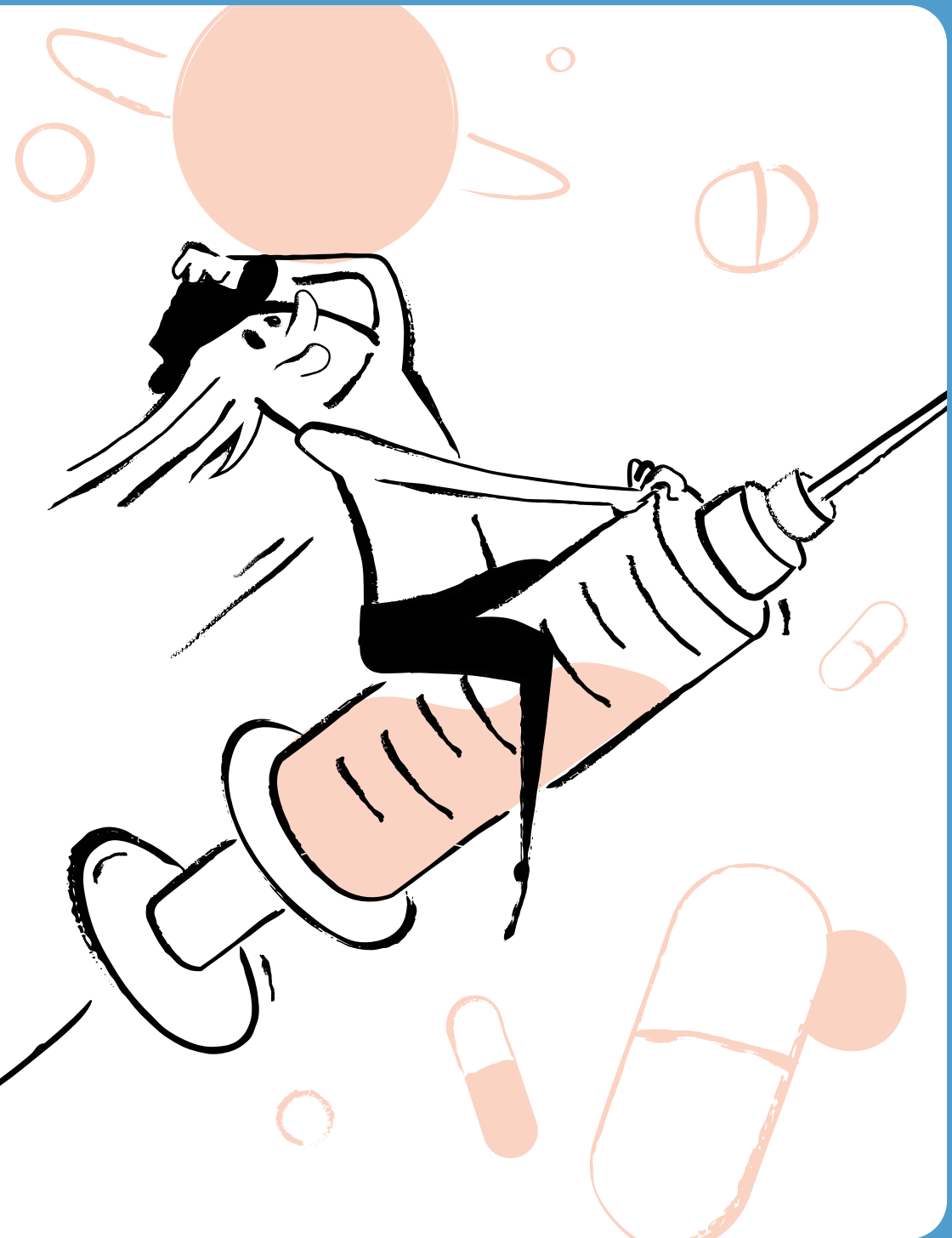
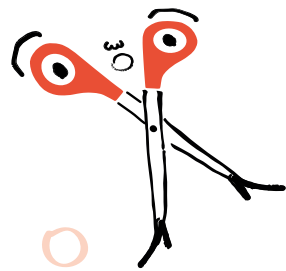
Il peut demeurer des séquelles physiques au décours de la phase aiguë, comme en particulier des séquelles neurologiques, surtout après une ischémie cérébrale (AVC), entraînant des difficultés à se déplacer ou manipuler des objets, des troubles de la mémoire, de la compréhension, une confusion ou encore des séquelles visuelles. Les patients relatent également un état de fatigue chronique pouvant durer longtemps après l'épisode.

Un suivi multidisciplinaire (neurologique, cardiologique, etc.) est parfois nécessaire pour prendre en charge ces conséquences à long terme.

49 Existe-t-il des séquelles psychologiques?

Suite à une poussée de PTT, d'apparition souvent brutale (surtout lors du premier épisode), les patients peuvent être marqués psychologiquement. De plus, les traitements intensifs ainsi que l'hospitalisation en réanimation peuvent être vécus comme un traumatisme. Ainsi, il est fréquemment observé des signes de stress post-traumatique et d'anxiété, renforcés par la peur d'une rechute. Des signes de dépression peuvent également survenir autour de l'épisode, pouvant justifier une prise en charge spécialisée. N'hésitez pas à en parler avec votre médecin généraliste, votre médecin spécialiste ou même à vous rapprocher de l'association de patients pour un partage d'expériences et de conseils.

TRAITEMENT DU PTT AUTOIMMUN



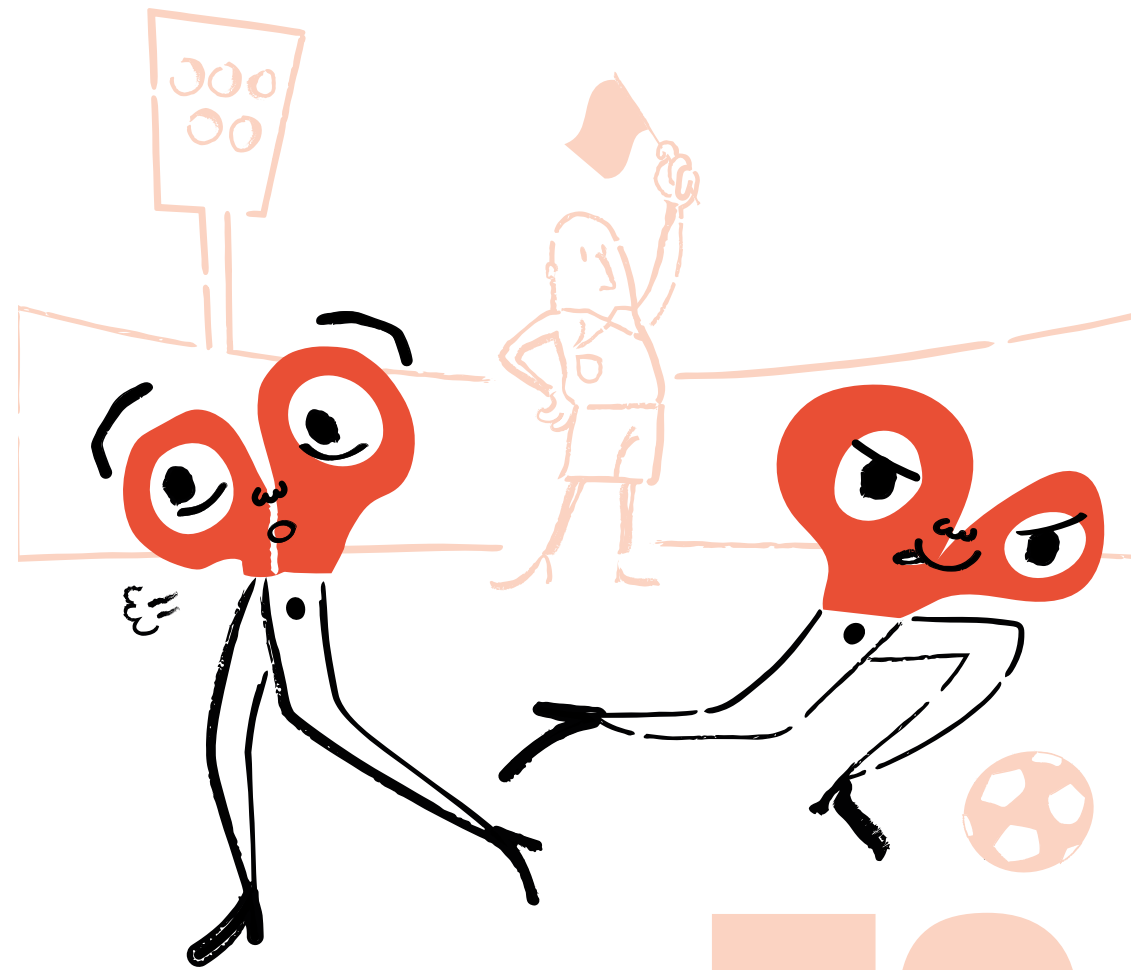
La partie traitement a pour objectif de dresser un état de l'art des traitements actuels dans le cadre de la prise en charge du PTTi. Elle ne se substitue en aucun cas à une consultation médicale ou à un quelconque avis médical qui demeure à la charge de votre médecin spécialiste. Les informations fournies ne sont pas exhaustives. Pour de plus amples informations, n'hésitez pas à consulter les notices des médicaments ainsi que votre médecin spécialiste pour toute information complémentaire.

Quels sont les principaux traitements du PTTi?

Les principaux traitements utilisés dans le PTTi visent à supplé-
menter le patient en ADAMTS13 et à éliminer les auto-anticorps
anti-ADAMTS13. Pour cela, on utilise des stratégies associant
échanges plasmatiques, immunosuppresseurs et un traitement
antithrombotique ciblant le FVW. Des transfusions de globules
rouges peuvent également être réalisées pour corriger l'anémie.

À quoi servent les échanges plasmatiques et quels sont les effets secondaires associés?

Les **échanges plasmatiques** permettent d'apporter de grandes
quantités de **plasma** (partie soluble du sang) et donc de proté-
ine ADAMTS13, corrigeant le déficit jusqu'à que le processus auto-
immun soit contrôlé. Les échanges plasmatiques pourraient
également participer à l'élimination des auto-anticorps anti-
ADAMTS13. Ces échanges constituent une procédure complexe
qui nécessite un cathéter central et peut entraîner plusieurs
types de complications liées à sa mise en place (thromboses,
saignements, infections, surcharge volémique, chute de la ten-
sion artérielle). Les manifestations allergiques demeurent les ef-
fets indésirables les plus fréquents et peuvent se présenter sous
forme d'urticaire, de fièvre, d'essoufflement ou beaucoup plus
rarement de **choc anaphylactique**. La liste n'étant pas exhaustive,
pour de plus amples informations, n'hésitez pas à vous rapprocher
de votre médecin spécialiste.



Quel est le rôle des immunosuppresseurs et quels sont les effets secondaires associés?

Le rôle des **immunosuppresseurs** utilisés dans le PTTi est d'inacti-
ver les cellules immunitaires et principalement les lymphocytes B
responsables de la production des auto-anticorps anti-ADAMTS13.
Parmi eux, on retrouve notamment les **corticoïdes**, des immu-
nosuppresseurs puissants. Les corticoïdes sont connus pour
entraîner différents types d'effets secondaires : augmentation
du risque infectieux (conséquence de l'immunosuppression),
désordre métabolique et troubles de l'humeur. La liste n'étant
pas exhaustive, pour de plus amples informations, n'hésitez pas
à vous rapprocher de votre médecin spécialiste.

À quoi sert le traitement antithrombotique ciblant le FVW et quels sont ses effets secondaires?

Le traitement antithrombotique ciblant le FVW a pour rôle de prévenir la formation de microthrombi le temps que l'activité ADAMTS13 soit restaurée. Comme tout traitement antithrombotique, un des effets secondaires de ce traitement est une augmentation du risque hémorragique. D'autres effets tels que des maux de tête, de la fatigue et de rares réactions allergiques peuvent être observés. L'association éventuelle du traitement avec des médicaments anticoagulants ou antiplaquettaires doit être discutée avec votre médecin spécialiste. La liste n'étant pas exhaustive, pour de plus amples informations, n'hésitez pas à vous rapprocher de votre médecin spécialiste.

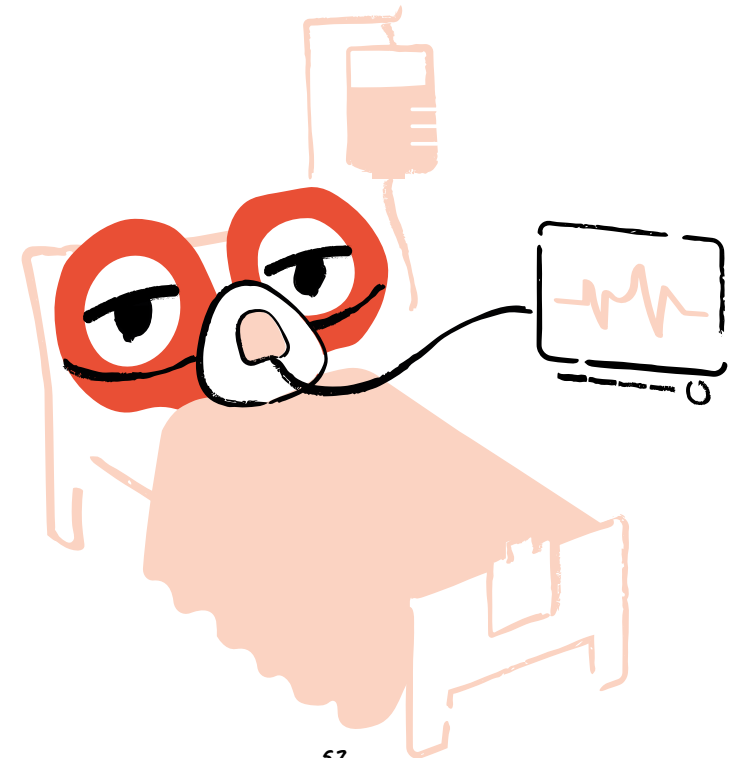


Pourquoi doit-on rester en réanimation au début du traitement?

La prise en charge initiale d'un PTTi à l'heure actuelle se fait préférentiellement en réanimation pour deux raisons principales : L'accès à la technique d'échange plasmatique à n'importe quelle heure du jour ou de la nuit, de manière non programmée (comme c'est le cas lors des poussées de PTT, au diagnostic ou à la rechute) ne peut se faire qu'en réanimation.

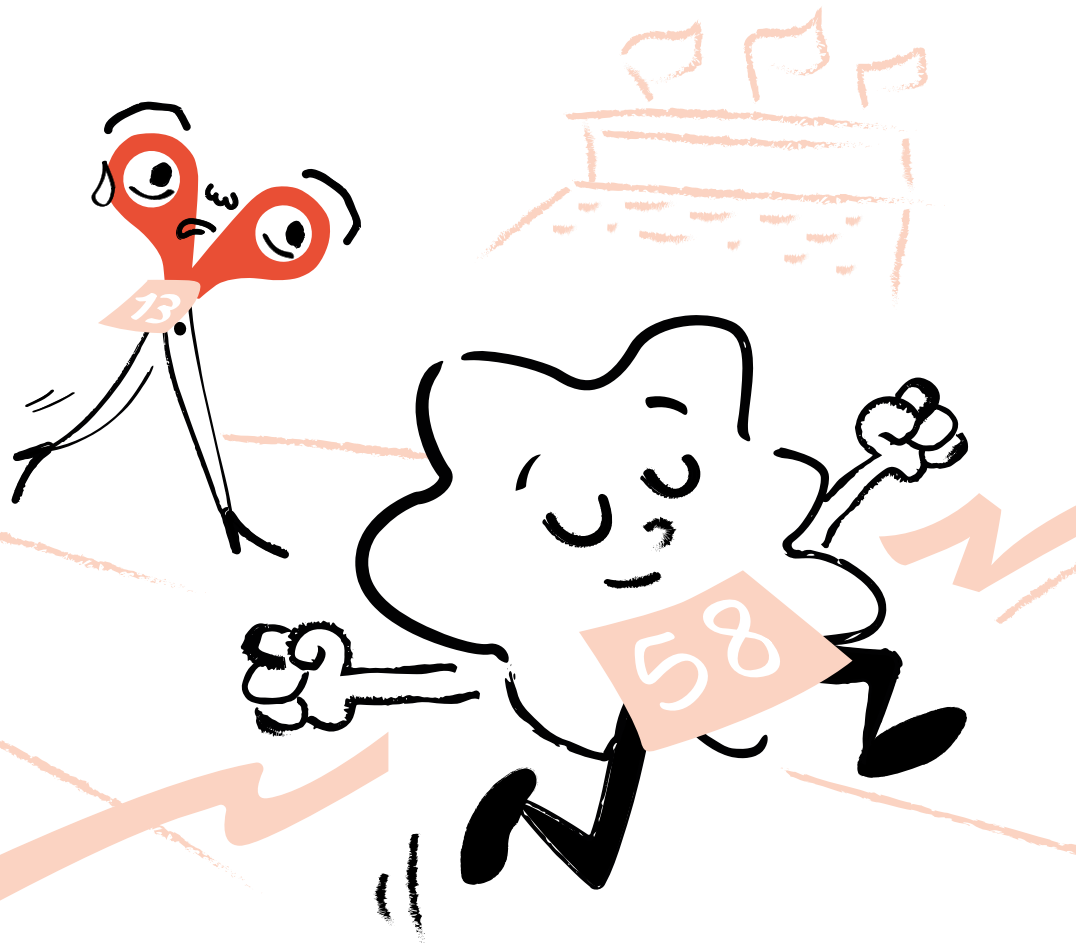
La maladie en phase aiguë (poussée) peut s'aggraver très rapidement (souffrance des organes due aux microthromboses) et nécessite de ce fait une surveillance rapprochée et continue, ne pouvant être assurée que dans les services de réanimation. De plus, en cas d'atteinte grave d'un organe, la suppléance par un système artificiel (comme la dialyse pour les atteintes rénales graves) ne peut être proposée qu'en réanimation.

La normalisation de la numération plaquettaire est un très bon indicateur du contrôle de la maladie et permet de transférer le patient de réanimation dans des services de médecine conventionnelle.



55 Pourquoi doit-on poursuivre le traitement lorsque les plaquettes sont normales? ¹

Malgré la normalisation de la numération plaquettaire, l'activité ADAMTS13 reste encore très basse pendant plusieurs semaines, ce qui expose le patient à des rechutes par la formation de nouveaux microthrombi et justifie la prise de traitements. On considère que l'ADAMTS13 est efficace lorsque son activité atteint le seuil protecteur de 20 %.



56 Peut-on envisager de se débarrasser définitivement des anticorps anti-ADAMTS13 responsables de la maladie? ^{AE}

À ce jour, le traitement immunosuppresseur ne permet pas toujours d'éradiquer définitivement les lymphocytes à l'origine des auto-anticorps anti-ADAMTS13. En effet, ces cellules peuvent se révéler résistantes au traitement immunosuppresseur et sont ainsi responsables de rechutes.

57 Les traitements du PTTi sont-ils pris en charge par la sécurité sociale? ^{AE}

Les traitements du PTTi sont pris en charge par la sécurité sociale qu'ils soient réalisés dans un cadre hospitalier ou ambulatoire puisque le PTTi est considéré comme une affection longue durée (ALD, (cf. Q34)). Pour plus d'informations, n'hésitez pas à consulter les sites de l'Assurance Maladie (rubrique ALD) ainsi que le site du service public.

58 Peut-on se procurer ces traitements en pharmacie de ville? ^{AE}

Les traitements pour le PTTi sont uniquement disponibles dans les pharmacies hospitalières sauf les corticoïdes qui peuvent être délivrés en pharmacie de ville. Pour plus d'informations sur la disponibilité et la délivrance des traitements, rapprochez-vous de votre médecin.

50 Que faire si on rate un RDV à l'hôpital pour la prise de son traitement?

Si un rendez-vous pour la prise du traitement est manqué, il est essentiel de contacter rapidement l'hôpital ou le service médical afin de le reprogrammer dans les plus brefs délais. En effet, pour le PTTi, la réalisation rigoureuse du schéma thérapeutique est indispensable afin d'éviter une rechute de la maladie ou des effets secondaires. Il est important dans tous les cas de prendre contact avec votre médecin spécialiste dès que possible.

60 Peut-on recevoir les résultats des examens médicaux en ligne?

Il est bien sûr possible d'obtenir les résultats biologiques de la part de son médecin. Il suffit de les demander à votre médecin référent qui les inclut dans votre compte-rendu de consultation. Les résultats peuvent être envoyés par voie postale, ou bien par voie dématérialisée via une messagerie sécurisée ou directement sur le site de service de l'assurance maladie :

monespacesante.fr

En savoir plus

61 Quelles précautions prendre pour un déplacement en France?

Le PTTi ne doit pas être un frein pour des déplacements ou voyages à condition d'être bien préparé. Il est impératif de préparer en amont vos projets de voyage avec votre médecin spécialiste qui vous expliquera comment minimiser les risques associés à votre situation médicale. Pour un déplacement en France, votre médecin pourra transmettre toutes les informations médicales nécessaires au centre clinique expert le plus proche de votre destination afin qu'ils puissent organiser votre prise en charge. Il est essentiel de s'assurer également que les hôpitaux proches de votre destination disposent des équipements adéquats. Vérifiez le centre expert le plus proche de votre destination sur cnr-mat.fr.

62 Quelles précautions prendre pour un déplacement à l'étranger?

Organiser un voyage à l'étranger nécessite plus de précautions. Il est recommandé d'être en rémission (activité ADAMTS13 normale) pour éviter des complications. Le voyage à l'étranger doit être particulièrement préparé avec votre médecin spécialiste pour organiser une prise en charge thérapeutique potentielle en fonction de la durée du voyage et de la destination. Les traitements du PTTi étant coûteux et spécifiques, l'hôpital doit disposer des ressources et de l'expertise nécessaire pour traiter une potentielle poussée de PTT.



ÉVOLUTION ET SUIVI DE LA MALADIE



66 Les difficultés à trouver les mots, à mémoriser, à se concentrer et réfléchir, pouvant apparaître à la suite d'un PTT, sont-elles réversibles?

Les troubles cognitifs sont fréquents après une poussée de PTT (jusqu'à 75 % des patients). Ils sont dépistés et explorés par des tests spécifiques par le spécialiste. Ils sont d'intensité et de durée variables et peuvent avoir un retentissement socioprofessionnel important. Autrement dit, ces troubles cognitifs ne sont pas toujours réversibles et demeurent imprévisibles, ce qui justifie un suivi au long cours. Dans un certain nombre de cas, ils sont dus à un stress post-traumatique, une dépression secondaire au diagnostic ou à l'hospitalisation initiale en soins intensifs. Une prise en charge psychologique et/ou psychiatrique peut aider à les améliorer (cf. Q66). Il peut aussi s'agir de séquelles de l'atteinte cérébrale du PTT nécessitant alors une prise en charge neurologique.

Le dosage de l'activité ADAMTS13 peut-il se faire dans un laboratoire d'analyse médicale en ville?

En 2025, la quasi-totalité des explorations d'ADAMTS13 sont réalisées dans les laboratoires des centres hospitaliers universitaires car elles font appel à une technologie très spécialisée. Cependant, les constructeurs d'automates et de réactifs ont développé différents tests permettant de mesurer plus facilement l'activité ADAMTS13 et les auto-anticorps anti-ADAMTS13 afin de les rendre accessibles à des laboratoires d'analyses médicales de ville (suivi d'un PTT en rémission ou suivi hebdomadaire d'un traitement à domicile). Depuis septembre 2024, ces analyses font partie de la nomenclature des actes de biologie médicale et sont remboursées par la sécurité sociale.

67 Peut-on avoir des ecchymoses lorsque l'activité ADAMTS13 est normale?

Les ecchymoses peuvent avoir différentes causes, telles que des traumatismes mineurs, des anomalies de la coagulation ou des vaisseaux sanguins ou bien certains traitements. Ainsi, même si l'activité ADAMTS13 est normale, plusieurs conditions peuvent être associées à l'apparition d'ecchymoses. Il n'y a donc pas de lien systématique entre l'activité ADAMTS13 et l'apparition d'ecchymoses. Cependant, en cas d'ecchymoses spontanées ou de grandes tailles, il est recommandé de consulter un médecin ou les urgences afin de vérifier la numération plaquettaire.

66

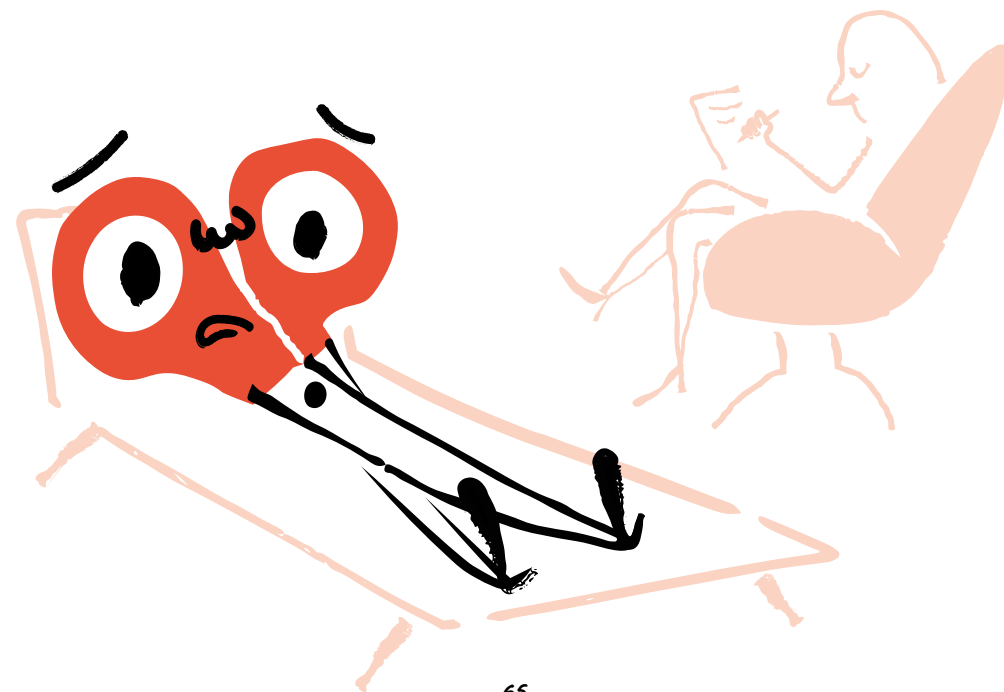
En savoir plus

Rapprochez-vous de votre généraliste et n'hésitez pas à consulter le site monsoutienpsy.ameli.fr pour une éventuelle prise en charge des séances.

Un suivi psychologique au décours du PTT est-il recommandé?

La crise aiguë et le diagnostic de la maladie génèrent un stress important chez les patients et constituent un bouleversement dans leur vie. Il y a souvent un avant et un après. Beaucoup de patients sentent leur qualité de vie, leur état émotionnel et leur moral impactés avec une angoisse importante de la rechute.

Il est possible et recommandé dans ce cas de se faire accompagner et soutenir dans cette épreuve pour retrouver une meilleure qualité de vie. Les proches sont eux aussi impactés et peuvent nécessiter un suivi psychologique.



Est-ce normal d'être fatigué après un épisode de PTT?

Une fatigue d'intensité variable, mais parfois très invalidante, est très fréquente chez les patients après un épisode. C'est également le cas pour tous les patients ayant nécessité une hospitalisation pour maladie grave autre que le PTT, en particulier pour ceux qui ont eu besoin d'être hospitalisés en soins intensifs et qui ont eu besoin de traitements lourds comme les échanges plasmatiques ou la dialyse. Cette fatigue disparaît généralement en quelques semaines après la sortie de l'hôpital. Toutefois, il est possible qu'elle persiste. Dans ce cas, il est nécessaire de réaliser un bilan par le biais de votre médecin généraliste voire de votre spécialiste pour une meilleure prise en charge.

Comment gérer la fatigue associée au PTT?

Cette fatigue s'améliore généralement avec le repos et la rémission de la maladie. Ceci nécessite la plupart du temps un arrêt de travail initial d'un mois, prescrit par le médecin. En cas de persistance de la sensation de fatigue passé ce délai, il peut être nécessaire d'effectuer un nouveau bilan à la recherche d'une cause autre que le PTT. Une cure de vitamines peut s'avérer nécessaire. Cela peut nécessiter la prolongation de l'arrêt de travail. Il est nécessaire de signaler cette fatigue inhabituelle aux médecins qui vous suivent. L'association de patients Adamts13 peut également être de bon conseil et vous donner des pistes pour gérer au mieux cette fatigue transitoire.

La dépression fait-elle partie des conséquences potentielles des suites d'un épisode de PTT?

Une dépression secondaire au diagnostic ou à la prise en charge initiale peut survenir à cause de différents facteurs souvent intriqués. Parmi ces facteurs, on peut trouver le séjour en réanimation et le stress lié au risque de récurrence. De plus, le contraste entre le peu de signes physiques visibles et les risques importants associés à la maladie, ainsi que sa rareté, peuvent engendrer un sentiment d'incompréhension de la part de l'entourage.

Doit-on avoir une alimentation particulière?

Il n'y a aucune alimentation conseillée ou déconseillée chez les patients porteurs d'un PTT, qu'il soit autoimmun ou congénital.

Peut-on jeûner quand on a un PTT?

Si les situations clinique et biologique sont stables, il n'y a en principe pas de risque lié au jeûne pour les patients. Toutefois, il est important de prendre en compte les éventuelles séquelles dues à la phase aiguë du PTT. En tous les cas, le jeûne n'est pas anodin pour un patient atteint de maladie chronique et en particulier du PTT. Il est impératif de discuter avec le médecin spécialiste d'un projet de jeûne pour évaluer les potentielles contre-indications.

Peut-on réaliser un don de sang, d'organes ou de moelle osseuse?

A priori, il existe une contre-indication au don de sang pour les patients porteurs d'un PTT. Concernant le don d'organes et de moelle osseuse, il n'existe à priori pas de contre-indication. Néanmoins la législation évolue fréquemment. Avant tout don, vérifiez sa possibilité auprès de l'agence de la biomédecine.

Existe-t-il des précautions particulières à prendre lorsque l'on part en vacances?

Avant de partir en vacances, il est important que le patient ainsi que ses proches aient acquis une bonne connaissance de la maladie et des signes évocateurs d'une rechute. Assurez-vous auprès de votre médecin que votre état clinique et votre taux d'ADAMTS13 soient optimaux. Emportez avec vous la carte d'urgence PTT décrivant votre pathologie, avec les coordonnées de votre centre expert référent. Pour plus d'informations sur cette carte, renseignez-vous auprès du CNR-MAT (à l'étranger, préférez une version anglaise). Cette carte récapitule les axes de prise en charge en cas de poussées ou d'épisodes dans un centre non expert. À l'étranger, une précaution particulière doit être apportée notamment en termes de prise en charge financière (carte d'assurance européenne, conditions de rapatriement sanitaire).

RECHUTE



74 Qu'est-ce que c'est ?

Quels sont les différents types ? ¹

Une **rechute** dans le cadre du PTTi correspond à la réapparition des symptômes de la maladie après une période d'amélioration ou de rémission. On distingue la rechute clinique de la rechute biologique (aussi appelée «rechute ADAMTS13»). Elles peuvent être précoces (quelques semaines ou mois après le traitement) ou tardives (plusieurs mois ou années après rémission) :

- **La rechute clinique** se définit par la réapparition des symptômes après une période de rémission d'au moins 30 jours. On constate aussi une anémie et une thrombopénie. Cela s'accompagne systématiquement d'un déficit sévère en ADAMTS13.
- **La rechute biologique** ne s'accompagne pas de modification clinique ni d'anomalie des paramètres hématologiques (absence d'anémie et taux de plaquettes normal). Les sujets sont donc asymptomatiques. L'activité ADAMTS13 est cependant basse (inférieure à 20 %) et le risque d'évolution vers une rechute clinique en l'absence de traitement **préemptif** (prioritaire) ou prophylactique (au long cours) est important.

75 Quelles en sont les causes dans le PTTi ?

Quel est le risque de rechute ? ¹

Les rechutes dans le PTTi peuvent survenir pour plusieurs raisons :

- **Inadéquation ou non-adhérence du traitement** : Une réponse insuffisante ou le non-respect du traitement initial peut favoriser une rechute. Si le traitement est interrompu trop tôt ou n'est pas complètement efficace, les symptômes peuvent réapparaître.
- **Perturbation du système immunitaire** : Les auto-anticorps anti-ADAMTS13 peuvent persister même après une rémission sans que la cause en soit connue et peuvent réactiver la maladie en inhibant l'ADAMTS13.
- **Infections ou stress** : Des facteurs externes comme une infection ou un stress important peuvent déclencher une rechute chez les patients ayant déjà un déficit sévère en ADAMTS13.

70 Un épisode de PTT peut-il déclencher des règles hémorragiques? Ces règles peuvent-elles être à l'origine d'une rechute?

Un épisode de PTT ne déclenche pas des règles hémorragiques mais la thrombopénie associée au PTTi peut rendre les saignements des règles plus importants. En revanche, les règles ne sont jamais à l'origine d'une rechute de PTT.

Est-ce que le risque de rechute persiste si je reçois un traitement préemptif?

Un traitement préemptif (prioritaire) immunomodulateur est administré si l'activité ADAMTS13 est en dessous de 20 % lors d'un suivi en rémission. Il permet d'éviter une rechute clinique en éliminant les auto-anticorps anti-ADAMTS13 responsables de cette baisse (le risque étant écarté au-delà de 20 %). Toutefois, la réponse au traitement préemptif est variable et le taux protecteur n'est pas toujours atteint. Dans ces rares cas, un traitement immunomodulateur de seconde intention est mis en place tant que le risque de rechute n'est pas écarté. Un suivi médical régulier reste donc essentiel pour surveiller les signes précoces de rechute et ajuster le traitement en conséquence.

71 Après combien de temps sans rechute peut-on arrêter le suivi?

Pour le PTTi, le suivi médical reste essentiel, même en l'absence prolongée de rechute. En d'autres termes, le suivi médical est indiqué à vie chez un patient ayant fait un PTTi. En général, une absence de rechute pendant au moins 5 ans peut permettre de discuter d'un allègement du suivi, mais la décision dépend de chaque cas et des recommandations du médecin spécialiste. Dans tous les cas, un suivi trimestriel de l'activité ADAMTS13 et une consultation biannuelle avec le spécialiste sont recommandés pour assurer une surveillance de la santé globale du patient.

72 Un choc émotionnel peut-il être à l'origine d'une rechute?

Le stress intense, qu'il soit physique ou émotionnel, est connu pour affecter le système immunitaire, et peut potentiellement aggraver des maladies auto-immunes comme le PTTi. Le stress libère des hormones et des molécules pro-inflammatoires qui pourraient déséquilibrer la réponse immunitaire, favoriser la réactivation de la production d'auto-anticorps anti-ADAMTS13, et conduire ainsi à une rechute.

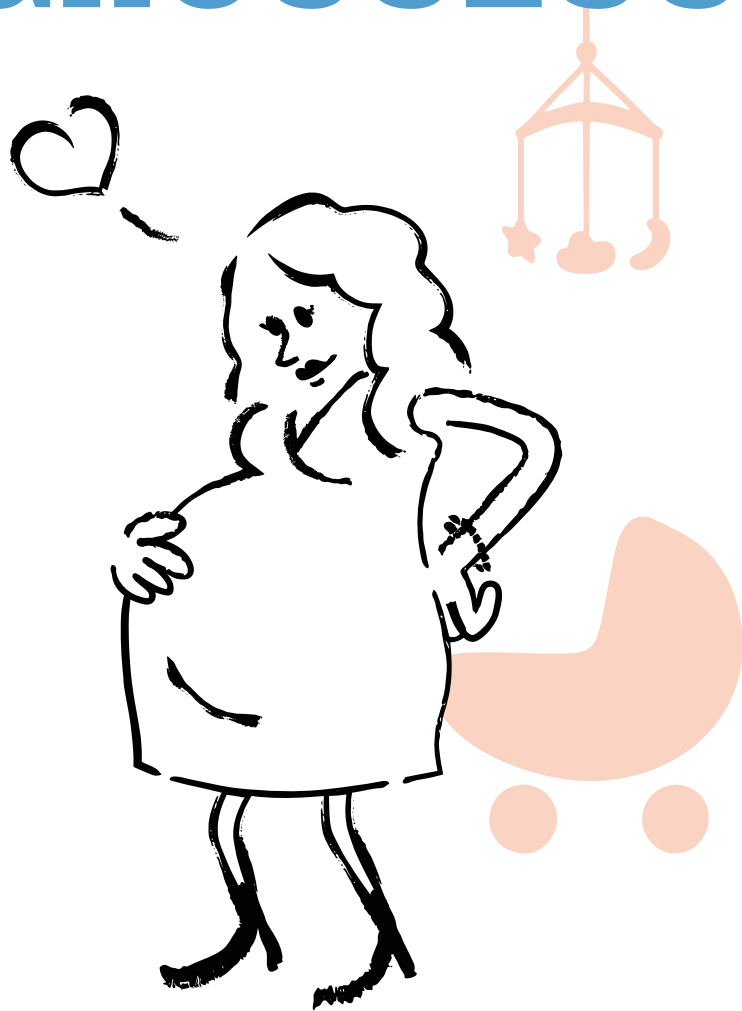
Bien que ce lien ne soit pas systématique, il est conseillé aux patients atteints de PTTi de gérer activement leur stress et de recourir à des stratégies de relaxation ou de soutien psychologique pour minimiser ce risque. Pour plus d'informations, n'hésitez pas à vous rapprocher de l'association de patients Adamts13.



8 Peut-on en guérir définitivement?

Le PTTi est une maladie chronique caractérisée par un risque de rechutes. Une guérison définitive, c'est-à-dire l'éradication définitive des auto-anticorps anti-ADAMTS13 (cf. Q56), reste rare. Grâce aux traitements, il est possible d'atteindre des rémissions longues et stables, parfois sur plusieurs années. Cependant, la persistance des cellules produisant les auto-anticorps anti-ADAMTS13 peut entraîner des réactivations de la maladie. Pour cette raison, un suivi médical régulier est recommandé, même en rémission, afin de surveiller tout signe de rechute et d'adapter le traitement si nécessaire.

GROSSESSE



8 Doit-on parler de son projet de grossesse à son médecin?

Pour éviter des complications liées à la grossesse, il est impératif de parler de son projet de grossesse avec son médecin afin de s'assurer que le taux d'ADAMTS13 avant la grossesse soit au-dessus de 50 %. En effet, ce taux a tendance à diminuer de manière progressive à partir du second trimestre. À l'inverse, le taux de FVW a tendance à augmenter, ce qui favorise le risque de rechute de PTTi. Dans tous les cas, la grossesse doit être encadrée par une équipe médicale pluridisciplinaire et l'activité ADAMTS13 doit être monitorée tout au long de la grossesse.



Est-ce que les anticorps anti-ADAMTS13 peuvent affecter mon bébé?

À ce jour, il n'existe pas de données démontrant que les auto-anticorps anti-ADAMTS13 traversent la barrière placentaire pendant la grossesse ou puissent être sécrétés dans le lait maternel. Pour toute information supplémentaire à ce sujet, veuillez consulter votre médecin spécialiste.

Si le taux d'ADAMTS13 chute quels sont les risques et quel suivi pour la femme enceinte et son fœtus?

Il existe un risque important de rechute du PTTi et de souffrance fœtale en cas d'activité en ADAMTS13 inférieure à 20 %. Dans cette situation, il est nécessaire de discuter un traitement préemptif de manière multidisciplinaire. En cas d'activité ADAMTS13 basse (<50 %) mais restant supérieure à 20 %, une surveillance plus rapprochée doit être mise en place.

L'allaitement est-il possible? Si oui, existe-t-il un risque de transmission pour le nourrisson?

L'allaitement est possible pour une femme atteinte de PTTi (cf. Q82). Cependant, en cas de traitement antithrombotique en cours ciblant le FVW, l'allaitement est contre-indiqué. Pour tout autre traitement, n'hésitez pas à en référer à votre médecin spécialiste.

VIE COURANTE



Existe-t-il des médicaments que l'on doit éviter?

Il existe de manière exceptionnelle des médicaments pouvant favoriser la survenue d'un PTTi. C'est pourquoi, dans tous les cas, la prise de nouveaux médicaments doit faire l'objet d'une discussion avec votre médecin spécialiste.

Peut-on se faire tatouer?

Il est impératif de discuter avec votre médecin d'un projet de tatouage car il existe des contre-indications avec certains traitements du PTTi. Si votre situation clinique est stable en dehors de toute prise de traitement pendant plus de six mois (complications infectieuses) et de rechute, le tatouage peut être envisagé après avis médical.

Peut-on réaliser des injections de botox, une épilation définitive laser ou du maquillage permanent?

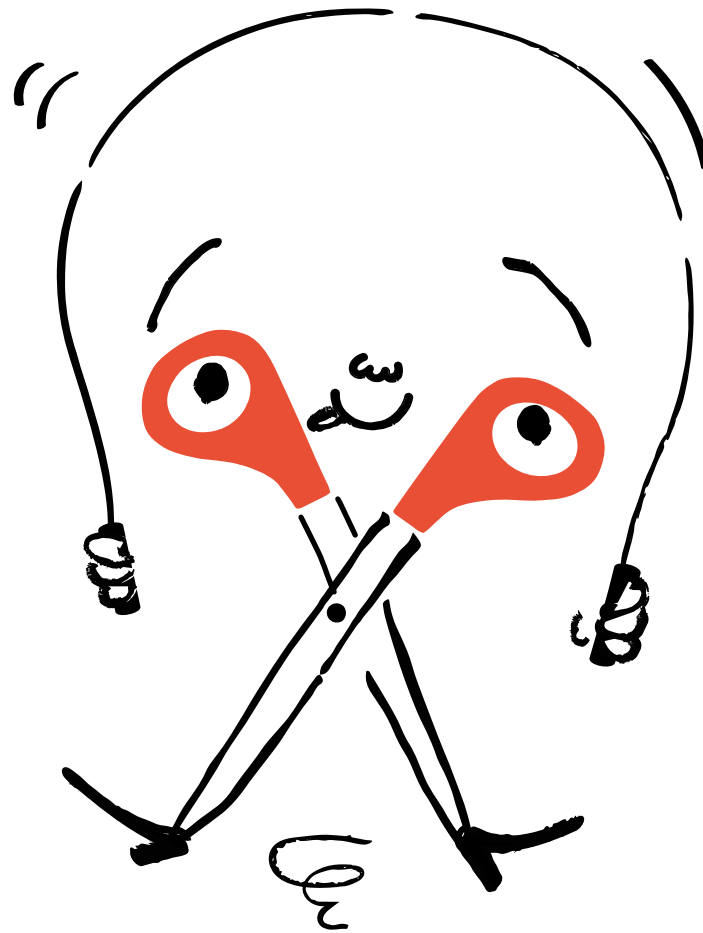
Les mêmes préconisations que pour le tatouage (cf. Q86) s'appliquent pour la réalisation d'injections de botox, d'épilation définitive au laser ou de maquillage permanent.

Peut-on travailler normalement et exercer tous les métiers?

Théoriquement, aucun métier n'est contre-indiqué. Néanmoins, le PTTi nécessite une surveillance spécialisée en raison d'un risque potentiel de rechute et une accessibilité à des centres médicaux pouvant prodiguer des soins en cas de poussée. Pour de rares métiers pouvant limiter cette accessibilité (travail sur plateforme, bateaux, aviation, etc.), il est important de discuter de votre situation ou projet professionnel avec votre spécialiste.

Peut-on pratiquer tout type d'activités sportives?

En dehors des épisodes aigus et de la période de traitement, il n'existe aucune contre-indication aux activités sportives. Une activité sportive régulière est même recommandée pour lutter contre les facteurs de risque cardiovasculaire.

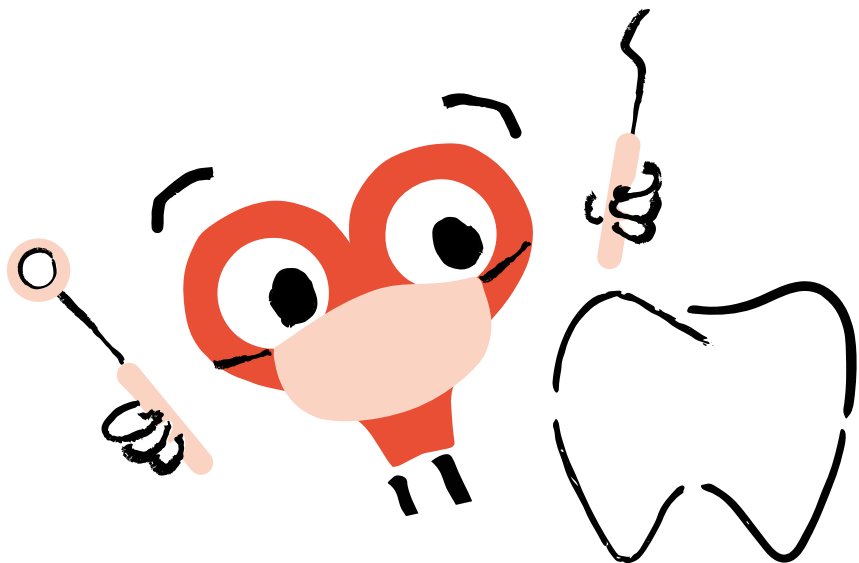


900 Peut-on se faire vacciner et comment?

Les vaccinations doivent être réalisées selon le calendrier vaccinal. Cependant, il existe des précautions à prendre. D'une part, les vaccins doivent être réalisés quand l'activité ADAMTS13 est normale et au moins à six mois de distance d'un traitement immunosuppresseur. D'autre part, l'utilisation de vaccins vivants atténués doit se faire suffisamment à distance d'un traitement immunosuppresseur après discussion avec le médecin spécialiste. Parmi les vaccins recommandés chez les patients atteints de PTTi figurent les vaccins contre le pneumocoque, la grippe et la COVID-19.

01 Existe-t-il des précautions particulières pour les soins dentaires?

Les patients atteints de PTTi peuvent recevoir des soins dentaires, mais certaines précautions sont nécessaires. Il est important d'informer le dentiste de la maladie, de réaliser le soin à distance d'une poussée de PTT et en dehors de tout traitement pouvant altérer la coagulation. Enfin, pour vous prévenir de potentiels risques pour des actes invasifs, renseignez-vous auprès de votre médecin spécialiste avant toute intervention dentaire.



901 Existe-t-il des précautions à prendre avant une intervention chirurgicale ou une anesthésie?

En cas de PTTi, toute intervention chirurgicale, même mineure, doit être signalée à votre médecin spécialiste. Il est conseillé de réaliser ces interventions lorsque votre situation clinique est stable, hors des rechutes et des périodes de traitements. Une évaluation préalable de l'activité ADAMTS13 et de la numération plaquettaire est indispensable. Selon les résultats, un traitement préventif peut être mis en place pour éviter une rechute liée au stress chirurgical. La coordination entre l'anesthésiste, le chirurgien et le spécialiste est essentielle.

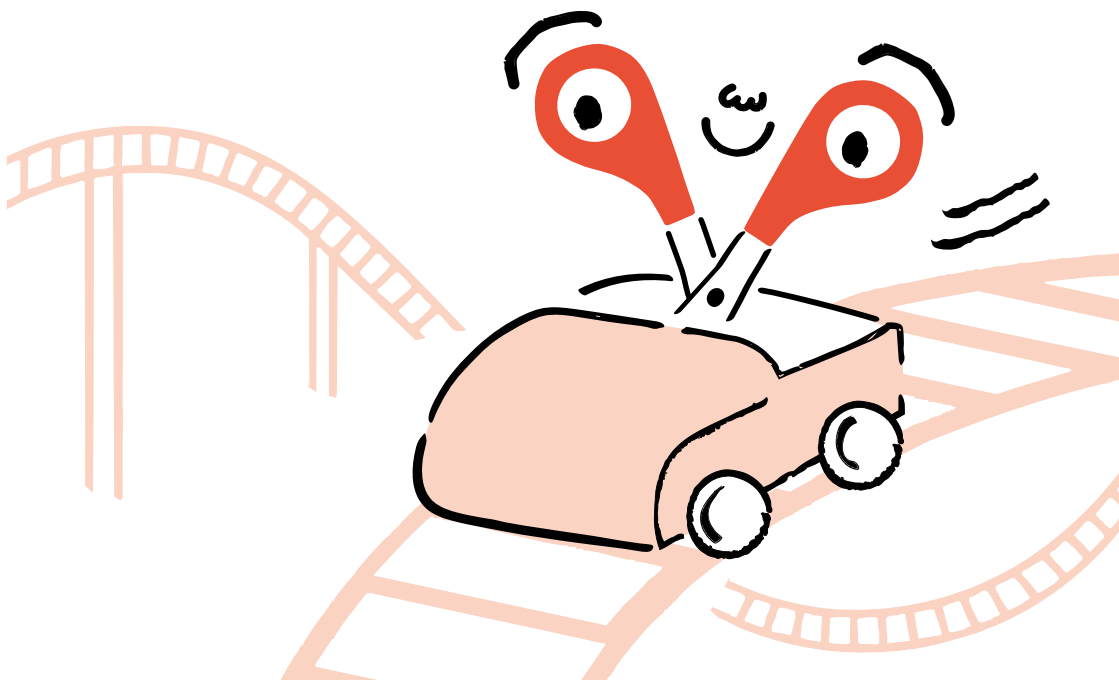
02 Puis-je utiliser un contraceptif hormonal avec un PTTi?

La contraception hormonale est tout à fait envisageable chez une patiente atteinte de PTTi, mais le choix de la solution contraceptive doit être soigneusement adapté à votre situation médicale. Certains contraceptifs hormonaux, notamment ceux contenant des œstrogènes (ex : pilules combinées classiques), peuvent augmenter le risque de thrombose. Ce risque est particulièrement important chez les personnes présentant une maladie thrombotique ou possédant d'autres facteurs de risque cardiovasculaire (tabac, surpoids, hypertension, etc.). Dans le cadre du PTTi, ce risque doit être évalué en fonction de la situation clinique, ce qui nécessite une concertation entre le médecin spécialiste et le gynécologue.

03 Est-ce normal d'avoir des taux d'ADAMTS13 qui varient?

L'activité ADAMTS13 peut varier et diminuer dans certaines situations comme une infection, une inflammation, une grossesse, ou avec l'âge. L'activité ADAMTS13 varie ainsi naturellement.

Cependant, chez un patient qui a fait un PTTi, en cas de diminution de l'activité ADAMTS13 entre deux prélèvements de suivi, sans aucun contexte associé, il est important de contrôler ce résultat sur un nouveau prélèvement et de surveiller régulièrement l'activité ADAMTS13. Cette surveillance rapprochée permet de détecter une éventuelle rechute biologique en ADAMTS13 (taux inférieur à 20 %), ce qui pourrait justifier un traitement préemptif afin d'éviter une rechute clinique.



Pourquoi est-ce que l'activité ADAMTS13 au cours du suivi reste stable chez certains patients et pas chez d'autres?

En rémission, l'activité ADAMTS13 peut rester normale et stable chez certains patients suivis pour un PTTi. Cependant, chez d'autres patients, l'activité ADAMTS13 peut diminuer jusqu'à devenir inférieure à 20 %, ce qui indique une rechute biologique en ADAMTS13. À ce jour, aucune cause spécifique de cette rechute biologique en ADAMTS13 n'a été clairement identifiée malgré les récentes avancées dans la connaissance de la maladie. Autrement dit, tous les patients n'ont pas la même évolution de leur PTTi malgré des prises en charge identiques et la raison en demeure inconnue.

Durant son suivi, quels autres paramètres faut-il regarder en dehors de l'activité ADAMTS13?

L'activité ADAMTS13 demeure le meilleur paramètre pour prédire le risque de rechute clinique du PTTi. En fonction des cas et de la présentation clinique d'autres paramètres peuvent être également mesurés : numération plaquettaire, formule sanguine et plaquettes, LDH, fonction rénale et bilan métabolique.

Peut-on ressentir des douleurs articulaires et quelles en sont les causes?

Oui, les patients atteints de PTTi peuvent ressentir des douleurs articulaires. Ces douleurs peuvent résulter du PTTi lui-même ou bien être secondaires à certains traitements. Il est important de consulter régulièrement son médecin traitant pour évaluer la cause de ces douleurs et ajuster le traitement si nécessaire.

Quel est le risque pour des patients atteints de PTTi de développer une autre maladie auto-immune?

Les patients atteints de PTTi, comme tout patient ayant une maladie auto-immune, sont plus à risque d'en développer une autre. Cette dernière peut être connue avant la première poussée de PTT, être diagnostiquée à cette occasion, ou survenir au cours du suivi. Les plus fréquentes sont le lupus érythémateux aigu disséminé et le syndrome de Gougerot-Sjögren. Une autre maladie auto-immune sera ainsi diagnostiquée chez environ 10 % des patients ayant un PTTi.

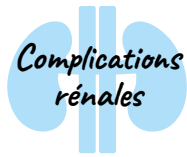
99

Quelles complications peuvent survenir après un PTTi?

Après une poussée de PTTi, plusieurs complications peuvent survenir, même en rémission :



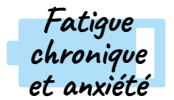
- Séquelles neurologiques : maux de tête chroniques, troubles de la mémoire, difficultés de concentration. Ces troubles sont le plus souvent transitoires mais peuvent également perdurer.



- Complications rénales : dommages aux reins pouvant aller jusqu'à l'insuffisance rénale chronique.



- Hypertension : risque d'hypertension artérielle nécessitant parfois un traitement.



- Fatigue chronique et anxiété : fatigue persistante et troubles de l'humeur (cf. Q47, Q49).

Ces complications nécessitent un suivi médical régulier pour les dépister et les traiter efficacement.

100

Quels progrès peut-on encore espérer en termes de recherche, de soin et de suivi dans les années à venir?

La recherche se concentre notamment sur le développement de traitements plus ciblés dont l'objectif serait de réduire le risque de rechute et de minimiser les effets secondaires. En matière de suivi, des outils de monitoring plus précis, comme les biomarqueurs sanguins et les applications de santé connectée, pourraient améliorer la détection précoce des rechutes et faciliter la gestion quotidienne de la maladie.

En somme, les avancées récentes et futures dans le domaine du PTT autoimmun offrent des perspectives encourageantes pour la prise en charge et la qualité de vie des patients. La collaboration active entre chercheurs, cliniciens et associations de patients est cruciale pour accélérer ces progrès.



Takeda France S.A.S.
16, Place de l'Iris, 92400 Courbevoie - Tel : 01 40 67 33 00
Pharmacovigilance : AE.FRA @takeda.com
Information médicale : medinfoEMEA@takeda.com/01 40 67 32 90

VV-MEDMAT-123024, Septembre 2025

© 2025 Takeda France - Tous droits réservés.