

LE PTT

EN 100 QUESTIONS,
versant congénital



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 filière 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 filière 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 congénital, 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 congénital. Le chapitre « évolution et suivi de la maladie » est divisé en sous-chapitres regroupant les questions par thématiques pour plus de clarté : rechute, grossesse, enfant et enfin adolescents et adultes. 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 Thrombocytopénique (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 Thrombocytopénique, 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

Allo-immunisation, *n.f.* : production par l'organisme d'anticorps inhibant une molécule étrangère.

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

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

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».

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.

Gène, *n.m.* : portion d'ADN qui contient les informations nécessaires à la synthèse d'une molécule.

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

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

Hématurie, *n.f.* : présence de sang dans les urines.

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.

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.

Mutation, *n.f.* : modification de la séquence d'un gène.

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

Oligurie, *n.f.* : diminution de la production d'urine.

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.

Prophylaxie, *n.f.* : ensemble des mesures ayant pour but de prévenir l'apparition, la propagation ou l'aggravation d'une maladie.

PTT congénital (PTTc), *n.m.* : PTT causé par des mutations génétiques du gène codant l'ADAMTS13.

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 manifestations cliniques et notamment d'une anémie et d'une thrombopénie.

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.

n.f. : nom féminin ; *n.m.* : nom masculin

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 congénital

25. Qu'est-ce qu'un gène?	32
26. Qu'est-ce qu'une mutation d'un gène?	32
27. Qu'est-ce qu'un PTT congénital (PTTc)? Est-ce la même chose qu'un PTT héréditaire?	33
28. Qu'est-ce qui déclenche la maladie?	33
29. Est-ce que les personnes atteintes de PTTc peuvent transmettre la maladie à leurs enfants?	34
30. Est-ce que la maladie peut exister dans la famille proche?	34

Diagnostic et prise en charge 36

31. Existe-t-il une association de patients atteints de PTT? Quel est son rôle?	38
32. Les médecins sont-ils sensibilisés à cette maladie rare?	39
33. Existe-t-il une organisation nationale spécifique pour la prise en charge du PTT?	39
34. Quels sont les symptômes de la maladie?	42
35. Quelles sont les anomalies visibles sur une prise de sang?	43

36. Qu'est-ce qu'une Affection Longue Durée (ALD)? Puis-je en bénéficier avec le PTT? 44

37. Peut-on bénéficier d'une Allocation Adulte Handicapé (AAH) avec le PTT? 44

38. Le médecin généraliste est-il compétent pour le suivi du patient atteint de PTT? 45

39. Quelles interactions entre mon médecin généraliste et le médecin spécialiste pour mon suivi de routine? 45

Spécificité du PTT congénital

40. À quel âge est-on diagnostiqué d'un PTTc? 46

41. Combien de cas de PTTc sont recensés en France? 46

42. Quelle est l'espérance de vie des patients atteints de PTTc? 46

43. Comment se fait le diagnostic de PTTc? 47

44. Quels sont les différents tests et analyses réalisés pour faire un diagnostic de PTTc? 47

45. Est-ce qu'un PTTc peut être suivi en dehors des grandes villes en France? 50

46. Quels sont les symptômes spécifiques du PTTc? 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 congénital 52

50. Quels sont les principaux traitements du PTTc? 54

51. Quels sont les effets indésirables des traitements du PTTc? 55

52. Le traitement du PTTc est-il pris en charge par la sécurité sociale? 55

53. Peut-on se procurer les traitements du PTTc en pharmacie de ville? 55

54. Que faire si l'on rate un RDV à l'hôpital pour la prise de son traitement? 56

55. Peut-on demander à son médecin d'espacer les administrations de traitement? 56

56. Peut-on recevoir les résultats des examens médicaux en ligne? 56

57. Quelles précautions prendre pour un déplacement en France ou à l'étranger? 57

Évolution et suivi de la maladie 58

58. Les difficultés à trouver les mots, à mémoriser, à se concentrer et réfléchir, pouvant apparaître à la suite d'un PTT, sont-elles réversibles? 60

59. Le dosage de l'activité ADAMTS13 peut-il se faire dans un laboratoire d'analyse médicale en ville? 60

60. Peut-on avoir des ecchymoses lorsque l'activité ADAMTS13 est normale? 60

61. Un suivi psychologique au décours du PTT est-il recommandé? 61

62. Est-ce normal d'être fatigué après un épisode de PTT? 62

63. Comment gérer la fatigue associée au PTT? 62

64. La dépression fait-elle partie des conséquences potentielles d'un épisode de PTT? 62

65. Doit-on avoir une alimentation particulière? 63

66. Peut-on jeûner quand on a un PTT? 63

67. Peut-on réaliser un don de sang, d'organes ou de moelle osseuse? 63

68. Existe-t-il des précautions particulières à prendre lorsque l'on part en vacances? 63

Spécificité du PTT congénital

Rechute : 64

69. Qu'est-ce que c'est? Est-ce systématique et quels sont les différents types? 65

70. Quels sont les facteurs ou situations pouvant déclencher une rechute de PTT? 65

71. Quelle conduite à tenir en France? 65

72. Quelle conduite à tenir à l'étranger? 66

73. Est-ce que le risque de rechute persiste si je reçois un traitement prophylactique? 66

Grossesse : 67

74. Quelles complications peuvent survenir avec un PTTc? 68

75. Doit-on parler de son projet de grossesse à son médecin? 68

76. Est-ce que la maladie est transmissible à l'enfant? 68

77. Lorsqu'on déclenche un PTTc lors d'une grossesse, quel risque pour les grossesses ultérieures? 69

Enfant : 70

78. Doit-il faire l'objet d'une surveillance particulière notamment lorsqu'il joue avec ses amis? 71

79. Peut-il suivre une scolarité normale? 71

80. Peut-il pratiquer tous les sports? 71

81. Quels symptômes doivent alerter au cours du suivi? 72

82. À quel moment doit-on amener son enfant aux urgences? 73

83. Peut-il se faire vacciner en suivant normalement le calendrier vaccinal recommandé et autres vaccinations conseillées? 74

84. Quels aspects particuliers pour le suivi médical? 74

85. Peut-on avoir un animal de compagnie à la maison? 75

Adolescents et adultes : 76

86. Peut-on entreprendre tout type d'études? 77

87. La maladie a-t-elle des caractéristiques physiques visibles? 77

88. Existe-t-il un risque de déclencher un épisode de PTT à cause des règles? 77

89. Existe-t-il des médicaments que l'on doit éviter? 78

90. Peut-on se faire tatouer? 78

91. Peut-on réaliser des injections au botox, une épilation définitive laser ou du maquillage permanent? 78

92. Peut-on travailler normalement et exercer tous les métiers? 78

93. Peut-on pratiquer tout type d'activités sportives? 79

94. Peut-on se faire vacciner et comment? 80

95. A-t-on en permanence une activité ADAMTS13 indétectable (inférieure à 10 %)? 80

96. Quelles situations nécessitent un traitement prophylactique? 80

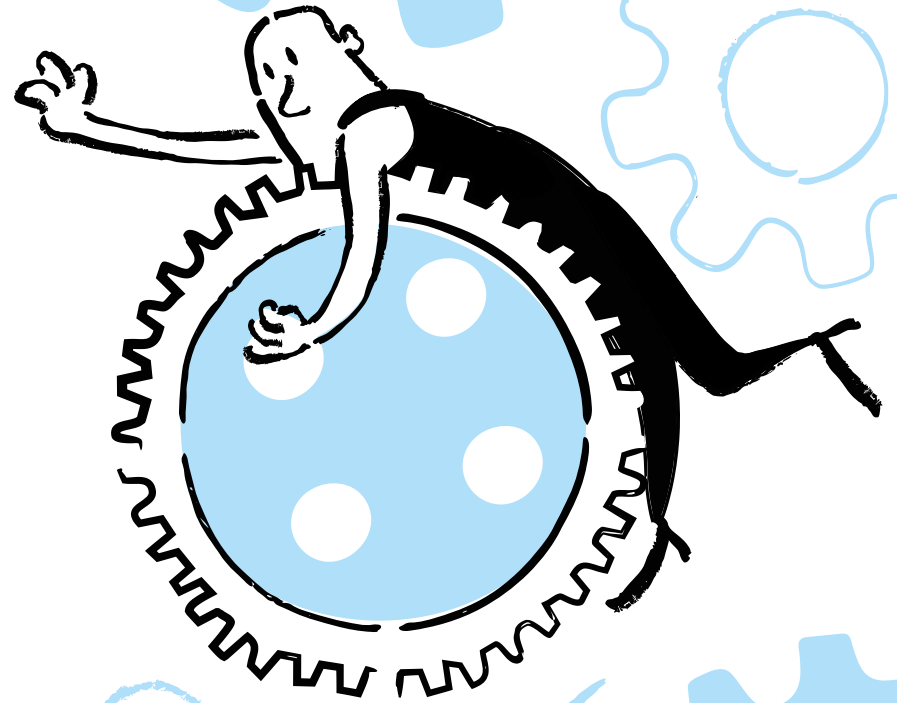
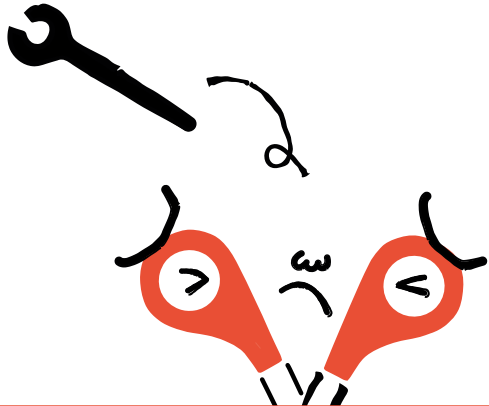
97. Quels sont les risques à long terme du PTTc? 81

98. Peut-on guérir définitivement du PTTc? 81

99. Durant mon suivi, quels paramètres biologiques est-il important de suivre régulièrement? 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



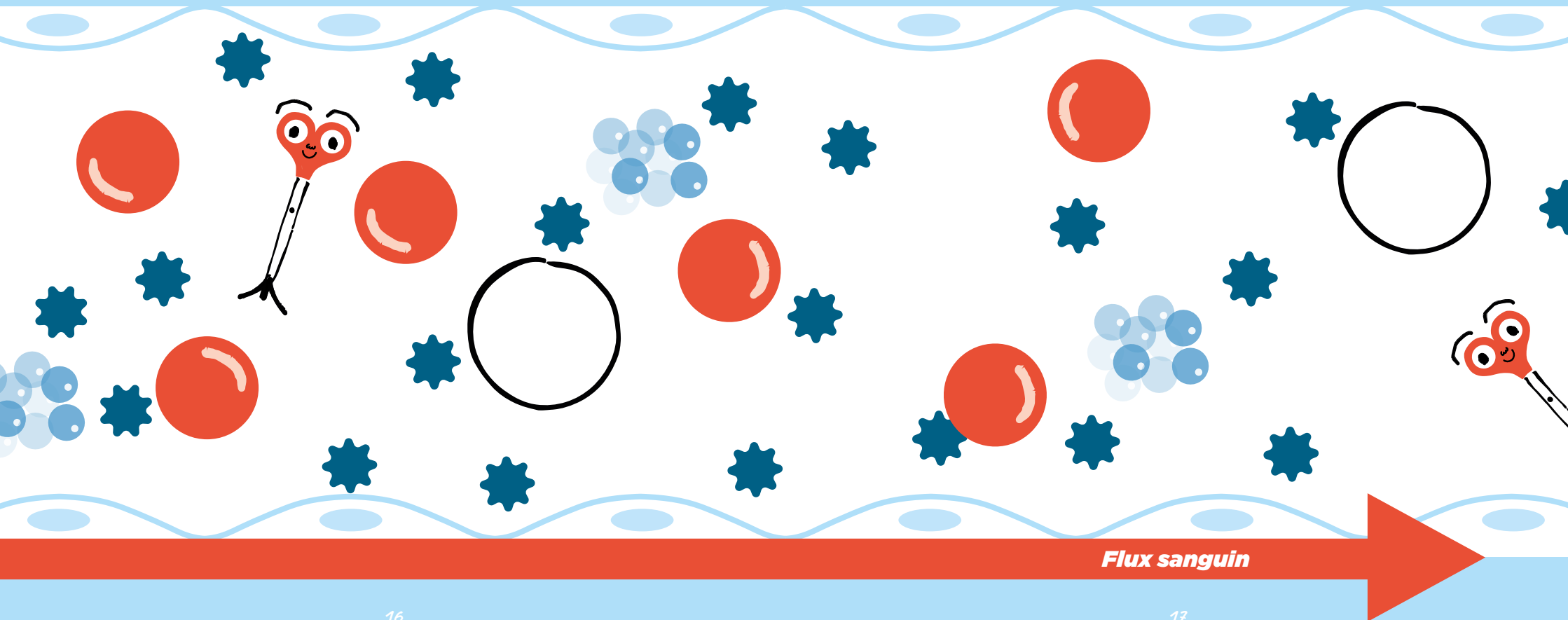
Globule blanc



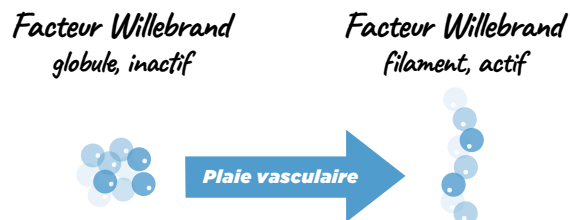
ADAMTS13
(configuration fermée)



Facteur Willebrand
(forme globulaire)



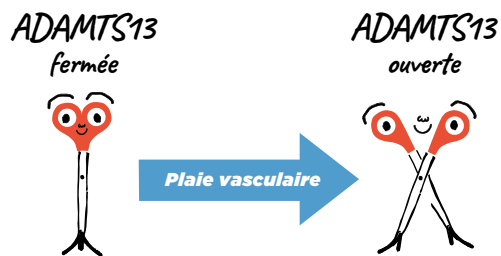
01



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?

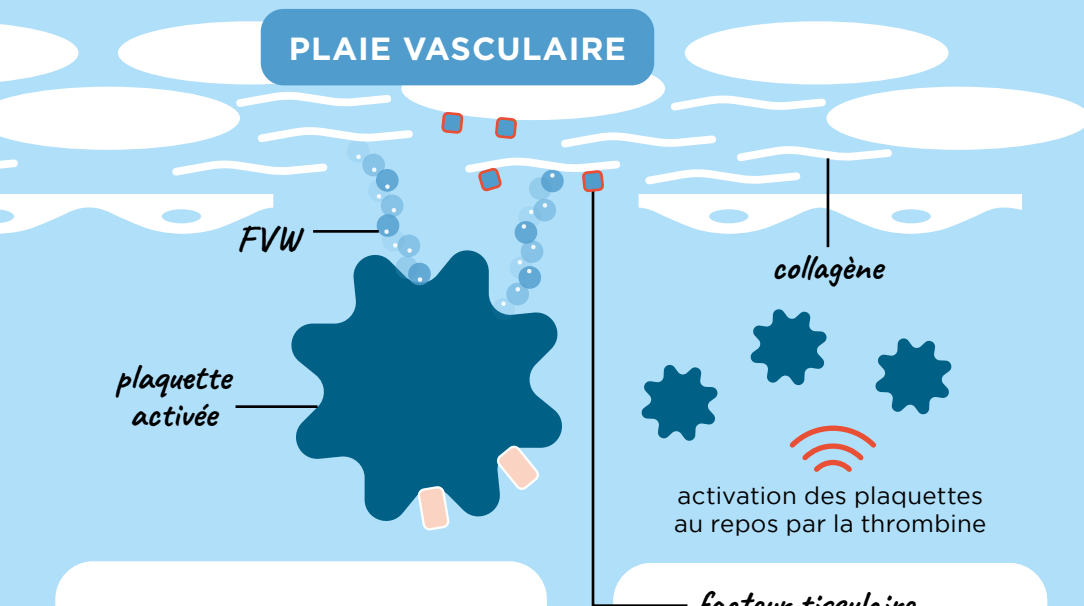
Les **plaquettes** sont des petits fragments de cellules sans noyau présentes dans le sang. Elles jouent un rôle essentiel dans la coagulation. Leur rôle principal est de former un **caillot** (bouchon) avec d'autres protéines du sang pour arrêter un saignement en cas de blessure. La durée de vie d'une 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?

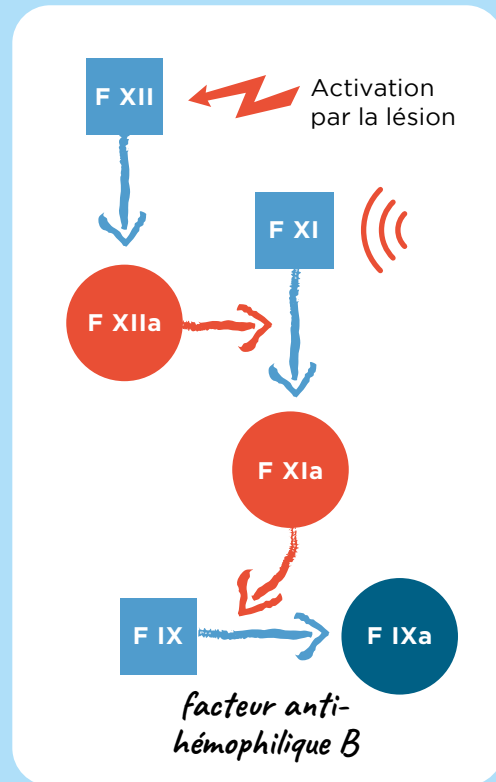
Une **thrombopénie** est une diminution anormale du nombre de plaquettes dans le sang (<150 G/L). En fonction de la profondeur de la thrombopénie, les patients peuvent présenter des saignements plus ou moins fréquents et spontanés (saignements du nez appelés **épistaxis**, ou des gencives appelés **gingivorragies**, 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.

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

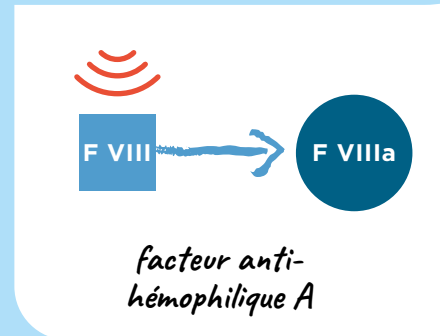
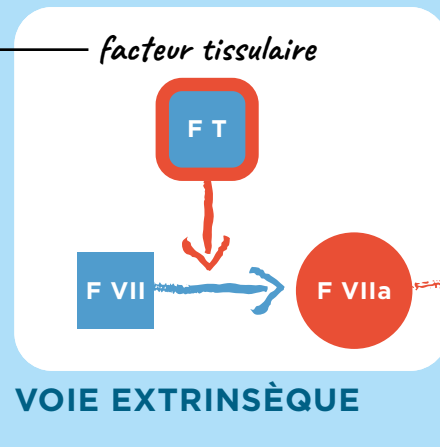
La **coagulation** est l'ensemble de phénomènes normaux et essentiels, dits physiologiques permettant de prévenir et d'arrêter un saignement. En cas de blessure au niveau d'un vaisseau sanguin, un caillot doit rapidement être créé afin d'éviter une perte trop importante de sang. L'**hémostase** est un 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.



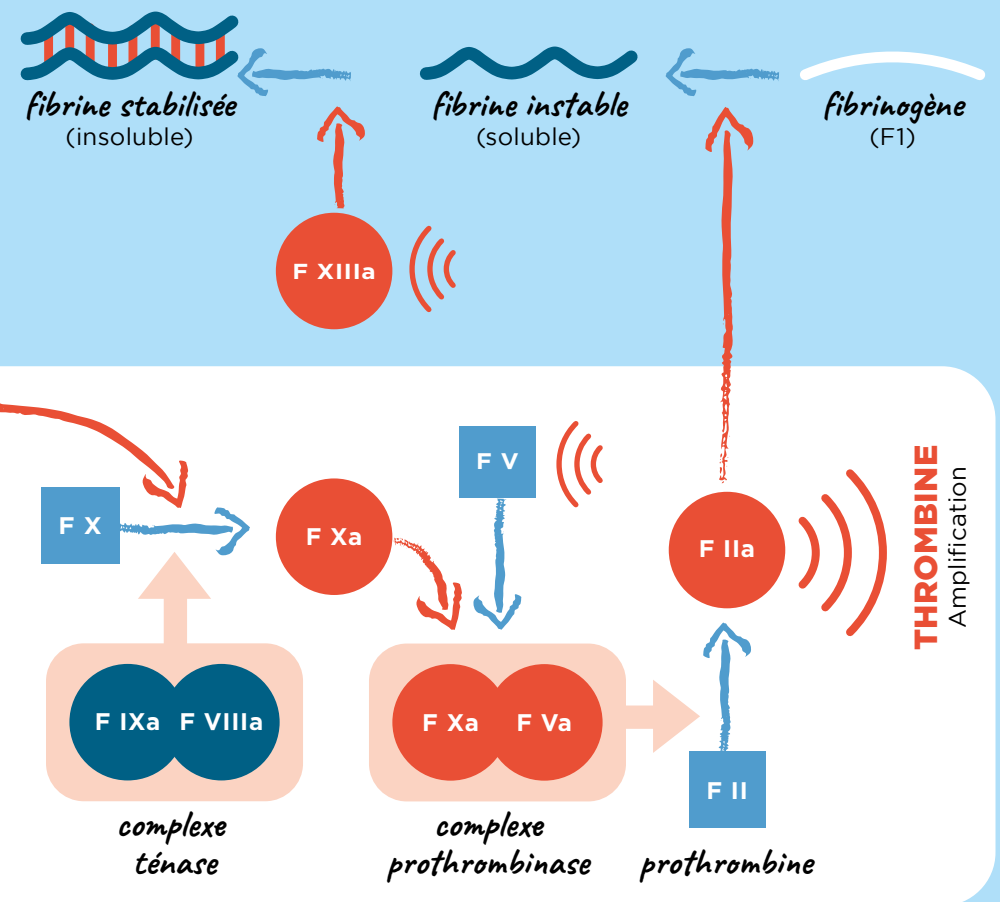
CASCADE DE LA COAGULATION



VOIE INTRINSÈQUE



VOIE COMMUNE
activation du facteur X



→ 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.

4 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.

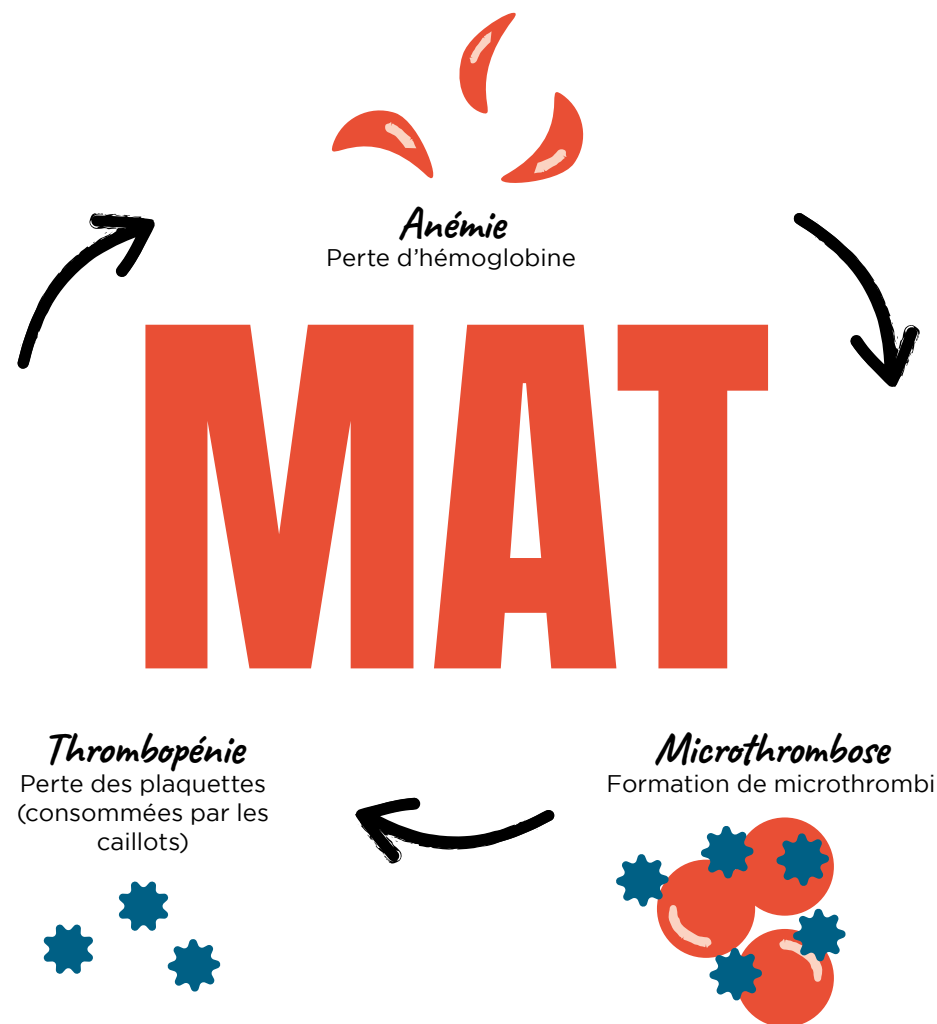
Cependant, il arrive parfois que ce système de défense se dérègle. Dans les maladies auto-immunes, le système immunitaire reconnaît des cellules, des protéines ou des tissus de l'organisme comme des substances étrangères. Les maladies auto-immunes peuvent affecter différents organes, entraînant une diversité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

15 Qu'est-ce qu'un purpura?

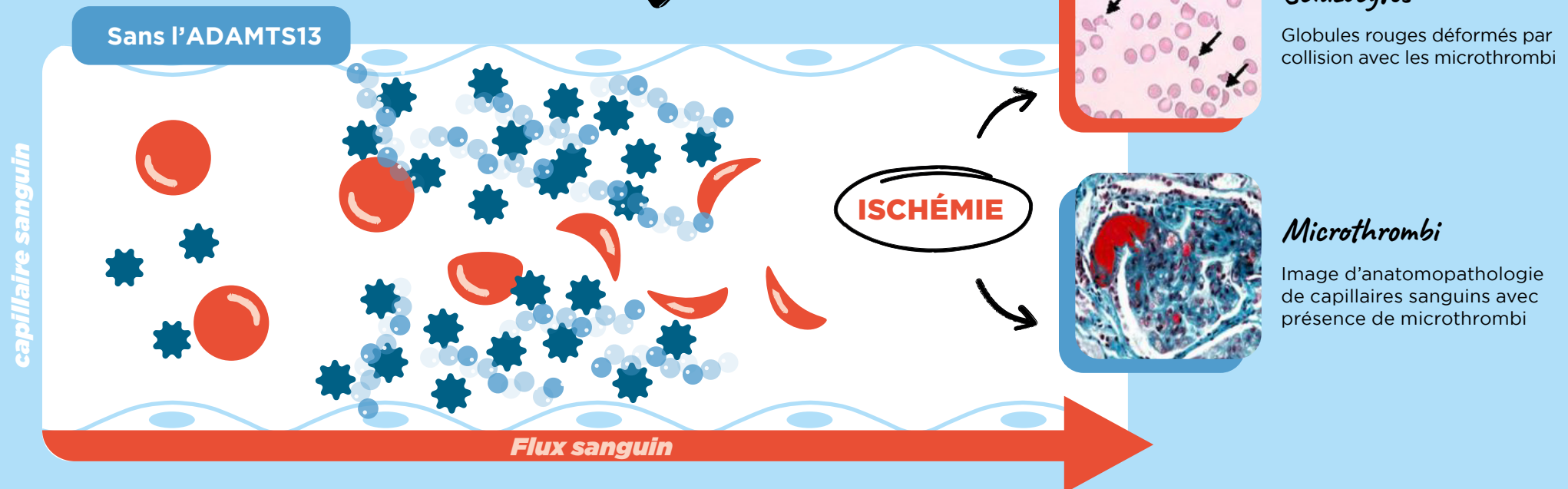
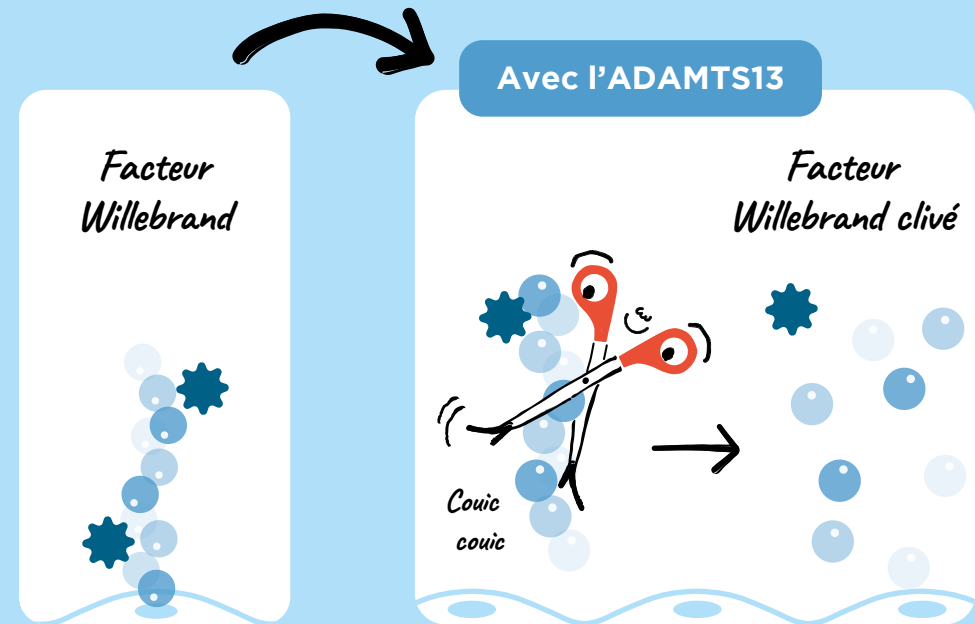
Un **purpura** est une affection cutanée caractérisée par la présence de petites taches rouges ou violettes, causées par des petits saignements sous la peau. Un purpura peut apparaître à la suite d'un traumatisme, de la prise de médicaments qui perturbent le fonctionnement normal des plaquettes, ou en 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



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. Q34). 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. Q43 et Q44). 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.

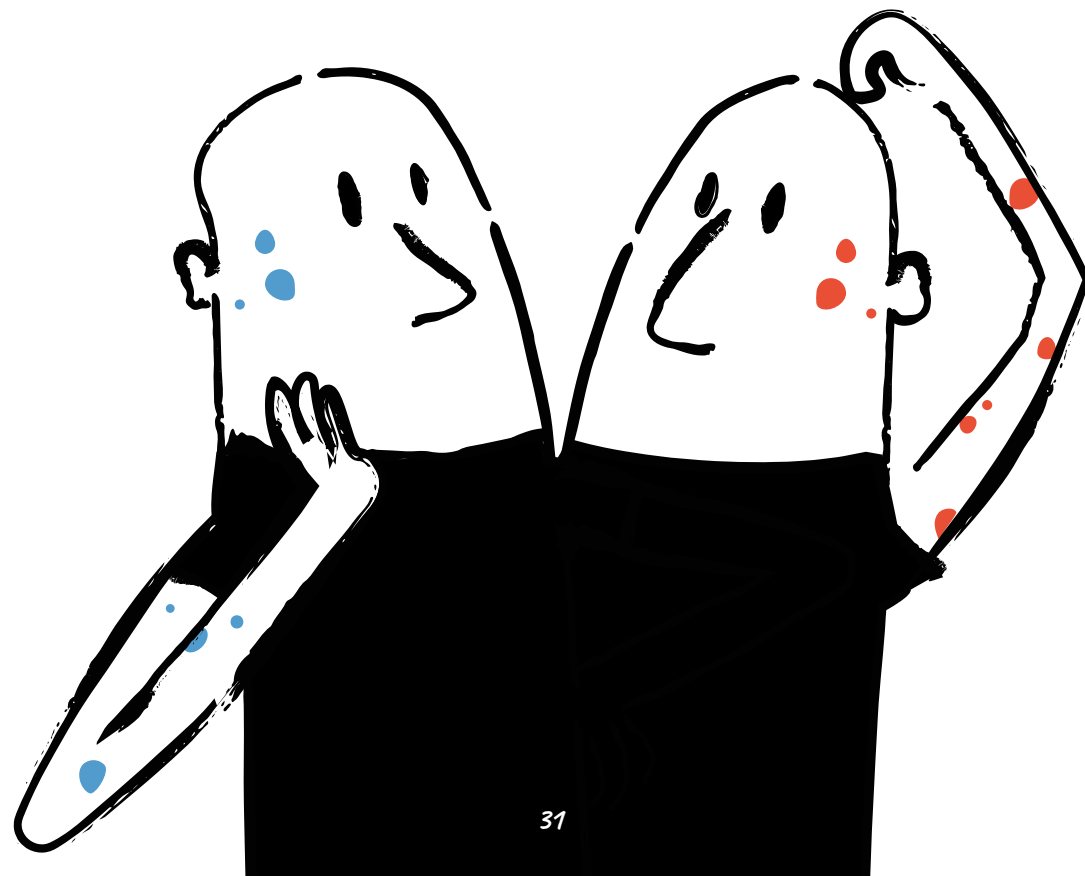
24 Combien de personnes sont atteintes par le PTT?

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. Q33), 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.



Qu'est-ce qu'un gène? ^{AC}

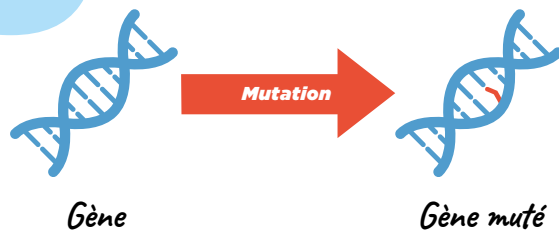
Un **gène** est une unité de base de l'hérédité dans les organismes vivants. Il est constitué d'ADN (acide désoxyribonucléique) et contient l'information nécessaire pour produire une molécule spécifique, généralement une protéine, qui va jouer un rôle particulier dans l'organisme. Les gènes sont situés sur les chromosomes, qui se trouvent dans le noyau des cellules.



Qu'est-ce qu'une mutation d'un gène? ^{AC}

Une **mutation** d'un gène est une modification permanente dans la séquence d'ADN qui compose ce gène. Ces mutations peuvent survenir de manière spontanée ou être induites par des facteurs externes, comme l'exposition aux radiations, aux produits chimiques, ou encore à certains virus.

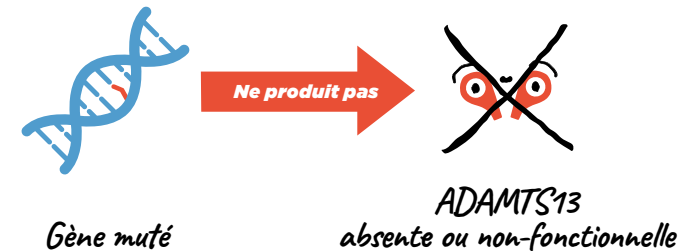
Les conséquences d'une mutation peuvent être multiples. Certaines mutations sont bénignes et n'ont aucun effet sur la fonction du gène. D'autres peuvent modifier légèrement ou gravement la fonction de la protéine produite par ce gène, ce qui peut entraîner des maladies génétiques.



Qu'est-ce qu'un PTT congénital (PTTc)?

Est-ce la même chose qu'un PTT héréditaire? ¹

Le **Purpura Thrombotique Thrombocytopénique congénital (PTTc)**, aussi appelé PTT héréditaire ou syndrome d'Upshaw-Schulman, est une maladie rare d'origine génétique. Le PTTc résulte de mutations du gène *ADAMTS13*, qui code une enzyme (protéine) chargée de couper le FVW (cf. Q2). L'absence de cette enzyme conduit à la formation de microthrombi dans les petits vaisseaux sanguins, provoquant une thrombopénie, une anémie hémolytique et des défaillances d'organes.



Qu'est-ce qui déclenche la maladie? ¹

L'absence d'une enzyme ADAMTS13 fonctionnelle va conduire à un risque d'**épisodes** aigus de PTT. Toutefois, son absence congénitale n'est pas le facteur qui entraîne directement la survenue de crises ou d'épisodes de PTT. Son absence engendre un contexte opportun. Ce sont des événements ponctuels comme les infections virales ou bactériennes, des traumatismes ou des chirurgies, une vaccination ou encore la grossesse qui peuvent déclencher ces épisodes.



20

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

Oui, les personnes atteintes de PTTc peuvent transmettre la maladie à leurs enfants, mais seulement si les deux parents sont porteurs de mutations du gène *ADAMTS13*. Le PTTc est une maladie héréditaire transmise de manière autosomique récessive, ce qui signifie que l'enfant doit hériter d'une copie mutée du gène de chaque parent pour développer la maladie.

Si une personne atteinte de PTTc a un enfant avec un partenaire qui n'est pas porteur de la mutation, l'enfant sera porteur sain, c'est-à-dire qu'il aura une seule copie du gène muté et ne développera pas la maladie. En somme, si les deux parents sont porteurs d'une mutation, il y a 25 % de chances que l'enfant soit atteint de PTTc, 50 % qu'il soit porteur sain, et 25 % qu'il ne porte aucune mutation.

Est-ce que la maladie peut exister dans la famille proche?

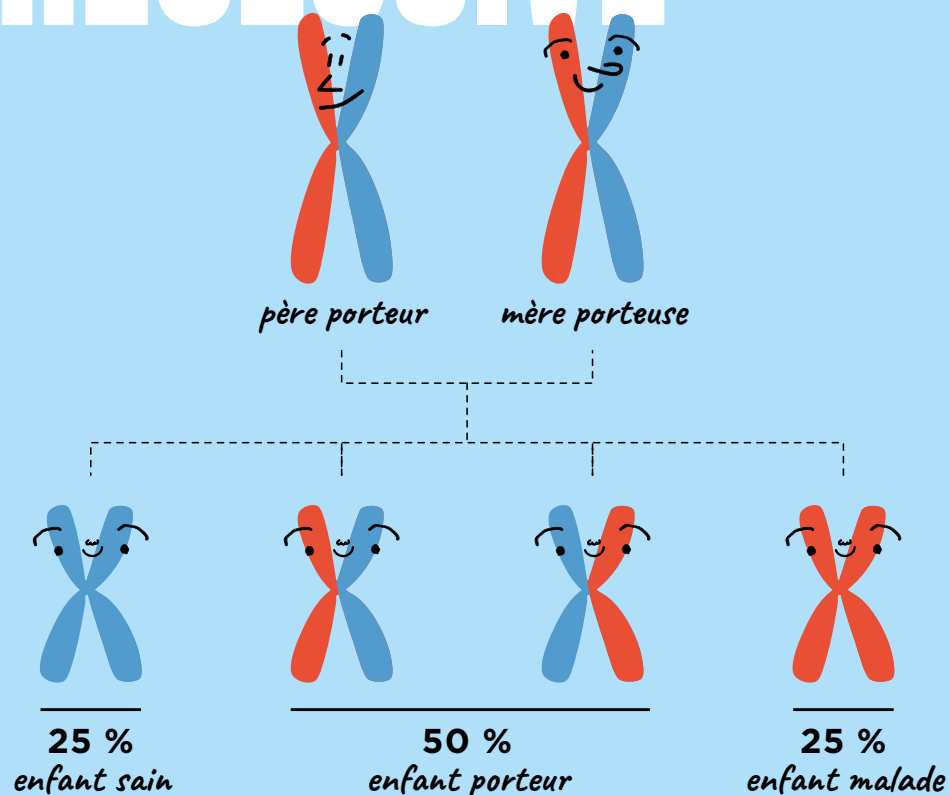
Une maladie autosomique récessive (cf. Q29), comme le PTTc, peut exister dans la famille proche. Pour qu'une personne soit atteinte, elle doit hériter de deux copies mutées du gène (une de chaque parent). Voici comment la maladie peut se manifester ou se transmettre dans la famille :

- Parents porteurs : Les parents d'une personne atteinte ont chacun une copie normale du gène et une copie mutée, mais ils ne présentent pas de symptômes de la maladie. Ils sont dits porteurs sains.
- Frères et sœurs : Si les deux parents sont porteurs, chaque enfant a 25 % de chances d'être atteint, 50 % d'être porteur (comme les parents), et 25 % de chances d'être exempt de la mutation (cf. Q29). Ainsi, la maladie peut affecter plusieurs membres d'une même fratrie.
- Autres membres de la famille : Dans la famille élargie (cousins, oncles, tantes), la maladie peut également apparaître si d'autres porteurs ont des enfants ensemble (ex : cousins germains). Si deux porteurs sains se rencontrent par hasard, ils ont la même probabilité d'avoir des enfants atteints (25 % par grossesse).

En résumé, la maladie autosomique récessive peut être présente dans une famille sans être visible pendant plusieurs générations, car elle ne se manifeste que si deux porteurs transmettent chacun une copie mutée du gène.

30

TRANSMISSION AUTOSOMIQUE RECESSIVE



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

o association_adamts13

X 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 ?

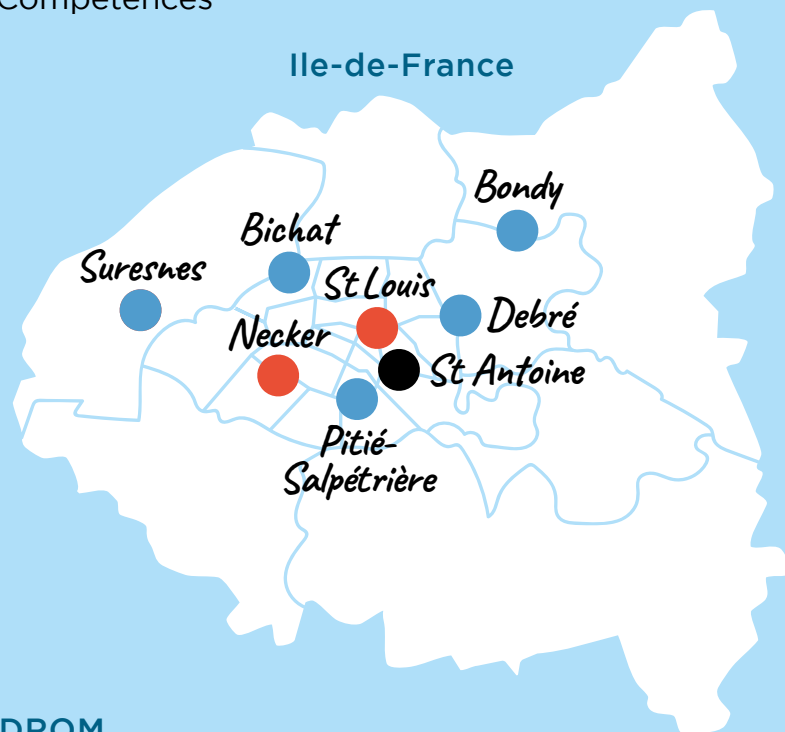
Oui, il s'agit du **Centre de Référence Maladies Rares (CRMR) — Centre National de Référence des MicroAngiopathies Thrombotiques (CNR-MAT, cnr-mat.fr)**.

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)

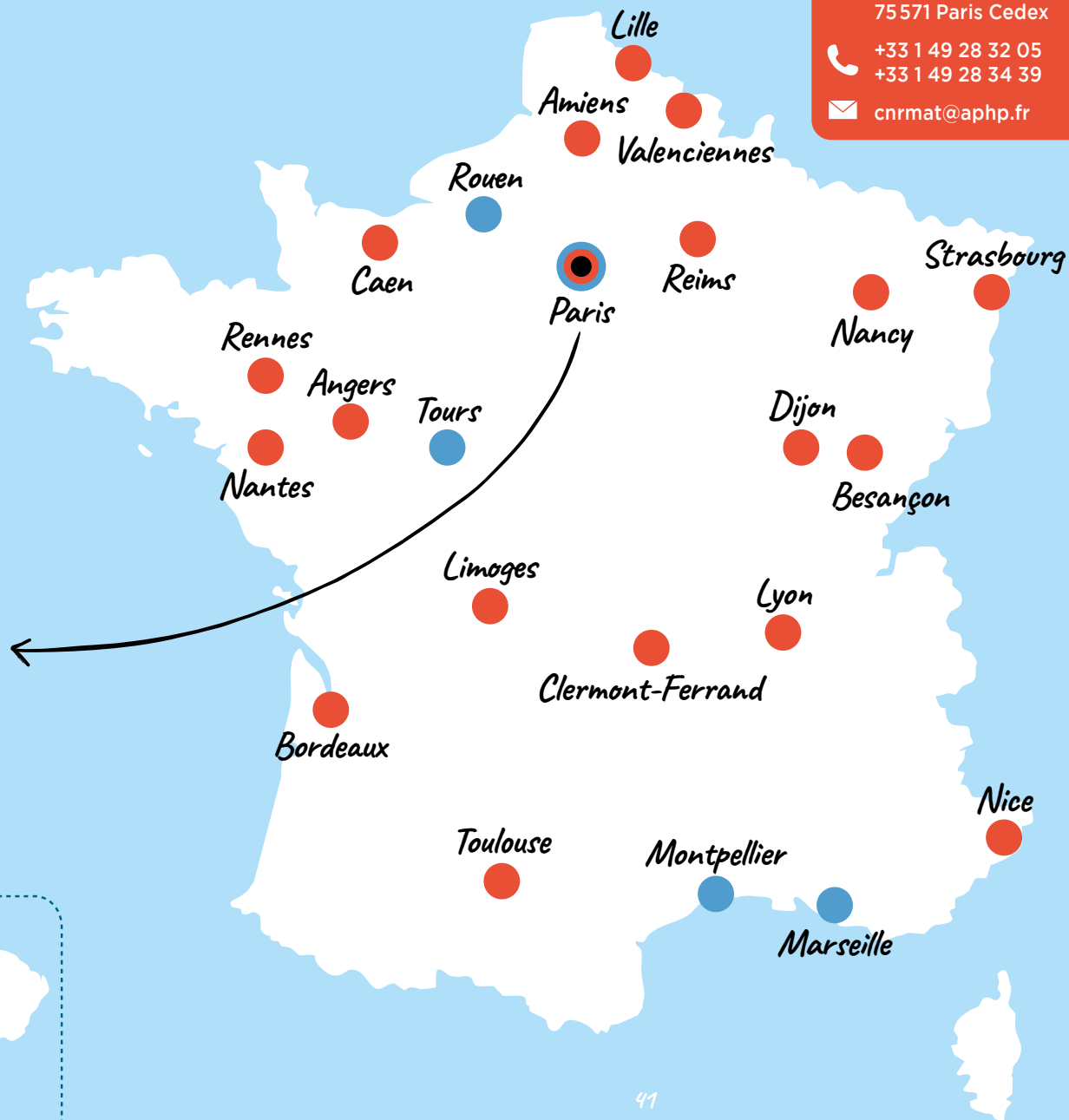
- Coordonnateur
- Constitutif
- Compétences



DROM



40



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

41

34 Quels sont les symptômes de la maladie? 1

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).

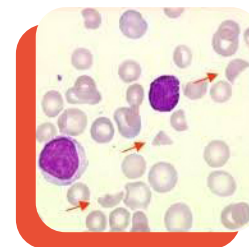
35 %
Digestif

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

35 Quelles sont les anomalies visibles sur une prise de sang? 1

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. Q36), 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 est-on diagnostiqué d'un PTTc?

Le PTTc présente deux pics de fréquence. Le premier survient dans la petite enfance, avec un diagnostic parfois posé dès la naissance. Cependant, l'âge du diagnostic peut varier en fonction de la gravité des symptômes et des facteurs déclenchants (infections, vaccinations, etc.). L'autre pic de fréquence se situe à l'âge adulte et particulièrement chez les femmes, au cours d'une première grossesse. Les formes à révélation plus tardive sont exceptionnelles.

Combien de cas de PTTc sont recensés en France?

Les PTTc sont très rares et concernent moins de 100 patients en France. En 2025, le centre de référence national, le CNR-MAT, dénombre 42 patients avec un PTTc découvert à l'âge pédiatrique et 46 patients découverts à l'âge adulte dont 33 au cours d'une première grossesse.

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

L'espérance de vie des patients atteints de PTTc dépend de leur prise en charge. Sans traitement, la maladie peut entraîner des complications graves, voire fatales, en raison des crises récurrentes de thromboses microvasculaires qui affectent les organes vitaux (reins, cerveau, cœur, etc.). Cependant, avec un suivi médical approprié et des traitements réguliers, les patients peuvent mener une vie normale et en bonne santé.

Comment se fait le diagnostic du PTTc?

Le diagnostic du PTTc repose sur plusieurs étapes. La première est celle des symptômes cliniques qui permettent de suspecter le diagnostic. L'histoire clinique est primordiale, le médecin évalue les symptômes typiques comme la pâleur, les atteintes neurologiques (maux de tête, convulsions, AVC, coma), la présence de taches rouges sur la peau (purpura), des éventuels saignements, etc. Le diagnostic sera confirmé secondairement par des analyses biologiques de l'activité ADAMTS13 et des analyses génétiques du gène *ADAMTS13*.

Anémie
pâleur

Trouble neuro
céphalée,
convulsion, AVC

Purpura
cutané
ou muqueuse

Saignement
gynécologique,
dentaire

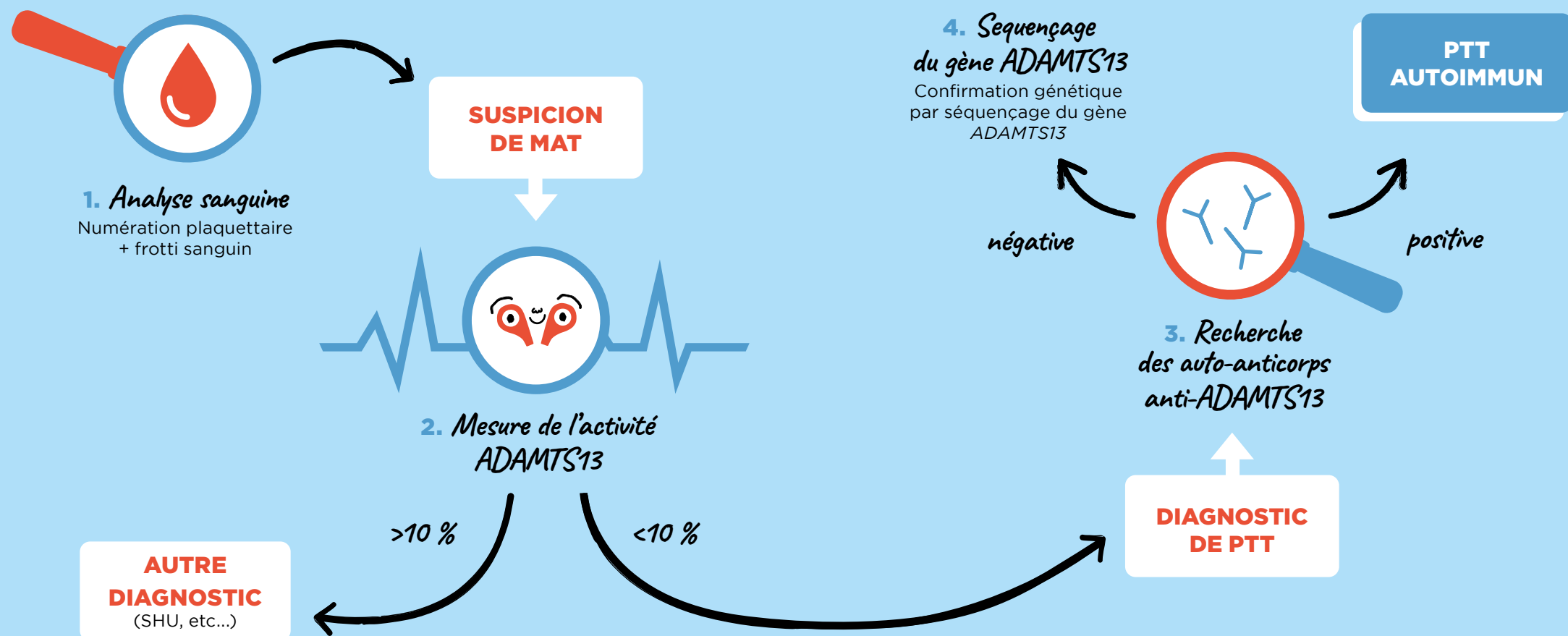
Quels sont les différents tests et analyses réalisés pour faire un diagnostic de PTTc?

Pour étudier les premiers symptômes cliniques, notamment cutanés, on réalise un frottis sanguin (analyses 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 FRETs-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 présentation clinique ou de discordance avec les résultats antérieurs, et en présence d'une forte suspicion de PTTc, un contrôle de la mesure de l'activité ADAMTS13 avec la méthode de référence est recommandé.

Enfin, le diagnostic de PTT congénital doit être confirmé par une analyse génétique du gène *ADAMTS13*, avec le consentement éclairé du patient ou de ses représentants légaux s'il est mineur. Toutes ces méthodes biologiques sont approuvées par les sociétés savantes internationales et la Commission Européenne.

DIAGNOSTIC DU PTTc



Est-ce qu'un PTTc peut être suivi en dehors des grandes villes en France?

Le PTTc est une maladie très 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 PTTc est organisée en réseau sous forme de centres de référence et de compétence, 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 liste des centres est disponible sur cnr-mat.fr

En savoir plus

Quels sont les symptômes spécifiques du PTTc?

Les symptômes du PTTc sont liés à la formation de microthrombi dans les petits vaisseaux sanguins. Ils entraînent des anomalies sanguines et des dommages aux organes. Ces symptômes peuvent varier en intensité et en fréquence, mais certains sont caractéristiques de cette maladie à savoir les signes neurologiques, les atteintes rénales, les douleurs abdominales et l'asthénie (fatigue).

*Signes
neurologiques*

*Atteintes
rénales*

*Douleurs
abdominales*

Les symptômes sont-ils douloureux?

Les symptômes du PTTc peuvent être douloureux. Il est fréquent, en cas de crise, d'avoir des maux de tête, des douleurs abdominales ou thoraciques. Cependant, il est également possible d'avoir d'autres symptômes qui doivent alerter le patient, comme une fatigue intense, une pâleur, un essoufflement, des pétéchies (petites taches rouges sur la peau) et des troubles de la sensibilité ou de la force motrice voire des troubles de la conscience.

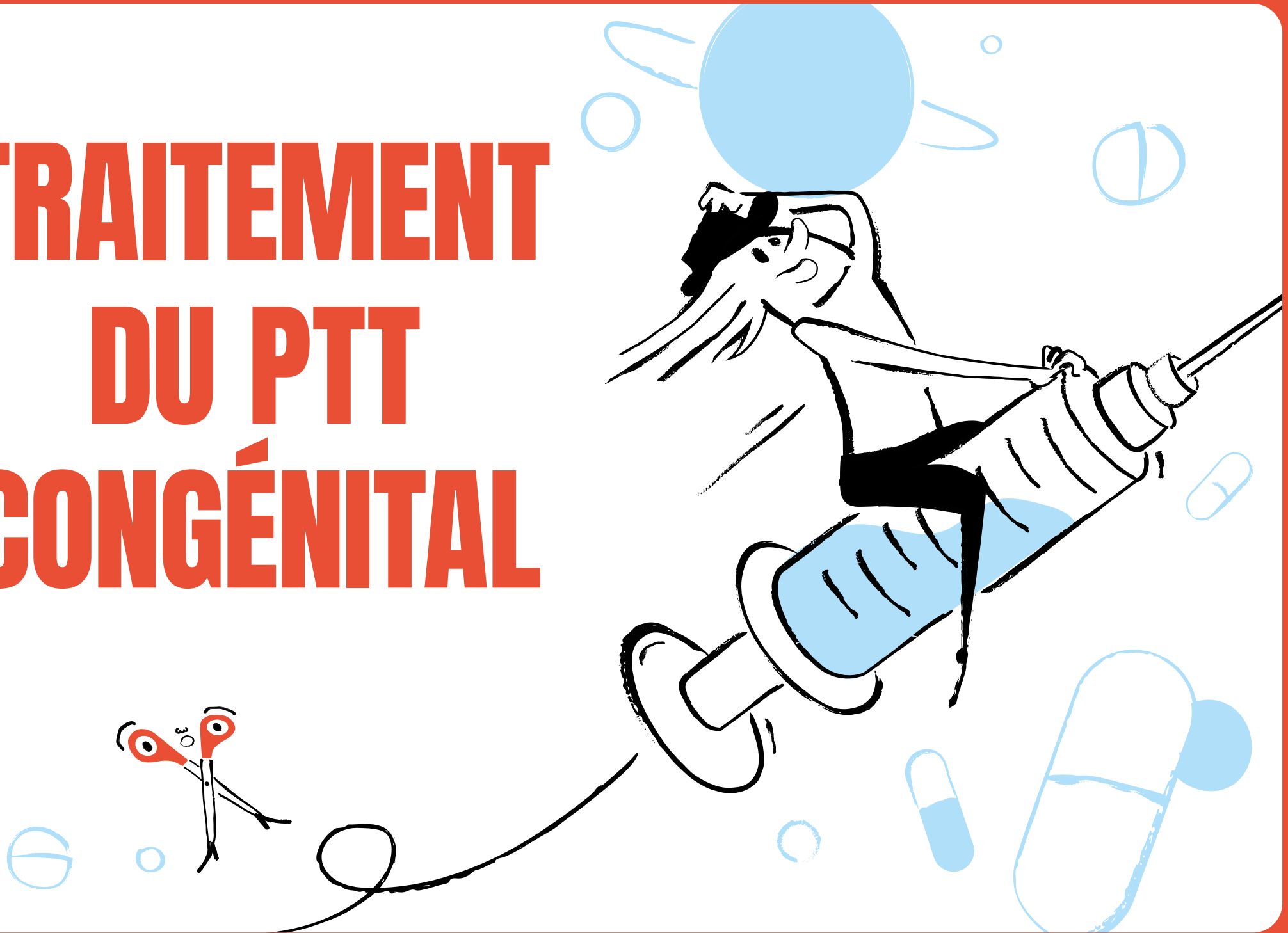
Existe-t-il des séquelles physiques?

Le PTTc peut entraîner des séquelles physiques, particulièrement en cas de prise en charge tardive. La formation de caillots dans les petits vaisseaux sanguins au niveau du cerveau peut entraîner un AVC. Si l'AVC est sévère, il peut laisser des séquelles permanentes comme des paralysies ou des troubles cognitifs.

Existe-t-il des séquelles psychologiques?

Le PTTc peut occasionner des séquelles psychologiques. Il a en effet été décrit des symptômes à type d'anxiété, de stress, de dépression, et de stress post-traumatique. Une approche multidisciplinaire incluant des psychologues ou des psychiatres peut être bénéfique pour aider à gérer les séquelles psychologiques et à améliorer la qualité de vie globale du patient. N'hésitez pas à vous rapprocher de l'association de patients pour un partage d'expérience et de conseil (cf. Q61).

TRAITEMENT DU PTT CONGÉNITAL



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 PTTc. 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.

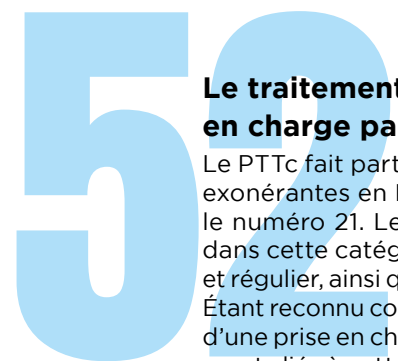


Quels sont les principaux traitements du PTTc?

Les traitements du PTTc visent à apporter de l'ADAMTS13 puisqu'elle est absente chez les patients. Le but est ainsi de prévenir les épisodes de PTT, traiter les symptômes et réduire les complications associées à la maladie. Ils peuvent être utilisés pour traiter un épisode en cours ou en **prophylaxie** (en prévention des futurs épisodes). Les traitements actuels existent sous forme de perfusion de **plasma** (partie soluble du sang) ou issus du génie génétique.

Quels sont les effets indésirables des traitements du PTTc?

Les traitements du PTTc, comme tout médicament, peuvent entraîner des effets indésirables qui diffèrent en fonction du traitement. Les principaux effets indésirables associés concernent des réactions allergiques légères (éruptions cutanées) ou plus rarement des réactions allergiques sévères (**choc anaphylactique**) ; il existe aussi des effets secondaires associés à la prémédication (somnolence liée aux antihistaminiques) ainsi qu'à des difficultés d'accès veineux entraînant l'apparition d'ecchymoses pour les médicaments nécessitant une perfusion.



Le traitement du PTTc est-il pris en charge par la sécurité sociale?

Le PTTc fait partie des affections de longue durée (ALD, cf. Q36) exonérantes en France, classées dans la liste des ALD 30, sous le numéro 21. Le PTTc est une maladie rare et grave qui entre dans cette catégorie, car elle nécessite un suivi médical intensif et régulier, ainsi que des traitements spécifiques, souvent coûteux. Étant reconnu comme ALD, cela permet aux patients de bénéficier d'une prise en charge financière complète pour les soins et traitements liés à cette pathologie. Pour plus d'informations, n'hésitez pas à consulter les sites de l'Assurance Maladie (rubrique ALD) ainsi que le site du service public.

Peut-on se procurer les traitements du PTTc en pharmacie de ville?

Aujourd'hui, les traitements du PTTc ne sont disponibles qu'en milieu hospitalier, de même que leur administration. Pour plus d'informations sur la disponibilité et la délivrance des traitements, rapprochez-vous de votre médecin.

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

En cas d'oubli de RDV à l'hôpital, informez votre médecin référent dès que possible pour planifier un nouveau RDV. Le retard de traitement peut se compliquer et entraîner une poussée de la maladie.

55 Peut-on demander à son médecin d'espacer les administrations de traitement?

Les traitements ont pour objectif de contrôler la maladie en ciblant une activité ADAMTS13 supérieure à 10 %. Dans ce sens, une administration tous les quinze jours représente la fréquence recommandée. Espacer ce rythme expose le patient à un risque de rechute plus important et une protection des organes moins efficace. La posologie doit être adaptée en fonction du patient. La décision thérapeutique finale revient au médecin spécialiste. Modifier ce rythme sans avis médical expose à des risques.

56 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

57 Quelles précautions prendre pour un déplacement en France ou à l'étranger?

Le PTTc ne doit pas être un frein pour des déplacements en France à condition d'avoir un état clinique stable et d'avoir organisé votre voyage. 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. Cela permet d'anticiper l'accès aux traitements pour la durée du déplacement et d'assurer une surveillance adéquate (cf. Q68). Organiser un voyage à l'étranger nécessite plus de précautions. Il doit être particulièrement discuté avec votre médecin spécialiste pour organiser une prise en charge thérapeutique en fonction de la durée du voyage et de la destination.



ÉVOLUTION ET SUIVI DE LA MALADIE



59

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. Q67). 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.

60

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.

61

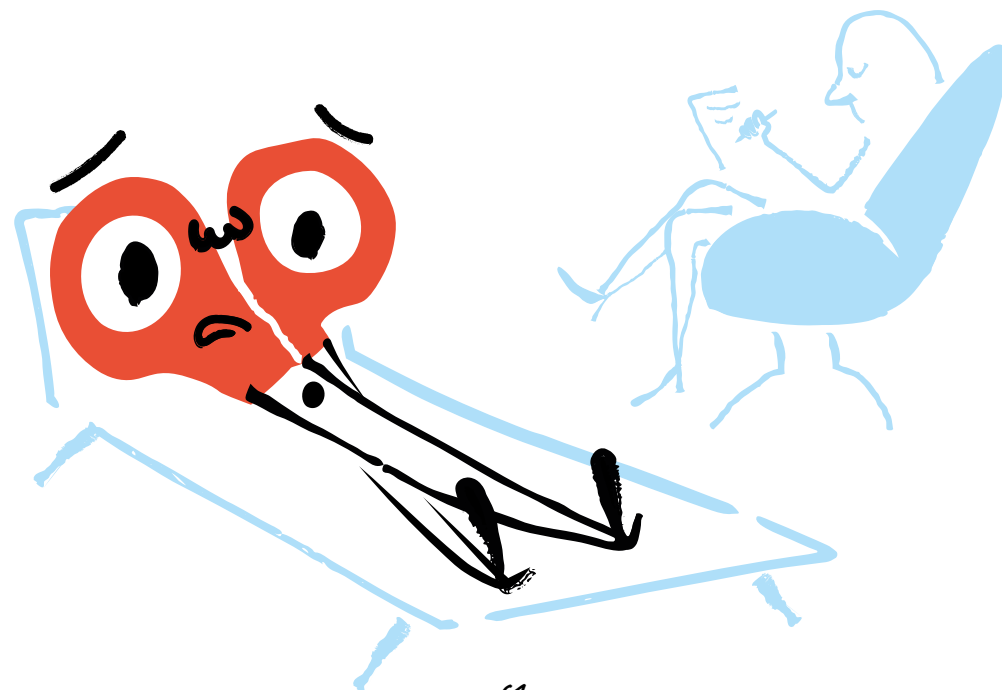
En savoir plus

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



Qu'est-ce que c'est? Est-ce systématique et quels sont les différents types? ¹

Dans le PTTc, la **rechute** peut se définir comme «la maladie qui revient». Elle se définit par la réapparition d'une anémie et d'une thrombopénie parfois associées à d'autres symptômes cliniques. Dans le PTTc, il n'existe que des rechutes cliniques, contrairement au PTTi où des rechutes biologiques d'ADAMTS13 existent aussi. En effet, comme le PTTc est dû à une anomalie génétique d'ADAMTS13, l'activité ADAMTS13 est constamment effondrée.

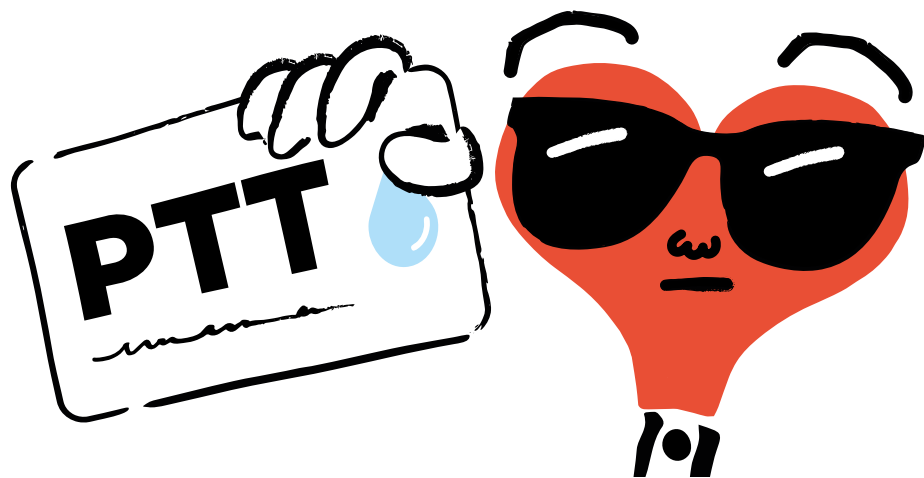
Quels sont les facteurs ou situations pouvant déclencher une rechute de PTT? ¹

Plusieurs facteurs et situations peuvent déclencher une rechute de PTTc : infection, vaccination pyrogène (donnant de la fièvre), intervention chirurgicale (programmée ou urgente), grossesses et post-partum. Ces situations nécessitent une surveillance clinique et biologique rapprochée.



Quelle conduite à tenir en France? ^{AE}

En cas de rechute ou suspicion, il est important de consulter rapidement aux urgences les plus proches qui se chargeront de coordonner votre prise en charge avec votre centre clinique de référence. La présentation de votre carte d'urgence PTT, sur laquelle figure le numéro de votre médecin référent, permettra de faciliter cette prise en charge. En déplacement, il est important d'identifier des structures hospitalières assurant une prise en charge adéquate (ex : soins intensifs ou réanimation) et proposant les traitements adaptés.



Quelle conduite à tenir à l'étranger?

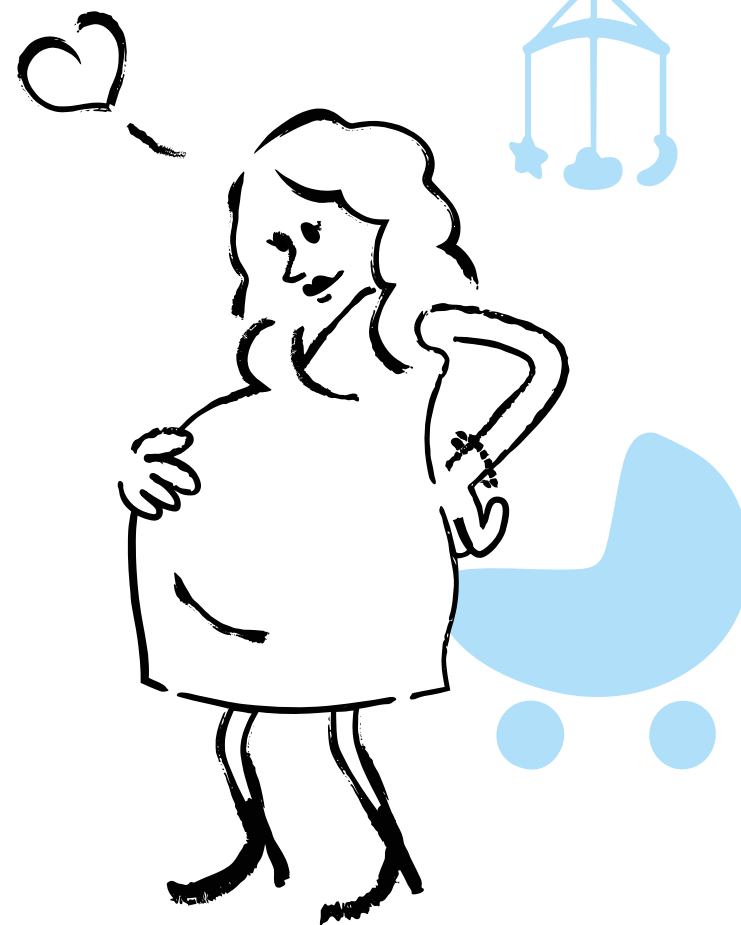
L'organisation des systèmes de santé étant différente dans chaque pays, il faut consulter sans tarder dans un service des urgences de l'hôpital le plus proche et présenter votre carte d'urgence PTT, sur laquelle figure le numéro de votre médecin référent. Il est extrêmement important que l'équipe médicale qui vous prend en charge soit informée de votre diagnostic de PTT pour initier les mesures adéquates le plus rapidement et efficacement possible. Les numéros de contact de votre médecin spécialiste et de votre centre clinique de référence figurent sur votre carte d'urgence et pourront être utilisés pour assurer et coordonner la continuité des soins entre les équipes.

72

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

Le risque de rechute est plus faible mais persiste malgré un traitement prophylactique — et plus particulièrement, quand on est à distance de l'administration du traitement. Cependant, il peut augmenter dans les situations suivantes : infections ou maladies inflammatoires, situations de trauma ou de chirurgie, vaccinations, grossesse et post-partum. Ainsi, il est important d'identifier ces situations et d'anticiper le risque de rechute par un suivi adapté à votre histoire médicale.

GROSSESSE



74 Quelles complications peuvent survenir avec un PTTc?

Lors d'une grossesse, le taux d'ADAMTS13 a tendance à diminuer d'environ 15 % de manière progressive à partir du second trimestre. À l'inverse, le taux de FVW, à lui tendance à augmenter, causant une association de risque qui favorise le risque thrombotique. Dans le cadre du PTTc, ce risque associé est encore plus important. Sans prise en charge adéquate, la femme enceinte est exposée à un risque important de thromboses et d'AVCs ainsi que de fausses couches en plus des complications habituelles du PTT (cf. Q34, Q46).

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

Dans le cadre du PTTc, la première grossesse constitue la deuxième période de fréquence diagnostique (cf. Q40). La première poussée de PTTc survient souvent au cours de la première grossesse et ce principalement au troisième trimestre. Pour éviter des complications liées à la grossesse, il est impératif d'en discuter avec son médecin afin de prévoir une couverture du taux d'ADAMTS13 par traitement prophylactique sur la période de la grossesse en cours ou envisagée.

Est-ce que la maladie est transmissible à l'enfant?

Le PTTc étant une maladie génétique, c'est aussi une maladie héréditaire. Cependant, pour transmettre un PTTc à son enfant, les parents doivent tous deux être porteurs de mutations du gène *ADAMTS13* (cf. Q29). Toutefois, le PTTc ne fait pas partie des maladies détectées lors du dépistage néonatal proposé dans les trois premiers jours de vie du nourrisson et ne vous permettra pas de diagnostiquer un PTTc précoce. Si vous êtes atteints de PTTc, votre médecin spécialiste vous proposera de réaliser une analyse génétique qui infirmera ou confirmera le diagnostic chez votre enfant.

75 Lorsqu'on déclenche un PTTc lors d'une grossesse, quel risque pour les grossesses ultérieures?

Pour un diagnostic de PTTc au cours d'une première grossesse, la prise en charge thérapeutique doit être immédiate afin de limiter les complications. Pour des grossesses ultérieures, le diagnostic étant à présent établi, une couverture optimale en ADAMTS13 pour couvrir la grossesse doit être mise en place afin de limiter les complications. Le risque est ainsi nettement réduit chez les femmes en prophylaxie.



ENFANTS



70 **Doit-il faire l'objet d'une surveillance particulière notamment lorsqu'il joue avec ses amis?** 

Les enfants atteints de PTTc nécessitent une surveillance accrue, surtout pendant les activités physiques. Il est préférable d'éviter les activités à haut risque de chutes ou de chocs, car le faible niveau de plaquettes augmente le risque de saignement en cas de blessures.

Les parents doivent aussi être attentifs à tout signe de fatigue ou d'essoufflement, qui peut indiquer une anémie, et encourager des pauses régulières. Enfin, une sensibilisation des enseignants ou des encadrants sportifs est bénéfique pour garantir une prise en charge rapide en cas de problème, assurant ainsi une sécurité pour l'enfant.

79 **Peut-il suivre une scolarité normale?** 

Oui, un enfant atteint de PTTc peut suivre une scolarité normale. Toutefois, il est important de mettre en place certaines adaptations pour assurer sa sécurité et son bien-être. Les enseignants doivent être informés de la maladie pour être vigilants aux signes de fatigue, de pétéchies, ou d'essoufflement.

Des aménagements, comme des pauses supplémentaires ou la limitation de certains sports de contact, peuvent être nécessaires. Avec une bonne gestion et une surveillance adaptée, ces enfants peuvent pleinement s'intégrer dans le milieu scolaire et participer aux activités avec leurs camarades.

80 **Peut-il pratiquer tous les sports?** 

Compte tenu du risque de thrombopénie lié au PTTc, les activités à risque de chutes ou de traumatismes, comme les sports de contact ou de combat (football, rugby, art martiaux, boxe, etc.) sont déconseillées en raison du risque accru de saignements. En revanche, les sports comme la natation, la marche, ou le vélo, sont généralement sûrs, sous condition de surveiller tout signe de fatigue ou de douleur. Il est important de consulter régulièrement votre médecin pour évaluer les risques spécifiques et adapter les activités en fonction de l'état de santé de l'enfant.

Quels symptômes doivent alerter au cours du suivi?

Chez les enfants atteints de PTTc, les symptômes peuvent varier en intensité et survenir par poussées. Il est essentiel d'être attentif aux signes suivants pour un dépistage précoce et une gestion optimale :

Ictère (jaunisse)

Causé par la destruction accrue des globules rouges, visible notamment au niveau des yeux.

Pétéchies et ecchymoses

Apparition de petites taches rouges ou bleues sur la peau dues à des microthrombi, souvent sans traumatisme évident.

Signes neurologiques

Maux de tête, irritabilité, troubles de la vision ou confusion mentale, qui peuvent signaler une atteinte du système nerveux central.

Fatigue inexplicable

Liée à l'anémie, elle peut provoquer une baisse d'énergie et une pâleur.

Oligurie et hématurie

Signes de complications rénales, notamment si l'enfant présente une diminution de la production d'urine (**oligurie**) ou des traces de sang dans les urines (**hématurie**).

Douleurs abdominales et nausées

Résultant d'une ischémie au niveau des organes digestifs, souvent associée à un épisode de PTT.

À quel moment doit-on amener son enfant aux urgences?

Les parents d'enfants atteints de PTTc doivent savoir reconnaître certains signes d'aggravation qui exigent un passage aux urgences. Une prise en charge rapide peut limiter les risques de complications graves. En guise d'exemple, voici des situations clés nécessitant une prise en charge immédiate :

Apparition soudaine de symptômes neurologiques

Si l'enfant présente des maux de tête intenses, des troubles de la vision, une confusion ou une somnolence inhabituelle, cela peut signaler une atteinte du système nerveux central. Ces symptômes indiquent une urgence car ils peuvent précéder des complications sévères.

Fatigue extrême ou essoufflement

Un essoufflement marqué, même au repos, ou une fatigue excessive et soudaine peuvent indiquer une anémie sévère ou des problèmes cardiaques liés à l'ischémie. Ce sont des signes d'alerte pour une intervention d'urgence.

Apparition de pétéchies étendues ou d'ecchymoses spontanées

Si l'enfant présente des taches diffuses rouges ou bleues sur la peau, sans cause apparente, cela indique un risque de saignement interne ou de troubles de la coagulation nécessitant une évaluation immédiate.

Oligurie ou hématurie soudaine

Si la production d'urine diminue soudainement ou si des traces de sang sont visibles dans les urines, il peut s'agir d'une atteinte rénale aiguë, une situation potentiellement grave nécessitant une intervention rapide pour préserver la fonction rénale.

82

Peut-il se faire vacciner en suivant normalement le calendrier vaccinal recommandé et autres vaccinations conseillées?

Chez l'enfant atteint de PTTc, le calendrier vaccinal doit être suivi autant que possible. En effet, les infections virales et bactériennes sont à risque d'induire des épisodes si le taux d'ADAMTS13 est trop faible. Chaque injection vaccinale doit être planifiée en collaboration avec le médecin spécialiste pour garantir une couverture adéquate en ADAMTS13 et ainsi éviter les complications liées à une trop faible couverture comme les saignements.

Quels aspects particuliers pour le suivi médical?

Le suivi médical d'un enfant atteint de PTTc nécessite une surveillance régulière des paramètres cliniques et biologiques. Les points clés incluent :

- Surveillance de la numération plaquettaire : Les contrôles fréquents du nombre de plaquettes sont essentiels pour évaluer le risque de saignement et ajuster les traitements si nécessaire.
- Suivi rénal : Étant donné que le PTTc peut entraîner des atteintes rénales, des évaluations régulières de la fonction rénale (créatinine, débit de filtration glomérulaire) sont recommandées.
- Évaluation neurologique : En raison du risque de complications neurologiques (AVC, crises), une surveillance des signes neurologiques doit être effectuée, notamment en cas de changements dans le comportement.
- Suivi du développement physique et psychomoteur : Assurer un suivi global pour vérifier que l'enfant se développe normalement, tant sur le plan physique que mental, est important.

Idéalement, le suivi doit être effectué en étroite collaboration avec une équipe pluridisciplinaire incluant un pédiatre, un hématologue et un néphrologue.

83

Peut-on avoir un animal de compagnie à la maison?

Un enfant atteint de PTTc peut tout à fait avoir un animal de compagnie, mais certaines précautions doivent être prises pour éviter les risques liés aux infections ou aux blessures.

L'animal doit être bien entretenu (toiletage, déparasitage) et l'enfant doit se laver les mains fréquemment. Cela réduit le risque d'infections zoonotiques (transmissibles entre animaux et humains). Il est conseillé de choisir un animal doux et non agressif, afin d'éviter les blessures accidentelles, qui pourraient entraîner des saignements en cas de thrombopénie. Un suivi vétérinaire régulier est essentiel pour s'assurer que l'animal ne présente pas de maladies infectieuses transmissibles.



ADOLESCENTS ET ADULTES



80 Peut-on entreprendre tout type d'études?

Un adolescent atteint de PTTc peut entreprendre tout type d'études. Les études ne sont pas limitées par la maladie elle-même, mais il est essentiel d'adapter le rythme de travail en fonction de l'état général de l'adolescent et de toutes complications éventuelles. Des aménagements scolaires peuvent être envisagés en cas de fatigue excessive ou de difficultés liées à la maladie. Pour cela, il faut constituer un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH); une assistante sociale peut vous y aider.

87 La maladie a-t-elle des caractéristiques physiques visibles?

Le PTTc n'a généralement pas de caractéristiques physiques visibles en dehors des épisodes aigus. Cependant, pendant les épisodes, l'adolescent peut présenter des pétéchies dues à des saignements sous-cutanés, ou des ecchymoses. De plus, l'anémie sévère peut entraîner une pâleur de la peau et des muqueuses. À long terme, les signes physiques dépendent des complications rénales ou neurologiques éventuelles, mais ces dernières ne sont pas systématiquement visibles.

88 Existe-t-il un risque de déclencher un épisode de PTT à cause des règles?

Les règles ne constituent pas en soi un facteur de risque pouvant être à l'origine d'un épisode de PTT. De même, il n'y a pas de lien entre l'abondance des règles et les épisodes de PTT ou la thrombopénie. Cependant, il est important de tenir compte de deux aspects : les règles abondantes peuvent entraîner une perte sanguine notable chez certaines patientes et donc accentuer l'anémie déjà existante. De plus, si les règles sont abondantes, cela peut nécessiter une adaptation du traitement. En cas de règles abondantes, n'hésitez pas à en parler à votre médecin spécialiste.

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

Compte tenu du risque de thrombopénie, tout traitement ayant un effet sur la coagulation (comme les antiagrégants plaquettaires, l'aspirine et les anti-inflammatoires non stéroïdiens, ou les anticoagulants) doit être initié en concertation avec un spécialiste. Cette décision repose sur une évaluation des bénéfices et des risques associés au traitement.

90 Peut-on se faire tatouer?

Il est recommandé d'effectuer le tatouage dans les jours suivants votre traitement où le risque de rechute est quasi nul. Il est nécessaire de consulter votre médecin pour avis médical avant de vous faire tatouer.

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

Les mêmes préconisations que pour le tatouage (cf. Q90) s'appliquent pour la réalisation d'injections de botox, d'épilation définitive au laser ou de maquillage permanent. Comme pour le tatouage, n'hésitez pas à consulter votre médecin pour avis médical.

92 Peut-on travailler normalement et exercer tous les métiers?

Les métiers pouvant induire des traumatismes physiques récurrents sont déconseillés. De plus, étant donné la nécessité d'un traitement à fréquence régulière, ce métier doit pouvoir se faire dans des zones géographiques offrant une accessibilité suffisante aux traitements.

93 Peut-on pratiquer tout type d'activités sportives?

Comme pour l'enfant (cf. Q80), compte tenu du risque de thrombopénie lié au PTTc, les activités à risque de chutes ou de traumatismes, comme les sports de contact ou de combat (football, rugby, art martial, boxe, etc.) sont déconseillées en raison du risque accru de saignements. En revanche, les sports comme la natation, la marche, ou le vélo, sont généralement sûrs, à condition de surveiller tout signe de fatigue ou de douleur. Il est important de consulter régulièrement votre médecin pour évaluer les risques spécifiques et adapter les activités en fonction de votre état de santé.



94 Peut-on se faire vacciner et comment ?

Le calendrier vaccinal doit être respecté chez les patients atteints de PTT. En effet, les infections virales et bactériennes sont un facteur de risque pouvant déclencher un épisode. Toutefois, le médecin traitant doit discuter avec le médecin spécialiste avant toute vaccination, en tenant compte des recommandations du **Haut Conseil de Santé Publique (HCSP)**.

En dehors du calendrier vaccinal, toute vaccination doit être effectuée uniquement après évaluation par le médecin. Il est également recommandé de privilégier les vaccinations contre les infections respiratoires (grippe, pneumocoque, COVID-19) pour réduire les risques d'infections graves.

A-t-on en permanence une activité

ADAMTS13 indétectable (inférieure à 10 %) ?

Par définition, l'activité ADAMTS13 est constamment indétectable chez les patients atteints de PTTc non traité. Seul le traitement permet une correction transitoire de l'activité ADAMTS13 lors de chaque injection.

95 Quelles situations nécessitent un traitement prophylactique ?

La prophylaxie (traitement préventif) ne concerne aujourd'hui que les patients atteints de PTTc. Aujourd'hui, chez les patients atteints de PTTc révélé dans l'enfance, une prophylaxie à long terme est habituellement mise en place systématiquement.

Chez les patientes atteintes de PTTc révélé à l'âge adulte lors d'une grossesse, une prophylaxie à long terme n'est pas recommandée. En revanche, à chaque nouvelle grossesse, une prophylaxie temporaire est habituellement mise en œuvre pour prévenir des épisodes obstétricaux de PTT et mener la grossesse à terme.

Pour les patients diagnostiqués avec un PTTc à l'âge adulte, en dehors d'une grossesse, la nécessité d'une prophylaxie doit être discutée au cas par cas par les médecins référents.

97 Quels sont les risques à long terme du PTTc ?

En raison de la déficience en ADAMTS13, les patients peuvent être exposés à des épisodes récurrents de microthromboses dans les petits vaisseaux sanguins. Les principales complications à long terme sont des atteintes d'organes (cf. Q34) :

- Insuffisance rénale chronique : les microthromboses récurrentes endommagent progressivement les reins, pouvant entraîner une insuffisance rénale chronique nécessitant une dialyse ou, dans les cas graves, une transplantation rénale.
- Dysfonctionnement neurologique : les épisodes thrombotiques affectent également le cerveau, augmentant le risque de convulsion et les troubles de la mémoire. Ils peuvent occasionner une baisse de l'acuité visuelle ou même des séquelles permanentes après un AVC aigu.
- Complications cardiovasculaires : Les risques de maladies cardiovasculaires sont augmentés à long terme (AVC et infarctus du myocarde), compte tenu d'une fréquence accrue de pathologies comme l'hypertension artérielle et le diabète.
- Récurrence des épisodes : même avec un traitement, les patients restent à risque.
- Fatigue chronique et diminution de la qualité de vie : en raison des complications et du traitement à vie, les patients peuvent souffrir de fatigue chronique et d'une qualité de vie réduite affectant leur capacité à mener une vie normale.

Un suivi médical régulier et une prise en charge adaptée sont essentiels pour prévenir les récurrences et permettent de réduire le risque de ces complications. Dans les cas graves, un traitement prophylactique au long court est indispensable pour prévenir les récurrences d'épisodes aigus et les complications.

98 Peut-on guérir définitivement du PTTc ?

À ce jour, on ne peut pas guérir définitivement du PTTc. Cependant, la maladie peut être contrôlée grâce à des traitements réguliers qui compensent le déficit en ADAMTS13. Un suivi médical rigoureux reste indispensable pour surveiller l'activité ADAMTS13 et prévenir les épisodes aigus. Grâce aux traitements, la qualité de vie des patients peut être améliorée, mais une surveillance à vie reste nécessaire pour prévenir les rechutes et adapter la prise en charge.

Durant mon suivi, quels paramètres biologiques est-il important de suivre régulièrement?

Le suivi des patients atteints de PTTc repose sur la surveillance régulière de certains paramètres biologiques. Ces analyses permettent d'évaluer l'activité de la maladie, de prévenir les rechutes et de détecter précocement les complications.

- Recherche d'anticorps anti-ADAMTS13 : Cet examen vise à détecter une éventuelle **allo-immunisation** (production d'anticorps inhibiteurs contre l'ADAMTS13) après transfusion chez les patients recevant régulièrement des présentations d'ADAMTS13 exogène.
- Activité ADAMTS13 : La mesure de l'activité ADAMTS13 évalue les taux de la protéine après traitement afin d'adapter la posologie. À distance des traitements, l'activité reste constamment très basse chez les patients en raison de l'origine génétique de la maladie.
- Numération plaquettaire : La numération des plaquettes est un indicateur clé de la stabilité de la maladie. Une thrombopénie peut indiquer un nouvel épisode de PTT.
- Présence de schizocytes : Les schizocytes visibles au frottis sanguin témoignent d'une hémolyse, typique des épisodes de microthromboses. Une augmentation de schizocytes peut être un signe précoce de récurrence.
- Hémoglobine : La diminution de l'hémoglobine est un signe d'hémolyse.
- Bilirubine et LDH : Ces deux marqueurs augmentent lors de l'hémolyse. La LDH, en particulier, est souvent élevée pendant les épisodes de PTT et peut être utilisée comme indicateur de suivi.
- Créatinine, fonction rénale : La créatinine permet d'évaluer la fonction rénale, essentielle chez ces patients à risque d'insuffisance rénale due aux microthromboses rénales.

Un suivi régulier de ces paramètres est crucial pour anticiper les rechutes ou complications. En phase aiguë, les tests doivent être effectués chaque semaine, puis espacés (mensuels ou trimestriels) lors de la phase de stabilisation. Par ailleurs, il est essentiel de surveiller les complications à long terme grâce à des consultations régulières en cardiologie, neurologie, ophtalmologie et néphrologie.

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

Les avancées récentes et futures dans la recherche, les soins et le suivi de cette pathologie offrent des perspectives prometteuses pour améliorer la prise en charge des patients :

- Thérapie de remplacement : Les thérapies actuelles pour la prise en charge du PTTc sont des thérapies de remplacement de l'ADAMTS13.
- Amélioration des protocoles de suivi : La mesure régulière de l'activité ADAMTS13 permet de détecter précocement les risques de rechute et d'ajuster le traitement en conséquence. Des protocoles standardisés pour le suivi de cette activité sont en cours d'élaboration afin d'optimiser la prise en charge.
- Développement de thérapies géniques : La thérapie génique, visant à corriger les mutations responsables du déficit en ADAMTS13, est une piste de recherche prometteuse. Bien que cette approche soit encore aux phases précliniques, elle offre l'espoir d'une solution curative à long terme.
- Amélioration de la qualité de vie : La prise en charge globale des patients, incluant le soutien psychologique, la rééducation fonctionnelle et la gestion des comorbidités, est essentielle. Des programmes dédiés sont en développement pour répondre aux besoins spécifiques des patients atteints de PTTc.

En somme, les avancées récentes et futures dans le domaine du PTT congénital 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-121777, Septembre 2025

© 2025 Takeda France - Tous droits réservés.