



Déficit Combiné en Facteurs V et VIII : étude d'une fratrie de quatre enfants F. KESSAL¹, O. LECHANI¹, L. DRIF¹

¹Service Hémobiologie - Transfusion Sanguine, CHU Tizi-Ouzou, Université de Tizi-Ouzou

Résumé

Le déficit combiné en facteur V et VIII (DF5F8) de la coagulation est un désordre constitutionnel rare de transmission autosomique récessif. Nous rapportant le cas d'une fratrie de quatre enfants issus de consanguinité. Le cadet a été adressé pour exploration d'un TP bas, un TCA allongé associé à un syndrome hémorragique. Le dosage des facteurs de coagulation a mis en évidence un DF5F8, avec des taux normaux des autres facteurs de coagulation. L'enquête familiale a permis d'objectiver le même déficit chez l'ensemble de la fratrie.

Mots-clés : Hémostasie, Hémorragie, Déficiences rares, FV/FVIII

1 - INTRODUCTION

Le déficit combiné en facteurs : FV et FVIII de la coagulation est un déficit constitutionnel rare dont la prévalence est estimée entre 1/100 000 et 1/1 000 000, transmise sur le mode autosomique récessif, caractérisée par une symptomatologie variable. Nous rapportant un cas d'une famille présentant un déficit combiné en FV et FVIII de la coagulation diagnostiqué au service d'hémobiologie du CHU Tizi-Ouzou.

2 - MATÉRIELS ET MÉTHODE

Il s'agit d'une famille de 4 enfants issus d'un mariage consanguin aux premiers degrés. Trois des enfants sont de sexe masculin, âgés respectivement de 11ans, 27ans, 30 ans et un enfant de sexe féminin âgé de 32 ans. L'ensemble des membres de la famille ont bénéficié d'un bilan standard d'hémostasie (TP, TCA, Fibrinogène) qui a été réalisé par méthode chronométrique et d'un dosage fonctionnel des facteurs de la coagulation par l'automate STA Compact.

3 - RÉSULTATS ET DISCUSSION

Tous les enfants ont présenté des antécédents d'ecchymose après traumatisme et épistaxis durant la petite enfance. Le propositus était le deuxième enfant de la fratrie (GN) âgé de 27 ans. La présence d'un déficit combiné en FV et FVIII chez le propositus nous a amené à élargir notre exploration à toute la fratrie et aux deux parents à la recherche de cas similaires. Au total, toute la fratrie présentait ce déficit combiné, les parents étant indemnes.

Les patients présentent un déficit entre 5 et 30% de la valeur normal aussi bien en activité qu'en antigène, selon les données de la littérature. Des mutations affectant les gènes codant pour deux types de protéines LMAN1 et MCFD2 (protéines indispensables au transport des FV et FVIII du réticulum endoplasmique vers l'appareil de golgi) sont à l'origine de ce déficit. Chez nos patients : on retrouve des taux bas en de FV et FVIII, entre 17% et 33% ; des antécédents hémorragiques et une consanguinité des parents ; tous ces arguments sont en faveur d'un déficit combiné en FV et FVIII de la coagulation, néanmoins l'étude moléculaire à la recherche de la mutation en cause n'a pas été réalisée faute de non disponibilité du test dans notre laboratoire.

4 - CONCLUSION

Le DF5F8 est une maladie génétique qui reste rare et peu diagnostiquée, soit par l'absence de signes cliniques alarmants induisant une absence de consultation médicale, soit par confusion avec le diagnostic d'autres pathologies tel que l'hémophilie A mineure. Son diagnostic est crucial pour identifier de nouvelles cibles thérapeutiques dans le but de réguler efficacement la coagulation sanguine.

Tableau 1 : Résultats des tests d'hémostasie réalisés

	TP VN : 70- 100%	TCA Ratio VN < 1,15	Fibrinogène VN : 2-4g/L	F II VN : 70- 140%	FV VN : 70- 140%	F VII VN : 70- 140%	F X VN : 70- 140%	F VIII VN : 60-150%
Père (GM)	100	1.03	4.15	134	157	140	140	176
Mère (AN)	98	1.00	2.5	110	118	119	100	120
Enfant1 (GD)	46	1.5	2.8	121	17	132	129	18
Enfant2 (GN)	49	1.9	2.68	120	21	103	112	17
Enfant3 (GI)	58	2.05	3.9	138	28	105	118	33
Enfant4 (GC)	47	1.6	3.4	142	19	98	106	22

Références bibliographiques

- 1-Hassane Mamad et al. Déficit combiné en facteurs V et VIII de la coagulation: à propos d'une fratrie de trois cas. Pan African Medical Journal. 2021; 39(65). 10.11604/pamj.2021.39.65.24559.
- 2-Adeline Blandinières, Cécile Lavenue-Bombled. Déficiences constitutionnelles rares de la coagulation et anesthésie. Le Praticien en Anesthésie Réanimation Volume 28, Issue 2, April 2024, Pages 67-7.
- 3-A. Dorgalaleh et al. Molecular Basis of rare congenital bleeding disorders. Blood Reviews. Volume 59, May 2023, Page 101029.