

# **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome MYH9**

Synthèse à destination du médecin traitant

**Centre de Référence  
des Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles (CRPP)**

**Octobre 2021**

## Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome MYH9 est la plus fréquente des thrombopénies constitutionnelles, dont la prévalence est encore mal définie.

Ce syndrome correspond à un ensemble hétérogène de maladies héréditaires, associées à des mutations du gène *MYH9*, qui code pour la chaîne lourde de la myosine non musculaire IIA, retrouvée non seulement dans les plaquettes, mais aussi dans les leucocytes, et d'autres organes (rein, oreille interne, œil). Sa transmission est autosomique dominante, il touche ainsi les deux sexes.

Dans sa forme classique, ce syndrome se manifeste par une anomalie de production des plaquettes qui est systématique, avec diminution de la numération plaquettaire (thrombopénie) présente dans la très grande majorité des cas, et une anomalie de la taille des plaquettes (plaquettes de très grande taille ou macroplaquettes). Cette thrombopénie est présente dès la naissance, mais peut être méconnue durant plusieurs années en raison d'une symptomatologie clinique pouvant se limiter à la seule thrombopénie.

Ces macrothrombocytopénies sont associées de façon variable à un et/ou plusieurs des symptômes clinico-biologiques suivants : inclusions leucocytaires, surdit , cataracte, atteinte r nale glom rulaire,  l vation des transaminases. Actuellement d sign es sous le terme de syndrome MYH9, elles ont eu diverses appellations, selon les signes associ s   la macrothrombocytop nie : syndrome de May Hegglin, de Fechtner, d'Epstein, de Sebastian, et syndrome « Alport-like ». La mise en  vidence de variants d'un g ne commun   ces pathologies et l' volution clinique au cours de la vie, faisant passer d'une maladie   l'autre, a conduit   les regrouper sous le nom de syndrome MYH9.

La s v rit  du syndrome MYH9 est tr s variable. On peut ainsi le d couvrir fortuitement   l'occasion d'une num ration plaquettaire pr op ratoire. Le risque h morragique est mod r  et principalement li    l'intensit  de la thrombop nie. Les principales complications sont le plus souvent en lien avec la survenue des complications extra-h matologiques (insuffisance r nale, surdit , ou plus rarement, cataracte).

En raison de la m connaissance de cette pathologie, le diagnostic initial peut  tre celui d'une thrombop nie immunologique, pouvant conduire   des th rapeutiques inefficaces et un suivi inadapt .

Devant un faisceau d'arguments clinico-biologiques, qui associent une symptomatologie h morragique personnelle et familiale d'intensit  variable, l'existence  ventuelle de manifestations extra-h matologiques, et des anomalies biologiques (macrothrombocytop nie, inclusions leucocytaires), le m decin traitant (p diatre et/ou m decin g n raliste) doit adresser le patient   un centre sp cialis  dans la prise en charge des maladies h morragiques.

La prise en charge diagnostique et th rapeutique doit  tre coordonn e par les m decins sp cialistes de l'h mostasie des Centres de Ressources et de Comp tence des Maladies H morragiques Constitutionnelles (CRC-MHC) ou des centres du r seau du Centre de R f rence des Pathologies Plaquettaires constitutionnelles (CRPP), de la Fili re de Sant  Maladies rares, Maladies H MOrragiques constitutionnelles (MHMO). L'annonce du diagnostic sera prise en charge par le centre sp cialis  ou en lien avec lui et le m decin traitant. La prise en charge est multidisciplinaire et met en relation le m decin du centre sp cialis , le m decin traitant et les sp cialistes d'organe (n phrologues, m decins Oto-

Rhino-Laryngologue (ORL) et ophtalmologistes. Le médecin traitant devra s'assurer que le patient est suivi par un centre de la filière MHEMO.

Le médecin du centre spécialisé remet au patient une Carte de soins et d'urgence, précisant le type de pathologie et les traitements appropriés, à présenter aux professionnels de santé amenés à le prendre en charge.

Le syndrome MYH9 étant une pathologie rare, le médecin spécialiste va élaborer la prise en charge de façon conjointe avec le médecin traitant (pédiatre et/ou médecin généraliste), et les spécialistes d'organe (néphrologues, médecins Oto-Rhino-Laryngologue (ORL) et ophtalmologistes), pour le suivi au long cours du patient et de son entourage.

Le rôle du médecin traitant (pédiatre et/ou médecin généraliste) est essentiel dans :

- l'organisation de la prise en charge du patient (renouvellement des éventuels traitements hémostatiques, dépistage d'une éventuelle carence martiale, vérification du respect du calendrier vaccinal) ;
- l'éducation du patient sur le risque hémorragique lié à la maladie, en s'assurant de la connaissance des gestes d'urgence en cas de saignements et en s'assurant qu'aucun geste invasif n'est réalisé sans prendre en compte le risque hémorragique ;
- l'information des risques liés à la pratique de certains sports, dont les sports de contact, et la pratique de certaines activités de parc d'attraction, en fonction de la sévérité de la thrombopénie ;
- la coordination du suivi au long cours de la maladie, en particulier le suivi régulier pluridisciplinaire du patient pour la détection des complications extra-hématologiques ;
- le soutien psychologique des familles au moment de l'annonce du diagnostic ou de l'apparition d'éventuelles complications extra-hématologiques ;
- la mise en place du Projet d'Accueil Individualisé (PAI) établi avec le médecin du centre spécialisé ;
- la constitution du dossier de prise en charge à 100 % (Affection de Longue Durée (ALD)) avec le patient, après discussion avec le patient et le médecin spécialiste de la maladie.

### **Informations utiles :**

Site internet d'Orphanet : <http://www.orpha.net>

Site internet de l'Association Française des Hémophiles (AFH) : <https://afh.asso.fr>

Site internet filière MHEMO : <https://mhemofr>

Site internet du CRPP : <https://maladies-plaquettes.org/>