

Une jeune fille de 13 ans est amenée par ses parents aux urgences en raison d'une asthénie importante qui persiste depuis plusieurs semaines, associée à une pâleur et un essoufflement. A l'auscultation il n'y a ni ictère, ni organomégalie, ni purpura. A l'interrogatoire, la patiente rapporte qu'elle a commencé à avoir ses règles quelques mois auparavant, et qu'elles lui semblent être très abondantes. Un bilan biologique est prescrit et retrouve les résultats suivants :

Erythrocytes = 3,0 T/L

Hématocrite = 22%

Hémoglobine = 65 g/L

Leucocytes = 7,5 G/L

Plaquettes = 440 G/L

Réticulocytes = 22 G/L

Ferritine = 4 µg/L

CRP = 1 mg/L

Question 1 : Calculer les constantes érythrocytaires, puis interpréter les résultats du bilan biologique en les comparant aux valeurs normales de l'adulte. (12 points)

Question 2 : Quelle est votre hypothèse diagnostique au regard des éléments clinico-biologiques disponibles ? Justifier votre réponse (6 points)

Question 3 : Quel est le mécanisme physiopathologique expliquant les anomalies observées chez cette patiente ? (3 points)

Question 4 : Quelles sont les modalités de traitement (nature, voie d'administration, durée) ? (4 points)

Question 5 : Quels examens sont utiles pour suivre l'efficacité du traitement ? (4 points)

En interrogeant la mère de la patiente, celle-ci rapporte qu'elle a également souffert de règles très abondantes, et que le frère de la patiente présente régulièrement des épistaxis ainsi que des ecchymoses. La patiente est donc orientée vers une consultation spécialisée à la recherche d'une maladie hémorragique. Le bilan réalisé est le suivant :

Temps de céphaline avec activateur 43 sec (témoin 32 sec), normalisé après ajout de parts égales de plasma témoin

Taux de prothrombine : 95 %

Fibrinogène : 2,9 g/L

Question 6 : Interpréter les résultats du bilan d'hémostase en les comparant aux valeurs usuelles de l'adulte. (8 points)

Question 7 : Quelle est l'hypothèse diagnostique la plus probable ? Justifier votre réponse. (10 points)

Question 8 : Quels examens complémentaires d'hémostase sont à réaliser ? (4 points)

Votre hypothèse est vérifiée grâce au bilan d'hémostase complémentaire que vous avez réalisé. La patiente est atteinte de la forme de la maladie dite de type 1.

Question 9 : Quelles sont les caractéristiques du type 1 ? (5 points)

Question 10 : Quels sont les traitements possibles si un geste invasif est nécessaire chez cette patiente ? Préciser le mécanisme d'action de ces traitements. (4 points)