

Case report



Découverte fortuite d'un déficit en facteur VII : un dialogue clinico-biologique est recommandé

Hicham Esselmani, Boutaina Akhatar, Yassine Al Mabrouki, Mustapaha El Rhrib

Corresponding author: Laboratoire HAFIR d'Analyses Médicales, Lakouacem Rue 28 n°12, Fkih Ben Salah, Maroc. esselmani1@yahoo.fr

Received: 29 Apr 2020 - **Accepted:** 29 May 2020 - **Published:** 17 Aug 2020

Keywords: Déficit congénital, facteur VII, collaboration clinicien biologiste

Copyright: Hicham Esselmani et al. PAMJ Clinical Medicine (ISSN: 2707-2797). This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution International 4.0 License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Cite this article: Hicham Esselmani et al. Découverte fortuite d'un déficit en facteur VII : un dialogue clinico-biologique est recommandé. PAMJ Clinical Medicine. 2020;3(173). 10.11604/pamj-cm.2020.3.173.23140

Available online at: <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com//content/article/3/173/full>

Découverte fortuite d'un déficit en facteur VII : un dialogue clinico-biologique est recommandé

Fortuitous discovery of factor VII deficiency: a collaborative approach between clinicians and biologists is imperative

Hicham Esselmani^{1,&}, Boutaina Akhatar², Yassine Al Mabrouki³, Mustapaha El Rhrib⁴

¹Laboratoire HAFIR d'Analyses Médicales, Lakouacem Rue 28 n°12, Fkih Ben Salah, Maroc,

²Laboratoire de l'Hôpital Provincial, Fkih Ben Salah, Maroc, ³Cabinet de Pédiatrie, Avenue Hassan II, Fkih Ben Salah, Maroc, ⁴Cabinet de Cardiologie, Avenue Hassan II, Fkih Ben Salah, Maroc

&Auteur correspondant

Hicham Esselmani, Laboratoire HAFIR d'Analyses Médicales, Lakouacem Rue 28 n°12, Fkih Ben Salah, Maroc

Résumé

Le déficit en facteur VII est très rare, sa prévalence est estimée à 1/1000000. Sa transmission est autosomique récessive. L'expression peut aller de la simple épistaxis à l'hémorragie cérébrale. Nous rapportons une découverte fortuite d'un cas d'un enfant issu de parents consanguins du premier degré, suite à la réalisation d'un bilan préopératoire pour une amygdalectomie. Le bilan biologique a montré un taux de prothrombine bas et un temps de céphaline activée (TCA) normal. Un bilan de la coagulation a montré un déficit isolé en facteur VII évalué à 28%. À travers cette observation, nous soulignons la rareté de ce trouble, la révélation fortuite et le rôle de la collaboration clinicien-biologiste pour un bilan biologique raisonné.

English abstract

Factor VII deficiency is very rare, with an estimated prevalence of 1/1000000. It is transmitted in an autosomal recessive pattern. Symptoms can range from epistaxis up to cerebral hemorrhage. We here report the case of a child, born to first degree parents, fortuitously diagnosed with factor VII deficiency on the basis of pre-operative assessment for tonsillectomy. Laboratory tests showed low prothrombin ratio and normal activated partial thromboplastin time. Coagulation tests showed isolated factor VII deficiency 28%. This study highlights the rarity of this disorder, its fortuitous discovery and the need for a closer collaboration between clinicians and biologists to determine the best laboratory testing strategy.

Key words: Congenital deficiency, factor VII, collaboration between clinicians and biologists

Introduction

Le déficit congénital en facteur VII ou maladie d'Alexander est un trouble héréditaire de la coagulation très rare, sa prévalence est estimée à 1/1000000 et sa transmission est autosomique

récessive [1, 2]. L'expression clinique peut aller de la simple épistaxis à l'hémorragie cérébrale [1, 2]. Nous rapportons dans notre observation une révélation fortuite d'un déficit en facteur VII et nous discutons les particularités clinico-biologiques de ce rare déficit en soulignant le rôle de la collaboration clinicien-biologiste et du bilan biologique raisonné et de son interprétation en tant que révélateur diagnostique pour orienter le clinicien vers ce déficit.

Patient et observation

Il s'agit d'une fille âgée de 10 ans, issue d'un mariage consanguin, sans antécédent pathologique particulier, qui présente depuis 3 ans des angines à répétition à raison de 7 épisodes en 12 mois ce qui pousse le médecin otorhinolaryngologie (ORL) à lui proposer une amygdalectomie et un bilan préopératoire est prescrit avec une numération de formule sanguine (NFS), un groupage et un taux de prothrombine. Le bilan biologique montre un hémogramme normal et un taux de prothrombine bas à 52% devant ce taux de prothrombine (TP) bas. L'ORL a demandé un recontrôle une deuxième et une troisième fois et le résultat était de 56% et 54% respectivement et suite à ce résultat l'ORL a adressé l'enfant pour avis du cardiologue. Une collaboration entre le cardiologue, le pédiatre et le biologiste est entamée afin de trouver une explication à ce TP bas et ainsi nous avons réalisé tout d'abord une numération de formule sanguine (NFS) qui a montré un hématokrite normal de 43%, ce qui élimine que ce TP bas est dû au mauvais ajustement du volume de citrate selon l'hématocrite. Puis nous avons réalisé un TCA, un TP et un dosage du fibrinogène, le TCA est normal de 32 secondes (témoins : 30 secondes), le TP bas est à 58% et le fibrinogène est normal à 3,47 g/l. Un TP bas associé à un TCA normal permet de nous orienter vers une anomalie de la voie exogène de l'hémostase et ainsi un dosage chronométrique du facteur VII est réalisé, objectivant un déficit en ce dernier avec un taux de 28% (normal : 58 à 115%). Devant ces résultats le déficit en facteur VII est retenu.

Discussion

Le déficit en facteur VII est un trouble très rare de l'hémostase autosomique récessif [3]. Sa prévalence est estimée à 1/1000000 [1, 2]. Sa prévalence est plus élevée dans la population issue du mariage consanguin [3] ce qui est le cas de notre patient issu d'un mariage consanguin au premier degré. Des saignements sévères sont rares chez les patients dont le taux sanguin de facteur VII est supérieur à 10% de la norme, bien que certains patients asymptomatiques présentent un taux sanguin très bas du facteur VII [4]. Notre patient avait un taux bas de 28% du facteur VII et asymptomatique sans antécédent d'accident hémorragique. Les symptômes communs incluent la ménorragie (78%), l'épistaxis (58%), le saignement des gencives (38%), le saignement gastro-intestinal (17%) et le saignement intracrânien (2%) [5]. Chez les patients hétérozygotes, la plupart des saignements surviennent après des interventions chirurgicales ou lors de situations sujettes à des saignements telles qu'une grossesse [6]. La plupart des saignements peuvent survenir non seulement dans les mutations homozygotes mais aussi dans les mutations hétérozygotes et hétérozygotes composites. En fait, 20% des personnes présentant des mutations hétérozygotes présentent ces symptômes [5].

Le diagnostic positif repose sur des éléments biologiques [7, 8] notamment un temps de Quick allongé évoquant une anomalie de la voie exogène et un temps de céphaline kaolin (TCK) normal assurant une intégrité de la voie endogène. La confirmation est apportée par le dosage du facteur VII. La forme homozygote se définit par un taux de proconvertine anormalement bas inférieur à 10%, alors que la forme hétérozygote se définit par des taux à la limite inférieure du taux normal du facteur VII [9, 10]. Tel est le cas de notre patient qui est probablement hétérozygote. L'intérêt du dépistage familial permet de diagnostiquer aussi bien les formes homozygotes que les formes hétérozygotes qui peuvent rester asymptomatiques dans la

majorité des cas, tel le cas de notre patient comme ils peuvent manifester un syndrome hémorragique, ainsi, ce dépistage permet d'établir une stratégie de prévention et de surveillance. Lorsqu'une intervention chirurgicale est programmée, des injections prophylactiques sont indiquées : 20 à 30 mg/kg de facteur VII sont administrés en préopératoire et 5 à 10 mg/kg toutes les 4 à 6h en postopératoire pendant 5 à 10 jours [11, 12]. En cas de saignements graves et répétitifs, un traitement au long cours par 2 injections par semaine a été proposé par certains auteurs [13]. Dans le cas de notre observation, il s'agit d'un déficit en facteur VII découvert fortuitement lors d'un bilan préopératoire pour une amygdalectomie.

Conclusion

Le déficit en facteur VII est un trouble héréditaire de l'hémostase rare pouvant mettre en jeu le pronostic vital. Un bilan d'hémostase a minima qui repose sur l'association d'un TP bas et d'un TCA normal permettra d'orienter vers une anomalie de la voie exogène de l'hémostase et le dosage du facteur VII permettra au clinicien de faire la distinction et de poser diagnostic de certitude du déficit en facteur VII. À la lumière de cette observation nous soulignons aussi : la révélation fortuite, le rôle de la collaboration clinicien-biologiste pour un bilan biologique raisonné et la rareté de ce trouble.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Contributions des auteurs

Tous les auteurs ont contribué à l'établissement de ce manuscrit. Ils déclarent également avoir lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Références

1. Noufissa B, Anass A, Chourouk A, Rim A, Maria R, Mohammed B. Déficit congénital en facteur VII de coagulation : à propos de deux cas familiaux. *Pan African Medical Journal*. 2018;31: 156. **PubMed** | **Google Scholar**
2. Mariem E, Salma E, Amina B. Déficit congénital en facteur VII révélé par une hémorragie post circoncision. *Pan African Medical Journal*. 2019;33: 212. **PubMed** | **Google Scholar**
3. Shahar B, Yariv F, Zvi HP, Julia M, Miriam BH, Abed A *et al.* Clinical and laboratory findings in Jewish and Bedouin patients in southern Israel who were diagnosed with factor VII deficiency. *IMAJ*. 2019 May;5(21): 318-321. **PubMed** | **Google Scholar**
4. Mariani G, Hermann FH, Dolce A, Batorova A, Etro D, Peyvandi F *et al.* Clinical phenotypes and factor VII genotype in congenital factor VII deficiency. *Thromb Haemost* 2005;93(3): 481-7. **PubMed** | **Google Scholar**
5. Benlakhhal F, Mura T, Schved JF, Giansily-Blaizot M; French Study Group of Factor VIID. A retrospective analysis of 157 surgical procedures performed without replacement therapy in 83 unrelated factor VII-deficient patient. *J Thromb Haemost*. 2011;9(6): 1149-56. **Google Scholar**
6. Herrman FH, Wulff K, Auerswald G, Schulman S, Astermark J, Batorova A *et al.* Factor VII deficiency: clinical manifestation of 717 subjects from Europe and Latin America with mutations in the factor VII gene. *Haemophilia*. 2009;15(1): 267-80. **PubMed** | **Google Scholar**
7. Imane Z, Mdaghri-Alaoui A, Hamdani S, El harim-Lamdaouar L, Lamdaouar-Bouazzaoui N. The constitutional deficiency in factor VII: about one case. *J Pédiatr Puériculture*. 2004;17(3): 139-42.
8. Hedner U. Mechanism of action of recombinant activated factor VII: an update. *Semin Hematol*. 2006 Jan; 43(1 Suppl 1): S1057. **PubMed** | **Google Scholar**
9. Sfaihi Ben Mansour L, Thabet A, Aloulou H, Hachiche M. Déficit congénital en facteur VII de la coagulation, révélé par une hémorragie cérébrale. *Archives de Pédiatrie*. 2009 Jul;16(7): 1024-1027. **PubMed** | **Google Scholar**
10. Muriel G, Jean-François S. Les déficits constitutionnels en facteur VII. *Hématologie*. Août 2000;4(6): 266-271.
11. Boffard KD, Riou B, Warren B, Choong PI, Rizoli R, Rossaint R *et al.* Recombinant factor VIIa as adjunctive therapy for bleeding control in severely injured trauma patients: two parallel randomized, placebo-controlled, double-blind clinical trials. *J Trauma*. 2005;59(1): 8-18. **PubMed** | **Google Scholar**
12. Lecompte T, Toussaint-Hacquard M, Carteaux JP. Eptacogalpha (activé) ou facteur VII de la coagulation, humain recombinant et activé, en chirurgie cardiaque avec CEC: le point en 2006. *Science Direct*. December 2006;27(Suppl 1): S35-9. **Google Scholar**
13. Tafer N, Julliac B, Morel N. Hémorragie sous arachnoïdienne par rupture d'anévrisme et déficit en facteur VII : à propos d'un cas. *Annales Françaises d'Anesthésie et de Réanimation*. 2007;26(4): 356-358. **PubMed** | **Google Scholar**