

Case report

Déficit congénital en facteur V: à propos d'un cas



Factor V congenital deficiency: about a case

Saloua Boujrad¹, Brahim El Hasbaoui^{1, &}, Hanae Echahdi¹, Mohamed Malih¹, Aomar Agadr¹

¹Service de Pédiatrie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed V, Rabat, Maroc

[&]Corresponding author: Brahim El Hasbaoui, Service de Pédiatrie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohamed V, Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Mohammed V, Rabat, Maroc

Mots clés: Déficit congénital en facteur V, épistaxis, circoncision, plasma frais congelé

Received: 18/03/2017 - Accepted: 25/06/2017 - Published: 06/07/2017

Résumé

Le déficit congénital en facteur V est une anomalie rare de la coagulation, initialement décrite par Owren en 1947 et connue sous le nom de para hémophilie. Elle est transmise selon un mode autosomique récessif. En générale elle est symptomatique à l'état homozygote. Le facteur V est un cofacteur essentiel dans la conversion de la prothrombine en thrombine par le facteur X activé. En l'absence du facteur V, la génération de thrombine est ralentie et la formation de fibrine est retardée. Il en résulte une tendance aux saignements. Nous rapportons un cas de déficit congénital en facteur V chez un nourrisson présentant des épistaxis à répétition.

Pan African Medical Journal. 2017; 27:182 doi:10.11604/pamj.2017.27.182.12285

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/27/182/full/>

© Saloua Boujrad et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Abstract

Factor V congenital deficiency is a rare coagulation disorder initially described by Owren in 1947 and known as para hemophilia. It is transmitted through autosomal-recessive inheritance and homozygous cases are usually symptomatic. Factor V is an essential cofactor in the conversion of prothrombin to thrombin by activated factor X. In the absence of factor V, thrombin generation is slowed down and fibrin formation is delayed. This results in a bleeding tendency. We report a case of factor V congenital deficiency in an infant with recurrent epistaxis.

Key words: Factor V congenital deficiency, epistaxis, circumcision, fresh frozen plasma

Introduction

Le déficit congénital en facteur V est une anomalie rare de la coagulation, initialement décrite par Owren en 1947 et connue sous le nom de para hémophilie. Elle est transmise selon un mode autosomique récessif. En générale elle est symptomatique à l'état homozygote [1]. Le facteur V est un cofacteur essentiel dans la conversion de la prothrombine en thrombine par le facteur X activé. En l'absence du facteur V, la génération de thrombine est ralentie et la formation de fibrine est retardée. Il en résulte une tendance aux saignements [2]. Le déficit en facteur V est une coagulopathie congénitale rare, sa prévalence est estimée à une personne pour un million d'habitants [3, 4], se manifestant à tout âge par un syndrome hémorragique de sévérité variable, dont le diagnostic repose sur le bilan d'hémostase avec dosage du facteur V et dont le traitement se base sur la perfusion de PFC [5].

Patient et observation

Nous rapportons le cas d'un nourrisson de neuf mois, de sexe masculin unique de sa famille issu d'un mariage consanguin, non circoncis ayant comme antécédents, notion de céphalématome à la naissance qui s'est résorbé spontanément deux mois plus tard. Le nourrisson était vu en consultation pour des épistaxis à répétition depuis la naissance avec accentuation au fil du temps, mais aucune investigation d'hémostase n'avait été réalisée. Le bilan d'hémostase révélait un TP bas à 12%, un temps céphaline Kaolin (TCK) hors plage de mesure et un taux de facteur V effondré à 2% avec des taux normaux des autres facteurs de la coagulation. L'enquête familiale a révélé l'existence chez les deux parents d'un déficit hétérozygote avec des taux de facteur V à 44% et à 59%. Le diagnostic d'un déficit congénital en facteur V était alors retenu. Vu le risque hémorragique, un traitement substitutif était décidé. Ce dernier était à base de PFC (plasma frais congelé) à raison de 20ml/kg. Le TP de contrôle après transfusion était de 70% avec arrêt du saignement au décours de cette perfusion. Une circoncision a été programmée chez ce nourrisson. L'apport du PFC était poursuivi en période postopératoire à raison de 20ml/kg par six heures pendant les premières 24 heures, puis 10ml/kg par 12 heures en trois prises pendant les six jours postopératoires suivants jusqu'à la chute de l'escarre. Aucun incident postopératoire hémorragique ou thrombotique n'était noté, l'enfant était déclaré sortant du service une semaine après l'intervention.

Discussion

Le déficit en facteur V représente un désordre rare de la coagulation avec une incidence de un pour 10000 [6]. Il peut être isolé ou associé à un déficit congénital en facteur VIII. Il est dû à des mutations du gène F5 (1q23) qui contrôle la production du facteur V

plasmatisque. La transmission est autosomale récessive. Les manifestations cliniques sont variables et les saignements sont parfois mineurs voire absents [7]. Le plus souvent, il s'agit d'ecchymoses, d'épistaxis, de méno-métrorragies chez les jeunes filles et les femmes [8] ou d'hémorragies après un acte invasif (circoncision [9] ou une extraction dentaire), post-traumatiques ou post-opératoires. Plus rarement, des hématomes profonds et des hémarthroses sont observés. Les hémorragies cérébrales anté- ou postnatales sont exceptionnelles [6]. Les formes les plus sévères se manifestent tôt dans l'enfance [3]. Aucune prédisposition ethnique n'a été rapportée [10]. Le déficit en facteur V est 10 fois plus fréquent dans les pays à consanguinité élevée [11]. Plus de 200 cas ont été rapportés dans la littérature [12]. Il n'y aurait pas de relation entre le taux plasmatique de facteur V et la sévérité des saignements qui seraient plus en rapport avec le taux plaquettaire de facteur V [13]. Le diagnostic se base sur l'allongement du temps de Quick et du temps de céphaline activée et d'une diminution du taux de facteur V dosé par la thromboplastine. L'analyse moléculaire est possible mais n'est pas nécessaire pour le diagnostic. Le diagnostic différentiel inclut le déficit en facteur VIII et le déficit combiné en facteurs V et VIII [6]. Les concentrés en FV ne sont pas disponibles, le plasma frais congelé (PFC) est donc le seul traitement disponible s'il faut corriger le déficit [14]. Le traitement peut être administré une fois par jour pendant sept jours au moment d'une intervention chirurgicale et probablement pas plus d'une fois pour un saignement mineur, dans des cas extrêmes d'hémorragie sévère, la transfusion de concentrés plaquettaires peut s'avérer utile en complément du PFC [3-15]. Fratantoni et al [16] rapportent le cas d'une fille porteuse d'un déficit congénital de facteur V qui a développé un anticoagulant circulant contre le facteur V transfusé comme complication de la transfusion. Le pronostic est favorable lorsque la maladie est diagnostiquée et traitée de manière adéquate.

Conclusion

Le déficit congénital en facteur V est une anomalie rare de la coagulation. Elle est transmise selon le mode autosomique récessif et est symptomatique à l'état homozygote. Il en résulte une tendance aux saignements. L'intervention chirurgicale sur ce terrain nécessite une préparation au préalable par perfusion de plasma frais congelé suivant un protocole bien codifié.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

Contributions des auteurs

Docteur Saloua Boujrad ; rédaction, recherche bibliographique, design, révisions; Docteur Brahim El Hasbaoui a participé à la rédaction, recherche bibliographique, design, révisions; Docteur Hanae Echahdi a participé à la rédaction, recherche bibliographique, design, révisions; Pr Mohamed Malih ; Corrections, révisions critiques, expertises, recherche bibliographique, approbation version finale ; Pr Aomar Agadr ; Corrections, révisions critiques, expertises, recherche bibliographique, approbation version finale. Tous les auteurs ont contribué à la conduite de ce travail. Tous les auteurs déclarent également avoir lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Références

1. Owren PA. The coagulation of Blood: investigations on a new clotting factor. *Acta Med Scand.* 1947; Volume 128 (Issue Suppl 194):11-41. **PubMed | Google Scholar**
2. Seeler RA. Parahemophilia: factor V deficiency. *Med Clin North Am.* 1972;56(1):119-25. **PubMed | Google Scholar**
3. Huang JN, Koerper MA. Factor V deficiency: a concise review. *Haemophilia.* 2008;14(6):1164-9. **PubMed | Google Scholar**
4. Sanklecha MU, Sundaresan S, Charde V. Factor V Deficiency: a Subtle Presentation. *Indian J Pediatr.* 2014 Mar;81(3):283-4. **PubMed | Google Scholar**
5. Benjelloun O. Déficit congénital en facteur V dans une fratrie. *Archives de Pédiatrie.* 2010;17(6):1-178. **PubMed | Google Scholar**
6. Vigue B, Treamey B, Tazarourte K. Hémorragies sous antivitamines K : les freins à la prescription du PPSB, mythes et réalités. *JEUR.* 2007;20(1):1S1-1S. **PubMed | Google Scholar**
7. Bounes V, Lagarde F, Battefort F, Ruols E, Frontin P, Ducassé JL. Impact de l'échographie préhospitalière lors de son utilisation en routine. *JEUR.*2008;21(1):A24. **PubMed | Google Scholar**
8. Chemaou A, Ayachi A, Benjelloun O, Zineddine A. Ménorragies par déficit congénital en facteur V chez une adolescente. *Archives de Pédiatrie.* 2013;20(1) :33-36. **PubMed | Google Scholar**
9. El Koraichi A, Mokhtari M, Ghannam M, Mekaoui N, El Haddoury M, Ech-Cherif El Kettani S. Déficit en facteur V et circoncision : gestion périopératoire : à propos d'un cas clinique. *Ann Fr Anesth Reanim.* 2011 Apr;30(4):377-8. **PubMed | Google Scholar**
10. Kalafatis M. Coagulation factor V: a plethora of anticoagulant molecules. *Curr Opin Hematol.* 2005;12(2):141-8. **PubMed | Google Scholar**
11. Lak M, Sharifian R, Peyvandi F et al. Symptoms of inherited factor V deficiency in 35 Iranian patients. *Br J Haematol.* 1998; 103(4):1067-9. **PubMed | Google Scholar**
12. Asselta R, Peyvandi F. Factor V deficiency. *Semin Thromb Hemost.* 2009;35(4):382-9. **PubMed | Google Scholar**
13. Song JW, Um MR, Ahn HS, Hong CY. A case of congenital factor V deficiency. *J Korean Med Sci.* 1987; 2(3):179-82. **PubMed | Google Scholar**
14. EM consulte. L'hémostase en pédiatrie et ses principales pathologies. *OptionBio.* décembre 2009 ; 20(428) :16-18. **PubMed | Google Scholar**
15. Thalji N, Camire RM. Parahemophilia: new insights into factor v deficiency. *Semin Thromb Hemost.* 2013 Sep;39(6):607-12. **PubMed | Google Scholar**
16. Fratantoni JC, Hilgartner M, Nachman RL. Nature of the defect in congenital factor V deficiency: study in a patient with an acquired circulating anticoagulant. *Blood.* 1972;39(6):7518. **PubMed | Google Scholar**