

# Déficit en facteur XIII et thromboélastométrie rotative (Rotem)

N. Sayeh (1,2), L. Khfacha (1,2), M. Sassi (1,2)

(1) Laboratoire d'hématologie, Centre de maternité et de néonatalogie, Monastir

(2) Faculté de pharmacie de Monastir

## Introduction :

Le déficit congénital en FXIII est un trouble rare de la coagulation révélée majoritairement par une hémorragie du cordon ombilical ou hémorragies intracrâniennes qui peuvent être fatales. Nous rapportons deux cas de déficit sévère en FXIII, pour lesquelles une étude globale de l'hémostase a été effectuée par thromboélastométrie rotative.

## Observations :

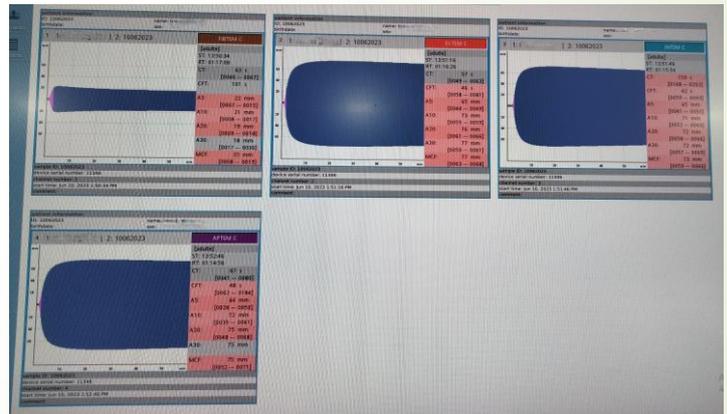
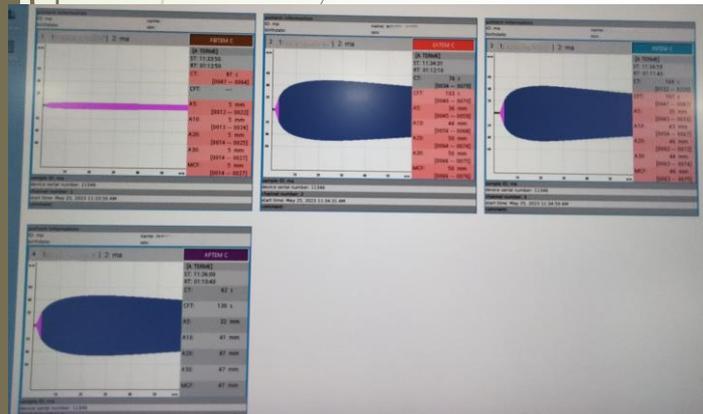
La patiente G.H, âgée de 7 mois, est admise pour l'exploration d'un syndrome hémorragique depuis la naissance : hémorragie à la chute du cordon ombilical, hémorragie cérébrale à l'âge de deux mois. L'anamnèse a retrouvé une consanguinité parentale sans antécédents hémorragiques familiaux. Sur le plan biologique, elle a un chiffre plaquettaire de 318 G/L, un TP de 88%, un TCA de 30.3s (témoin : 32s), un fibrinogène de 2.78 g/L. Le dosage du FXIII a retrouvé une valeur de 2.5%.

Le père a aussi un déficit en FXIII 28.7%. La mère présente un taux à la limite de la normalité 51%.

La patiente A.M âgée de 22ans, admise pour l'exploration d'un syndrome hémorragique depuis l'enfance : des ecchymoses sans localisation muqueuse. Elle a été traitée pendant l'enfance mensuellement par du PFC. Récemment, elle a présenté un AVC hémorragique. L'anamnèse a retrouvé une consanguinité parentale et des antécédents hémorragiques familiaux (cousin de 7 ans connu déficitaire en FXIII).

Sur le plan biologique, la patiente présente un chiffre plaquettaire de 250 G/L, un TP de 86%, un TCA de 27.8s (témoin : 32s), un fibrinogène de 1.94 g/L. Le dosage du FXIII a retrouvé une valeur de 2.9%.

Une étude globale de l'hémostase par thromboélastométrie rotative (ROTEM®) sur sang total citraté est fait pour les 2 patientes :



## Discussion :

Le déficit en FXIII est une affection hémorragique héréditaire à transmission autosomique récessive. La prévalence des formes homozygotes est estimée à 1 / 2 000 000.

Le facteur XIII plasmatique, appelé encore facteur de stabilisation de la fibrine, est un zymogène composé de deux polypeptides, les sous-unités A et B. Sous l'action de la thrombine, du calcium et du fibrinogène, le facteur XIIIa transforme les monomères de fibrines solubles en polymères de fibrines insolubles; ce qui améliore la stabilité mécanique et biochimique du caillot. Le déficit en facteur XIII empêche la polymérisation des monomères de fibrines.

Le rôle du facteur XIII est d'augmenter la résistance du caillot par plusieurs mécanismes:

- par la formation de liaisons covalentes entre les monomères de la fibrine,
- par la catalyse de la liaison de l' $\alpha$ 2-antiplasmine à la fibrine, permettant une résistance à la fibrinolyse en favorisant la réparation des tissus lésés
- par l'amarrage du caillot de fibrine à des protéines du sous-endothélium (fibronectine, vitronectine, collagène)

Le déficit en facteur XIII devra être suspecté sur l'existence d'une symptomatologie hémorragique évocatrice, qu'il faut obligatoirement chercher à l'interrogatoire notamment dans un contexte de chirurgie, avec absence d'anomalies au bilan standard de l'hémostase

Le déficit en FXIII n'est pas dépisté par les tests standards (taux de prothrombine et temps de céphaline avec activateur), puisqu'il intervient après la formation initiale du caillot. La thromboélastométrie rotative a retrouvé un phénotype évoquant une formation normale d'un caillot de fibrine mais il y a un problème de solidité du caillot : Le caillot se forme et puis il se fragilise et se casse.

## Conclusion :

Le déficit en facteur XIII empêche la polymérisation des monomères de fibrines. Le caillot devient instable et rapidement dégradable, ce qui provoque un syndrome hémorragique. La thromboélastométrie rotative visualise l'impact de ce déficit sur l'évolution d'un caillot.