

Informations et soutien pour les personnes atteintes de PTTc



Ce document est destiné aux personnes ayant reçu un diagnostic de purpura thrombotique thrombocytopénique congénital (PTTc). Leur famille et leurs amis peuvent également la trouver utile. Il vous en dira plus sur le PTTc et vous aidera à trouver des informations et un soutien pour mieux comprendre votre diagnostic et vous guider dans les prochaines étapes.

Un diagnostic de PTTc peut être bouleversant. Ce document contient des informations sur la gestion de la vie quotidienne, des questions à poser à votre médecin ou à votre infirmier/ère, ainsi que des activités qui peuvent vous aider à faire face à l'impact émotionnel de votre diagnostic. Vous pouvez utiliser les sections qui vous semblent les plus pertinentes, lorsque vous en avez besoin.

Ce contenu est destiné uniquement à la sensibilisation à la maladie. Ces informations sont mises à la disposition du grand public à titre informatif uniquement et ne sont pas exhaustives ; elles ne doivent pas être utilisées pour diagnostiquer ou traiter un état de santé ou une maladie. Elles ne sont pas destinées à se substituer à une consultation auprès d'un professionnel de santé. Veuillez consulter votre professionnel de santé pour obtenir des conseils supplémentaires.

Qu'est-ce que le PTTc ?

Le purpura thrombotique thrombocytopénique congénital (PTTc) est une maladie ultra-rare affectant la façon dont le sang coagule dans les vaisseaux sanguins de l'ensemble du corps.

- **Purpura** signifie qu'il y a des taches pourpres ou des ecchymoses sur la peau.
- **Thrombotique** signifie que des caillots sanguins se forment.
- **Thrombocytopénique** signifie qu'il y a un faible nombre de plaquettes qui aident à la coagulation.
- **Congénital** signifie que le PTTc est une forme de PTT présente dès la naissance.

La coagulation sanguine est une réponse importante à une blessure ou une coupure qui aide à arrêter les saignements. Cependant, avec le PTTc, des caillots sanguins se forment lorsqu'ils ne sont pas censés le faire, ce qui peut rendre difficile le flux sanguin vers le reste du corps. Cela peut entraîner une sensation de faiblesse et de fatigue, et peut conduire à des problèmes de santé plus graves, tels que des convulsions ou un accident vasculaire cérébral. Cela peut également signifier que les cellules qui aident à la coagulation (plaquettes) diminuent en nombre. Ainsi, les personnes atteintes de PTTc peuvent facilement avoir des ecchymoses ou ne pas être en mesure d'arrêter les saignements après une blessure.

Symptômes du PTTc

Les symptômes sont généralement provoqués par des caillots sanguins et un faible taux de plaquettes. Le PTTc peut être diagnostiqué au cours de la petite enfance ou se manifester pour la première fois à l'âge adulte ou pendant la grossesse. Les symptômes peuvent inclure :



une sensation de faiblesse ou de fatigue



des ecchymoses ou des taches sur la peau



une température élevée (fièvre)



des maux de tête



se sentir confus ou avoir des troubles de l'élocution



des saignements (par exemple, du nez ou des gencives)



un essoufflement ou une fréquence cardiaque rapide



la peau ou le blanc des yeux d'apparence jaune (jaunisse)



avoir une quantité d'urine inférieure à la normale



des douleurs abdominales



Vous pouvez imprimer cette page pour partager des informations avec des personnes qui ne sont peut-être pas familiarisées avec le PTTc.

Les symptômes peuvent apparaître soudainement et durer des jours ou des semaines. Vous pourriez avoir du mal à savoir si vos symptômes sont liés au PTTc ou à autre chose, comme la grippe. Les maladies courantes, comme une infection, peuvent également aggraver les symptômes de PTTc que vous gérez au quotidien, comme la fatigue.

Si vous souhaitez recevoir un soutien ou un réconfort, vous pouvez en parler à votre médecin ou à votre infirmier/ère.

Épisodes aigus de PTT

Bien qu'il n'existe actuellement aucun remède pour le PTTc, il peut être pris en charge par un traitement. Cependant, comme le PTTc est une affection de longue durée, il peut y avoir des moments où les symptômes s'aggravent et nécessitent des soins médicaux. C'est ce que l'on appelle un épisode aigu de PTT.

Bien que les épisodes aigus de PTT puissent n'avoir aucune cause apparente, certains facteurs peuvent en augmenter le risque comme une infection, une autre maladie inflammatoire, subir une intervention chirurgicale, un traumatisme ou consommer des quantités excessives d'alcool.

Les symptômes d'un épisode aigu de PTT peuvent affecter tout le monde différemment, mais peuvent entraîner de graves problèmes de santé s'ils ne sont pas traités.

Si vos symptômes vous inquiètent, si vous avez l'impression que vos symptômes ont changé ou qu'ils se sont aggravés, vous devriez consulter un médecin. Votre médecin ou votre infirmier/ère peut vous en dire plus sur les épisodes aigus de PTT, sur le moment et la manière de consulter un médecin et sur les précautions à prendre pour bien vivre avec le PTTc.

Si vous consultez un professionnel de santé qui n'est pas votre médecin ou votre infirmier/ère habituel pour le PTTc, il peut être utile de :

- prévenir le médecin ou l'infirmier/ère que vous êtes atteint(e) de PTTc, que vous avez des antécédents de PTTc et que vous suivez un traitement;
- les informer des traitements que vous prenez et de l'endroit où se trouve votre équipe de spécialistes du PTTc, si vous en avez une.



Vous pouvez imprimer cette page pour partager des informations avec des personnes qui ne sont peut-être pas familiarisées avec le PTTc.

Quelles sont les causes du PTTc ?

Une protéine appelée ADAMTS13 aide le sang à circuler normalement et à coaguler lorsqu'il en a besoin. Pour ce faire, il agit comme une paire de ciseaux pour couper une autre protéine appelée facteur de Von Willebrand (FVW) en plus petits morceaux. Cela empêche la FVW d'attraper trop de plaquettes et de former des caillots sanguins.

Les personnes atteintes de PTTc naissent avec un défaut dans le gène ADAMTS13, ce qui affecte la façon dont l'ADAMTS13 est fabriqué et fonctionne. Si l'ADAMTS13 ne fonctionne pas correctement, le FVW n'est pas coupé et il existe un risque accru de formation de caillots sanguins.

Le gène ADAMTS13 défectueux est transmis par un parent (héréditaire). Pour en savoir plus, consultez le **Centre d'information sur les maladies génétiques et rares**.

Vous pouvez [regarder une vidéo](#) expliquant plus en détail l'ADAMTS13 et le PTTc.



Obtenir des informations et du soutien

Un diagnostic de PTTc peut être bouleversant. Le diagnostic peut être un soulagement après avoir subi des examens ou reçu un traitement pour vos symptômes sur une longue période sans en connaître la cause. Mais vous pouvez également avoir des doutes ou être anxieux(-se) quant à ce que cela signifie pour votre vie quotidienne. Trouver des informations et un soutien pour mieux comprendre le PTTc peut aider à atténuer certains de ces sentiments.

Il est important de se rappeler que l'on n'est pas seul et que l'on peut bénéficier d'un soutien. Si vous le souhaitez, vous pouvez vous adresser à votre médecin ou à votre infirmier/ère si vous avez des questions ou des inquiétudes. Le fait de parler à votre famille et à vos amis peut les aider à comprendre comment vous vous sentez et comment ils peuvent vous aider. Nous avons des informations sur les discussions avec d'autres personnes au sujet du PTTc à la page 6.



Gestion du PTTc

Votre médecin pourra vous donner des médicaments pour gérer les symptômes. Il existe également différents traitements pour le PTTc, qui visent tous à obtenir plus d'ADAMTS13 dans votre sang. Vous avez peut-être déjà reçu un traitement avant ou pendant votre diagnostic.



Un traitement préventif (prophylactique) est administré régulièrement afin de prévenir toute nouvelle manifestation aiguë du PTT et d'empêcher l'aggravation des symptômes.



Un traitement à la demande (aigu) est administré à l'hôpital pendant un épisode aigu de PTT jusqu'à ce que vos symptômes soient pris en charge.

Votre médecin et votre infirmier/ère travailleront avec vous pour décider du traitement qui vous convient le mieux et pour vous expliquer en quoi consiste votre traitement. Vous pourriez passer des tests pour vérifier le taux d'ADAMTS13 ou de plaquettes dans votre sang afin de déterminer quand un traitement pourrait être nécessaire.



Discuter avec votre médecin ou votre infirmier/ère

Vous pouvez avoir des questions sur la gestion de vos symptômes, votre plan de traitement et les personnes à contacter pour obtenir des informations et de l'aide. Toutes vos questions sont importantes. Vous pouvez utiliser les questions ci-dessous comme point de départ pour dresser votre propre liste.

Être ouvert(e) avec vos médecins et le personnel infirmier sur la façon dont le PTTc vous affecte et affecte votre vie quotidienne peut les aider à vous prodiguer les meilleurs soins possibles. Si quelque chose n'est pas clair, demandez à ce qu'on vous donne une explication de manière différente.

- Un membre de ma famille pourrait-il être affecté par le PTTc ?
- Où puis-je trouver plus d'informations sur le PTTc et mon traitement ?
- Quels symptômes dois-je surveiller ?
- Qui dois-je contacter si mes symptômes s'aggravent ou si je pense que je souffre d'un épisode aigu de PTT ?
- Qui puis-je contacter si j'ai des questions ?
- Comment saura-t-on si mon traitement fonctionne ?



Informations pratiques et soutien

Vivre avec une maladie de longue durée peut affecter de nombreux aspects de votre vie quotidienne. Vous pourriez vous sentir anxieux(-se) ou stressé(e) par la façon dont le PTTc affecte l'école, le travail, les finances ou votre vie sociale. Ou vous pourriez avoir du mal à parler à d'autres personnes du PTTc et de la manière dont il vous affecte. Il peut arriver que vous deviez gérer le PTTc en même temps que des changements de vie, comme déménager, aller à l'université ou décider de voyager. Cette section contient des informations pour vous aider à gérer votre vie quotidienne.

Sortie de l'hôpital

Après le diagnostic ou la guérison d'un épisode aigu de PTT, il se peut que vous vous sentiez fatigué(e) et que vous ayez besoin de vous reposer.



Il peut être utile de demander à votre médecin ou à votre infirmier/ère un numéro de téléphone à utiliser si vous avez des questions après avoir quitté l'hôpital, comme des symptômes à surveiller lorsque vous vous rétablissez à domicile.

Parler aux gens du PTTc

Vivre avec une maladie rare peut parfois donner l'impression d'être isolé(e). Il se peut que vous sentiez que votre famille, vos amis, vos collègues et vos enseignants ne comprennent pas parfaitement ce que vous vivez. Parler du PTTc à d'autres personnes peut aider à réduire l'anxiété liée à la reprise du travail ou des études, à la socialisation et à la demande de soutien.

Partager ce document avec des personnes qui vous soutiennent pourrait les aider à mieux comprendre le PTTc. Vous pouvez l'utiliser pour vous aider à entamer des conversations sur votre expérience et le type de soutien dont vous pourriez avoir besoin.

Vous pouvez également le partager avec les médecins ou le personnel infirmier qui s'occupent de vous si vous recevez des soins en dehors de votre hôpital habituel ou de l'équipe en charge de votre PTTc.

Ce document peut être envoyé par e-mail ou par message, ou vous pouvez imprimer une copie. Vous pouvez également demander à votre médecin traitant le PTTc une lettre expliquant votre affection et le risque des épisodes aigus de PTT.





Se connecter avec sa famille et ses amis. Si vous vous sentez déprimé(e) ou anxieux(-se), il est utile que les personnes en qui vous avez confiance vous comprennent.

Nous sommes tous différents, il peut donc être utile que vous expliquiez le type de soutien dont vous avez besoin. Par exemple, soutien pour des tâches spécifiques, comme faire les courses, faire du babysitting ou vous conduire à des rendez-vous à l'hôpital.

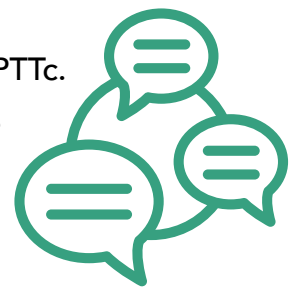


Parler à votre employeur ou à l'enseignant de votre enfant. Si vous avez besoin d'un congé pour traitement ou d'un soutien supplémentaire pour poursuivre vos études, il peut être utile de parler du PTTc à votre employeur ou à l'enseignant de votre enfant. Par exemple, vous pouvez leur poser des questions sur les horaires flexibles ou le travail à domicile.

Parler à d'autres personnes atteintes de PTTc

Les groupes de soutien vous permettent de vous connecter et de partager des expériences avec des personnes dans une situation similaire à la vôtre. Ils peuvent également être une source d'informations précieuse. Il existe des groupes de soutien dans le monde entier, et il peut y avoir de tels groupes dans votre pays. La famille et les amis peuvent également trouver ce soutien utile.

- Le PTTc est la forme héréditaire du purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT). Chercher en ligne « soutien pour le PTT » peut vous aider à entrer en contact avec des personnes atteintes de PTTc ou de PTT à médiation immunitaire (PTTi), et qui peuvent partager avec vous des expériences similaires.
- Votre médecin ou votre infirmier/ère pourra peut-être vous aider à trouver le soutien d'autres personnes atteintes de PTTc.
- Vous pouvez demander à votre médecin ou à votre infirmier/ère des informations sur les associations de patients qui pourront vous apporter un soutien plus pratique et/ou financier.



Pour plus d'informations sur les discussions sur le PTTc et la demande de soutien, consultez notre document « [Trouver du soutien et établir des liens avec d'autres personnes affectées par le PTTc](#) »

Vie quotidienne avec le PTTc

Il y a des choses que vous pouvez faire pour aider à gérer la vie quotidienne avec le PTTc, et pour rester aussi en bonne santé et actif(ve) que possible. Envisagez de parler à votre médecin ou à votre infirmier/ère de la façon dont le PTTc vous affecte. Ils peuvent vous fournir plus d'informations et de soutien pour surmonter des défis spécifiques.



Adopter un mode de vie sain. Bien que les épisodes aigus de PTT puissent survenir sans raison, nous savons qu'une alimentation nutritive, un sommeil suffisant et une bonne hygiène pour prévenir les infections peuvent vous aider à éviter un épisode aigu de PTT.



Faire les activités que vous aimez. Vivre avec un trouble sanguin peut signifier que vous devez être plus prudent(e) pour éviter une blessure. Cela peut vous affecter si vous pratiquez des sports de contact ou toute autre activité qui pourrait vous mettre en danger. Cependant, vous pouvez travailler avec votre médecin ou votre infirmier/ère pour pouvoir autant que possible continuer à profiter de votre vie sociale et des activités qui vous sont importantes.



Planifier des événements ou des voyages. Votre médecin ou votre infirmier/ère pourra peut-être vous aider à planifier de futurs événements ou voyages. Ils peuvent vous aider à prendre les bonnes mesures et à créer un plan d'action à l'avance en cas d'urgence. Vous pouvez leur parler de :

- passer un test pour vérifier votre taux d'ADAMTS13 ou de plaquettes afin d'en savoir plus sur votre risque de présenter un épisode aigu de PTT
- comment contacter un médecin si vous présentez des symptômes lorsque vous n'êtes pas chez vous
- les vaccins dont vous pourriez avoir besoin lors de votre voyage à l'étranger, et si vous pouvez les recevoir
- les documents que vous devez avoir avec vous pour être en mesure de prendre votre traitement avec vous
- comment bénéficier d'un traitement ailleurs, si nécessaire
- comment trouver une assurance voyage.

Planification de la vie quotidienne



- Planifier vos activités de la journée peut vous aider à vous sentir plus en contrôle et à vous concentrer sur ce qui est le plus important pour vous.
- La répartition des tâches sur plusieurs jours peut vous permettre d'économiser de l'énergie. Par exemple, vous pouvez cuisiner quelques repas et les mettre au congélateur pour les manger les jours où vous n'avez pas l'énergie nécessaire pour cuisiner.
- Anticiper certains des défis ou préoccupations que vous avez peut vous aider à planifier des actions pour les surmonter. Le fait d'être préparé(e) peut vous aider à vous sentir moins stressé(e) si une situation se présente. C'est ce qu'on appelle la planification "si/alors".

« **Si** je me sens trop fatigué(e) au travail, **alors** je vais demander à mon responsable si je peux prendre un congé. »

« **Si** je m'inquiète de l'aggravation de mes symptômes, **alors** je contacterai mon médecin. »

« **Si** je me sens submergé(e) par une journée chargée, **alors** je vais écrire les tâches que je dois faire et demander à ma famille et à mes amis l'aide dont j'ai besoin. »



Pour en savoir plus sur la gestion du traitement et les changements éventuels dans la vie quotidienne, consultez notre document « [Vivre avec le PTTc](#) »



Discuter avec votre médecin ou votre infirmier/ère

- Que puis-je faire pour gérer mes symptômes au quotidien ?
- Comment prévenir un épisode aigu de PTT ?
- Y a-t-il des changements à apporter à mon mode de vie pour gérer mon PTTc, ou des activités à éviter ?
- Que dois-je prévoir avant de voyager à l'étranger ?
- Comment puis-je trouver d'autres personnes atteintes de PTTc à qui parler ?
- Y a-t-il des groupes de soutien ou des organisations locales que je peux contacter ?
- Y a-t-il un soutien financier auquel je peux avoir accès ?



Faire face au PTTc

Que vous ayez récemment reçu un diagnostic de PTTc, que vous ayez reçu un diagnostic il y a quelque temps ou que vous vous occupiez d'une personne atteinte de PTTc, il est important de faire le nécessaire pour prendre soin de vous et gérer tout impact émotionnel que la situation pourrait avoir sur vous. Cette section contient des exemples de façons dont vous pouvez prendre soin de vous.

Prendre le temps de s'occuper de soi-même

La prise en charge d'une maladie de longue durée peut être bouleversante et peut parfois vous stresser. Le stress affecte nos pensées, nos émotions et notre corps, souvent sans que nous nous en rendions compte. Ces sentiments peuvent être plus difficiles à gérer si nous nous sentons fatigués ou mal en point.



Se concentrer sur ce que vous pouvez contrôler

De nombreuses causes de stress échappent à notre contrôle. Se concentrer sur ce qui est sous votre contrôle peut faire une différence dans la façon dont vous vous débrouillez. Plutôt que d'essayer de changer des pensées inutiles, réfléchissez à ce que vous pouvez faire qui vous serait le plus utile. Il peut s'agir de prendre le temps de vous reposer, de parler à votre famille et à vos amis, de parler à votre médecin ou à votre infirmier/ère, ou de faire quelque chose que vous aimez.



Prendre du temps pour les choses que nous apprécions

Lorsque nous nous sentons dépassé(e)s, nous pouvons parfois oublier ce que nous aimons faire, ou nous ne pouvons pas trouver le temps de le faire. Il est important de faire les choses que nous apprécions pour gérer nos émotions et aider à gérer le stress. Des activités simples, comme faire une promenade ou prévoir de rencontrer des amis pour un café ou une sortie, peuvent nous aider à nous sentir plus positifs.



Activité : Certaines personnes trouvent utile de fermer les yeux, de prendre trois respirations profondes et de demander « Qu'est-ce que je me vois faire qui me plaît ? »

Prendre soin de soi

Parfois, il peut être utile de prendre quelques minutes pour réfléchir à ce que vous ressentez, sans juger ces sentiments. Avoir de la compassion pour ce que vous et votre famille ressentez peut vous aider à calmer vos émotions et à prendre des mesures pour prendre soin de vous. L'activité ci-dessous peut vous aider à prendre soin de vous si vous vous sentez parfois anxieux(-se) ou dépassé(e).



Activité de méditation : Asseyez-vous ou allongez-vous dans une position confortable et fermez les yeux. Lorsque vous êtes prêt(e), prenez trois respirations lentes et profondes. Prenez quelques minutes pour chacune des étapes suggérées ci-dessous.

1. **Témoigner votre reconnaissance.** Prenez conscience de votre environnement, de votre corps, de vos pensées et de vos sentiments. Exprimez vos sentiments à voix haute ou en silence pour les reconnaître.
2. **Se laisser aller.** Au lieu d'essayer de les changer ou de penser que vos sentiments sont bons ou mauvais, regardez-les comme si vous regardiez un film, laissez-les aller et venir tels quels. Il n'y a pas de mal à se sentir comme vous le ressentez. Vous voudrez peut-être vous dire, « Ce n'est pas grave que je me sente comme ça en ce moment. »
3. **Faire une introspection.** Remarquez quels mots passent par votre esprit. Quelles émotions ressentez-vous et d'où proviennent-elles dans votre corps ?
4. **Stimuler.** Soyez bienveillant(e) et réconfortant(e) à l'égard de vos propres expériences et sentiments. Demandez-vous ce que vous pourriez faire pour vous aider en ce moment, comme réfléchir à la façon dont vous pourriez parler et réconforter un ami s'il se trouvait dans une situation similaire.

Numéro Promomats : C-ANPROM/INT/cTTP/0012
Date de préparation : Juillet 2024

Cette brochure est une initiative de Takeda, qui l'a produite et l'a financée.

Copyright © 2024 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Tous droits réservés.

Takeda et le logo de Takeda sont des marques commerciales déposées de Takeda Pharmaceutical Company Limited.

Ce contenu est destiné uniquement à la sensibilisation à la maladie. Ces informations sont mises à la disposition du grand public à titre informatif uniquement et ne sont pas exhaustives ; elles ne doivent pas être utilisées pour diagnostiquer ou traiter un état de santé ou une maladie. Elles ne sont pas destinées à se substituer à une consultation auprès d'un professionnel de santé. Veuillez consulter votre professionnel de santé pour obtenir des conseils supplémentaires.

