

L'hémophilie

Votre médecin vient de diagnostiquer chez vous une maladie appelée « hémophilie ».

L'hémophilie est une maladie génétique, héréditaire, qui affecte la coagulation du sang.

Les personnes atteintes d'hémophilie ne fabriquent pas suffisamment :

- de facteur VIII de la coagulation (ou facteur anti-hémophilique A) en cas d'hémophilie A ;
- de facteur IX de la coagulation (ou facteur anti-hémophilique B) en cas d'hémophilie B.

En cas d'hémophilie A ou B, le caillot est plus fragile et se forme plus difficilement, d'où un risque hémorragique pour les malades.

Chez les personnes hémophiles, les gènes qui déterminent la production des facteurs anti-hémophiliques ont subi une altération (mutation) sur le gène du FVIII en cas d'hémophilie A ou sur le gène du FIX en cas d'hémophilie B. Les gènes de l'hémophilie sont situés sur le chromosome X.

Les femmes ont deux chromosomes X (= XX), les hommes un chromosome X et un chromosome Y (= XY).

La maladie peut provenir d'une transmission familiale (transmission du gène muté) ; il arrive aussi que la mutation du gène se produise chez une personne dont les parents étaient sains (mutation spontanée).

- Si une femme porte le gène de l'hémophilie, elle est dite « porteuse saine » (c'est-à-dire non malade bien que porteuse du gène muté), car le 2^e chromosome X qu'elle possède lui permet de « compenser » la mutation située sur le 1^{er} chromosome X. Certaines de ces femmes peuvent, néanmoins, avoir un taux un peu abaissé de FVIII ou de FIX.
- Si un homme porte le gène de l'hémophilie, il est hémophile car le chromosome Y ne peut « compenser » la mutation située sur l'unique chromosome X qu'il possède.

Une personne malade ou porteuse saine risque de transmettre le gène muté à ses descendants.

L'hémophilie atteint presque exclusivement les hommes. La fréquence à la naissance est de 1/5 000 garçons pour l'hémophilie A et 1/30 000 pour l'hémophilie B. Il y a environ 5 000 hémophiles en France.

Les notes de votre médecin

Les symptômes de la maladie

La sévérité de l'hémophilie est différente selon les malades : elle dépend du taux de facteur anti-hémophilique dans le sang. On distingue 3 formes d'hémophilie :

- une forme sévère, avec un taux de facteur inférieur à 1 % ;
- une forme modérée, avec un taux de facteur entre 1 et 5 % ;
- une forme atténuée ou fruste, avec un taux de facteur entre 6 et 30 %.

En fonction de la gravité de l'hémophilie, la tendance hémorragique est plus ou moins marquée. En cas d'hémophilie sévère, les saignements peuvent être spontanés ou souvent provoqués par un traumatisme minime ; en cas d'hémophilie atténuée, le risque hémorragique concerne principalement les situations chirurgicales et les traumatismes majeurs.

Les saignements peuvent toucher tous les organes : plaie cutanée, saignements sous la peau ou dans un muscle (hématome), dans une articulation (hémarthrose), parfois dans un viscère ou le cerveau.

Les hématomes et les hémarthroses sont les manifestations les plus fréquentes. En l'absence de traitement spécifique, ils peuvent devenir très volumineux et compressifs. Ils sont responsables :

- de douleurs ;
- d'une gêne à la mobilisation si l'hématome se situe au niveau d'un membre ;
- de compressions des vaisseaux et des nerfs ;
- d'une chute, parfois importante, du taux des globules rouges dans le sang (anémie).

Le saignement peut être particulièrement grave quand il touche des zones sensibles (le cerveau par exemple).

L'hémophilie (suite)

Un réseau de suivi

Le réseau « France-Coag » recense toutes les personnes hémophiles vivant en France et permet de suivre les traitements et les problèmes de santé rencontrés par les malades. Les données sont rendues anonymes et enregistrées dans le respect de la loi informatique et liberté. Le réseau est coordonné par l'Institut de Veille Sanitaire (InVS), en collaboration avec les médecins des centres d'hémophilie et les représentants des malades.

La participation à ce réseau vous sera demandée par le médecin de votre centre d'hémophilie. Vous pouvez refuser de participer, mais aussi demander à participer si vous pensez que vous n'êtes pas inclus.

Pour les enfants scolarisés

L'accueil des enfants hémophiles à l'école doit être organisé dans le cadre d'un « projet d'accueil individualisé » (le PAI). Ce dernier est établi par le médecin scolaire, en concertation avec le médecin traitant.

Tout traitement est susceptible d'induire des effets indésirables et peut présenter des risques. Votre médecin vous informera et vous indiquera les signes à surveiller avant que vous ne débutiez le traitement proposé.

Vos contacts utiles

- **Secrétariat/rendez-vous :**
- **Consultation infirmière :**
- **Consultation psychologue :**
- **Assistante sociale :**
- **En cas d'urgence :**

Le diagnostic

Il repose sur des tests de coagulation qui sont effectués à partir d'une prise de sang.

Il existe aussi une possibilité de diagnostic prénatal de la maladie par la recherche, chez le fœtus, des mutations responsable de la maladie.

Le traitement

Il existe, dans chaque région, un Centre Régional de Traitement de l'Hémophilie (CRTH) regroupant des professionnels de santé spécialistes de l'hémophilie (médecins, chirurgiens, kinésithérapeutes, infirmiers, etc.) qui assurent la prise en charge et l'éducation thérapeutique des malades et coordonnent les soins de proximité.

Le traitement curatif et préventif des saignements consiste à injecter le facteur de coagulation déficient par voie intraveineuse. La dose dépend de la localisation et de la gravité du saignement.

Dans certains cas, l'existence d'un anticorps inhibiteur de coagulation nécessite l'utilisation de médicaments particuliers en remplacement des concentrés de facteurs hémophiliques et le recours à un avis spécialisé pour toute prise en charge thérapeutique.

En cas d'hémarthrose constituée, une prise en charge de la douleur est indispensable ainsi qu'une immobilisation de l'articulation.

La prévention des hémarthroses repose, pour de nombreux patients hémophiles, sur une prophylaxie de longue durée (injection régulière et systématique du facteur de coagulation déficient) dès la petite enfance, selon les prescriptions médicales. L'activité physique et la kinésithérapie permettent d'aider à préserver la mobilité des articulations qui peuvent être lésées par les saignements répétés et la tonicité musculaire. Il est cependant conseillé d'éviter les efforts excessifs ou dangereux au travail ou lors des activités de loisirs (sport notamment).

Les conseils pour prévenir les risques de complications

- Un suivi médical régulier, coordonné par un Centre de Traitement de l'Hémophilie, en lien avec le médecin traitant, est conseillé.
- Les personnes hémophiles ne doivent jamais prendre d'elles-mêmes de traitements contre la douleur contenant de l'aspirine ou un anti-inflammatoire non-stéroïdien (AINS), car ces produits augmentent le risque d'hémorragie en perturbant la coagulation. Elles ne doivent également jamais recevoir d'injection intramusculaire.
- Il est conseillé aux patients de toujours porter sur eux leur carte d'hémophilie, leur dernière ordonnance de traitement et leur carnet de suivi, et de les présenter systématiquement à chaque consultation médicale ou en cas d'accident.
- En cas d'intervention chirurgicale ou de geste invasif (suture, extraction dentaire...), il est impératif de corriger la coagulation par un traitement préalable. Pour cela, il est nécessaire de prendre conseil au préalable auprès du médecin du centre d'hémophilie. L'anesthésiste et le chirurgien doivent impérativement être informés du risque hémorragique, même en cas de déficit mineur en FVIII ou FIX, et même si les saignements sont peu fréquents.