

Pour toute information
concernant la maladie, consultez :

(For further information on this disease)

> le site « Orphanet » : www.orpha.net
rubrique « hémophilie »

> l'Association Française des Hémophiles : www.afh.asso.fr

Design : www.aggelios.fr



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé



Association française
des hémophiles

Reconnue d'utilité publique par décret du 15 mai 1988

Association Française des Hémophiles

6 rue Alexandre Cabanel
75739 Paris Cedex 15,
tél. : 01 45 67 77 67

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Mai 2006



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Hémophilie



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.

Définition

■ **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 de sang est plus fragile et se forme plus difficilement, d'où un risque hémorragique pour les malades.

■ **La sévérité de l'hémophilie** (et donc le risque hémorragique) **est différente selon les personnes malades** : elle dépend du taux de facteur anti-hémophilique dans le sang. On distingue 3 formes d'hémophilie :

> forme **sévère** avec un taux de facteur inférieur à **1%**,

> forme **modérée** avec un taux de facteur entre **1 et 5%**,

> forme **atténuée** ou fruste avec un taux de facteur entre **6 et 30%**.

■ **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**.

■ 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...) qui assurent la prise en charge et l'éducation thérapeutique des malades et coordonnent les soins de proximité.

■ 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.

Cause

L'hémophilie est une maladie génétique héréditaire.

Dans l'hémophilie, les gènes qui déterminent la production des facteurs anti-hémophiliques ont subi une altération (= mutation) sur le gène du facteur VIII, en cas d'hémophilie A, ou sur le gène du facteur IX, 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 a 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 FIX.

• **Si un homme a 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.**

Pour plus d'informations, consultez votre médecin.

Le diagnostic

Il repose sur des tests de coagulation qui sont effectués par une **prise de sang**. Il existe aussi une possibilité de **diagnostic prénatal** de la maladie par la recherche chez le fœtus des mutations en cause.

➔ **En cas de grossesse ou de projet de grossesse, consultez votre médecin.**

Signes et conseils de prise en charge

- 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 immédiats sont prolongés, voire intarissables, avec de fréquentes reprises hémorragiques du fait de la fragilité du caillot lorsque celui-ci arrive à se former. **L'injection du facteur de la coagulation qui fait défaut, permet de traiter les saignements et de prévenir les complications.**
- **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 (= apport du facteur de coagulation déficient par injection), ils peuvent devenir très volumineux et compressifs et 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 de globules rouges dans le sang (anémie)
- Le saignement peut être particulièrement grave quand il touche des zones sensibles (cerveau).

■ Traitement

- ➔ 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 antihémophiliques 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.

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.

Hémophilie, les règles d'or



1. Pour mieux prévenir les risques de complications :

- Prévoyez, en lien avec votre médecin traitant, un suivi médical régulier coordonné par un **centre de traitement de l'hémophilie**.
- Pratiquez une **kinésithérapie et une activité physique régulière** adaptée à votre état de santé pour entretenir vos muscles et vos articulations, selon les prescriptions médicales. Evitez les efforts excessifs ou dangereux au travail et lors des activités de loisir (sport), demandez l'avis de votre médecin.
- **Ne prenez jamais, de vous même, de traitements contre la douleur contenant de l'aspirine ou d'anti-inflammatoire non-stéroïdien (AINS), car ils augmentent le risque d'hémorragie en perturbant la coagulation.**
- **Ne faites jamais d'injection intramusculaire.**
- Soyez à jour de vos **vaccinations**. Pour cela, demandez conseil à votre médecin.
- En cas de **grossesse ou de projet de grossesse**, consultez votre médecin.

2. Pour informer les professionnels de votre maladie :

- **Portez toujours sur vous votre carte**, votre dernière **ordonnance** de traitement et votre **cahier de suivi d'hémophile** et présentez-les à chaque consultation médicale.
- A l'école, le médecin scolaire, en concertation avec votre médecin, aidera à organiser l'accueil de l'enfant hémophile par la rédaction d'un « **projet d'accueil individualisé** », le PAI.

- Organisez avec le médecin du travail les aménagements nécessaires pour faciliter votre traitement sur votre lieu de travail.

3. Pour agir, en cas d'accident :

- **Signalez immédiatement à l'hôpital votre maladie**, indiquez les coordonnées du médecin du centre spécialisé d'hémophilie assurant votre suivi.
- Pour raccourcir le délai d'un traitement d'urgence à l'hôpital, **apportez l'ordonnance et éventuellement, selon les recommandations de votre médecin, les produits anti-hémophiliques nécessaires.**
- Organisez-vous afin de **pouvoir recevoir, le plus vite possible le traitement prescrit**, dès les premières douleurs ou symptômes, en cas de saignement ou de traumatisme et prenez l'avis de votre centre spécialisé pour préciser la durée du traitement.
- **Devant tout signe inhabituel, consultez votre médecin traitant et demandez l'avis du médecin spécialiste.**

4. En cas d'intervention chirurgicale ou de geste invasif (suture, extraction dentaire...) :

- Il est impératif de **corriger la coagulation** par un traitement préalable. Le médecin du centre d'hémophilie vous conseillera à ce sujet.
- Informez systématiquement l'anesthésiste et le chirurgien du risque hémorragique, **même si vous avez un déficit mineur en facteur VIII ou facteur IX, et même si vous ne saignez pas souvent.**