

Données générales

Rôle de la commission Parents de Jeunes Enfants (PJE)

- Soutenir les familles dès l'annonce du diagnostic de leur(s) enfant(s)
- Accompagner les familles au sens large vers l'autonomie et l'acceptation de la maladie de leur(s) enfant(s)



Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

C'est une maladie atteignant moins d'1 personne sur 2 000.

Le processus d'hémostase

Lors d'une plaie ou d'un traumatisme, il y a une brèche de la paroi des vaisseaux sanguins, et un saignement plus ou moins important se produit. Normalement, la survenue de cette brèche déclenche un processus destiné à la colmater :

L'hémostase qui se fait en 3 étapes :

- **L'hémostase primaire** correspond à la première étape, ce phénomène physiologique servant à stopper un saignement. Elle consiste en une vasoconstriction (diminution du diamètre des vaisseaux sanguins) et en l'adhésion des plaquettes au vaisseau sanguin lésé puis en l'agrégation de ces plaquettes (entre elles) avec l'aide du facteur Willebrand. A l'issue de ce processus, le trou dans le vaisseau est bouché, mais pas de façon assez solide.
- **La coagulation ou hémostase secondaire** consiste en l'activation des facteurs de la coagulation. Ces réactions permettront la fabrication d'un réseau de mailles (fibrine) qui consolidera le caillot.
- Enfin **la fibrinolyse** permet la dégradation du caillot une fois que le vaisseau a cicatrisé.

Les maladies hémorragiques constitutionnelles rares sont caractérisées par un trouble de l'hémostase qui va entraîner des hémorragies prolongées pouvant même apparaître de façon spontanée. L'expression de la maladie dépendra de son degré de sévérité.

Lexique des maladies hémorragiques / héréditaires

> Maladie génétique

Maladie due à une mutation d'un ou plusieurs gènes transmis d'une génération à une autre ou due à une anomalie chromosomique accidentelle (De Novo) soit en excès (ex : trisomie 21 avec 3 chromosomes 21) soit en défaut (syndrome de Turner avec un X au lieu de XX ou XY).

> Maladie héréditaire

Maladie qui se transmet, via les gènes, d'une génération à une autre. La transmission du gène responsable de la maladie est soit autosomique, soit liée au sexe et ce gène peut être dominant ou récessif.

> Maladie autosomique

Transmis par les 22 paires de chromosomes autosomes non sexuels.

> Chromosome

ADN associé à des protéines. Il porte l'information génétique. Il est composé de plusieurs gènes. 23 paires de chromosomes chez l'humain.

> Gène

Portion de chromosomes qui détermine un caractère héréditaire.

> Maladie liée au sexe

Transmis par les chromosomes sexuels (X ou Y).

> Maladie récessive

Il faut un gène provenant de la mère et un du père pour transmettre la maladie.

> Maladie dominante

Un seul gène atteint (père ou mère) suffit à transmettre la maladie.

> Maladie de novo

Suite à une mutation spontanée lors de la conception.

> Hétérozygote

1 gène muté et 1 gène normal sur les 2 chromosomes de la même paire.

> Homozygote

2 gènes mutés sur les 2 chromosomes de la même paire.

> Prophylaxie

Traitement préventif pour éviter ou limiter les saignements.

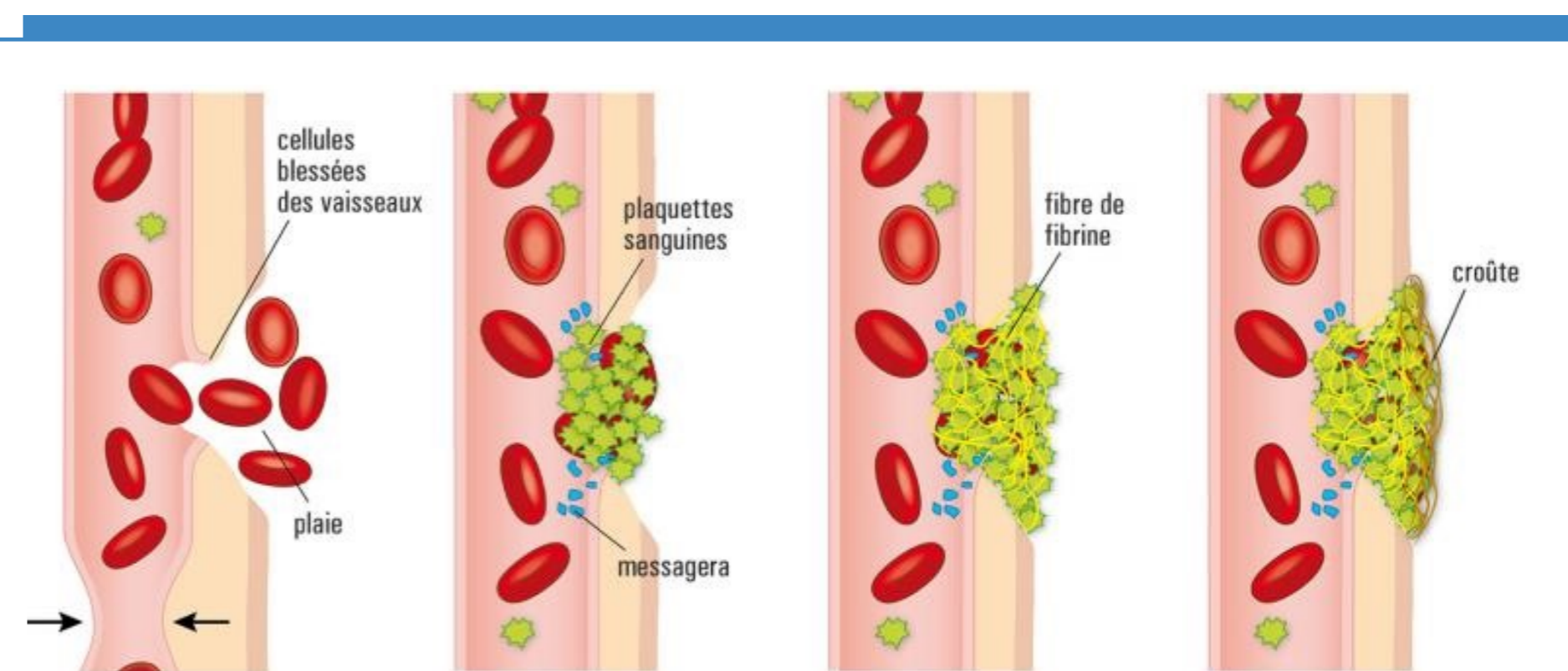
Les maladies hémorragiques constitutionnelles rares (MHC Rares)

Les maladies hémorragiques constitutionnelles (MHC), comme leur nom l'indique, sont des pathologies d'origine génétique.

Elles comprennent :

- **l'hémophilie** (absence des facteurs de coagulation FVIII (hémophilie A) ou FIX (hémophilie B),
- **les déficits rares en facteurs de coagulation** (fibrinogène, facteur II, facteur V),
- **les déficits combinés en facteurs V et VIII,**
- **les déficits en facteur VII, X, XI et XIII ainsi que le déficit combiné des facteurs Vitamino-K dépendants,**
- **la maladie de Willebrand** (déficit quantitatif ou qualitatif de facteur Willebrand),
- **les pathologies plaquettaires** (thrombopénies constitutionnelles qui est un déficit quantitatif et thrombopathies constitutionnelles qui est un déficit qualitatif).

Elles font partie des maladies rares.



Dans le cas d'une MHCR, le processus est perturbé, allongé

- soit à cause du déficit en facteurs de coagulation
- soit en raison d'une anomalie qualitative ou quantitative des plaquettes ou du facteur Willebrand.

Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris

75948 Cedex 19

Commission Parents de jeunes enfants :

info-diagnostic@afh.asso.fr