

L'hémophilie A ou B

Définition

L'hémophilie est due à un déficit en facteur de coagulation VIII ou IX.
L'hémophilie est une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X due à l'absence ou au déficit d'un facteur de la coagulation. Si c'est le facteur VIII qui est absent on parle d'hémophilie A, si c'est le facteur IX on parle d'hémophilie B.



Les différents types

Le taux de facteur VIII ou IX dans le sang peut être très diminué, modérément diminué ou peu diminué.

Cela donne les degrés de gravité de l'hémophilie :

- **sévère** si le taux est inférieur à 1 % (35 % des cas),
- **modérée** si le taux est entre 1 % et inférieur à 5 % (15 % des cas),
- **mineure** si le taux est entre 5 % et inférieur à 40 % (50 % des cas).

Le processus de coagulation perturbé

Dans le cas de l'hémophilie, un des facteurs de coagulation (VIII ou IX) est absent, en quantité insuffisante ou pas assez fonctionnel pour permettre la formation d'un caillot solide et l'arrêt du saignement.

Chez les hémophiles, les saignements ne sont pas plus importants mais ils durent plus longtemps.

Les manifestations de l'hémophilie sont des accidents hémorragiques plus ou moins importants au niveau du corps. Selon la sévérité de la maladie les manifestations seront différentes :

Hémophilie sévère :

- **Saignements « spontanés »** (sans cause identifiée) au niveau des articulations (hémarthroses) ou des muscles (hématomes) ou exceptionnellement à l'intérieur de la tête (intracrânien)
- **Saignements traumatiques**, liés à un choc et/ou une chirurgie

Hémophilie modérée :

Les saignements sont moins spontanés et le plus souvent traumatiques et/ou liés à une chirurgie.

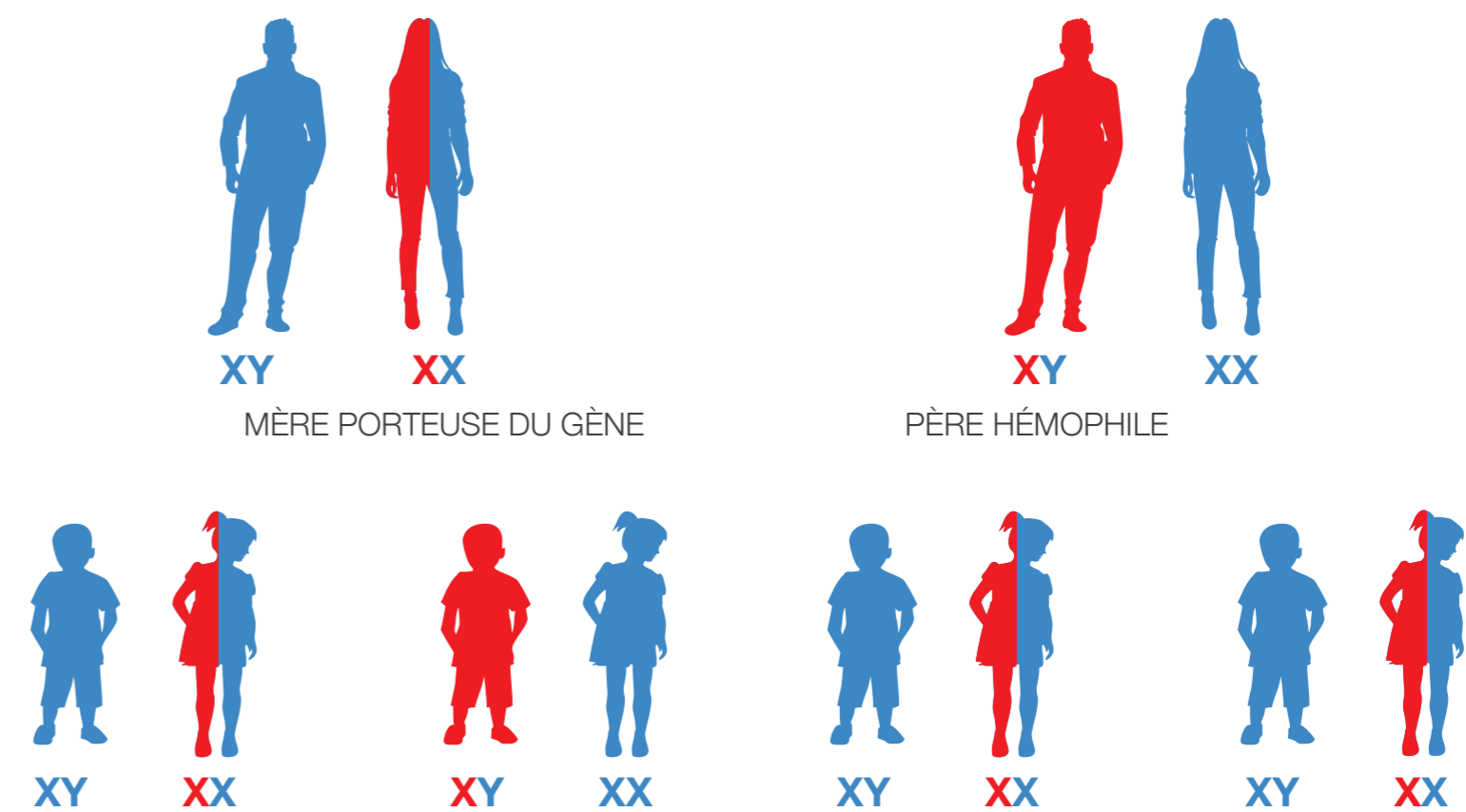
Hémophilie mineure :

Les saignements sont traumatiques ou liés à une chirurgie.

La maladie peut avoir une expression variable selon l'individu indépendamment du taux de facteur de coagulation dans son sang.

La transmission de la maladie

L'hémophilie est une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X.



Combien de personnes sont atteintes (en France) ?

L'hémophilie A touche environ 1 personne sur 6 000, tandis que l'hémophilie B, plus rare, affecte 1 personne sur 30 000. Le centre de référence de l'Hémophilie et le registre épidémiologique des maladies hémorragiques constitutionnelles - FranceCoag recensent près de **9 000 personnes** (hommes ou femmes) en France.

Traitements

Il existe différents traitements afin de pallier le déficit en facteur VIII (hémophilie A) ou IX (hémophilie B) :

- **Les traitements non médicamenteux** pour les « petits bobos » : principe RICE : Repos, glace (Ice), Compression, Élévation. Il existe d'autres alternatives, Acide tranexamique (Exacyl®), desmopressine (Minirin®...), etc.
- **Les traitements substitutifs** qui ont pour but d'apporter le facteur manquant dans l'organisme : on parle de facteur anti-hémophilique (FAH). Il peut être administré à la suite d'une hémorragie (traitement à la demande) ou en prévention des saignements (traitement prophylactique). Les limites de ces traitements sont la courte durée d'action de ces facteurs de remplacement dans l'organisme une fois injectés et le fait qu'ils doivent être apportés par injection en voie intraveineuse.
- **Les traitements non substitutifs** : C'est une thérapie où le FVIII est remplacé par un analogue qui va mimer son action. Il existe une autre alternative qui vise à limiter et à contrôler l'action des inhibiteurs des anticoagulants naturels de la coagulation pour rétablir une fonction coagulante normale. Ces traitements ont une durée d'action allongée et sont administrés en sous-cutané.
- **La thérapie génique** consiste à apporter au patient le gène sain afin de compenser l'inactivité de son gène malade et d'apporter, de façon durable, voire définitive, le facteur manquant. Ce gène sain peut alors s'exprimer en fabriquant la protéine pour laquelle il est codé, ici en l'occurrence les facteurs VIII ou IX. C'est la stratégie thérapeutique la plus prometteuse vers la guérison partielle ou totale mais cela n'empêche pas la transmission.

Les inhibiteurs

Entre 10 et 30 % des patients hémophiles qui reçoivent un traitement substitutif régulier de FVIII ou de FIX peuvent développer des anticorps dirigés contre le facteur de coagulation substitué. Ces anticorps sont appelés « inhibiteurs ». Cette situation requiert un suivi très attentif. Il peut en effet se révéler très difficile de maîtriser les épisodes hémorragiques chez ces patients. Des traitements spécifiques ont été développés pour contourner les inhibiteurs et contrôler les épisodes hémorragiques.

Les femmes saignent aussi

En principe, les femmes conductrices d'hémophilie n'ont aucun symptôme, mais certaines, si elles ont un taux de facteurs abaissé, peuvent exprimer la maladie : saignements spontanés (gencives, nez...), après chirurgie, règles abondantes, hématomes... Les femmes conductrices avec un taux de FVIII ou de FIX < 40 % doivent avoir accès au même suivi médical qu'un hémophile mineur. Exceptionnellement, certaines femmes n'ont aucun chromosome X normal ou un chromosome X normal totalement inactivé : il est alors possible que leur taux de FVIII ou de FIX soit de 1 à 5 % (forme modérée d'hémophilie) ou même < 1 % (forme sévère d'hémophilie). Dans ces cas, ce sont aussi des femmes hémophiles.



Message important à retenir

Il est conseillé d'avoir des rendez-vous réguliers avec son centre spécialisé. Il est important de mettre en relation son hématologue spécialisé et tout autre professionnel de santé lors d'une intervention chirurgicale, extraction dentaire ou d'un accident de la vie afin de mettre en place un protocole de prise en charge pour obtenir une coagulation normale. Pour les règles abondantes, les grossesses ou toute question gynécologique, une relation étroite entre hématologue et gynécologue doit également se faire.

Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris

75948 Cedex 19

Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr