

## Maladie hémorragique rare et désir d'enfant

Une femme conductrice d'une maladie hémorragique avec un déficit en facteur de coagulation peut saigner et il est préférable de connaître ce risque en amont du désir d'enfant pour s'approprier l'information, compléter les analyses diagnostiques et discuter des divers aspects de la grossesse, soit :

- 1) le risque d'hémorragie chez la mère et chez le bébé
- 2) les mesures de prise en charge proposées durant la grossesse, l'accouchement et la période post-partum ; un protocole doit être établi et une copie confiée à la maman et à apporter lors de l'accouchement
- 3) le risque que le bébé soit atteint du même problème et, s'il y a lieu, du diagnostic prénatal

La prise en charge de la grossesse, l'accouchement et la période post-partum feront l'objet d'une consultation multidisciplinaire pour les patientes atteintes de la maladie de von Willebrand, les porteuses d'hémophilie A et d'hémophilie B et de déficit en facteur XI. Une consultation préalable auprès d'un généticien est vivement conseillée.

### Consultation génétique :

Lors de la première consultation, l'histoire familiale de la femme consultante et la transmission de l'hémophilie seront évoqués. On établira l'arbre généalogique de la famille et on cherchera des signes hémorragiques chez elle. On prescrira un bilan d'hémostase et un prélèvement de biologie moléculaire après signature d'un consentement de prélèvement.

Au cours de la deuxième consultation le médecin fera le compte rendu de l'examen de biologie moléculaire. Il pourra donner quelques pistes de réflexion concernant le désir d'enfant :

- La possibilité de ne pas avoir d'enfant hémophile (pour les formes sévères)
- Le choix d'avoir un enfant hémophile et la nécessité de préparer l'accouchement dans un hôpital où elles auront accès aux services d'hématologues, d'obstétriciens et de pédiatres, si besoin.
- L'importance pour le couple d'être informé de la prise en charge de la maladie de nos jours et des traitements actuels et des promesses de l'avenir afin de prendre sa décision en pleine connaissance.  
L'importance du diagnostic prénatal si l'enfant attendu est un garçon
- Les avantages et inconvénients du diagnostic préimplantatoire (DPI) et de la fécondation in vitro.

Le **diagnostic préimplantatoire (DPI)** permet de détecter la présence d'éventuelles anomalies génétiques ou chromosomiques dans les embryons conçus après fécondation in vitro. Le but étant de différencier les embryons atteints d'une maladie génétique de ceux porteurs sains ou indemnes.

Le DPI est une pratique très encadrée notamment par la loi de bioéthique du 6 août 2004 modifiée le 7 juillet 2011 et seuls quatre centres autorisés par l'Agence de la biomédecine peuvent mettre en œuvre ces techniques.

De plus en plus de couples font le choix d'un diagnostic préimplantatoire, cette augmentation du nombre de demandes et les temps d'attente des résultats expliquent la durée d'attente (plusieurs mois).

Il faut savoir également qu'en France, pour des raisons éthiques, le choix du sexe de l'enfant n'est pas autorisé même dans le cas de maladies génétiques.

Pour en savoir plus : [Le diagnostic préimplantatoire - Agence de la biomédecine](#)  
[https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/2015\\_brochure\\_dpi\\_vdef.pdf](https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/2015_brochure_dpi_vdef.pdf)

Et un site canadien très intéressant : [Clinic Manual Francais](#)

*Merci au docteur Annie Harroche pour la relecture de ce document.*