

GLOSSAIRE (suite)

► **Plaquette sanguine** : Petite cellule du sang participant à la formation du caillot.

► **Coagulation** : C'est une partie de l'hémostase qui fait intervenir les plaquettes sanguines et de nombreux facteurs du sang dits de la coagulation (qui sont des protéines).

► **Protéine** : Molécule composée d'acides aminés.

► **Gène** : Unité composée de segments d'acide désoxyribonucléique (ADN), située en un point défini d'un chromosome (locus), et dont dépendent la transmission et le développement des caractères héréditaires de l'individu.

► **ADN** : Acide désoxyribonucléique, molécule géante formant les chromosomes et comportant deux chaînes spiralées, support de l'information génétique héréditaire ; il est constitué par un enchaînement précis d'unités élémentaires que sont les nucléotides.

► **Mutation** : Altération brusque du matériel génétique par modification d'une séquence de l'ADN, se produisant au moment de la division cellulaire et pouvant être transmise à la descendance, conduisant à la diminution de la production d'une protéine ou à la production d'une protéine différente qui pourra ne pas remplir sa fonction.

► **Carence** : Absence ou insuffisance, dans l'organisme, d'un ou de plusieurs éléments indispensables à son équilibre ou à son développement.

► **Anémie** : Diminution du nombre des globules rouges, ou, plus exactement de la quantité d'hémoglobine contenue dans le sang.

► **Dominant** : Un gène dominant manifeste son effet alors qu'il n'est présent que sur un seul chromosome de la paire (transmis par un seul parent).

► **Récessif** : Un gène récessif ne manifeste son effet que s'il est présent sur les deux chromosomes de la paire (transmis par les 2 parents).

QUI CONTACTER ?

Les Centres de traitement de la maladie de Willebrand : ils sont situés dans votre région. La liste de ces centres, est disponible sur le site ORPHANET www.orpha.net.

Le Centre de référence de la maladie de Willebrand (CRMW) au niveau de l'un de ses sites :

► Service d'Hématologie biologique, **Hôpital Lariboisière** – 2 rue Ambroise Paré – 75010 Paris (Tél. : 01 49 95 83 97)

► Pôle d'Hématologie, **Hôpital Cardiologique**, Boulevard Jules Leclercq, 59037 Lille (Tél. : 03 20 44 48 45)

► Service d'Hématologie biologique, **Hôpital de Bicêtre** – 78 rue du Général Leclerc – 94275 Le Kremlin-Bicêtre (Tél. : 01 45 21 28 62)

► Centre de Traitement de l'Hémophilie – **Hôpital de la Côte de Nacre** – 14033 Caen (Tél. : 02 31 06 45 65)

► Centre de Traitement de l'Hémophilie – **CHU Hôtel-Dieu** – 30 boulevard Jean Monnet, 44093 Nantes (Tél. : 02 40 08 74 68)

L'Association française des hémophiles (AFH)

6, rue Alexandre Cabanel

75739 Paris Cedex 15

Tél. : 01 45 67 77 67

E-mail secrétariat : info@afh.asso.fr

E-mail commission « Willebrand » : willebrand@afh.asso.fr

Site internet : www.afh.asso.fr

Patients ou familles de patients, rejoignez le **forum dédié à la maladie de Willebrand** en demandant votre inscription auprès d'Alain Legron : alain.legron@laposte.net

PATIENTS ET PARENTS RESSOURCES

► **Nicolas Giraud** - nico77_@hotmail.com
06 84 26 24 63

► **Marie-Anne Olivier** - marianne.olivier@laposte.net
06 28 04 84 82

► **Alain Legron** - alain.legron@laposte.net
06 38 05 57 96

► **Olga Madagascar** - o.madagascar@gmail.com
06 96 39 72 79

LA MALADIE DE WILLEBRAND :

LES PREMIERES INFORMATIONS

Ce document d'information est destiné aux patients lors de l'annonce du diagnostic de la maladie de Willebrand

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE WILLEBRAND ?

► C'est une maladie héréditaire* qui se manifeste par des hémorragies (saignements prolongés). Les femmes comme les hommes peuvent être atteints (la transmission, non liée au sexe est dite autosomale), à l'inverse de l'hémophilie (dont la transmission est liée au sexe) qui ne touche pratiquement que les hommes.

► Cette maladie est liée à l'anomalie quantitative* et/ou qualitative* d'une molécule* présente dans le sang et nécessaire à l'hémostase* : le **facteur Willebrand*** (von Willebrand factor : en abrégé VWF).

► Le rôle du facteur Willebrand est de participer à l'arrêt du saignement en permettant aux plaquettes sanguines* de colmater les brèches vasculaires et en transportant un des facteurs de la coagulation* : le facteur VIII.

► Dans la maladie de Willebrand, c'est le gène* responsable de la synthèse du VWF qui présente une mutation*, conduisant à une protéine* qui ne remplit pas ou insuffisamment sa fonction dans le sang.

► Il existe **différents types** de maladie de Willebrand avec **différents degrés** de sévérité.

► Cette maladie est considérée comme une maladie rare puisque 1 personne sur 8000 (soit environ 7000 patients en France) est atteinte de la forme héréditaire qui nécessitera, au moins une fois dans sa vie, de recourir à un traitement spécifique. Les déficits atténués sont beaucoup plus fréquents mais n'entraînent pas toujours de symptômes.



COMMISSION
WILLEBRAND
Association française
des hémophiles

CRMW

QUELS SONT LES SYMPTÔMES ?

► Ce sont essentiellement des saignements prolongés au niveau de la peau et des muqueuses, plus ou moins importants : bleus, saignements de nez, règles trop abondantes, saignement prolongé lors de plaie ou après extraction dentaire, suites de couches hémorragiques, etc.

► La répétition des saignements peut entraîner une carence* en fer, elle-même responsable d'une anémie*.

► Ces symptômes sont souvent retrouvés chez les autres membres de la famille atteints par la maladie.

► Dans les formes les plus graves, il peut survenir des hémorragies cérébrales, articulaires (souvent liées à un traumatisme), digestives, etc..

QUELS SONT LES TYPES DE MALADIE DE WILLEBRAND ?

► **Le type 1** est lié à un taux plus ou moins diminué de VWF. La sévérité est variable. Plus le taux de VWF est diminué, plus la symptomatologie hémorragique est marquée. La transmission est dominante*.

► **Le type 2**

Il en existe **plusieurs sous-types** : 2A (qui comprend lui-même plusieurs variants IIA, IIC, IID, IIE), 2B, 2M et 2N, chacun ayant sa particularité biologique. Leur point commun est un défaut de fonction du VWF. La sévérité est variable avec des symptômes plus ou moins importants. La transmission est dominante ou récessive* selon le sous-type.

La fréquence relative des types 1 et 2 est difficile à indiquer et reste encore très discutée par les experts, le type 2 étant probablement aussi fréquent que le type 1.

► **Le type 3**

C'est toujours une **forme sévère** car le VWF est quasi absent dans le sang. Moins de 5 % des patients présentent ce type de la maladie. La transmission est récessive.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

► Devant la présentation des symptômes décrits précédemment, votre médecin doit vous orienter vers **une consultation hospitalière spécialisée dans les maladies hémorragiques**. Après interrogatoire et examen, le spécialiste prescrit une prise de sang afin de réaliser des examens biologiques précis.

► Il est important de connaître **tous les membres de la famille atteints** pour leur procurer les soins adaptés.

► Lorsque le diagnostic est confirmé, votre médecin spécialiste vous remet une **carte**, éditée par le ministère de la Santé, précisant le type de la maladie et les traitements appropriés. Il est fortement recommandé de l'avoir toujours avec vous et de la présenter pour tous vos soins. Les patients atteints d'une forme atténuée ne se voient pas toujours attribuer cette carte.

COMMENT TRAITER LA MALADIE ?

► On ne peut pas aujourd'hui guérir la maladie en remplaçant le gène défectueux du VWF.

► En fonction du contexte, du type de la maladie et de la sévérité, votre médecin prescrira le traitement adapté pour arrêter un saignement, ou le prévenir en cas de chirurgie : **desmopressine** (administration par voie intra veineuse ou spray nasal) ou un médicament dérivé du sang et sécurisé : **facteur Willebrand humain associé ou non au facteur VIII**.

► **L'acide tranexamique** est un médicament adjuvant qui peut être efficace lors des saignements de nez, de gencives, ou lors des règles.

► Des moyens simples comme les pansements compressifs ou le méchage peuvent être utiles.

► En principe, **on ne doit pas donner au patient d'aspirine ou certains médicaments anti-inflammatoires**, et les injections par voie intra musculaire sont contre-indiquées.

COMMENT VIVRE AVEC LA MALADIE ?

► En connaissant bien sa maladie il est possible de bien vivre avec. Il faut savoir être à l'écoute des symptômes et de la douleur pour réagir. Les sports dits violents et certaines activités de parc d'attraction sont contre-indiqués ; mais tous les sports ne sont pas déconseillés et il est même recommandé de pratiquer une activité physique et sportive.

► Les enfants doivent tout à fait suivre une scolarité classique puis, jeunes adultes poursuivre leur vie professionnelle. Vous pouvez demander conseil auprès des membres de la commission « Willebrand » de l'Association française des hémophiles.

GLOSSAIRE

Par ordre d'apparition dans le texte :

► **Héréditaire** : Qui est transmis des parents aux enfants.

► **Quantitatif** : Qui se rapporte à la quantité, à la grandeur des choses ; exemple : dosage quantitatif.

► **Qualitatif** : Qui se rapporte à la qualité, à la nature des choses ; exemple : analyse qualitative.

► **Molécule** : Élément de base de la matière, c'est un ensemble d'atomes unis les uns aux autres par des liaisons chimiques.

► **Hémostase** : Terme médical désignant le processus physiologique qui permet, en aboutissant au caillot sanguin, d'interrompre un saignement pour éviter l'hémorragie ; l'hémostase met en jeu : les vaisseaux sanguins, des éléments cellulaires (cellules endothéliales qui tapissent la paroi vasculaire et plaquettes sanguines), le facteur Willebrand et des facteurs de coagulation (qui sont des protéines présentes dans le sang).

► **Facteur Willebrand (von Willebrand factor)** : Du nom du médecin finlandais Erik Adolf von Willebrand qui a été le premier à décrire la maladie en 1925. Le facteur Willebrand est une protéine présente dans le sang, synthétisée par les cellules endothéliales (qui tapissent la face interne de la paroi des vaisseaux) et par les mégacaryocytes (présents dans la moelle osseuse) ; il joue un double rôle dans l'hémostase, favorisant les interactions des plaquettes sanguines avec la paroi vasculaire en cas de brèche, et permettant le transport d'une autre protéine du sang, le facteur VIII.