

## Fiche d'information – Hémophilie

L'hémophilie est une maladie hémorragique héréditaire rare due au déficit d'une des protéines de coagulation habituellement présentes dans le plasma, à savoir le facteur VIII pour l'hémophilie A ou hémophilie « classique », ou le facteur IX pour l'hémophilie B ou maladie de Christmas. L'hémophilie concerne principalement les sujets de sexe masculin. Elle peut provoquer des saignements prolongés ou spontanés, surtout dans les muscles, les articulations ou les organes internes. Près de 400 000 personnes dans le monde sont atteintes d'hémophilie, mais grâce au traitement et à des soins appropriés, elles peuvent mener une existence normale. Faute de traitement, l'hémophilie peut causer des douleurs invalidantes, des lésions articulaires graves, une invalidité et une mort précoce.

### Types d'hémophilie

Les deux types d'hémophilie les plus fréquents sont l'hémophilie A et l'hémophilie B.

- L'hémophilie A (ou hémophilie classique) est attribuable à une insuffisance ou à l'absence du facteur de coagulation VIII. Près de 85 % des hémophiles sont atteints d'hémophilie A<sup>1</sup>.
- L'hémophilie B ou maladie de Christmas est attribuable à une insuffisance ou à l'absence du facteur de coagulation IX<sup>2</sup>.

### Hémophilie et hérédité<sup>3</sup>

L'hémophilie est une maladie héréditaire, transmise par les parents à leurs enfants. Sa transmission s'opère selon un mode récessif lié au chromosome X.

- Si le père est atteint d'hémophilie mais pas la mère, aucun de leurs fils ne sera hémophile. Toutes leurs filles seront par contre porteuses du gène de l'hémophilie, même si elles ne sont pas atteintes de la maladie.
- Les femmes qui sont porteuses du gène de l'hémophilie peuvent transmettre le gène à leurs enfants. Si la mère est porteuse et que le père ne l'est pas, chaque fils a 50 % de chances d'être hémophile et chaque fille a 50 % de chances d'être porteuse.

Il est toutefois possible qu'une mutation génétique se produise spontanément et dans près de 30 % des cas, il n'existe aucun antécédent familial connu.

### Niveaux de gravité<sup>4</sup>

Lorsqu'une personne hémophile saigne, elle ne saigne pas plus abondamment ni plus rapidement que la normale. Par contre, elle saigne plus longtemps. Le niveau de gravité de l'hémophilie dépend de la quantité du facteur de coagulation présente dans le plasma.

Il existe trois niveaux de gravité : léger, modéré et sévère. Le tableau suivant illustre les pourcentages d'activité des facteurs VIII et IX, selon le cas :

Niveau	Pourcentage de l'activité normale du facteur dans le sang	Nombre d'unités internationales (UI) par millilitre de sang entier
Intervalle normal	50 %-150 %	0,50-1,5 UI
Hémophilie légère	5 %-40 %	0,05-0,40 UI
Hémophilie modérée	1 %-5 %	0,01-0,05 UI
Hémophilie sévère	moins de 1 %	moins de 0,01 UI

Source : Fédération mondiale de l'hémophilie

- Les personnes atteintes d'**hémophilie sévère** présentent des hémorragies fréquentes au niveau des muscles ou des articulations. Les saignements sont souvent spontanés, c'est-à-dire qu'ils surviennent sans cause évidente.
- Les personnes qui présentent une **hémophilie modérée** saignent moins souvent et généralement après une blessure. Cependant, les symptômes de l'hémophilie varient d'une personne à l'autre et il arrive qu'une personne atteinte d'hémophilie modérée saigne spontanément.
- En règle générale, les personnes atteintes d'**hémophilie légère** saignent uniquement en cas d'intervention chirurgicale ou de lésion grave. Elles peuvent ne jamais présenter de saignements.

### Où les saignements se produisent-ils ?

Même si les personnes hémophiles peuvent saigner à la suite de coupures résultant d'interventions chirurgicales ou d'accidents, la plupart des hémorragies sont internes et surviennent le plus souvent dans les articulations ou les muscles<sup>5</sup>.

- Les articulations les plus souvent touchées sont celles du genou, de la cheville et du coude. Des hémorragies répétées sans traitement rapide peuvent endommager le cartilage et l'os de l'articulation et provoquer une arthrite chronique et une invalidité<sup>6</sup>.
- Les saignements musculaires les plus graves sont ceux qui touchent le muscle psoas-iliaque (face antérieure du bassin, au niveau de l'aîne) et les muscles de l'avant-bras et du mollet<sup>7</sup>.
- Certains saignements peuvent mettre la vie en danger et nécessitent un traitement immédiat. Il s'agit des saignements qui touchent la tête, la gorge, l'intestin ou le muscle psoas-iliaque<sup>5</sup>.

### Traitement

Le traitement de l'hémophilie a considérablement évolué au cours des dernières années. Les recherches en cours s'efforcent de trouver des moyens d'améliorer la qualité de vie des hémophiles et de mettre au point un éventuel traitement curatif.

- Les premiers traitements de l'hémophilie A consistaient à remplacer le facteur VIII manquant par la transfusion de sang entier et de plasma, mais ils étaient partiellement efficaces, nécessitaient l'hospitalisation du patient et conduisaient à la transmission de pathogènes par le sang.
- Les traitements par le facteur VIII humain recombinant disponibles aujourd'hui, comme Kogenate<sup>®</sup>, sont sûrs et efficaces.
- Le traitement à la demande est administré dès la survenue d'un accident hémorragique.
- Le traitement prophylactique, qui consiste en l'administration régulière de concentrés de facteur de coagulation, peut empêcher les saignements et réduire ou empêcher les lésions articulaires.
- Aujourd'hui, les personnes atteintes d'hémophilie peuvent traiter la plupart des accidents hémorragiques à domicile.
- La thérapie génique fait l'objet de recherches en vue de l'élaboration d'un traitement curatif éventuel.

###

<sup>1</sup> National Hemophilia Foundation (US).

<http://www.hemophilia.org/NHFWeb/MainPgs/MainNHF.aspx?menuid=180&contentid=45&rptname=bleeding>, Hemophilia A section.

- <sup>2</sup> National Hemophilia Foundation (US). <http://www.hemophilia.org/NHFWeb/MainPgs/MainNHF.aspx?menuid=181&contentid=46&rptname=bleeding>, Hemophilia B section.
- <sup>3</sup> Canadian Hemophilia Association. <http://www.hemophilia.ca/en/2.1.1.php>, Heredity of Hemophilia section.
- <sup>4</sup> World Federation of Hemophilia. <http://www.wfh.org/index.asp?lang=EN>, FAQs section.
- <sup>5</sup> The Haemophilia Society (UK). [http://www.haemophilia.org.uk/index.php?content\\_id=87&parent=278](http://www.haemophilia.org.uk/index.php?content_id=87&parent=278), Key Facts: What is Haemophilia section.
- <sup>6</sup> National Institutes of Health. [http://www.nlm.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia\\_signs.html](http://www.nlm.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia_signs.html), Hemophilia section.
- <sup>7</sup> A. A. Ashrani, J. Osip, B. Christie, N. S. Key. Iliopsoas haemorrhage in patients with bleeding disorders - experience from one centre. *Haemophilia* 9 (6), 721–726.