

Vivre avec une
hémophilie
légère ou modérée



Brochure d'information à l'intention des patients et de leurs proches



Bien que l'hémophilie vous accompagne toute votre vie, il est possible de l'intégrer dans une vie normale et active.

Pour qui cette brochure est-elle conçue?

Cette brochure est destinée aux familles souhaitant se renseigner sur l'hémophilie légère ou modérée (= moyenne).

Remarque: à la fin de la brochure se trouve un chapitre s'adressant aux porteuses d'hémophilie présentant un risque hémorragique accru.

Qu'est-ce que l'hémophilie?

L'hémophilie (hém = sang / philie = apprentissage/amour) est un trouble de la coagulation. On la désigne également familièrement sous le nom de maladie du sang. Le sang d'une personne hémophile coagule moins vite que celui d'une personne non hémophile.¹

En Suisse, il existe environ 750 personnes hémophiles.²

Quelles formes d'hémophilie existe-t-il?

La plupart des personnes souffrent d'hémophilie A ou d'hémophilie B.

- ▶ En cas d'hémophilie A, la quantité de facteur 8 (écrit facteur VIII) est trop faible. L'hémophilie A est la plus fréquente et affecte un nouveau-né sur environ 10 000.¹
- ▶ Dans l'hémophilie B, la quantité de facteur 9 (écrit facteur IX) dans le sang est trop basse. L'hémophilie B est plus rare et affecte un nouveau-né sur environ 50 000.¹

Quels sont les degrés de sévérité de la maladie?

La sévérité d'une hémophilie dépend de la quantité du facteur de coagulation donné, présente dans le sang.⁴

Intensité de l'hémophilie	Pourcentage d'activité résiduelle par rapport à un facteur de coagulation normal*
légère	>5%
modérée	1–5%
sévère	<1%

La quantité (activité) de facteur de coagulation que possède une personne en bonne santé correspond à 100%. La quantité résiduelle (activité résiduelle) indique la proportion (activité) du facteur correspondant par rapport à cette dernière.

La sévérité de l'hémophilie n'évolue pas au cours de la vie.¹ En effet, la quantité de facteur de coagulation produite par une personne est définie dès l'origine. Ces données préétablies demeurent identiques toute la vie.

Comment fonctionne la coagulation sanguine?

En cas de blessure, le corps démarre lui-même le processus de coagulation. Cette coagulation permet la formation d'une croûte qui stoppe l'hémorragie et protège la plaie. Sous la croûte, le corps forme un nouveau tissu. La blessure peut ainsi cicatriser.

Le processus de coagulation étant très compliqué, il est souvent illustré dans les livres par des images, p. ex. des dominos qui tombent.³

Les facteurs de coagulation sont activés dès qu'une blessure existe.



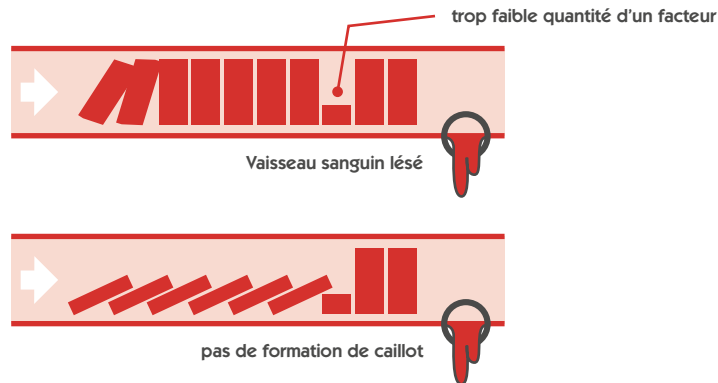
Un facteur active le suivant jusqu'à ce qu'une croûte soit formée.



Qu'est-ce qui change en cas d'hémophilie?

Reprenons l'exemple de la page 5: si nous nous blessons, le «jeu de dominos» de l'organisme se déroule.³

Le sang des personnes hémophiles contenant trop peu du facteur nécessaire, tous les dominos ne se renversent pas. La sévérité de l'hémophilie ainsi que l'ampleur de la lésion influencent la durée de l'hémorragie.



En cas d'hémophilie légère ou modérée, le sang coagule comme chez une personne en bonne santé, mais le processus est plus long. Il arrive que la croûte soit trop faible, qu'elle se brise et que le saignement reprenne.

Comment devient-on hémophile?

L'hémophilie est une maladie héréditaire.

- ▶ Dans 70% des cas, les familles sont affectées depuis des générations.⁵
- ▶ Dans 30% des cas, il s'agit de nouvelles maladies (mutation spontanée).⁵

Chaque corps humain se compose de nombreuses cellules minuscules. Chaque cellule contient 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes. L'élément constitutif du chromosome est ce qu'on appelle le gène. Les gènes déterminent de nombreux aspects qui font notre caractère distinct. Ils déterminent p. ex. la couleur de nos yeux et de nos cheveux, notre taille et bien d'autres choses encore. Les gènes constituent donc, pour ainsi dire, notre «plan de construction».

La moitié des 46 chromosomes provient de notre mère et l'autre moitié de notre père. C'est aussi la raison pour laquelle nous pouvons hériter des yeux bleus de notre mère et des cheveux bruns de notre père.

Sur les 23 paires de chromosomes, 22 présentent deux moitiés identiques. 1 paire est différente. Cette paire de chromosomes particulière détermine notamment notre sexe. Les deux chromosomes qui forment cette paire sont dénommés chromosome X et chromosome Y.

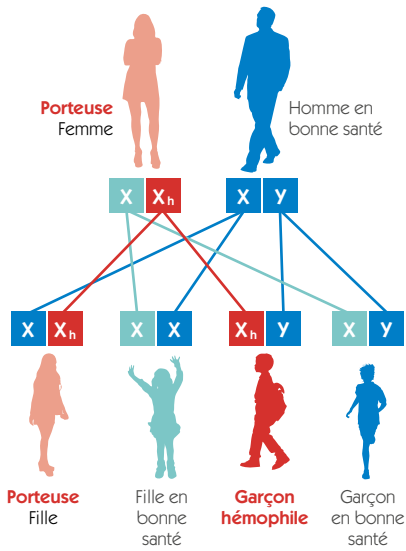
- ▶ Les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y.
- ▶ Les femmes possèdent deux chromosomes X.

Le plan de construction des facteurs VIII et IX se trouve sur le chromosome X. Si un homme porte le plan de construction de l'hémophilie sur son chromosome X, il est hémophile.

Chez les femmes, c'est différent. Elles possèdent deux chromosomes X: si une femme porte le plan de construction de l'hémophilie sur l'un de ses chromosomes X mais sur le deuxième chromosome X, un plan de construction sain, elle est porteuse de l'hémophilie (elle la transmet). Mais elle ne souffre pas elle-même d'hémophilie, car le chromosome X sain peut contrôler la coagulation sanguine. L'hémophilie est très rare chez la femme. Elle ne peut hériter de cette maladie que si ses deux parents sont porteurs d'un chromosome X hémophile. Cette combinaison est toutefois très rare.

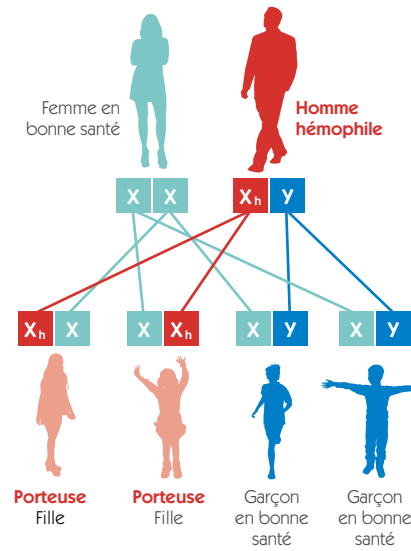


Comment l'hémophilie est-elle transmise?



Que se passe-t-il si une femme porteuse d'hémophilie a des enfants:⁵

La mère possède un chromosome X hémophile et est porteuse (elle peut transmettre la maladie). Le père est en bonne santé. Une fille aura 50% de chances d'être porteuse. Un fils aura 50% de chances d'être hémophile.



Que se passe-t-il si un homme hémophile a des enfants:⁵

Le père est hémophile, la mère n'est pas porteuse. Une fille sera a priori porteuse parce qu'elle recevra forcément le chromosome X hémophile de son père. Un fils ne sera pas hémophile car il recevra de son père le chromosome Y non affecté.



Comment traite-t-on l'hémophilie légère/modérée?

Les personnes souffrant d'hémophilie légère ou modérée possèdent souvent suffisamment de facteur de coagulation dans le sang afin de guérir normalement les lésions quotidiennes. La plaie met simplement plus longtemps à cicatriser.

Cela signifie qu'un traitement n'est éventuellement nécessaire qu'après un accident grave ou avant une opération. En effet, certaines personnes ne découvrent leur hémophilie que dans ces circonstances particulières.⁶

Quel traitement est recommandé en cas de saignement?

Il existe différentes possibilités de traitement en cas de saignement. Dans votre centre d'hémophilie, on vous indiquera quels traitements sont indiqués dans votre cas.

Acide tranexamique

Le principe actif de l'acide tranexamique est principalement utilisé en cas de saignements au niveau des muqueuses. Ces saignements affectent le plus fréquemment la bouche, le nez et les gencives. Le principe actif est appelé antifibrinolytique et peut être administré sous forme de comprimés ou de comprimés effervescents.⁶

Concentrés de facteur

Les concentrés de facteur sont administrés en cas de saignements plus importants ou d'opération. En cas de saignements articulaires ou musculaires, il convient également d'administrer un concentré de facteur.⁶

Le concentré de facteur est toujours administré par voie intraveineuse (= dans la veine). En cas de saignement, veuillez toujours contacter votre centre d'hémophilie.

Il arrive que des personnes souffrant d'hémophilie modérée présentent des saignements articulaires ou musculaires de façon récurrente. Leur équipe thérapeutique peut alors opter pour une administration régulière (prophylactique) de concentré de facteur. La prophylaxie vise à éviter les hémorragies. Ainsi, les articulations restent durablement indolores et en bon état de fonctionnement.⁶

Desmopressine

La desmopressine, ou DDAVP, ne peut être administrée qu'à des personnes souffrant d'hémophilie A légère ou modérée. Dans le corps (plus précisément dans les cellules endothéliales), se trouve un stock de facteur von Willebrand. Le facteur von Willebrand porte et protège le facteur VIII. La desmopressine garantit que les cellules endothéliales libèrent le facteur von Willebrand. Le facteur von Willebrand protège et stabilise alors le facteur VIII. Ainsi, la quantité de facteur VIII dans le sang peut être augmentée. La desmopressine peut être administrée par voie intraveineuse, sous la peau (voie sous-cutanée) ou sous forme de spray nasal.⁶

Comment identifier des saignements et quelle attitude dois-je adopter?

Les personnes souffrant d'hémophilie légère ou modérée ne souffrent généralement pas d'hémorragies spontanées. Il est néanmoins important de savoir comment reconnaître une hémorragie.

Saignements musculaires et articulaires

► **Enfant en bas âge:**

- Un enfant pleure-t-il sans raison apparente (pas parce qu'il a faim ou soif, parce qu'il a besoin d'être changé ou envie d'être pris dans les bras)?
- Évite-t-il certains mouvements? Boîte-t-il?
- Évite-t-il de se servir d'un bras ou d'une jambe?

► **Adolescent/adulte:**

- Douleur à la cheville, au genou ou à la hanche en cas de port de charge ou de déplacement?
- Douleur à la main, au coude ou à l'épaule en cas de déplacement?
- Sensation de picotements ou de chaleur au niveau de l'articulation douloureuse?⁶

Si vous observez quelque chose d'inhabituel que vous associez à l'hémophilie, contactez votre centre d'hémophilie. Il est toujours préférable de demander conseil que de ne pas résoudre un éventuel problème.

«Bleus», hématomes et petits accidents

Dès que votre enfant commence à marcher à quatre pattes et à se lever, les «bleus» (hématomes) sont inévitables. Ils ne sont souvent pas plus douloureux pour les enfants hémophiles que pour les autres. Ne vous inquiétez donc pas



excessivement de l'apparition de «bleus» mais observez-les. Ceci ne vaut pas, toutefois, pour les hématomes affectant la tête, le cou, la nuque ou l'aîne. Si un hématome visible à l'un de ces endroits ne cesse d'augmenter au cours des premières heures, contactez immédiatement votre centre d'hémophilie.

Une blessure à la tête ou à l'abdomen, avec ou sans signes visibles, doit toujours être contrôlée par le centre d'hémophilie.

Signalez à votre médecin traitant ainsi qu'à votre centre d'hémophilie si vous devez subir une intervention chirurgicale (même une petite intervention telle qu'une extraction dentaire).

Perte des dents de lait

Lorsqu'un enfant perd une dent de lait, il peut saigner. Demandez conseil à votre centre d'hémophilie si l'hémorragie persiste ou s'arrête et reprend de façon répétitive. Le plus souvent, un traitement par acide tranexamique de quelques jours est suffisant.

Qu'est-ce que l'hémophilie peut impliquer pour vous...?

Si votre enfant est hémophile, vous compatissez probablement beaucoup avec lui et cela vous désole. Peut-être ressentez-vous même de la culpabilité en tant que porteuse du gène de l'hémophilie. Toutes ces réactions et tous ces sentiments sont légitimes et parfaitement normaux. Il est toutefois important, en tant que parent, que vous appreniez à accepter l'hémophilie de votre enfant. En parler avec votre équipe thérapeutique ou avec d'autres parents peut vous aider.

«Les enfants doivent pouvoir être des enfants.» Cela vaut naturellement également pour un enfant hémophile. Il est important d'encourager votre enfant à jouer. N'oubliez pas qu'il n'est pas constructif de réagir avec irritation ou colère si votre enfant présente un hématome ou se met à saigner au cours d'un jeu. Demandez conseil auprès de votre centre d'hémophilie afin de traiter les hématomes et les saignements.

Il est important et judicieux que toute la famille soit bien informée au sujet de l'hémophilie. Durant l'enfance, les frères

et sœurs peuvent réagir si le frère ou la sœur hémophile reçoit une plus grande attention de la part des parents. Montrez-vous compréhensif vis-à-vis des frères et sœurs et expliquez-leur pourquoi il arrive que les parents doivent consacrer plus de temps au petit/grand frère hémophile.

Prudence et accompagnement à la maison

Essayez d'offrir à votre enfant hémophile un environnement aussi sûr que possible à la maison, comme vous le faites pour vos autres enfants. Ne surprotégez pas votre enfant afin qu'il apprenne à affronter la vie avec assurance.

Comme les autres parents, il vous arrivera également de confier votre enfant à des tiers. Expliquez à la personne qui s'occupera de lui dans quelles circonstances il convient de réagir et qui contacter en cas d'urgence.

École

Assurez-vous que le personnel enseignant soit informé. Un enfant hémophile ne doit pas être traité différemment de ses camarades à l'école. Adressez-vous à votre équipe thérapeutique si vous avez besoin d'aide afin d'informer le personnel enseignant.



Activité physique

L'activité physique est importante. Non seulement le sport et l'activité physique font travailler le corps mais l'âme et l'esprit en bénéficient également. Prendre part à des jeux, pratiquer un sport et s'amuser constituent donc un chemin vers une qualité de vie physique, psychique et mentale. Cela vaut naturellement pour toute personne, hémophile ou non.

L'activité physique et le sport sont particulièrement importants en cas d'hémophilie. La pratique d'une activité physique suffisante favorise le développement d'une musculature puissante ainsi que de ligaments stables. Ceci peut apporter une protection contre les lésions articulaires.⁶ Si un événement hémorragique survient au cours d'une activité sportive, faites IMMÉDIATEMENT une pause, refroidissez la plaie, laissez l'enfant se reposer et administrez-lui du facteur. Contactez l'équipe thérapeutique si vous êtes à la recherche d'un sport adéquat.

**Si vous êtes vous-même hémophile:**

Le diagnostic d'hémophilie peut être difficile à vivre. L'hémophilie influence votre vie, mais ne doit pas la dominer. Plus vous êtes informé, mieux vous serez en mesure de gérer la maladie. Votre centre d'hémophilie vous aidera volontiers.

Quels sont les problèmes de santé que je rencontrerai généralement?

Vaccinations

Votre enfant doit recevoir tous les vaccins de routine⁶ de même que ceux qui seront recommandés par votre centre. Cela vaut également pour les vaccins de voyage.

Assurez-vous que la personne qui lui administrera le vaccin ait connaissance de son hémophilie. Elle doit savoir à quoi être particulièrement vigilante lors de l'administration du vaccin. Vous pouvez, le cas échéant, demander conseil auprès de votre centre d'hémophilie.

Médicaments

Certains médicaments courants tels que les antalgiques ou les antipyrétiques peuvent avoir une influence sur la coagulation sanguine.⁶ Ne prenez de nouveaux médicaments qu'après avoir consulté votre centre de traitement. Cela vaut également pour les produits à base de plantes. Vous trouverez la liste complète des «médicaments autorisés/interdits» sur la page d'accueil de la Société suisse de l'hémophilie (www.shg.ch).

Où puis-je obtenir d'autres informations au sujet de «l'hémophilie»?

Allemand	Français
www.shg.ch	www.hemosuisse.ch
www.hemoschweiz.ch	
www.haemophilie.org	

Les références et les liens figurant sur des sites web tiers ne relèvent pas de la responsabilité de Takeda. La société décline toute responsabilité quant aux contenus desdites pages Web.

Utile: la carte d'urgence

Vous/votre enfant devez, à tout moment, porter une carte d'urgence. Il existe différentes cartes d'urgence. Renseignez-vous auprès de votre centre d'hémophilie.



Vous n'êtes pas seul. Votre hémophilie ou celle de votre enfant ne représente qu'une partie de votre vie. Restez en contact avec votre centre d'hémophilie, même si vous n'avez que rarement besoin d'aide. Le centre d'hémophilie peut vous aider en vous communiquant des informations utiles, des contacts précieux ainsi que de nombreux conseils pratiques.



Remarques spécifiques à l'intention des femmes et des filles

Le sang de nombreuses porteuses du gène de l'hémophilie contient une faible quantité de facteur de coagulation. C'est pourquoi les porteuses de ce gène peuvent être confrontées à des problèmes similaires à ceux que l'on rencontre dans l'hémophilie légère ou modérée.⁶

Chez la femme, cela peut entraîner des règles (menstruations) très fortes.⁶ L'équipe thérapeutique du centre d'hémophilie peut prescrire un traitement visant à contrôler les fortes hémorragies.

Au cours d'une grossesse, les saignements sont rares car le taux de facteur de coagulation est généralement accru pendant cette période.⁶ Toutefois, la naissance peut nécessiter un traitement afin de contrôler ou de prévenir les hémorragies. Veillez donc à informer votre centre d'hémophilie de toute grossesse.



Références: **1** World Federation of Hemophilia Website, Frequently asked questions. www.wfh.org. Retrieved November 2018, from www.wfh.org/en/page.aspx?pid=637 **2** Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft Website, Hämophilie – Die Bluterkrankheit. www.shg.ch. Retrieved November 2018, from www.shg.ch/de/haemophilie **3** Seiffert et al. (2005). Concepts in Medical Physiology. P. 145-146. ISBN-13: 978-0781744898 **4** Schulman, S. (2012). Mild Hemophilia revised edition. No. 41. World Federation of Hemophilia. **5** National Organization for Rare Disorders Website. Hemophilia A. www.rarediseases.org. Retrieved November 2018, from www.rarediseases.org/rare-diseases/hemophilia-a/ **6** Srivastava, A. et al. (2013). Guidelines for the management of hemophilia. Haemoph. Off. J. World Fed. Hemoph. 19. 1-47.

La présente brochure a été rédigée en collaboration avec
Elsbeth Müller-Kägi, infirmière spécialisée dans l'hémophilie
à l'hôpital pédiatrique universitaire de Zurich.

Création: avril 2019



Shire Switzerland GmbH
Shire fait maintenant
partie de Takeda
Zählerweg 4
CH-6301 Zoug, Suisse