

# À propos de l'hémophilie



L'hémophilie se caractérise par un déficit ou par l'absence d'un des facteurs de coagulation et se manifeste par des troubles de la coagulation sanguine. Chez les patients atteints d'hémophilie, cette anomalie peut entraîner des hémorragies, en particulier au niveau des articulations. Ces saignements, quand ils sont fréquents, peuvent provoquer des lésions articulaires susceptibles d'entraîner un handicap physique et réduire ainsi la qualité de vie de manière significative.

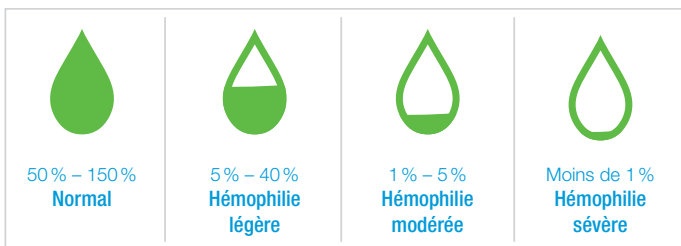
Il existe différentes formes d'hémophilie. L'hémophilie A, la plus fréquente, est caractérisée par un déficit en facteur de

coagulation VIII (FVIII). L'hémophilie B, plus rare, est liée quant à elle à un déficit du facteur de coagulation IX. Les effets sont néanmoins identiques.

L'hémophilie est une maladie héréditaire qui est transmise par le chromosome X et touche donc principalement les hommes. Les femmes porteuses du gène FVIII ou IX muté ne présentent pas le même type de saignement que les hommes hémophiles, car les femmes possèdent un second chromosome X et, par conséquent, un autre gène FVIII ou IX. Les femmes qui ont le gène FVIII ou IX muté et qui peuvent donc transmettre la maladie à leurs enfants sont dites « porteuses » (conductrices).

Si une mère est porteuse et que le père est en bonne santé, chaque fils a 50 % de probabilité d'avoir l'hémophilie et chaque fille a 50 % de probabilité d'être porteuse du gène.<sup>1</sup>

## Pourcentage d'activité du facteur VIII ou IX dans le sang<sup>2</sup>



## Incidence de l'hémophilie



L'incidence de l'hémophilie A est de 1 sur 10 000 naissances vivantes.<sup>2</sup> Chez la majorité des personnes touchées, l'hémophilie A est diagnostiquée au cours de la première année de vie.

## L'hémophilie dans le monde<sup>2</sup>

Nombre de personnes que l'on estime atteintes d'hémophilie au niveau mondial :

**400 000**

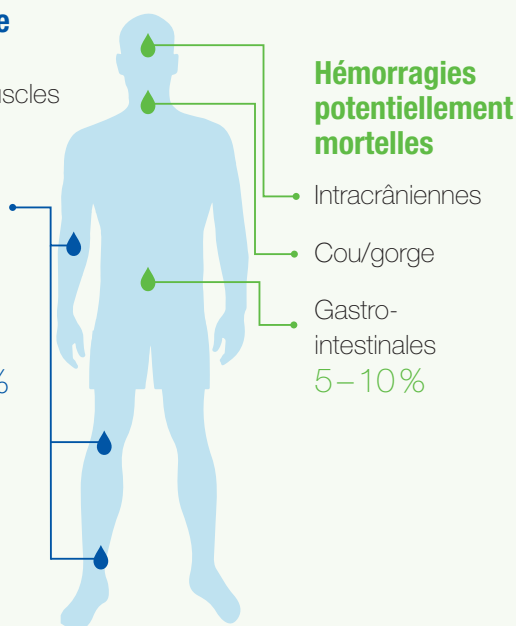


## Zones où se produisent généralement les saignements<sup>2</sup>

### Hémorragie sévère

Dans les muscles  
10–20%

Dans les articulations (cheville, genou et coude)  
70–80%



Une **articulation cible** est une articulation où sont survenus au moins 3 saignements spontanés pendant une période de 6 mois.

## Options de traitement

Le traitement de l'hémophilie est « substitutif ». Il consiste à administrer par perfusion des facteurs de coagulation préparés à partir de plasma humain ou produits par technologie recombinante.<sup>3</sup>



### Prophylaxie

Ce traitement consiste en des injections régulières de facteur VIII ou IX pour prévenir les saignements.



### Traitement à la demande

Un traitement à la demande a pour but de traiter un saignement aigu et de stopper l'hémorragie le plus rapidement possible.

Grâce à une prophylaxie précoce et régulière avec le facteur VIII recombinant dans le cas de l'hémophilie A, le risque de lésions articulaires chez les enfants de moins de 6 ans est réduit de 84 % par rapport à un traitement à la demande.<sup>4</sup>



Cachet du cabinet médical/de la clinique



Téléphone d'urgence



D'autres informations utiles sur l'hémophilie sont également disponibles sur le site de la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH).

<https://www.wfh.org>

<sup>1</sup> «What Causes Hemophilia?» NIH, National Heart, Lung, and Blood Institute. Document consulté le 24 octobre 2014 sur <http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/causes.html>.

<sup>2</sup> Srivastava, Dr. Alok, et al. *Guidelines for the Management of Hemophilia*. 2<sup>e</sup> éd. Montréal: Blackwell, 2012.

<sup>3</sup> Lee, Christine A., Erik E. Berntorp, and W. Keith Hoots, eds. *Textbook of Hemophilia*. 2<sup>e</sup> éd. Blackwell, 2010.

<sup>4</sup> Manco-Johnson, Marilyn J., et al. «Prophylaxis versus Episodic Treatment to Prevent Joint Disease in Boys with Severe Hemophilia.» *The New England Journal of Medicine* (2007). Document consulté le 24 octobre 2014 sur <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067659>