



L'abécédaire de l'hémophilie

Terme	Abbréviation	Définition*
Acide désoxyribonucléique	ADN	Porteur de l'information <i>génétique</i> contenue dans les <i>chromosomes</i> du noyau cellulaire.
Acides aminés	AA	Éléments constituant une <i>protéine</i> .
Activité résiduelle		Activité naturelle et mesurée du <i>facteur de coagulation</i> dans le sang chez les personnes avec <i>hémophilie</i> .
Adhérence		Observance thérapeutique; respect des buts thérapeutiques fixés conjointement par les patients et le personnel de santé.
Afibrinogénémie		Manque ou diminution importante de fibrinogène (une <i>protéine plasmatique</i> importante pour la <i>coagulation sanguine</i>). Conduit à des troubles de la coagulation avec une augmentation de la tendance aux saignements.
Anticorps	Ac	Agents de défense produits par les globules blancs contre les <i>antigènes</i> . Ils font partie de notre <i>système immunitaire</i> .
Anticorps neutralisants	NAb	<i>Anticorps</i> neutralisant l'activité biologique d'un agent pathogène ou d'un élément étranger. La formation d' <i>anticorps neutralisants (inhibiteurs)</i> p.ex. contre le <i>facteur VIII</i> substitué constitue une complication connue du traitement. Le FVIII n'a alors plus d'efficacité.
Anticorps non neutralisant		<i>Anticorps</i> se liant à l'agent pathogène sans le neutraliser.
Antigène	Ag	Molécules reconnues comme étant étrangères par le <i>système immunitaire</i> , qui produit des <i>anticorps</i> . Les antigènes sont entre autres des <i>protéines</i> telles que les bactéries et les <i>virus</i> .
Arthropathie		Maladie de l'articulation, problème articulaire.
Association Suisse des Hémophiles	ASH	Une organisation d'aide aux patients qui défend les intérêts des personnes atteintes d' <i>hémophilie</i> et d'autres troubles de la coagulation ainsi que de leurs proches. www.shg.ch
Auto-traitement à domicile		Permet aux patients <i>hémophiles</i> de s'auto-administrer la préparation de <i>facteur de coagulation</i> , selon prescription médicale et instruction. Conditions: utilisation correcte et conséquente du concentré de facteur ainsi que sa documentation.

* Les termes en italique sont expliqués séparément dans le glossaire.

Terme	Abbréviation	Définition
Autosomes		Les 44 <i>chromosomes</i> sur un total de 46 (porteurs de l'information <i>génétique</i>) ne faisant pas partie des chromosomes sexuels (<i>chromosomes X</i> et <i>chromosomes Y</i>).
Bolus		Administration d'un volume de liquide ou d'un médicament défini, dans un laps de temps relativement court et défini.
Cascade de coagulation		Processus consistant en phases successives (cascade) d'activation de <i>facteurs de coagulation</i> dans le sang, conduisant à la formation de caillots et permettant l'occlusion durable d'une plaie.
Cellule rénale embryonnaire humaine (anglais Human Embryonic Kidney Cells)	HEK	Lignée cellulaire humaine souvent utilisée en pharmacologie et en biotechnologie (également pour la production de <i>facteur VIII</i> et <i>facteur IX</i> recombinants).
Cellules ovariennes d'hamster chinois (anglais Chinese Hamster Ovary Cells)	CHO	Lignée cellulaire animale produisant des <i>protéines</i> et se prêtant bien, de par leurs caractéristiques particulières, à la production de <i>facteurs de coagulation</i> recombinants, (p.ex. <i>facteur VIII</i> ou <i>facteur IX</i>).
Cellules rénales de bébés hamsters (anglais Baby Hamster Kidney Cells)	BHK	Lignée cellulaire animale produisant des <i>protéines</i> et se prêtant bien, de par leurs caractéristiques particulières, à la production de <i>facteurs de coagulation</i> recombinants, (p.ex. <i>facteur VIII</i> ou <i>facteur IX</i>).
Cellules sanguines		Les cellules sanguines constituent la moitié du volume sanguin total. On distingue trois sortes de cellules: les globules rouges (érythrocytes), les globules blancs (leucocytes), les plaquettes (thrombocytes).
Chromosome X		L'un des deux <i>chromosomes</i> sexuels. Les femmes possèdent deux chromosomes X (seul l'un des deux est actif) Les hommes possèdent un chromosome X et un Y (le chromosome X est toujours actif). Chez l'homme, l'héritage d'un <i>gène</i> «malade» codant pour le FVIII ou le FIX sur le chromosome X, apparaît toujours sous la forme de la maladie.
Chromosome Y		L'un des deux <i>chromosomes</i> sexuels. Les femmes possèdent deux chromosomes X, les hommes un chromosome X et un Y.

Terme	Abbréviation	Définition
Chromosomes		Porteurs de l'information <i>génétique</i> dans le noyau cellulaire. Les cellules du corps (à l'exception des cellules reproductrices ou gamètes) sont composées de 23 paires de chromosomes: 22 <i>autosomes</i> et 1 paire de chromosomes sexuels (gonosomes).
Clearance ou clairance	CL	Mesure de l'efficacité d'élimination d'un médicament par le corps.
Coagulation sanguine		Processus vital permettant l'occlusion rapide d'une plaie et intervenant en plusieurs phases successives.
Conductrice		Femme porteuse d'une maladie pouvant être transmise aux enfants. Terme utilisé surtout pour les porteuses d'une maladie liée au <i>chromosome X</i> . La maladie est transmise presque exclusivement aux fils qui héritent la maladie de la mère (p.ex. <i>hémophilie A</i> et <i>B</i>).
Degré de sévérité de l'hémophilie		Hémophilie sévère: activité de facteur dans le sang de moins de 1% de l'activité normale. Hémophilie modérée: activité de facteur dans le sang entre 1% et 5% de l'activité normale. Hémophilie mineure: activité de facteur dans le sang entre 5% et 40% de l'activité normale. Sub-hémophilie: activité de facteur dans le sang entre 40%–60% de l'activité normale.
Demi-vie		Durée pendant laquelle la moitié de la quantité ainsi que l'activité correspondante d'un médicament est métabolisé et éliminé.
Dessmopressine (également appelé 1-désamino-8-D-arginine vasopressine)	DDAVP	Médicament de synthèse du groupe des anti-diurétiques, administré dans les formes modérée et mineure de l' <i>hémophilie</i> dans le but d'empêcher ou de contrôler certains saignements. Permet la libération rapide de <i>facteur de von Willebrand</i> et de <i>facteur VIII</i> .
Diagnostique prénatal		Un groupe de tests servant à diagnostiquer des malformations ou dysfonctionnements chez l'enfant avant la naissance.
Dysfibrinogénémie		Trouble de la coagulation rare et héréditaire caractérisé par une anomalie du fibrinogène qui, bien que présent, n'est pas fonctionnel.
Effets indésirables (anglais Adverse Events)	EI	Événements se produisant en relation temporelle avec une prise de médicament.

Terme	Abbréviation	Définition
Étude interventionnelle		Études durant lesquelles des interventions ciblées, telles que entretiens, médication, opérations, etc. sont entreprises avec les participants. Le contraire est une étude non-interventionnelle ou d'observation, durant laquelle aucune intervention n'a lieu.
Étude observationnelle		Collection de données concernant l'utilisation régulière de médicaments enregistrés. Lors d'études observationnelles, aucune analyse supplémentaire n'est effectuée.
Expérience en vie réelle (anglais Real-World Experience)	RWE	Données issues de la clinique quotidienne. Elles livrent des informations complémentaires pour les groupes de patients ne pouvant pas participer à des études cliniques et donnent un aperçu plus large et diversifié.
Facteur de coagulation sanguine		<i>Protéine sanguine physiologique, jouant un rôle important dans la coagulation sanguine.</i>
Facteur de von Willebrand	FvW	<i>Facteur de coagulation agissant directement sur l'hémostase cellulaire. Protéine transportrice du facteur de coagulation VIII. Joue un rôle important dans la demi-vie du FVIII.</i>
Facteur IX	FIX	Constituant essentiel de la <i>coagulation sanguine</i> . Un défaut ou un manque de ce facteur provoque l' <i>hémophilie B</i> .
Facteur VIII	FVIII	Constituant essentiel de la <i>coagulation sanguine</i> . Un défaut ou un manque de ce facteur provoque l' <i>hémophilie A</i> .
Fédération Mondiale de l'Hémophilie	FMH	Organisation de patients internationale à but non-lucratif, s'engageant pour une vie meilleure des personnes avec <i>hémophilie</i> et autres troubles de la <i>coagulation</i> . www.wfh.org
Fibrine		<i>Protéine hydrosoluble. Après activation dans la cascade de coagulation, elle forme un réseau constituant l'armature du caillot.</i>
Gène		Information <i>génétique</i> permettant le développement des caractéristiques d'un individu. Les gènes forment le génome d'un être vivant.
Génétique		Science traitant les bases et lois de l'hérédité.

Terme	Abbréviation	Définition
Groupes sanguins		Composition de la surface des globules rouges constituée de caractéristiques héréditaires (<i>antigènes</i>). Il existe plusieurs systèmes de groupes sanguins. Le plus connu est le système ABO. En fonction des antigènes A et B, les groupes principaux suivants sont possibles: A, B, AB, O. Chaque personne en a hérité un de ses parents.
Hémarthrose		Maladie articulaire qui est causée par des saignements persistants et répétés dans l'articulation. Les patients avec <i>hémophilie</i> en souffrent fréquemment.
Hématome		Accumulation de sang localisée sous la peau ou dans une cavité à la suite d'une rupture de vaisseaux sanguins.
Hématurie		Présence de sang dans les urines.
Hémophilie		Maladie héréditaire qui se traduit par un trouble de la <i>coagulation sanguine</i> . (p.ex. manque de <i>facteur VIII</i> pour l' <i>hémophilie A</i>). Lors d'une blessure, le sang ne coagule pas ou lentement. Souvent surviennent des saignements spontanés, sans blessure préalable.
Hémophilie A		Trouble de la coagulation dû à la diminution ou au manque de <i>facteur VIII</i> .
Hémophilie B		Trouble de la coagulation dû à la diminution ou au manque de <i>facteur IX</i> .
Hors-indication (anglais Off-Label)		Utilisation d'un médicament homologué en dehors des indications approuvées par les autorités compétentes et stipulées dans l'information professionnelle.
Immunoglobuline	Ig	Protéine faisant partie de la famille des <i>anticorps</i> et servant à la défense contre les <i>antigènes</i> .
Immunoglobuline G	IgG	Elles constituent 75–80% des <i>anticorps</i> circulant dans le sang.
Incidence		Nombre de nouveaux malades dans un groupe de taille définie pendant une durée définie.
Induction de la tolérance immune	ITI	Traitement avec des injections de <i>facteur de coagulation</i> fortement dosées, à intervalles réguliers et pendant une durée prolongée, afin d'éliminer les <i>inhibiteurs</i> chez les patients <i>hémophiles</i> .

Terme	Abbréviation	Définition
Information professionnelle	IP	Description d'un médicament selon les critères requis par la loi (entre autres: indications, mode d'action, formes galéniques, emballages disponibles). Surveillé et autorisé par l'institut suisse des produits thérapeutiques Swissmedic.
Information professionnelle abrégée		Résumé succinct de l' <i>information professionnelle</i> .
Inhibiteurs		<i>Protéines (anticorps)</i> du système autoimmunitaire ciblant le <i>facteur de coagulation</i> étranger et pouvant diminuer son activité.
Intraveineux	IV	Administration d'un médicament directement dans la veine.
Jours d'exposition		Nombre de jours pendant lesquels un médicament a été administré (p.ex. des <i>facteurs de coagulation</i>)
Liste des spécialités	LS	Liste de tous les médicaments remboursés par l'assurance de base obligatoire, édictée par l'Office Fédéral de la Santé Publique. www.listedesspecialites.ch .
Lyophilisation		Procédé de dessiccation d'un produit préalablement congelé, p.ex. de médicaments. Le produit final est appelé lyophilisat.
Maladie héréditaire		Maladies causées et transmises par modification du patrimoine <i>génétique</i> . Elles peuvent aussi être dues à une modification spontanée et nouvelle du patrimoine, qui sera transmise aux générations descendantes.
Mutation		Changement spontané et durable du patrimoine <i>génétique</i> . Le changement ne concerne tout d'abord qu'une cellule puis est transmis aux cellules filles.
Mutation spontanée		Modification spontanée et durable du patrimoine <i>génétique</i> .
Niveau de facteur		Activité résiduelle des <i>facteurs de coagulation</i> dans le sang au moment de la prise de sang.
Office Fédéral de la Santé Publique	OFSP	Il fait partie du Département de l'intérieur et est responsable de la santé de la population. Il développe la politique de santé suisse et édicte p.ex. la <i>liste des spécialités</i> .
Patients non préalablement traités (anglais Previously Untreated Patient)	PUP	Patients n'ayant reçu aucun traitement pour une maladie donnée.

Terme	Abbréviation	Définition
Patients préalablement traités (anglais Previously Treated Patients)	PTP	Patients ayant déjà reçu un traitement, p.ex. lors de l'introduction d'un nouveau traitement pour la même maladie.
Pégylation	PEG	Processus chimique liant des chaînes de PEG à des molécules biologiquement actives (p.ex. FVIII recombinant ou FIX recombinant) dans le but de ralentir leur dégradation. Il en résulte des produits à <i>demi-vie</i> prolongée.
Pharmacocinétique	PK	Décrit les processus subits par une substance active dans le corps: absorption, distribution, métabolisation et élimination d'un médicament.
Pharmacodynamie	PD	Décrit l'activité de médicaments dans le corps ainsi que les effets physiologiques et bio-chimiques.
Pharmacologie		Science étudiant l'élaboration de médicaments, leur activité et domaines d'application.
Plaquettes		Éléments du sang jouant un rôle important dans la coagulation et donc dans l'hémostase. Lors d'une plaie, les plaquettes s'agrègent sur l'orifice et arrêtent le saignement.
Plasma		Partie liquide du sang contenant diverses <i>protéines</i> , des sels et des <i>facteurs de coagulation</i> . Le plasma liquide sert au transport des <i>cellules sanguines</i> .
Port-A-Cath système		Système de cathéter totalement implanté sous la peau assurant un accès veineux permanent. Aussi appelé chambre implantable.
Préparations recombinantes	rfacteur, p.ex. rFVIII, rFIX	Préparations de facteur produits en laboratoire par biotechnologie et représentant une forme de traitement importante en <i>hémophilie</i> .
Prévalence		Fréquence d'un événement (p.ex. d'une maladie) dans un groupe de population défini durant une période définie. En comparaison, la prévalence montre les cas existants tandis que l'incidence montre les nouveaux cas.
Produits plasmatiques/ concentrés plasmatiques		Préparations obtenues à partir de <i>plasma</i> sanguin humain et apprêtées comme options thérapeutiques pour l' <i>hémophilie A</i> et <i>B</i> .
Prophylaxie	PPX	Thérapie standard lors d' <i>hémophilie</i> sévère consistant en un traitement régulier et préventif.

Terme	Abbréviation	Définition
Prospectif		Orienté vers l'avenir. P.ex. l'étude prospective: la question à étudier est établie avant la récolte de données ciblées servant à obtenir une réponse.
Protéine		Molécule biologique présente dans toutes les cellules vivantes.
Protéine de fusion Fc		<i>Protéine</i> constituée d'une <i>protéine</i> du soi (portion Fc de l' <i>immunoglobuline G</i>) et d'un médicament (p.ex. <i>FVIII</i>). La fusion de ces deux composants permet une <i>demi-vie</i> significativement plus longue comparée au médicament d'origine.
Qualité de vie (anglais Quality of Life)	QoL	Description des conditions de vie selon une variété de facteurs différents tels que la santé, l'environnement social, matériel, familial et professionnel.
Réaction allergique		Réaction de défense exagérée du corps contre des substances étrangères qui sont habituellement inoffensives et non contagieuses.
Récepteur Fc néonatal	FcRn	Responsable du transport et de la récupération de <i>protéines Fc</i> , ce qui rallonge leur <i>demi-vie</i> .
Récupération/taux de récupération		Le taux de récupération montre l'augmentation de l'activité de coagulation dans le <i>plasma</i> après l'injection d'une certaine dose de facteur.
Registre de l'hémophilie		Recueil d'informations continu et systématique concernant les <i>hémophiles</i> . Plus la quantité de données est importante, plus les tendances et les prédictions concernant l'optimisation d'un traitement sont pertinentes.
Réseau suisse de l'hémophilie (Swiss Haemophilia Network)	SHN	Association indépendante de professions médicales dans le domaine de l' <i>hémophilie</i> et des troubles de la coagulation. www.swiss-hemophilia-network.ch
Rétrospectif		Qui regarde en arrière. P.ex. une étude rétrospective pour laquelle la récolte de données a eu lieu avant le début de l'étude.
Saignements microscopiques/pétéchies		Sortie de petites quantités de sang des petits vaisseaux sanguins, entre autres dans les articulations, la peau ou dans le cerveau.
Score articulaire de l'hémophilie (anglais Hemophilia Joint Health Score)	HJHS	Résultat de l'examen clinique standardisé des articulations chez les <i>hémophiles</i> . L'analyse se porte principalement sur les articulations touchées de façon typique comme le coude, les genoux et les chevilles.

Terme	Abbréviation	Définition
Sous-cutané	sc	Administration d'un médicament par injection dans l'hypoderme.
Substitution		Remplacement par un apport externe de substances normalement produites par les organes du corps, qui soit manquent totalement, soit en partie, par faiblesse ou défaillance de l'organe. Ex.: administration de <i>FVIII</i> lors d' <i>hémophilie A</i> .
Swissmedic (Institut suisse des produits thérapeutiques)		L'autorité d'autorisation et de surveillance des produits thérapeutiques Suisse. www.swissmedic.ch
Syndrome de von Willebrand	SVW	Trouble congénital de la <i>coagulation sanguine</i> , dû à un manque total ou partiel ou à une anomalie du <i>facteur von Willebrand (FvW)</i> .
Synovite		Inflammation de la membrane qui tapisse l'intérieur des articulations.
Système immunitaire		Système de défense du soi éliminant les micro-organismes et substances étrangères introduites dans le corps. Il est aussi capable de détruire les cellules du soi ayant subi une erreur de mutation.
Taux de saignement annualisé (anglais Annual Bleeding Rate)	TSA (anglais ABR)	Nombre de saignements pendant une année. En <i>hémophilie</i> , il s'agit d'un critère d'efficacité du traitement.
Taux résiduel		Taux de facteur le plus bas entre deux injections. Est habituellement mesuré avant la prochaine administration.
Temps de prothrombine/temps de Quick	TP	Test sanguin renseignant sur une partie de la coagulation du sang, notamment sur la voie extrinsèque, p.ex. après une blessure.
Temps de thromboplastine activée	aPTT	Test de laboratoire renseignant sur le système de coagulation naturel du corps. Mesure l'activité et la fonction du système de coagulation appelé intrinsèque.
Test chromogénique		Analyse de laboratoire en deux temps. Peut être utilisé pour le diagnostic de l' <i>hémophilie A</i> ou <i>B</i> et pour le suivi du traitement.
Test chromométrique en un temps		Test de laboratoire en un temps, mesurant le temps écoulé jusqu'à l'obtention d'un caillot. Sert au diagnostic de l' <i>hémophilie A</i> ou <i>B</i> ainsi qu'au suivi du traitement.

Terme	Abbréviation	Définition
Thérapies non-substitutives (anglais Non-Factor Therapy)		Traitement de l' <i>hémophilie</i> consistant à remplacer uniquement la fonction du facteur, non le facteur lui-même. But: activer la coagulation sans facteur. Ce traitement fonctionne aussi chez les patients avec <i>inhibiteurs</i> .
Thrombine (facteur II)		La <i>protéine</i> la plus importante de la coagulation <i>plasmatique</i> . Induit la dernière étape de la <i>cascade de coagulation</i> .
Thrombose		Formation de caillot de sang dans les artères ou les veines avec occlusion partielle ou totale du vaisseau.
Traitement à la demande (anglais On-Demand)	OD	Administration/utilisation d'un médicament (p.ex. <i>facteur VIII</i> ou <i>facteur IX</i> après apparition de symptômes/saignements spontanés et avant les interventions médicales.
Traitement génétique		Introduction d'informations <i>génétiques</i> dans les cellules d'un individu dans le but de traiter des maladies héréditaires, tumorales ou autres.
Transfusion sanguine		Transmission de sang ou de composants sanguins d'une personne (donneur) à une autre (receveur).
Unité internationale	UI	Unité de mesure internationale pour la quantité de substance basée sur l'activité biologique mesurée.
Unités Bethesda	UB	Test standard mesurant les <i>inhibiteurs</i> de la <i>coagulation sanguine</i> actifs. Une unité Bethesda correspond à la quantité inhibitrice du facteur, inhibant 50% du facteur après 2 heures.
Vecteur		Agent pathogène dans le sens biologique et médical. Utilisé spécifiquement dans le but d'introduire un médicament dans le corps, p.ex. l'utilisation d'un virus en tant que vecteur pour certains vaccins.
Virus		La plus petite particule pathogène, dépendante d'une cellule hôte pour sa reproduction.

Terme	Abbréviation	Définition
Virus de l'hépatite A	VHA	Agent pathogène pouvant provoquer une inflammation aiguë du foie. Le virus se transmet par le tractus digestif, p.ex. avec des aliments infectés. L'hépatite A guérit la plupart du temps complètement. La vaccination est possible et recommandée pour les patients ayant une maladie de la coagulation.
Virus de l'hépatite B	VHB	Agent pathogène pouvant provoquer une infection du foie aiguë (85–90%) ou chronique. Le virus est transmis par le sang ou durant des rapports sexuels non protégés. La vaccination est possible et très recommandée chez les patients ayant des troubles de la coagulation.
Virus de l'hépatite C	VHC	Agent pathogène pouvant conduire à une infection. L'hépatite C est chronique dans 80% des cas et peut provoquer de graves dommages du foie. Elle augmente le risque de cancer du foie. Le virus est transmis par le sang ou par des rapports sexuels non protégés. Il n'existe pas de vaccin.
Virus de l'immunodéficience humaine	VIH	Agent pathogène pouvant déclencher le syndrome d'immunodéficience acquise SIDA. Le virus VIH cible certaines cellules du système immunitaire. Il est transmis, entre autres, par les relations sexuelles non protégées.
Volume de distribution	Vd	Démontre l'ampleur de la distribution d'une substance active en dehors du sang, dans les tissus.
XTEN	XTEN	Protéine synthétique inactive et dégradabile. Protège le <i>facteur VIII</i> de la dégradation rapide et ralentit l'excrétion rénale. Le prolongement de la <i>demi-vie</i> se produit indépendamment de celle de la protéine transportrice <i>von Willebrand</i> .



Sobi remercie
le Dr. Freimut H. Schilling
(Hôpital pédiatrique de Lucerne) pour son
accompagnement professionnel et
la vérification de ce document.
Grâce à **son expertise**, le **Dr. Schilling**
a apporté **une contribution majeure**
à la réalisation de ce glossaire.