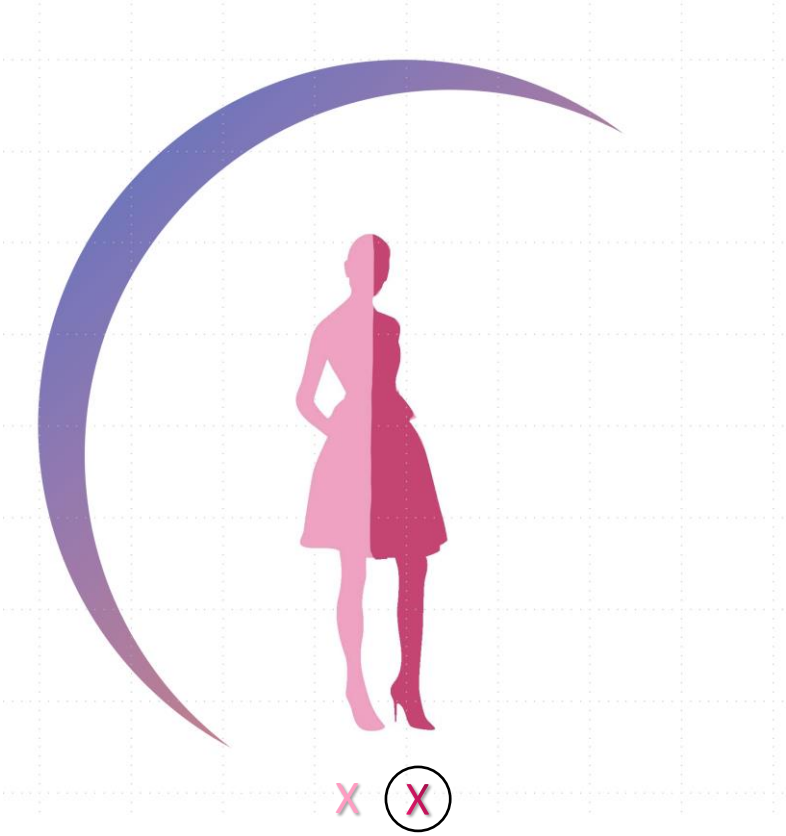
Porteuses d'hémophilie

Journée Romande 2023
«Aspects cliniques et culturels de l'hémophilie»

Veneranda Mattiello
Médecin Adjointe
Oncohématologie pédiatrique
Hôpitaux universitaires de Genève

Porteuse ou conductrice d'hémophilie

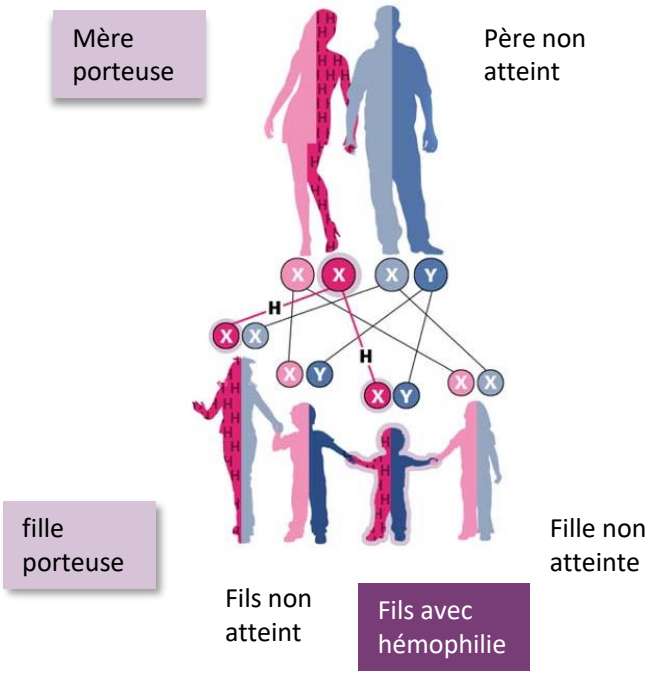


Une porteuse de l'hémophilie est une femme qui possède un chromosome X qui «porte» le gène de l'hémophilie. Un de ses deux chromosomes X présente une mutation du gène responsable du deficit en facteur VIII (*hémophilie A*) ou du facteur IX, (*hémophilie B*).

Souvent, les porteuses ne manifestent aucun symptôme d'hémophilie, parce que, même si un de leurs chromosomes X est anormal, leur autre chromosome X prend la relève et fabrique suffisamment de facteur VIII ou de facteur IX.

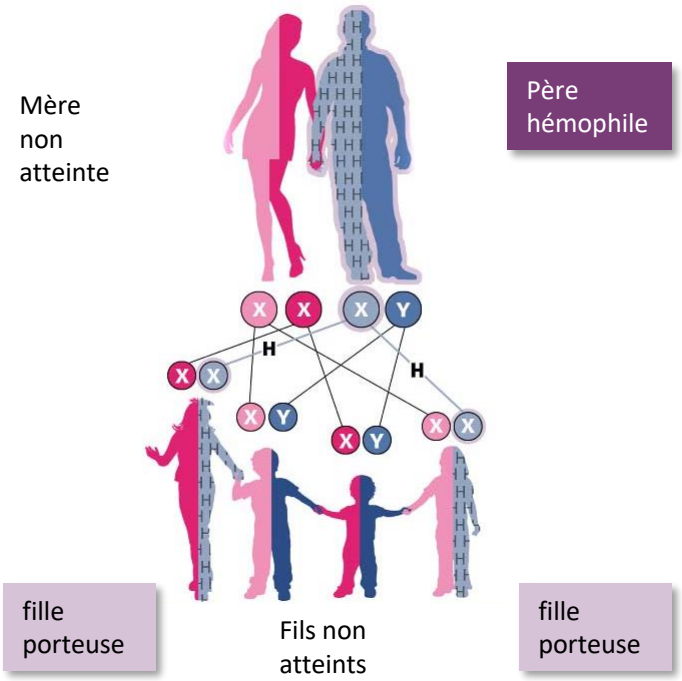
Porteuse potentielle d'hémophilie

- La fille d'une porteuse de l'hémophilie;
- La mère d'un enfant atteint d'hémophilie alors que personne d'autre dans la famille ne souffre d'hémophilie ou n'est porteuse de l'hémophilie;
- Toute femme ayant des antécédents familiaux d'hémophilie du côté maternel



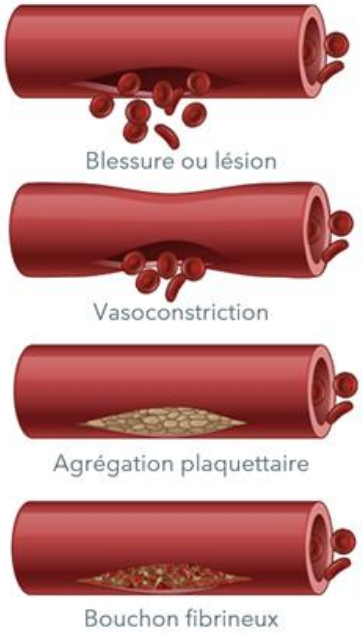
Porteuse obligée d'hémophilie

- La fille d'un homme hémophile.
- Une femmes ayant plus d'un fils hémophile, à l'exclusion des accouchements gémellaires.
- Une femme ayant un fils hémophile et des antécédents d'autres hommes hémophiles du côté maternel, tels que des frères, des oncles, etc.



Coagulation sanguine

Un saignement commence quand un vaisseau sanguin est déchiré et que le sang s'en écoule.



Le vaisseau se resserre pour ralentir le pertes sanguines

Ensuite, des cellules sanguines, les plaquettes, s'agglomèrent et commencent à bloquer le trou.

Par la suite de nombreux facteurs de coagulation contenus dans le sang s'activent pour former un caillot et recouvrir l'agglomération de plaquettes, ce qui a pour effet de la renforcer et de stopper l'écoulement de sang.

Coagulation dans l'hémophilie

FMH
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE
WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
© Fédération mondiale de l'hémophilie

Dans l'hémophilie, un facteur de coagulation (VIII ou IX) est absent ou insuffisant. Le sang a donc de la difficulté à coaguler, ce qui signifie que les hémophiles saignent plus longtemps que la normale.

Symptômes

Ménorragie

Hémorragie du post partum

Hémorragie postopératoire

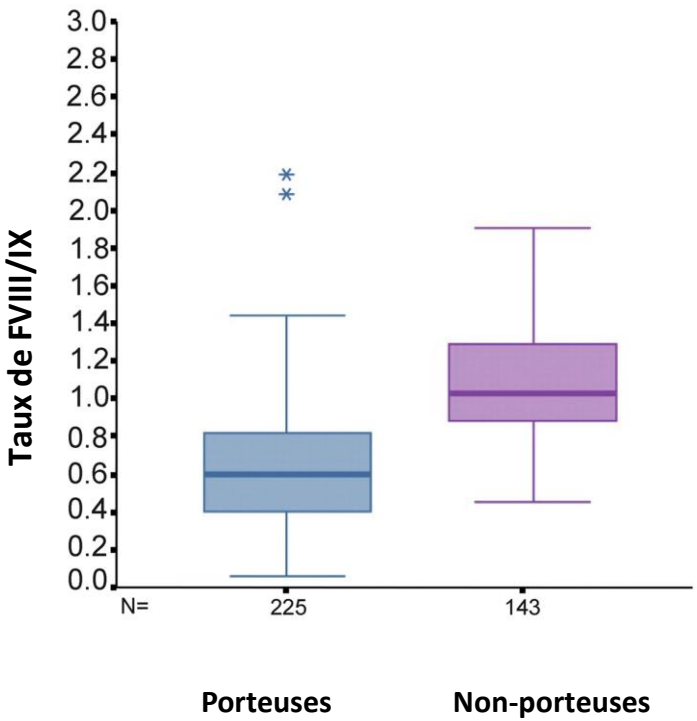
Epistaxis

Hématomes

Saignement buccaux/dentaires

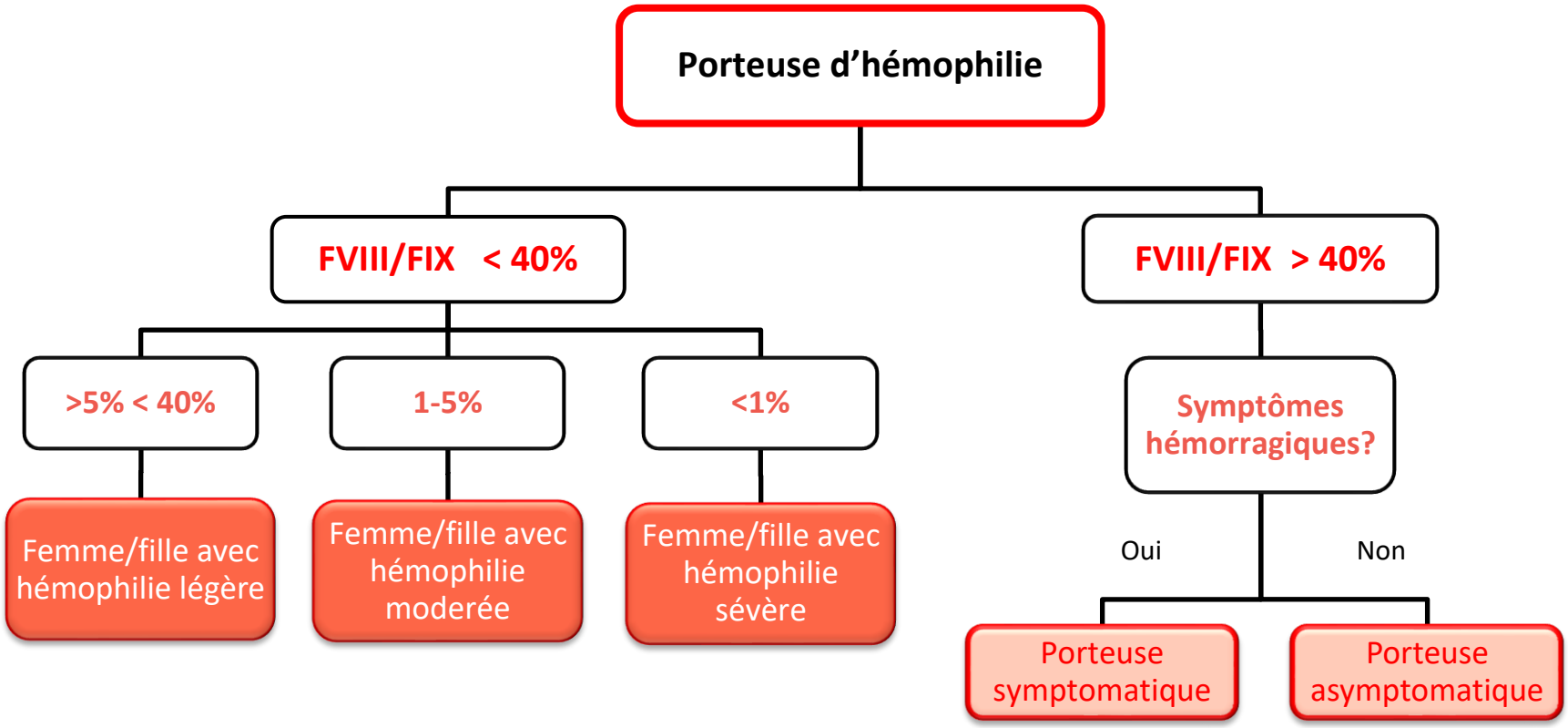
Hémarthrose

Porteuses et taux de facteurs



- Environ 1/3 des porteuses présentent des taux de facteur VIII ou de facteur IX inferieurs à la normale.
- Environ une porteuse sur quatre avec des taux normaux de FVIII/IX >50 % a une tendance hémorragique accrue.
- Une femme dont les taux de facteur de la coagulation sont inférieurs à la normale et qui présente des symptômes de déficit en facteur de la coagulation est appelée *porteuse symptomatique de l'hémophilie*.

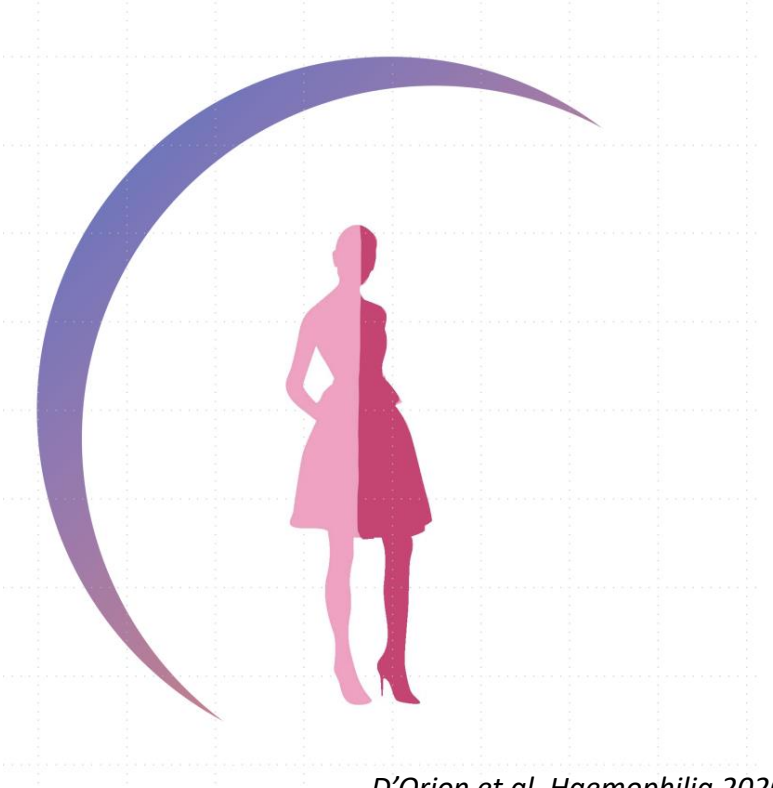
Adapté de Plug et al, Blood 2006



Adapté de Van Galen et al, JTH 2021

Porteuses d'hémophilie: défis et besoins

- ✓ Pour un homme atteint d'hémophilie on retrouve dans l'entourage en moyenne 1,56 femme conductrice d'hémophilie.
- ✓ Ces chiffres ne sont pas reflétés dans les registres nationaux et internationaux.
- ✓ On note une difficulté à déterminer l'importance des symptômes de la part des porteuses ainsi que des médecins de famille/pédiatres
- ✓ Pour l'hémophilie modérée et sévère , l'âge au moment du diagnostic s'est avéré nettement plus élevé chez les femmes que chez les hommes.



D'Orion et al, Haemophilia 2020
D'Orion, Revue médicale Suisse, 2022
Chaigneau et al, RpTH 2022

Objectifs à court terme

En cas de suspicion d'hémophilie ou d'anamnèse familiale une consultation dans un centre d'hémophilie est recommandé afin de :

- ✓ Évaluer de manière systématique est précoce la présence de symptômes hémorragiques.
- ✓ Effecteur un dosage des taux de facteur tôt dans l'enfance pour permettre d'identifier précocement les formes sévère.
- ✓ Proposer un traitement adapté ainsi que un suivi multidisciplinaire (hématologique, gynécologique, psychologique,..)
- ✓ Pouvoir de façon prospective inclure plus de adolescentes et femmes avec hémophilie dans des projets de recherche ….

Merci de votre attention!