

# BLOODY BEAUTIFUL

WOMEN  
IN THE  
LEAD

par Ingeborg Kuys

*Partie 1: Témoignage d'une porteuse de l'hémophilie*

Le récit reproduit ici est extrait d'un livre élaboré aux Pays-Bas et contenant des histoires de femmes atteintes de troubles hémorragiques rares.

Pour protéger la vie privée des femmes qui ont contribué à cet ouvrage, le nom de certaines femmes est fictif, et leur portrait n'apparaît pas dans l'ouvrage.

#### COLOPHON

Copyright © 2019 Takeda Pharmaceutical Company Limited.

Tous droits réservés. (C-ANPROM/INT//5104)

Takeda et le logo de Takeda sont des marques déposées de Takeda Pharmaceutical Company Limited, utilisées sous licence.

Auteur: Ingeborg Kuys (IK Healthcare communications)

Traduction en français: TransPerfect Translations

Réviseur médical: Anita Dirx (Shire Netherlands BV - Shire fait maintenant partie de Takeda)

Graphisme de la couverture et du contenu intérieur: Here's Lucy ([www.hereslucy.nl](http://www.hereslucy.nl))

Photographie: Lars Smook ([www.larsfotografie.nl](http://www.larsfotografie.nl))

Cette publication ne peut pas, en tout ou partie, être reproduite et/ou rendue publique par impression, photocopie, microfilm ou tout autre moyen que ce soit, sans l'autorisation écrite préalable du client de cet ouvrage.



# AVANT-PROPOS

## PROF. DR. FRANK LEEBEEK

*Le Professeur Frank Leebeek a étudié la médecine à l'Erasmus University de Rotterdam.*

*En 2009, il est Professeur en hématologie, la spécialité qui traite des maladies affectant le sang, les organes hématopoïétiques et les ganglions lymphatiques.*

*Il est actuellement directeur du service d'hématologie au Centre médical de l'Erasmus University. Sa compétence se porte sur les problèmes de coagulation sanguine.*

*Il mène, entre autres, une recherche scientifique portant sur la maladie de Von Willebrand et la thérapie génique dans le traitement de l'hémophilie.*

## Le processus de coagulation

En cas de lésion, le processus de coagulation s'active en utilisant les plaquettes et le facteur de Von Willebrand. Ils s'occupent conjointement de la première phase d'arrêt du sang, que nous appelons «hémostase primaire». Ils créent un caillot riche en plaquettes. Ce caillot sanguin doit alors être renforcé par la fibrine, qui se forme par une autre partie du processus de coagulation, l'«hémostase secondaire». La fibrine crée un maillage dans le caillot de plaquettes, ce qui renforce le caillot initial. Une personne peut avoir une maladie des plaquettes, un problème au niveau du facteur de Von Willebrand ou de la production de fibrine. Tous les facteurs de coagulation sont indispensables pour créer un maillage de fibrine solide.

Tout le monde produit environ la même quantité de facteur de coagulation chaque jour, mais la quantité peut varier en fonction de différentes influences. Par exemple, après un effort intense ou une infection, lors d'une opération ou d'une grossesse, les taux de facteur de coagulation peuvent augmenter dans le sang. Cela est vrai pour le fibrinogène (qui est finalement converti en fibrine), le facteur de Von Willebrand ou le facteur VIII, par exemple. C'est un processus naturel. Chez les femmes en bonne santé, les taux de facteur VIII peuvent même doubler vers la fin de la grossesse. C'est probablement un type de mécanisme de défense en cas d'hémorragie lors de l'accouchement.

## Une maladie hémorragique

Une maladie hémorragique survient lorsque le mécanisme de coagulation ne fonctionne pas bien ou en cas de déficit en un facteur de coagulation spécifique. Par exemple, si une personne présente un déficit en facteur de coagulation, c'est le processus de coagulation tout entier qui est altéré. En fait, différentes maladies de la coagulation peuvent aboutir au même tableau: la coagulation sanguine est insuffisante, ce qui provoque des saignements. Plus le déficit en facteur de coagulation est important, plus le risque de saignement (sévère) est important. Cependant, les symptômes éventuels dépendent également du rôle que joue le facteur de coagulation dans le processus de coagulation complet. Pour une bonne coagulation sanguine, vous n'avez vraiment besoin que de très peu de facteur de coagulation, alors que pour d'autres facteurs de coagulation, même une légère diminution peut provoquer un saignement majeur. La gravité du problème de saignement dépend donc du facteur de coagulation.

L'hémophilie est généralement la maladie de la coagulation héréditaire la plus connue. Elle était même déjà décrite dans d'anciens écrits religieux. L'hémophilie A est causée par un déficit en facteur VIII et l'hémophilie B par un déficit en facteur IX. Les gènes qui assurent la production des facteurs VIII et IX se situent sur le chromosome X. Des altérations (défauts) de ces gènes peuvent donc entraîner un déficit en facteur VIII ou en facteur IX. Les hommes possèdent un chromosome X (et un chromosome Y). Un défaut du gène peut donc déjà entraîner une hémophilie sévère. Les femmes possèdent deux chromosomes X et sont donc moins affectées par un gène défectueux. Pour cette raison, nous appelons l'hémophilie une «maladie dépendant du sexe». Les femmes sont porteuses du gène de l'hémophilie. Par le passé, on a émis l'hypothèse que les femmes ne pouvaient pas être atteintes de maladie hémorragique. Cependant, les porteuses du gène peuvent présenter une diminution du taux de facteur VIII ou de facteur IX, ce qui se traduit par une tendance à saigner. C'est seulement au cours des dernières années que l'attention s'est portée sur les femmes atteintes de maladie hémorragique. Ce groupe de patientes commence pratiquement toujours par consulter un médecin généraliste ou un gynécologue. Encore aujourd'hui, on leur dit souvent que les maladies hémorragiques ne touchent pas la femme, mais seulement l'homme.

Actuellement, chez 30% à 50% des garçons nés hémophiles, l'hémophilie ne se manifeste pas dans la famille. Souvent, c'est la mère qui est porteuse du gène dans ce cas, mais comme elle a présenté relativement peu de symptômes, elle ne le sait pas encore. Le médecin généraliste n'envisage pas une hémophilie, le gynécologue non plus. Elle ne se manifeste pas dans la famille, après tout c'est une maladie héréditaire. Par conséquent, les porteuses du gène ne sont souvent confrontées à l'hémophilie que lorsqu'elles donnent naissance à un fils.

### **Traitement au fil des années**

Il y a longtemps, nous ne pouvions perfuser du sang qu'à des patients atteints de maladie hémorragique, les produits sanguins comme le plasma sanguin n'étant venus compléter l'arsenal des traitements que dans les années 1960 à 1970. Un mélange de tous les facteurs de coagulation était administré pour résoudre un problème causé par un déficit en facteur de coagulation. Par la suite, dans les années 1980, des facteurs de coagulation distincts ont pu être purifiés pour la première fois afin de mieux nous concentrer sur l'administration de facteur VIII ou de facteur IX à des patients hémophiles. Pour cette raison, de nombreux produits sanguins ont été administrés aux patients dans les années 1980. Ces produits sanguins étaient obtenus principalement auprès de donneurs de sang, en particulier aux États-Unis, qui étaient rémunérés pour donner leur sang. Ces donneurs étaient parfois infectés par le virus de l'hépatite. À ce moment-là, nous n'avions cependant pas encore connaissance de l'existence de l'hépatite C. Il en était de même pour le VIH, le virus associé au sida, qui était lui aussi transmis par des produits sanguins. Une situation dramatique évidemment, car des patients qui saignaient de façon régulière et étaient donc traités régulièrement par facteurs de coagulation ont également été contaminés par des virus dangereux de cette façon.

Heureusement, les facteurs de coagulation recombinants sont apparus à la fin des années 1980 (hémophilie A) et 1990 (hémophilie B) : ces facteurs de coagulation sont produits synthétiquement, ce qui écarte les risques d'infections virales. De nos jours, trente ans après l'administration du premier facteur VIII recombinant, ces produits sont également développés dans le traitement de la maladie de Von Willebrand.

Nous disposons actuellement d'excellentes méthodes pour rendre le sang plus sûr. Nous en savons tous beaucoup plus maintenant qu'il y a trente ans. Naturellement, de nouveaux virus inconnus apparaissent régulièrement, mais le risque de perfusion de sang contaminé à un patient est vraiment minime désormais.

### **Intérêt pour les maladies hémorragiques**

Je pense que j'avais demandé que l'on s'intéresse aux troubles hémorragiques chez la femme dans un article paru dans le Dutch Journal of Medicine il y a une vingtaine d'années. À titre d'exemple, j'ai consigné l'histoire de trois femmes qui avaient des règles abondantes et qui ont même subi une hystérectomie pour cette raison. Personne n'a considéré ces cas comme une maladie hémorragique. Après l'opération, des complications sont apparues, à savoir une hémorragie, ce qui a valu à l'une des femmes de subir une autre opération, avec de nouveau des complications hémorragiques. C'est seulement à ce stade qu'il a été envisagé de consulter un hématologue pour un examen et un traitement.

J'utilise ces exemples pour souligner l'importance de s'intéresser davantage à ce problème. Après tout, à ce jour, le problème n'est toujours pas suffisamment reconnu, ce que je constate régulièrement lors de mes consultations.

À mon avis, cela est dû à différents aspects : on pense souvent, injustement pourrais-je ajouter, que les femmes ne présentent pas de problèmes hémorragiques, car seuls les hommes sont hémophiles. De plus, de nombreuses maladies hémorragiques sont tellement rares que le médecin généraliste ou le gynécologue ne sont pas familiarisés avec ces maladies. Un médecin généraliste qui oriente une patiente vers un gynécologue n'a vraiment pas tort de le faire. C'est même une très bonne idée. Cependant, en tant que médecin, vous devez toujours vous demander s'il existe également d'autres symptômes hémorragiques. Par exemple, si cette femme a eu des saignements de nez, des saignements après une amygdalectomie et/ou de nombreuses ecchymoses, il pourrait y avoir une maladie hémorragique sous-jacente. Cette personne devrait donc consulter un hématologue ou même être orientée vers l'un des centres de traitement spéciaux de l'hémophilie aux Pays-Bas. Cependant, ce n'est pas assez souvent le cas. Dans cet ouvrage, nous essayons d'attirer l'attention sur la nécessité d'un point de vue plus large.

Il y a toujours des femmes qui présentent des symptômes qui persistent après avoir consulté le gynécologue, même lorsqu'elles prennent la pilule. Si vous vous sentez concernée par la maladie hémorragique, vous devriez en faire part à votre médecin et lui demander de faire des examens pour en avoir le cœur net. Il existe des tests de coagulation simples permettant de poser un diagnostic et d'épargner à une personne de nombreuses souffrances.

Des connaissances et un traitement ciblé sont très importants pour bénéficier d'une véritable amélioration des symptômes. Cet ouvrage étonnera tous les lecteurs en ce qui concerne l'impact d'une maladie hémorragique sur la durée de vie d'une femme. J'espère, en particulier, que cela vous permettra, vous et les professionnels de santé, d'approfondir vos connaissances en la matière.

Prof. Dr. Frank W.G. Leebeek

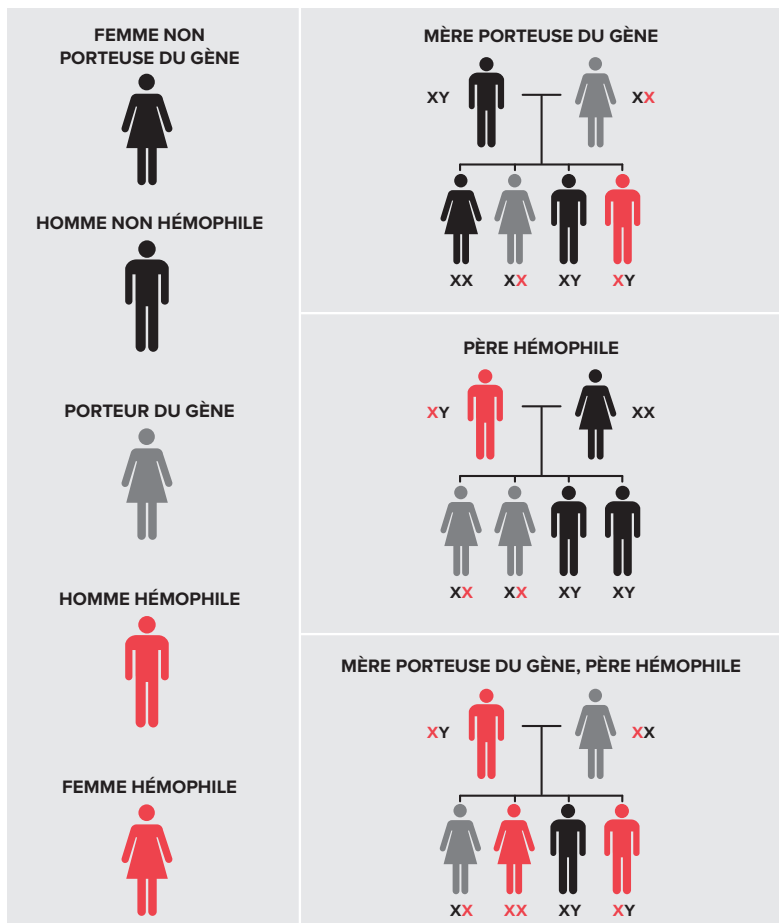
Interniste-hématologue, Centre médical de l'Erasmus University de Rotterdam, Pays-Bas



## Schéma héréditaire récessif lié au chromosome X (dépendant du sexe)

Hémophilie A et hémophilie B

Avec cette forme d'hérédité, le gène défectueux se situe sur le chromosome X. Les femmes possèdent deux chromosomes X, et les hommes un chromosome X et un chromosome Y. Ainsi, les hommes porteurs d'un gène défectueux sur le chromosome X sont atteints d'hémophilie A ou B. Les femmes peuvent être porteuses du gène de l'hémophilie et également en présenter des symptômes.





**DE  
GÉNÉRATION  
EN  
GÉNÉRATION**

# LINDA DREESEN ET TOO

Linda (1980) est mariée à Bart et a donné naissance à Zjef (2004) et à Too (2008). Ils vivent dans un quartier tranquille dans la région de Peer, Belgique.

Linda travaille dans le domaine des soins à domicile. Elle se lève souvent très tôt et fait de longues journées de travail. Bart s'occupe des enfants et de la maison et travaille à temps partiel dans le domaine des soins gériatriques. Linda a de nombreux centres d'intérêt. Elle aime les travaux manuels, la cuisine et la couture et apprécie beaucoup la période de Noël. Si ça ne tenait qu'à elle, elle décorerait sa maison avec toutes sortes de décorations de Noël, dont un grand sapin, dès que possible. Too pense qu'elle y accorde trop d'importance. Elle préférerait jouer au handball ou profiter d'un instant sous les arbres avec ses amis. Plus que tout encore, Linda apprécie les moments en famille. Elle aime consacrer son temps libre à des activités agréables avec son mari et ses enfants.



# HÉMOPHILIE A

*Linda est porteuse du gène de l'hémophilie et a grandi avec cette maladie. Son père souffrait d'une forme sévère de cette maladie hémorragique pour lequel il a dû anticiper toutes sortes de situations à risque toute sa vie. Cependant, la greffe de foie dont il a bénéficié il y a quelques années a amélioré considérablement sa qualité de vie. Quelques-uns de ses nièces, neveux et tantes présentaient eux aussi un déficit en facteur VIII. La fille, Too, appartient à la dernière génération née de porteurs du gène de l'hémophilie. Elle aussi l'accepte comme une situation naturelle. Pour la mère et la fille, l'hémophilie est dans le sang, au sens propre et figuré. C'est ainsi et cela ne les préoccupe pas plus que ça. Elles trouvent cela normal, car elles ne connaissent pas d'autre situation. Nous sommes assis dans la cuisine moderne de la famille Dreesen. Bart a préparé une délicieuse soupe aux endives, même si les enfants désapprouvent. Ils ne vont pas en prendre. Bart est allé chercher Too à l'école exprès pour cet entretien. Selon Linda, elle était impatiente et anxieuse à l'idée de répondre à des questions. Peut-être deviendra-t-elle célèbre? Cependant, cette jeune fille m'approche avec une certaine prudence. Qu'est-elle censée me dire? Après tout, elle n'a pas connu de nombreux événements spéciaux, n'est-ce pas?*

«Je sais que mon sang n'est pas bon, que mon sang ne coagule pas bien, mais je ne sais pas pourquoi. Je n'ai pas vraiment envie d'en savoir beaucoup à ce sujet. Je n'en parle jamais à mes amis, car je ne pense pas que cela me pose de nombreux problèmes. Je ne me sens pas malade et je peux tout faire normalement. Je joue au handball et j'apprécie la gymnastique à l'école. C'est une petite école, qui ne compte que quelques élèves. L'école possède peu d'équipements, donc les occasions de nous livrer à des activités dangereuses sont réduites. Cependant, je me fais souvent des ecchymoses qui apparaissent soudainement, mais sont heureusement indolores. Je me dis ensuite que j'ai dû tomber ou me cogner. Ça ne vient pas d'un choc du ballon au handball.

Ma mère a parfois peur que je saigne du nez à l'école et que cela ne s'arrête pas, mais lorsque cela se produit, l'école appelle immédiatement ma mère ou mon père. Les quatre enseignants de l'école sont au courant. Je pense que j'ai dû saigner du nez deux cents fois jusque-là. Franchement, c'est beaucoup et ces saignements étaient assez rapprochés. J'ai même saigné du nez pendant mon sommeil une fois, dont je ne me suis pas rendu compte. Tout était couvert de sang. Mon père s'en est rendu compte lorsqu'il est venu me souhaiter une bonne nuit. Je sais souvent quoi faire, donc inutile d'appeler ma mère ou mon père.

Heureusement, tout va nettement mieux depuis que j'ai ces comprimés. Grâce à ces médicaments, une croûte dure se forme sur la plaie et quand elle tombe, la plaie en dessous est totalement cicatrisée. Sans les comprimés, la plaie recommençait toujours à saigner lorsque la croûte tombait.

Cependant, je n'y fais généralement pas attention. Je fais tout ce que je veux et je n'ai pas peur qu'il m'arrive quelque chose. Je n'en parle jamais à la maison ni avec mon grand-père. Je sais qu'il a la même maladie, mais je ne sais même pas s'il sait que je l'ai.»

*Elle regarde sa mère. Elle acquiesce une fois et indique à Too que son grand-père le sait.  
Linda, la mère, précise après Too:*

«Notre fils aîné, Zjef, est né après une grossesse spontanée. Je suis tombée enceinte de façon inattendue et avant cette grossesse, nous n'avions pas effectué d'autre test de dépistage de l'hémophilie. À ce moment-là, cela ne nous préoccupait pas beaucoup que Zjef ait la maladie ou non. Nous n'avons pas effectué d'autres examens pendant toute la durée de la grossesse. Nous aurions pu effectuer un test de dépistage de la maladie en prélevant du sang dans le cordon ombilical, mais cela n'était pas sans risques, donc nous avons décidé d'y renoncer. En aucun cas, nous n'aurions interrompu la grossesse, donc nous n'avons pas besoin de connaître les résultats. Zjef n'a effectué un test qu'après sa naissance. Heureusement, les résultats ont montré qu'il n'était pas hémophile. Nous aimions tellement notre enfant que c'est seulement après sa naissance que nous avons réalisé que cela aurait été horrible s'il avait eu la maladie. Nous ne pensions pas avoir le droit de faire subir à notre bébé toutes les consultations à l'hôpital, les nombreuses injections et ainsi de suite. Nous pensions que ne pouvions pas infliger cela à un bébé si mignon. Avant la seconde grossesse, nous avons donc décidé de suivre le parcours des examens préliminaires.

Avec Too, nous avons donc effectué un diagnostic génétique préimplantatoire (DPI), pour lequel Bart et moi avons effectué des analyses de sang. Cela nous a également permis d'apprendre que nous étions tous les deux porteurs du gène de la mucoviscidose, ce que nous ignorions. Ils nous ont dit qu'il n'était pas possible d'écarter une hémophilie, car il n'existe pas de test satisfaisant. Il était en cours de développement, mais ne serait pas finalisé et ne pourrait pas être utilisé avant un an. En attendant, ils voulaient me donner un traitement par injection intra-cytoplasmique de spermatozoïdes (IICS). Dans ce cas, seul un ovule serait remplacé. Ils nous ont dit qu'il n'y avait qu'une faible probabilité que cela réussisse la première fois. En attendant que le test de dépistage de l'hémophilie soit finalisé, nous avons au moins pu commencer le traitement alternatif, l'IICS. Un seul ovule sur dix-sept était adapté, tous les autres étaient des garçons et/ou des embryons positifs pour la mucoviscidose, ce qui pouvait correspondre à l'indication. Cependant, cet ovule implanté a pris immédiatement. J'étais enceinte. Nous avons donc immédiatement oublié le test de dépistage de l'hémophilie.

Nous savions que ce serait une fille, mais nous ne savions pas clairement si elle serait également porteuse du gène. Nous avons pris le risque. Cependant, nous nous sommes dit que tout se passerait bien avec cet ovule spécial.

On a découvert que Too est porteuse du gène. La première ponction au talon a saigné longtemps, ce qui m'a certainement alertée immédiatement. Elle a effectué son premier vrai test de dépistage de l'hémophilie à l'âge d'un an. À ce moment-là, l'hémophilie a été officiellement confirmée: son taux de facteur de coagulation était de 27% environ. Mon taux de facteur de coagulation est de 37% environ.

Il n'y a eu aucun problème majeur, nous étions donc très confiants qu'elle irait bien. De plus, j'ai grandi avec la maladie et je savais très bien comment vivre avec. Le cas de mon père est bien plus sombre. Ses articulations sont en grande partie déformées en raison des saignements qu'il a présentés au fil des ans. Je pense que si notre fils Zjef avait été hémophile, cela aurait été bien pire. Cependant, nous ne parlons pas beaucoup de la maladie en famille. Pour Too et moi, le plus grand problème est vraiment qu'il n'y a pas de croûte de bonne qualité qui se forme lorsque nous avons une petite plaie. Une croûte se forme, mais elle n'est pas dure. Elle tombe rapidement, ce qui est la source de la plupart des problèmes.

Too saigne souvent du nez, des saignements spontanés qui ne s'arrêtent pas. Pour les arrêter, elle doit utiliser du coton hémostatique spécial, ce qu'elle déteste vraiment, et on peut le comprendre. Personne n'aime avoir de gros morceaux de coton dans le nez. Quand elle saigne du nez à l'école, elle doit commencer immédiatement son traitement. Heureusement, elle va un peu mieux depuis deux mois, car le médecin ORL lui a cautérisé un petit vaisseau dans le nez lors d'une amygdalectomie. Bien entendu, le déroulement de l'amygdalectomie était plutôt effrayant, pas seulement pour nous, mais également pour Too. Elle réagit toujours plutôt avec insouciance, tout comme pour les injections, elle ne se plaint jamais de rien. Mais quand même... Pour la préparation à l'amygdalectomie, un plan de traitement strict a été mis en place pour garantir un apport en produit de coagulation. Heureusement, il n'y a pas eu d'hémorragie après l'opération. Après l'opération, ils ont laissé l'aiguille de perfusion en place afin de faciliter le prélèvement de sang pour les autres analyses de sang.

*Après le déjeuner, avec Linda, j'accompagne Too pour la déposer à l'école à 7km de chez nous, dans un autre village. Il y a très peu de pistes cyclables en Belgique, contrairement aux Pays-Bas, et la route est donc dangereuse. Zjef se rend déjà à l'école à vélo. Too est encore trop jeune et, surtout, bien plus vulnérable. Avant d'avoir l'autorisation d'aller à l'école à vélo, elle va devoir attendre quelques années, mais ils me disent tous les deux que ce jour finira par arriver. Ce qui me frappe, c'est l'esprit logique dont Too fait preuve dans la vie. Même maintenant, cela montre à quel point elle est forte. Ça se passera bien pour elle.*

«Oui, s'il y a une personne qui peut gérer le problème, c'est elle. Notre fils Zjef est beaucoup plus sensible et doux et aurait probablement rencontré bien plus de difficultés avec la maladie. Cependant, Zjef n'est pas trop inquiet ou surprotecteur vis-à-vis de Too et de moi-même. Pour lui aussi, cela fait partie de la vie. Je pense que Too me ressemble en ce sens. Heureusement, nous sommes toutes deux très sensées.

Pour mes parents, il était évident que je serais porteuse du gène de l'hémophilie, ils le savaient à l'avance. J'ai reçu le chromosome X de mon père, qui est lui aussi hémophile. Ce n'était pas important. Heureusement, j'étais seulement porteuse du gène et je n'étais pas hémophile, c'est ce que l'on pensait à ce moment-là. En fait, le sujet n'a alors été abordé ni en famille ni avec le médecin généraliste. Dans la famille, nous savons seulement qui est hémophile. C'est un fait, c'est tout. Mon père a trois frères et huit sœurs. Seul mon père est hémophile. Parmi les filles, on ne sait pas qui était porteuse du gène. Seules celles qui tenaient à le savoir ont effectué un test dans les années 1990.

Mes premiers souvenirs de l'hémophilie sont ceux de mon père prenant son médicament au petit déjeuner. Il avait un flacon contenant un cryoprécipité, suspendu à la lampe au moyen d'un crochet de boucher. Quand il sortait pour couper la haie, par exemple, il s'administrait lui-même ces perfusions par voie intraveineuse. L'apport en produit de coagulation, le facteur VIII, lui apportait la protection dont il avait besoin. Son taux de facteur de coagulation était inférieur à 1%. Donc, en cas de piqûre par une épine pointue, le sang coulait abondamment. Cependant, pour notre cercle familial et le reste de la famille, c'était tout à fait normal. Lorsque nos neveux étaient en visite, ils utilisaient eux aussi le flacon et un autre crochet de boucher était suspendu à la lampe. Mon père a saigné des centaines de fois, au niveau de l'abdomen, de l'aîne, et il a même fait un accident vasculaire cérébral. Les professeurs du centre hospitalier universitaire connaissaient notre famille. Après tout, mon père était atteint de la forme d'hémophilie la plus sévère.

En raison de l'hémophilie, notre famille a également été touchée par le sida et l'hépatite C. Dans les années 1970, seules des transfusions de sang total étaient administrées. Dans les années 1980, ils ont découvert la possibilité d'extraire le facteur VIII du plasma sanguin, mais les tests du VIH n'ont commencé qu'en 1985. Ainsi, au cours de ces premières années, de nombreux patients hémophiles ont été infectés par le virus de l'hépatite C ou le VIH. Cela a été le cas de mon père, de mes neveux et des fils de ma tante. La situation m'a paru très grave, car les traitements administrés à mon père contre le virus de l'hépatite C ont eu un réel impact sur lui. Il a été très malade, et son système immunitaire était tellement affaibli qu'il a contracté une infection durable au niveau du genou et était encore plus malade. Il a également présenté beaucoup d'effets secondaires terribles. Pour finir, on a dû lui retirer le genou détruit, mais avant de pouvoir le remplacer, sa lésion devait cicatriser afin de pouvoir mettre en place un nouveau genou. Enfin, le virus de l'hépatite C a touché son foie, et des taches apparues sur son foie se sont révélées malignes. Et on sait que le facteur VIII est produit dans le foie. Tout cela a failli lui coûter la vie. Finalement, il a reçu une greffe de foie, et une analyse de sang a montré que l'hémophilie avait disparu.



Ce nouveau foie a amélioré incroyablement sa qualité de vie, mais les nombreux saignements qu'il a connus ont beaucoup endommagé ses articulations.

Pendant mon enfance, l'hémophilie ne me gênait pas vraiment. J'ai commencé à prendre la pilule à l'âge de treize ans. J'ai changé plusieurs fois de pilules, mais, en définitive, cela n'a pas permis de réduire les saignements. Ma mère m'avait préparée pour mes règles, mais pas spécifiquement en tant que porteuse du gène de l'hémophilie. Mes règles étaient problématiques. Je saignais abondamment et je pense que j'étais souvent à deux doigts de

---

**«J'ai reçu le chromosome X de mon père, qui est lui aussi hémophile. Ce n'était pas important. Heureusement, j'étais seulement porteuse du gène et je n'étais pas hémophile, c'est ce que l'on pensait à ce moment-là».**

---

m'évanouir. Le sang débordait régulièrement des tampons, et je me suis retrouvée plusieurs fois dans une situation compliquée à l'école. Ensuite, lorsque je me levais, je sentais le sang couler. Heureusement, j'étais préparée, j'apportais toujours des vêtements de rechange et mentalement cela ne m'a jamais bouleversée outre mesure. Je n'allais pas laisser la situation me miner et j'ai rarement annulé une activité en raison des saignements. J'ai fini par consulter un gynécologue pour lui faire part de mes symptômes, mais il ne savait pas trop quoi faire.

Il y avait toujours des problèmes chez le dentiste: je saignais généralement beaucoup après, sans qu'on y fasse quoi que ce soit. L'extraction d'une dent a tant saigné que j'ai dû garder la bouche fermée pour que le sang ne se répande pas sur mes vêtements. Le saignement ne s'arrêtait pas. Je pouvais à peine garder fermée ma bouche remplie de sang, je suis montée dans la voiture aux côtés de ma mère et je suis rentrée à la maison.

Nous en savions si peu en ce temps-là. Maintenant il y a Internet, mais avant, vous rencontriez d'autres patients hémophiles le jour de l'hémophilie. J'ai discuté avec d'autres femmes qui semblaient rencontrer parfois les mêmes problèmes que moi. Ça a été une révélation pour moi, car les médecins n'en parlaient pas, et encore moins les médecins généralistes. À cette époque, on parlait juste du principe que les filles ne pouvaient pas rencontrer de problèmes. Les garçons, eux, avaient des problèmes. Les filles étaient simplement porteuses du gène de l'hémophilie. C'était l'approche. Je n'ai jamais consulté d'hématologue dans ma jeunesse. De même, je n'ai donc jamais reçu d'apport en produit de coagulation pour une intervention.

En 2000, on m'a retiré les amygdales à l'hôpital local. J'avais vingt ans. Compte tenu de nos antécédents familiaux, un test préalable mesurant seulement mon taux de coagulation a été effectué. Mon taux de facteur VIII n'a pas été vérifié avant l'intervention. Les médecins

ont semblé satisfaits par le temps de coagulation et ont pensé que l'opération pouvait être effectuée sans administrer de produit de coagulation en prévention.

Je partageais ma chambre avec une autre femme, qui se rétablissait très rapidement de la même opération. Cependant, après l'intervention, je ne me sentais vraiment pas bien. J'avais des nausées et je me sentais si faible que j'avais l'impression que j'allais m'évanouir dans mon lit. C'était normal d'après le personnel infirmier. Ma tension artérielle était bonne donc tout devait aller bien. Bart a demandé prudemment s'il n'était pas nécessaire d'administrer du facteur VIII, mais ils ont simplement pensé que ça n'avait pas de sens. Je devais juste bien boire et ne pas me comporter comme un bébé. J'avais continuellement un arrière-goût métallique au fond de la gorge, le sang continuait de couler. Soudain, je me suis mise à vomir. C'est sorti d'une telle force que cela a taché le mur en face de mon lit. Tout était recouvert de sang. Le sang de ma gorge avait coulé directement dans mon estomac. Quand ça s'est arrêté, je me suis sentie légèrement mieux pendant un court instant. Le personnel infirmier a été appelé et a donné un haricot à Bart. Il était là lors de ce vomissement impressionnant et savait que le haricot ne suffirait pas. Il s'est énervé et a demandé à utiliser un plus grand récipient, mais le personnel infirmier pensait qu'il ne fallait pas exagérer. Je sentais que le sang continuait à couler et je devais l'avalier en continu.

Le soir, Bart est rentré dormir à la maison. Il était vraiment ennuyé de me laisser ainsi. La plaie saignait toujours, et je continuais à vomir. Le personnel infirmier a enfin compris que ce saignement après l'intervention était anormal, et j'ai été transférée en urgence dans un autre hôpital. À ce moment, une équipe de traumatologie spéciale a même dû m'accompagner. Cependant, je m'en souviens très peu, car j'étais déjà inconsciente. Ils ont appelé Bart en le prévenant que je n'allais pas très bien et que j'avais eu une hémorragie sévère. Il a fini alors

---

**«Mon taux de facteur VIII n'avait pas été vérifié avant l'intervention. Les médecins semblaient satisfaits par le temps de coagulation et ont pensé que l'opération pouvait être effectuée sans administrer de produit de coagulation en prévention au préalable».**

---

par les convaincre que j'étais porteuse du gène de l'hémophilie et que j'avais besoin d'un apport en facteur VIII. Ils ont immédiatement appelé mon père, qui est venu à l'hôpital avec son traitement. Cette nuit-là, après l'administration de l'apport en produit de coagulation, j'ai subi une autre intervention chirurgicale pour refermer la plaie. Cet événement a été un tournant en fait. Jusque-là, on ne savait pas qu'un porteur du gène pouvait rencontrer autant de problèmes.

Tout a fini par s'arranger, mais j'avais perdu une grande quantité de sang et j'ai dû être transfusée. Pendant longtemps, je me suis sentie vraiment faible, et le sang qui s'est répandu dans tout mon appareil digestif m'a rendue très malade. À compter de ce jour, nous nous sommes juré de ne plus aller qu'au centre hospitalier universitaire où les médecins et le personnel infirmier sont spécialisés. Après cet événement, nous avons pris contact –pour la première fois– avec un hématologue, qui est devenu mon médecin traitant. Depuis lors, je reçois un traitement préventif, et le médecin me reçoit toujours en consultation.

L'hématologue qui a supervisé mes grossesses et mes accouchements a été fantastique. Mon sang a été constamment contrôlé, selon un plan strict pour vérifier l'apport en produit de coagulation avant l'accouchement et tout s'est très bien passé. Notre fils est né sans forceps ni ventouse obstétricale, car on ne savait pas si lui aussi serait hémophile. On m'a ensuite administré un médicament pour accélérer les contractions utérines.

Aujourd'hui, nous sommes bien préparés pour tout ce qui peut se passer. Le personnel du centre hospitalier universitaire est très calé sur le sujet. Too est traitée par un hématologue pédiatrique, et les soins sont formidables. La consultation commence toujours par un test de coagulation sanguine, par exemple, lors de l'ablation de ses amygdales. Mon père est né en 1944. Les patients hémophiles de cette époque ont connu de nombreuses blessures. Aujourd'hui, le facteur VIII peut être administré en traitement préventif, et il y a eu de nombreuses avancées. Je m'injecte moi-même du facteur VIII par voie intraveineuse ou je consulte le médecin généraliste pour qu'il le fasse. Je n'ai besoin de le faire que lorsque je sais qu'un événement susceptible de m'exposer à un risque plus important va se produire, comme lors d'un traitement chez le dentiste. Actuellement, lorsque nous avons une fête en famille et que l'un de mes neveux a besoin d'un traitement, il est administré à table. Ça fait partie de la routine. Je peux recevoir tous les traitements à l'hôpital, à 80 kilomètres d'ici. Pour le traitement de mon cou, on doit m'injecter du Botox, c'est pour cela que j'ai besoin d'un apport en produit de coagulation à l'avance. Au départ, en tant que porteuse du gène, il m'était difficile de me procurer du facteur de coagulation auprès de la pharmacie locale, mais grâce à l'approbation du médecin, je m'en procure facilement en passant commande et je n'ai plus besoin d'effectuer de longs trajets. Il nous est même arrivé de dépanner la famille en facteur de coagulation en cas d'urgence.

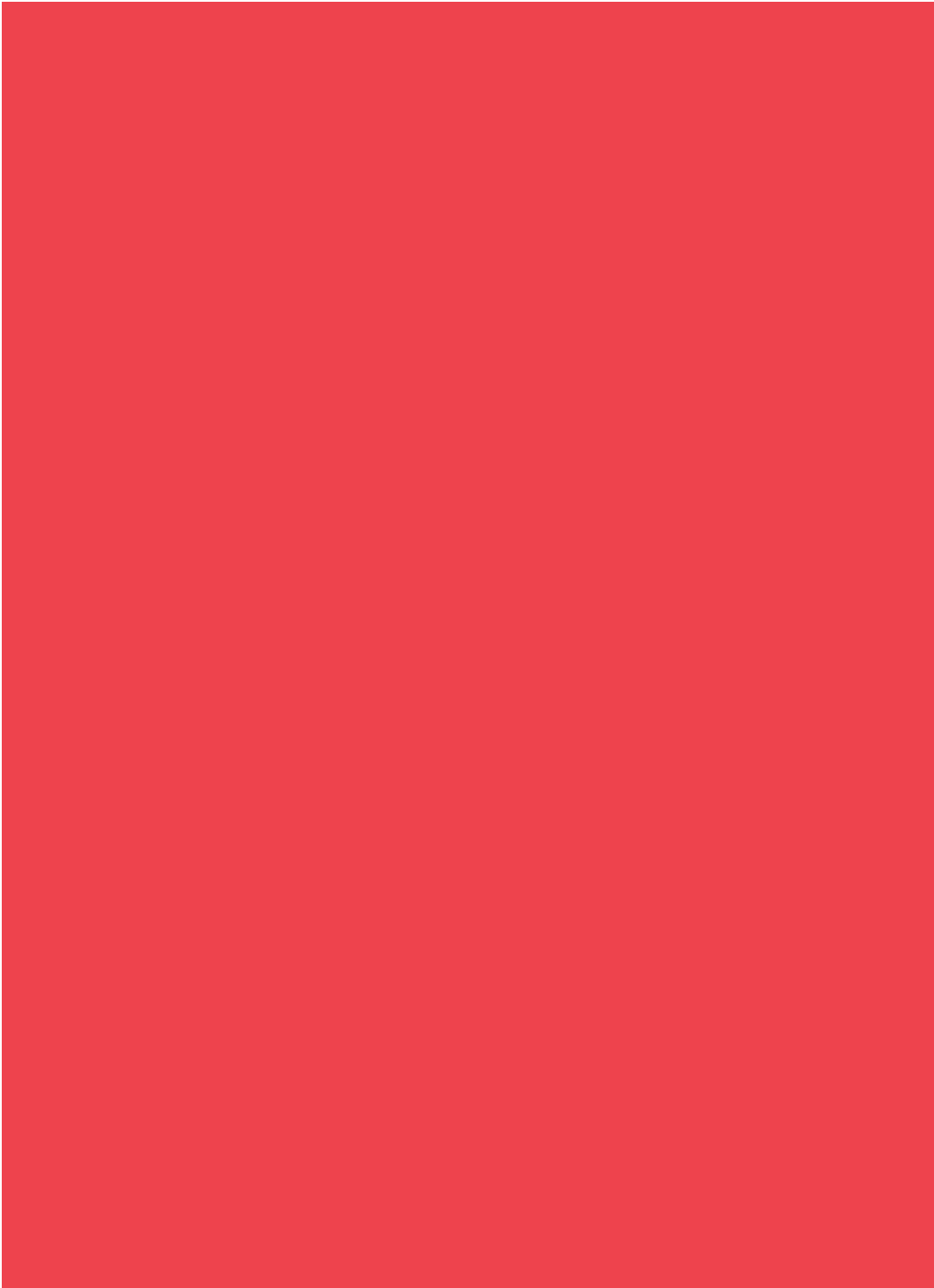
En tant que porteuse du gène, avoir un enfant relève d'un choix conscient. Après tout, il existe un risque d'avoir un garçon hémophile. Et si vous avez une fille, la probabilité qu'elle soit porteuse du gène est de 50%. La légèreté avec laquelle des patients y pensent tout de même m'étonne parfois. Ce n'est pas rien de donner la vie à un enfant hémophile. Je suis tombée enceinte de Zjef à l'improviste. Pendant cette grossesse, les médecins souhaitaient déterminer si le bébé était hémophile, mais comme je l'ai dit précédemment, je n'en avais pas envie, je voulais surtout vivre ma grossesse sans soucis. Lorsque nous nous sommes rendu

compte de tout l'amour que l'on peut porter à un bébé, nous ne souhaitons vraiment pas courir sciemment ce risque de nouveau et avons même envisagé d'adopter. Nous avons suivi tout le parcours d'adoption, mais alors que nous étions presque arrivés au bout, j'ai vraiment eu envie d'être de nouveau enceinte. À ce moment-là, nous avons fait tout notre possible pour ne pas donner naissance à un enfant hémophile. Pour finir, Too est porteuse du gène, mais elle est un vrai bonheur, tout comme Zjef. On dirait qu'ils avaient juste envie de faire partie de notre famille. Et honnêtement, c'est vraiment merveilleux!»



QUE SÉRAIT-IL ARRIVÉ  
S'IL N'Y AVAIT PAS  
EU LA MALADIE  
HÉMORRAGIQUE?

«J'AURAIS VRAIMENT  
AIMÉ AVOIR D'AUTRES  
ENFANTS, MAIS COMME  
NOUS N'AVIONS PAS  
ENVIE DE REFAIRE TOUTES  
CES ANALYSES ET QUE  
NOUS NE VOULIONS PAS  
DONNER NAISSANCE  
À UN AUTRE ENFANT  
HÉMOPHILÉ, NOUS AVONS  
DÉCIDÉ DE NOUS EN  
TENIR LÀ, À CAUSE  
DE L'HÉMOPHILIE».



# REMERCIEMENTS

*Cet ouvrage a été publié avec le soutien de tous les centres de traitement de l'hémophilie aux Pays-Bas et la Société néerlandaise d'hémophilie (Dutch Hemophilia Society). Avec leur coopération, nous avons pu sélectionner, dans cette publication, les témoignages d'expériences les plus divergentes, les plus fascinantes, qui contribuent chacune de façon essentielle à sensibiliser aux problèmes de coagulation chez la femme.*

*Nous sommes très reconnaissants envers le Professeur Leebeek pour son avant-propos, tout comme nous le sommes envers Guus Wijffjes, directeur de la DHS, et Amanda Bok, président-directeur général de l'EHC, pour leur contribution sous forme d'épilogue. Nous souhaitons surtout remercier les femmes qui ont accepté de nous raconter leur histoire de façon détaillée. Sans leur contribution, cet ouvrage n'existerait pas. Ces femmes ont réalisé l'importance de faire part de leur expérience et d'approfondir les connaissances sur les problèmes de coagulation sanguine du public et des soignants. Les soins prodigués dans le traitement de cette maladie peuvent ainsi être développés ultérieurement.*

*Ce fut un grand plaisir pour nous de travailler avec vous à la réalisation de cet ouvrage!*

*Ingeborg Kuys  
IK Healthcare Communications*



Takeda Pharma AG  
Thurgauerstrasse 130, 8 152 Glattpark (Opfikon), [www.takeda.ch](http://www.takeda.ch)