

BulletinASH

Le magazine officiel de l'Association Suisse des Hémophiles



**World
Hemophilia
Day April 17**

Recognizing all bleeding disorders

Women & Girls Bleed too



#WHD2025

#WeBleedToo

Access for all
wfh.org/whd

Soutien financier pour

l'Association libanaise de l'hémophilie

Chères lectrices, chers lecteurs

Cette année, l'ASH fête ses 60 ans d'existence. A cette occasion, nous organisons un congrès un peu plus grand que d'habitude à Villars-sur-Ollon. Je me réjouis d'ores et déjà de pouvoir vous y accueillir.

Aujourd'hui, j'aimerais toutefois aborder un sujet moins réjouissant, mais d'autant plus urgent. L'Association libanaise de l'hémophilie (ALH) nous a demandé un soutien financier. Son budget annuel pour 2025 s'élève à USD 27 000, une somme dont elle a un besoin d'urgence pour maintenir les soins médicaux de 571 patients enregistrés atteints d'hémophilie et d'autres troubles de la coagulation.

Comme l'ALH ne reçoit malheureusement pas de soutien de l'Etat, elle dépend exclusivement des donations. Ceux-ci ont été récoltés lors de collectes organisées dans le cadre de manifestations caritatives, mais celles-ci ne sont pas réalisables en ces temps de guerre et d'insécurité.

Les fonds nécessaires seront surtout utilisés pour les objectifs suivants:

- Fourniture de matériel médical et soutien au traitement
- Assistance psychosociale pour les familles déplacées (plus de 90 familles ont dû fuir en raison de la guerre)
- Physiothérapie et rééducation
- Formation et sensibilisation
- Travaux de plaidoyer et engagement pour l'accès aux médicaments
- Consultations à distance

Lors de notre réunion jubilaire, nous organiserons une collecte au profit d'ALH. Mais vous avez d'ores et déjà la possibilité d'apporter votre aide en faisant un don. Chaque contribution compte et je vous remercie chaleureusement de votre soutien.

Don pour l'ALH

Code pour l'e-banking



CH15 0900 0000 3000 7529 3

Je vous souhaite une agréable saison et surtout de rester en bonne santé.

Votre président – Gabriel Lottaz



Contenu

Édité 149

Éditorial

- 2 Soutien au Liban

Du Siège social

- 3 Compte rendu du siège social

Rapport annuel

- 4 Rapport d'activités du président
5 Rapport des vérificateurs
6 États financiers 2024

Événements et réunions

- 8 Congrès syndrome de Willebrand
9 Journée d'automne
11 Les Game Events

L'angolo in Italiano

- 13 Conferenza autunnale
13 Disability Paradox

International

- 15 Hémophilie à Karachi
16 Congrès de l'EHC

Médical

- 18 Informations sur les médicaments
19 Hémostase: de quoi s'agit-il?

AGILE.CH

- 23 Révision LHand, initiative d'inclusion

Contributions de la pharma

- 24 Hémophilie et projet familial
26 La force du sang – Podcast
26 Le Disability Paradox

Divers

- 28 Souvenirs des jours passés
29 Candidatures pour le comité de l'ASH
32 Étude PROBE

Compte rendu du siège social

Je jette un regard sur une année 2024 intense et enrichissante. Ensemble, nous avons pu réaliser de nombreuses activités et manifestations pour nos membres. Celles-ci ont offert de précieuses informations sur les possibilités de traitement actuelles et sur la prévention des lésions articulaires. Au total, huit séances différents ont eu lieu. Notre objectif était de concevoir un programme varié et d'impliquer tous les groupes d'âge. Vous trouverez un aperçu complet des manifestations dans le rapport annuel du président.

Remerciements au conseil d'administration

Un grand merci à notre président **Gabriel Lottaz**, à notre présidente du Réseau Suisse des Hémophiles, **Johanna Kremer-Hovinga**, et à l'ensemble du comité. Grâce à votre travail bénévole, vous apportez une contribution inestimable à notre communauté – **Chapeau!**

Soutien pharmaceutique

En 2024, nous avons également reçu de généreuses contributions de soutien de la part de différents fabricants de médicaments – un grand merci pour ce précieux soutien!

- **CSL Behring**
CHF 16 000
- **Novo Nordisk Pharma AG**
CHF 24 000
- **Pfizer AG**
CHF 5000
- **Roche Pharma (Suisse) SA**
CHF 20 000
- **Swedish Orphan Biovitrum AG**
CHF 9260
- **Takeda Pharma AG**
CHF 10 000

Il existe de nombreux développements passionnants dans le domaine des

troubles de la coagulation. Pour toute question médicale, veuillez vous adresser directement à votre centre d'hémophilie!

Cotisations des membres et dons

En 2024, nous avons pu comptabiliser **CHF 32 462** de cotisations de membres et **CHF 2605** de dons privés. Un grand merci à tous ceux qui ont versé leur contribution, arrondi leur montant ou fait un don – votre soutien rend notre travail possible!

Perspectives pour 2025

Un temps fort particulier nous attend cette année: le **60^e anniversaire de l'ASH**, qui sera fêté à **Villar-sur-Ollon**. Nous nous réjouissons de célébrer cette étape avec vous.

Notre camp d'été aura également lieu, cette année dans le canton des Grisons – une semaine de plaisir pour nos plus jeunes membres. L'équipe de **l'hôpital pour enfants de Zurich** se chargera à nouveau de l'encadrement médical, tandis que **Nicolas Fuchs**, qui a déjà participé à de nombreux camps en tant que cuisinier et animateur, prendra en charge la direction du camp.

En référence au thème annuel de la **Fédération mondiale de l'hémophilie** – «*Women and girls bleed too*» – nous organisons du **18 au 19 octobre un week-end spécialement destiné aux femmes**. Des présentations et des ateliers passionnants vous y attendent. Que vous soyez mère, sœur, partenaire, conductrice ou que vous soyez vous-même concernée par un trouble rare de la coagulation sanguine, vous êtes la bienvenue! Des informations détaillées suivront en juin sur notre site web. Réservez d'ores et déjà la date!

Supplément au Bulletin 148

Dans le dernier numéro, nous avons eu le plaisir de publier un article sur le **congrès WFH 2024 à Madrid**. Celui-ci a été mis à notre disposition par **l'Association allemande de l'hémophilie**. Je profite de l'occasion pour vous en remercier chaleureusement.

Je me réjouis beaucoup de l'année 2025 et je ferai de mon mieux pour continuer à soutenir notre communauté de la meilleure façon possible. C'est pour moi un plaisir et un privilège de faire partie de cette communauté engagée et d'apporter ensemble des choses positives.

Des salutations ensoleillées,

Camilla Wensing – secrétaire générale



Rapport d'activités du président de l'ASH

Après une longue interruption, une table ronde a de nouveau eu lieu en 2024 avec les entreprises pharmaceutiques. Nous avons profité de cette occasion pour présenter les événements prévus et la mission de l'ASH. Je pense que cet échange commun est important et remercie toutes les entreprises pour leur participation.

Après la révision des différents documents l'année dernière (entre autres les statuts et le manuel de l'organisation), la nouvelle version de notre site Internet a enfin pu être mise en ligne cette année. Nous avons souhaité une mise en page moderne et une meilleure adéquation avec les besoins des malvoyants. En revanche, nous avons sous-estimé le travail de «nettoyage» et de mise à jour des informations. Finalement, nous avons réussi à mettre le nouveau site en ligne juste avant la fin de l'année. Je tiens à remercier expressément notre secrétaire générale, Camilla, qui a persévéré dans sa tâche, ainsi que toutes les personnes qui ont contribué à la mise en page, à la conception et à la construction du site.

Cette année, quelques manifestations s'adressaient également à un public cible spécifique et plus restreint.

La première manifestation a été la Journée «Ü60» (pour les personnes de plus de 60 ans) à l'Hôpital universitaire de Zurich (USZ), qui s'adressait spécialement aux personnes âgées. Nous y avons abordé les sujets suivants: moyens auxiliaires, prévention des chutes, directives anticipées du patient, droit des soins en Suisse, soins de transition et formes d'habitat stationnaire.

Une autre nouveauté a été notre première réunion au Tessin, la «Giornata d'incontro Ticinese» à Bellinzone pour les personnes atteintes d'hémophilie en Suisse italienne. L'accueil a été très chaleureux, et je suis heureux d'annoncer qu'à cette occasion nous ayons pu recruter un nouveau candidat au comité directeur en la personne de Damiano Rossetti. Il se présente dans ce bulletin.

Un congrès pour les personnes atteintes du syndrome de von Willebrand et de troubles rares de la coagulation a eu lieu en automne à Berne. Vous trouverez un bref rapport à ce sujet dans ce bulletin. Il s'agissait de notre première manifestation qui proposait une traduction simultanée allemand / français.

J'ai été invité à présenter l'ASH aux HUG à l'occasion de la Journée mondiale de l'hémophilie. Comparer les tâches de l'ASH à l'époque de sa fondation avec celles d'aujourd'hui me tenait à cœur. C'est dans ce contexte que s'inscrivent les nouvelles réunions mentionnées ci-dessus.

En tant que président de l'ASH, je participe aux réunions du conseil du Réseau Suisse de l'Hémophilie (SHN). Celles-ci se déroulent en ligne. De même, la Prof. Dr^e Kremer Hovinga, en tant que présidente du SHN, participe également à nos réunions de comité. La collaboration avec le SHN est très importante et fonctionne parfaitement.

Cette année, il ne m'a pas été possible de prendre part à des réunions à l'étranger, mais l'ASH était bien représentée aux congrès de l'EHC et de la FMH par Enea Atroce, Laura Brügger et Camilla Wensing.

Lors de la Rencontre des trois pays, c'est Bruno Bollhalder qui a transmis le message de bienvenue aux participants à ma place, et je l'en remercie.

En compensation, j'ai établi un nouveau record en participant à trois événements d'escalade cette année: celui de Saint-Gall, de Lausanne et de Berne.

Comité directeur

En 2024, quatre réunions du comité ont eu lieu à Berne, Bienne, Zurich et en ligne. S'y est ajouté un atelier à Lausanne, au cours duquel il a notamment été question du développement de l'équipe et de la motivation à travailler au sein du comité.

Des membres du comité directeur ont participé aux manifestations suivantes:

- Journée «Ü60» à Zurich
- Congrès ASH / SHN (Suisse centrale) à Bâle et Assemblée générale de l'association (au Zoo)
- Assemblée générale du SHN (Réseau Suisse d'Hémophilie)
- Giornata d'incontro Ticinese à Bellinzone
- Assemblée des délégués d'AGILE.CH
- Journée bernoise des familles au parc d'escalade de Kloten
- Journée «Syndrome de von Willebrand et troubles rares de la coagulation»
- Escalade sur blocs à Berne, à Lausanne, à Saint-Gall et à Zurich
- Congrès de l'EHC à Sofia

- Game Events à Berne et à La Chaux-de-Fonds
- Journée d'automne ASH / SHN (Est) à Saint-Gall
- Conférence des présidents AGILE

Je tiens à remercier chaleureusement mes collègues du comité directeur pour leur engagement bénévole en faveur de notre organisation de patients et de ses membres. Je me réjouis à l'idée de continuer à soutenir l'ASH et ses membres à leurs côtés.

Un grand merci

À vous, chers membres, pour l'intérêt que vous portez à notre association et pour le soutien financier que vous apportez par votre cotisation de membre.

Aux membres du SHN, dont les présentations riches en informations rendent nos réunions communes possibles. J'apprécie énormément votre engagement parallèlement à vos obligations professionnelles.

Je remercie tout particulièrement la Prof. Dr^e Kremer pour

sa collaboration constructive et collégiale au sein du comité directeur. Je remercie également tous les membres du SHN pour leur grand engagement en faveur des personnes concernées par les troubles de la coagulation.

Mes remerciements vont également à notre organisation faitière AGILE ainsi qu'à l'OFAS. La contribution financière de l'OFAS est – outre les cotisations des membres et le soutien des entreprises pharmaceutiques – un pilier indispensable de notre financement.

Nous remercions également les fabricants de produits pharmaceutiques. C'est grâce à leur généreux soutien financier que l'ASH peut organiser ses différentes manifestations.

En 2024, nous avons reçu le soutien des entreprises suivantes (par ordre alphabétique):

CLS Behring, Novo Nordisk, Pfizer, Roche, Sobi und Takeda.

Un grand merci à vous tous!

Gabriel Lottaz

Rapport des vérificateurs des comptes sur le contrôle restreint 2024 à l'assemblée générale de l'Association Suisse des Hémophiles, Unterseen

Madame, Monsieur,

En notre qualité de réviseurs de votre société, nous avons vérifié les comptes annuels arrêtés au 31 décembre 2024 et nous avons constaté que

- le bilan et le compte de résultat sont conformes à la comptabilité;
- le bénéfice de l'exercice s'élève à CHF 231.12 et qu'il est imputé sur les fonds propres, lesquels présentent un solde de CHF 235 993.64 au 31.12.2024;
- les pièces justificatives nécessaires à la révision étaient à disposition;
- la comptabilité est tenue correctement et proprement.

Sur la base de nos constatations, nous demandons à l'assemblée générale d'approuver les comptes annuels 2024 et de donner décharge au comité.

Les réviseurs des comptes

Interlaken, le 16 janvier 2025

Oliver Jenzer *Mark Reugg*

États financiers 2024

Bilan

au 31 décembre 2024

Actif	Année sous revue	Année passée
Fonds de roulement		
Liquidités	151 697.51	203 396.39
Placements financiers/papiers-valeurs	185 374.88	184 201.68
Créances	348.15	537.60
Actifs transitoires	12 828.35	520.00
Total Fonds de roulement	350 248.89	388 655.67
Actifs immobilisés		
Total des actifs immobilisés	0.00	0.00
Total des Actifs	350 248.89	388 655.67
Passif		
Fonds étrangers à court terme		
Dettes sur créanciers	8 960.00	5 932.90
Passifs transitoires	1 035.00	0.00
Provisions à court terme	0.00	15 000.00
Total des Fonds étrangers à court terme	9 995.00	20 932.90
Fonds étrangers à long terme		
Provision site Web	0.00	24 700.00
Provisions Projet Femmes	28 000.00	31 000.00
Provisions pour l'informatique	0.00	0.00
Total Provisions	28 000.00	55 700.00
Fonds de solidarité	76 260.25	76 260.25
Total des Fonds étrangers à long terme	104 260.25	131 960.25
Fonds propres		
Capital	166 764.50	166 764.50
Report du bénéfice	68 998.02	68 409.91
Total Fonds propres	235 762.52	235 174.41
Résultat de l'exercice	231.12	588.11
Total du Passif	350 248.89	388 655.67

Compte d'exploitation

du 31 décembre 2024 (avec budget 2025)

Produits	Année sous revue	Année passée	Budget 2025
Cotisations des membres	32 461.85	32 357.01	32 000.00
Contributions OFAS/AI	82 821.00	81 118.00	82 000.00
Recettes réunions	40.00	0.00	22 000.00
Recettes camps	0.00	1 350.00	1 500.00
Soutien financier Pharma	84 260.00	104 500.00	120 000.00
Donations	2 605.00	4 587.00	2 000.00
Total Produit d'exploitation	202 187.85	223 912.01	259 500.00
Charges			
Dépenses d'exploitation			
Relations publiques/publications	31 603.43	31 512.95	30 000.00
Congrès	47 667.34	31 053.05	112 720.00
Camps	0.00	22 491.55	25 000.00
Total Dépenses d'exploitation	79 270.77	85 057.55	167 720.00
Frais de personnel			
Salaires et honoraires	96 632.48	105 880.50	96 000.00
Prestations sociales	17 221.40	16 833.60	18 000.00
Total Frais de personnel	113 853.88	122 714.10	114 000.00
Autres Frais d'exploitation			
Espace nécessaire	6 240.00	5 580.00	6 240.00
Entretien et réparations	0.00	8 636.60	0.00
Assurances choses	701.40	880.80	900.00
Dépenses énergétiques	0.00	305.30	0.00
Frais administratifs	33 407.98	18 199.02	14 660.00
Autres charges de l'association	12 396.54	25 265.17	14 000.00
Total Autres Frais d'exploitation	52 745.92	58 866.89	35 800.00
Total Charges	245 870.57	266 638.54	317 520.00
Résultat financier			
Produits financier	1 616.02	1 791.49	0.00
Charges financier	- 402.18	- 476.85	0.00
Total Résultat financier	1 213.84	1 314.64	0.00
Produits/charges extraordinaires			
Dissolution de provisions	42 700.00	42 000.00	14 000.00
Bénéfice	231.12	588.11	- 44 020.00

Congrès sur le syndrome de Willebrand

et les troubles rares de la coagulation sanguine

Le samedi 7 septembre 2024, un congrès sur le thème «Syndrome de von Willebrand et troubles rares de la coagulation sanguine» a eu lieu pour la première fois à Berne. L'événement a réuni des soignants, des personnes concernées et des proches afin d'échanger sur le diagnostic, le traitement et la vie avec des troubles rares de la coagulation sanguine.

La réunion a débuté par un bref accueil lors d'une réception informelle autour d'un café, qui a été la première occasion d'échanger des informations.



La D^{re} Brigitte Brand a ouvert le bal avec une présentation qui a donné un aperçu complet des troubles rares de la coagulation. Les auditeurs ont ensuite eu l'occasion de poser des questions. Ensuite, Gabriel Lottaz (né en 1960) et Nathan Roubaty (né en 2003) ont fait un récit impressionnant de leur vie et de leur gestion de l'afibrinogénémie. Heureusement, le traitement a évolué au cours de toutes ces années et Nathan a grandi avec la prophylaxie. Le VTT et le ski font partie de ses hobbies. Mais Gabriel a également pu profiter de la prophylaxie, ce qui lui a permis de s'adonner à la plongée sous-marine à partir de 1990.



Après le déjeuner chez l'Italien, le D^r Alessandro Casini s'est penché sur un autre sujet important: les femmes souffrant de troubles de la coagulation sanguine et de règles abondantes. Dans ce domaine, le défi consiste principalement à attirer l'attention des gynécologues sur le fait que les femmes peuvent également être touchées par un trouble de la coagulation. Karin Huber et Camilla Wensing ont ensuite partagé leurs expériences avec le syndrome de von Willebrand de type 1 et de type 2 et ont donné un aperçu personnel de leur quotidien avec cette maladie.

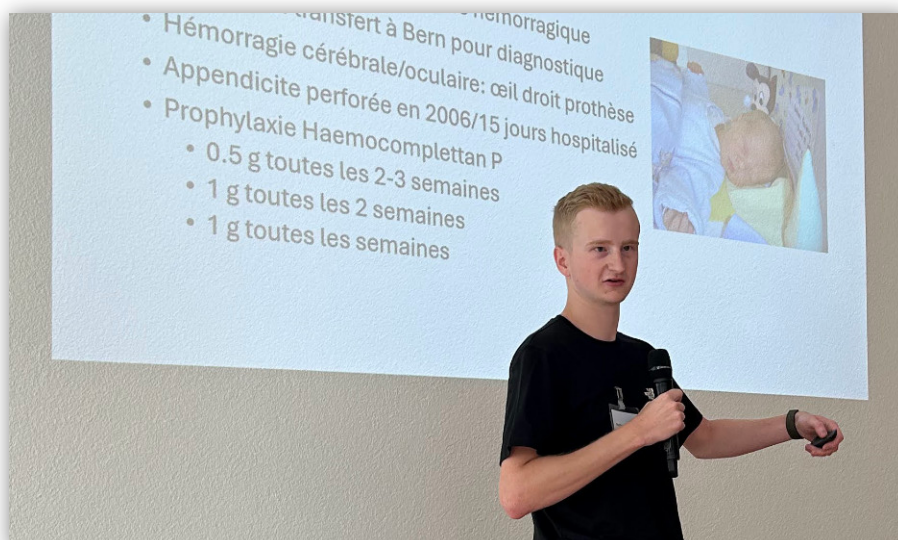


Les interprètes simultanées

Après une courte pause, les thèmes de l'afibrinogénémie, des femmes souffrant de troubles de la coagulation et de von Willebrand ont été abordés de manière plus approfondie dans trois groupes de discussion.

Pour conclure, les organisateurs ont remercié les participants et les soutiens et ont souligné l'importance de telles manifestations pour l'échange de connaissances et la création de communautés.

Pour la première fois, les conférences ont été traduites simultanément en allemand et en français et les groupes de discussion ont également été bilingues. L'ASH a ainsi pu faire sa première expérience de l'interprétation simultanée. Lors du congrès 2025, des traductions simultanées seront proposées en allemand, français et italien.



L'intérêt était grand et les réactions à la manifestation ont toutes été positives. L'ASH prévoit donc de remettre ce congrès à l'ordre du jour.

Gabriel Lottaz

Journée d'automne

à Saint-Gall le 3 novembre 2024

Je suis très reconnaissant d'avoir eu la chance de prendre la parole lors de la Journée d'automne à Saint-Gall en novembre 2024. L'invitation m'est parvenue après ma première expérience avec l'Association suisse des hémophiles, qui s'est déroulée en mars de la même année à Bellinzone, à l'occasion de la rencontre avec des patients tessinois souffrant de troubles de la coagulation.

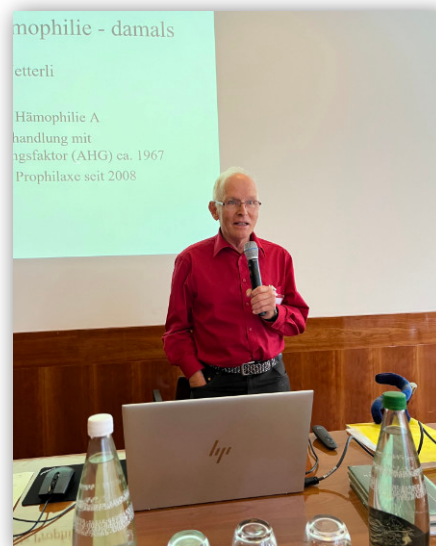
La manifestation de Saint-Gall a été à la fois belle et enrichissante. Raconter mon histoire devant tant de personnes qui, indépendamment de tout le reste, partagent ma maladie, était important surtout pour informer et sensibiliser les gens sur les risques auxquels ils peuvent être exposés. J'étais accompagné de mon amie, avec laquelle j'avais fait le voyage en train depuis le Tessin. C'était une bonne chose qu'elle m'accompagne. J'étais un peu nerveux, car l'allemand n'est pas ma langue maternelle. Néanmoins, on peut dire que tout s'est bien passé. Il n'a pas été facile de m'ouvrir et de parler des aspects sensibles qui ont marqué ma vie parfois délicate avec l'hémophilie.



La suite de la journée a été captivante, tout d'abord avec la présentation de Lukas Graf intitulée «Thérapie de l'hémophilie – des objectifs au fil du temps». Il a évoqué la première mention écrite de l'hémophilie dans le Talmud (déjà au II^e siècle après J.-C.) jusqu'aux possibilités de traitement modernes et sûres. Aujourd'hui, l'objectif central est de préserver les personnes atteintes de l'hémophilie de toute hémorragie et d'éviter les lésions articulaires.

Ensuite, j'ai découvert l'histoire poignante et émouvante de Heinz Vetterli, qui a connu la maladie de nombreuses années avant moi. Né en 1954, il n'a reçu son premier traitement par facteur de coagulation qu'en 1967. Il a également parlé des camps d'hémophilie, qui duraient alors trois semaines et auxquels participaient jusqu'à 30 personnes concernées. De nombreuses amitiés pour la vie sont nées pendant ces camps.

Son histoire m'a fait prendre conscience de la chance que j'avais. J'ai également pu échanger avec différentes personnes de différents cantons de Suisse et comparer mes expériences avec les leurs.





Pour terminer, Heinz Hengartner a parlé de la maladie de von Willebrand, un syndrome aux multiples facettes. Le syndrome de von Willebrand est l'hémophilie héréditaire la plus fréquente et touche aussi bien les hommes que les femmes. Le traitement de la maladie est resté plus ou moins le même depuis 30 ans, et je suis impatient de voir ce que l'avenir réserve aux personnes atteintes par le syndrome.

Même si ce n'est pas toujours facile, il est important de garder une attitude positive face à la vie. Il me tient particulièrement à cœur de faire passer ce message, surtout auprès des jeunes, car je sais par expérience à quel point il peut être facile pour eux de faire des erreurs et de sous-estimer les dangers de l'hémophilie, voire de ne pas les accepter du tout.

Damiano Rossetti



Les Game Events

à Berne et à La Chaux-de-Fonds

Nous nous sommes retrouvés les deux samedis à l'**Erupt Lounge** à Berne (pour les germanophones) et au **Reset Bar** à La Chaux-de-Fonds (pour les francophones). C'était génial d'organiser cet événement une nouvelle fois!

Bien sûr, nous aurions souhaité un peu plus d'inscriptions, mais les participants qui étaient là étaient motivés et enthousiastes.



Temps forts des événements

- **L'activité physique et le sport:** nous avons beaucoup appris sur l'importance de l'activité physique et du sport pour le corps et le psychisme, et ce indépendamment de notre état de santé.
- **Un exposé passionnant:** la présentation sur le service militaire et la manière dont il peut être effectué avec des restrictions médicales particulières a suscité un intérêt particulier.
- **Échange et plaisir:** les échanges entre les jeunes, leurs amis et les personnes qui les accompagnaient ont été vifs et enrichissants. De plus, il y avait de la bonne nourriture et beaucoup de moments amusants. Une ambiance tout simplement parfaite!



A quoi s'attendre dans un an?

Les Game Events reviendront en 2025! Les dates sont déjà fixées et peuvent être consultées sur notre site Internet.

Nous nous réjouissons à l'idée de recevoir de nombreuses inscriptions. Et si vous avez un sujet qui vous intéresse particulièrement, n'hésitez pas à nous



en faire part. Envoyez-nous un SMS / WhatsApp au numéro **078 789 38 38** ou un e-mail à l'adresse administration@shg.ch. Nous attendons vos propositions avec impatience. 😊

En attendant, continuez à faire de l'exercice!

Camilla Wensing

Conferenza autunnale

a San Gallo il 3 novembre 2024

Sono molto grato per l'opportunità che ho avuto di parlare all'evento d'incontro autunnale di San Gallo nel novembre del 2024. L'invito mi è giunto dopo la mia prima esperienza con l'Associazione Svizzera Emofilia che ha avuto luogo a Bellinzona nel marzo dello stesso anno, durante la giornata d'incontro con i pazienti ticinesi affetti da malattie emorragiche nella quale ho avuto la possibilità di conversare con diverse persone italofone in merito alla malattia che ci accomuna.

Quella di San Gallo è stata un'esperienza bella e arricchente, poter raccontare la mia storia davanti a tante persone che, indipendentemente da tutto il resto condividono la mia malattia, ha avuto per me lo scopo principale di informare e sensibilizzare le persone in merito ai rischi in cui si può incorrere. Sono stato accompagnato dalla mia ragazza con la quale sono arrivato in treno dal Ticino, è stato positivo che sia venuta anche lei dato che ero un po' agitato in quanto il tedesco non è la mia lingua madre, ciononostante sono sollevato che sia andato tutto per il meglio. Non è stato facile mettermi a nudo e parlare degli aspetti delicati che hanno scandito la mia a tratti delicata coesistenza con l'emofilia.



Per quanto riguarda il resto della giornata è stato interessante ascoltare dapprima una presentazione sui progressi che la medicina ha fatto nel nostro campo negli anni ed in seguito anche sentire la dura e commovente storia di un signore che ha vissuto la malattia molti anni prima di me, ciò mi ha fatto capire quanto nella fortuna io sia stato comunque fortunato. Ho potuto anche parlare con diverse persone che risiedono nei vari cantoni della Svizzera e confrontare la mia esperienza con la loro.

Per quanto non sia sempre facile è importante mantenere sempre un approccio positivo alla vita, è questo il messaggio a cui tengo particolarmente affinché faccia breccia nei ragazzi adolescenti in particolar modo, siccome mi rendo conto come, essendoci passato, possa essere facile per loro sbagliare e sottovalutare i pericoli dell'emofilia o addirittura non accettare di averla.

Damiano Rossetti

Disability Paradox:

la gioia di vivere nonostante una malattia cronica

Questo articolo intende spiegare il **Disability Paradox** e come si intreccia con la resilienza, il contesto sociale, l'attività fisica e il movimento in generale.

Cos'è il Disability Paradox?

Vivere con l'emofilia può essere difficile, ma allo stesso tempo apre la porta a opportunità e potenzialità inaspettate. Per Disability Paradox si intende il

paradosso apparente per cui le persone con malattie croniche o disabili sono spesso più felici e soddisfatte di quanto ci si potrebbe aspettare, considerando le limitazioni dovute alle



loro condizioni di salute. Studi hanno dimostrato che molte persone, nonostante le difficoltà fisiche, riescono a vivere una vita piena e felice [1] [3].

Questo succede anche perché spesso trovano strategie per migliorare la qualità della loro vita, dimostrando una resilienza e una capacità di adattamento sorprendenti [2].

Vale anche per le persone con emofilia?

Anche le persone con emofilia riescono ad adattarsi alla loro condizione e spesso riferiscono una qualità della vita persino superiore a quella della popolazione generale. È quanto emerge da uno studio condotto negli Stati Uniti, nell'ambito del quale sono state intervistate 1.327 persone, tra cui 177 con emofilia, per valutarne la qualità della vita. I risultati indicano che il Disability Paradox è presente anche in questo gruppo. [1]

Gli esiti dello studio portano inoltre a concludere che l'applicazione di criteri di valutazione pensati per una popolazione generale sana possa far sottovalutare l'impatto della malattia sulla qualità della vita delle persone emofi-

liche e dei loro genitori, dal momento che queste persone hanno adattato le proprie priorità e i propri bisogni alla malattia [1].

Molto probabilmente i fattori che contribuiscono al Disability Paradox sono diversi e includono:

- **Capacità di adattamento:** le persone con malattie croniche mostrano spesso una grande capacità di adattarsi e sviluppano strategie per affrontare le difficoltà e vivere comunque al meglio [1].
- **Comunità e sostegno sociale:** un forte supporto da parte di familiari, amici, comunità o gruppi di auto-aiuto può essere determinante nel promuovere il benessere delle persone con malattie croniche [3].
- **Rivalutazione di valori e priorità:** le persone con malattie croniche tendono a rivedere i propri valori e priorità, concentrandosi su aspetti della vita che contribuiscono maggiormente alla loro felicità e al loro benessere [1].
- **Resilienza:** la capacità di superare le difficoltà e adattarsi ai cambiamenti può aiutare le persone con malattie croniche a diventare più forti e a focalizzarsi maggiormente sugli aspetti positivi della vita [1] [3].

Il ruolo del movimento e dell'esercizio fisico

Per vivere una vita appagante, è fondamentale fare attività fisica con regolarità. L'esercizio fisico, infatti, non solo migliora la salute del corpo, ma favorisce anche il benessere mentale. Con il movimento si riduce lo stress, si migliora l'umore e si sperimenta un forte senso di realizzazione e successo [2] [4].

Importanza per i bambini

Per i bambini con emofilia, il movimento è particolarmente importante. L'attività fisica, infatti, aiuta a mantenere la mobilità articolare e a potenziare o migliorare la massa e la forza muscolare [4].

Adattamento delle attività sportive per i bambini con emofilia

Genitori e tutori hanno un ruolo importante nel scegliere sport adatti ai propri bambini, che possano essere adeguati alle loro necessità specifiche [4].

Conclusione

Il Disability Paradox dimostra che adulti e bambini con emofilia possono raggiungere un alto livello di qualità della vita, nonostante la malattia cronica. Con misure di supporto personalizzate e la promozione dell'attività fisica, non solo sono in grado di superare le difficoltà legate alle condizioni di salute, ma anche di vivere una vita piena e felice.

Questo articolo è stato fornito da Roche.

Bibliografia

- [1]: O'Hara J, Martin AP, Nugent D, et al. Evidence of a disability paradox in patient-reported outcomes in haemophilia. *Haemophilia*. 2021;27(2):245-252. doi:10.1111/hae.14278Evidence_of_a_disability_paradox_in_patient-report.pdf, p.6.
- [2]: Bull, F. C., Al-Ansari, S. S., Biddle, S., Borodulin, K., Buman, M. P., Cardon, G., ... & Willumsen, J. F. (2020). World Health Organization 2020 guidelines on physical activity and sedentary behaviour. *British Journal of Sports Medicine*, 54(24), 1451-1462.
- [3]: G.L. Albrecht, P.J. Devlieger. The disability paradox: high quality of life against all odds: *Social Science & Medicine* 48 (1999) 977-988
- [4]: Srivastava, Alok et al. "WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition." *Haemophilia: the official journal of the World Federation of Hemophilia* vol. 26 Suppl 6 (2020): 1-158. doi:10.1111/hae.14046

À la rencontre de l'hémophilie à Karachi: une expérience unique

Récemment, j'ai eu l'opportunité de me rendre à Karachi, au Pakistan, pour une visite d'évaluation dans le cadre d'un jumelage éventuel entre notre centre de référence à Genève et le centre de traitement de l'hémophilie (HTC) de Karachi. Ce programme, soutenu par la Fédération Mondiale de l'Hémophilie (FMH), vise à renforcer la prise en charge des personnes atteintes de troubles de la coagulation à travers le monde en favorisant la collaboration entre centres.



Raheel Ahmed Khan, Président et fondateur du centre d'hémophilie de Karachi

Dès mon arrivée, j'ai été chaleureusement accueilli par l'équipe locale, notamment par le D^{re} Munira, directrice médicale du HTC, et Raheel Ahmed, responsable et fondateur du centre (*Hemophilia Welfare Society Karachi*). Ce centre a été fondé et est géré par des personnes avec hémophilie ou autres maladies hémorragiques héréditaires. Le centre prend en charge plus de 1300 patients avec maladies hémorragiques.

Le centre a une organisation rigoureuse. Dès leur arrivée, les patients sont rapidement identifiés grâce à une base de données informatisée, ce qui permet un suivi efficace et une prise en charge rapide, essentielle pour un centre qui reçoit près de 60 consultations par jour.

L'accès aux produits est un problème majeur, et la FMH fait son possible pour fournir les concentrés de facteurs et même de l'emicizumab. La perfusion de cryo-précipités reste cependant le traitement le plus administré. Le HTC dispose de 15 lits, et de référents très motivés comprenant un dentiste et un gastroentérologue. De plus, un service de physiothérapie est accessible aux patients.

Bien que le HTC de Karachi assure une prise en charge aussi efficace que possible avec les moyens à disposition, plusieurs défis demeurent. La formation du personnel, l'information de la population sur les symptômes des diathèses hémorragiques, la gestion des produits, notamment les modalités de prescription de la prophylaxie à faible dose, et surtout le parcours du patient en cas de complication hé-

morragique nécessitant une hospitalisation dans un hôpital de référence sont autant d'aspects sur lesquels nous pourrions travailler.

L'engagement de l'équipe locale et leur volonté de progresser sont cependant remarquables. Grâce au programme de jumelage, nous espérons pouvoir partager notre expertise et les accompagner dans l'amélioration de certains aspects du centre.

Au-delà de l'aspect médical, ce voyage a été une expérience humaine enrichissante. J'ai pu échanger avec des patients et leurs familles, qui font preuve d'une résilience admirable face aux défis du quotidien. Ce type de collaboration internationale rappelle combien la solidarité entre centres est essentielle pour améliorer la vie des personnes atteintes d'hémophilie à travers le monde.

Plusieurs changements récents, notamment de l'équipe médicale, font que le projet est actuellement en suspend et sera réévalué par la FMH durant l'année 2025.

Pierre Fontana



L'équipe du centre de Karachi, avec les autorités locales, certains donateurs, ainsi que la représentante de la Fédération Mondiale de l'Hémophilie.

Congrès de l'EHC

à Sofia, en Bulgarie

Le congrès annuel du Consortium européen de l'hémophilie (EHC) s'est tenu à Sofia, en Bulgarie, du 4 au 6 octobre 2024. Plus de 330 participants venus de toute l'Europe se sont réunis pour discuter des derniers progrès dans le domaine de l'hémophilie. Grâce à un programme dense et passionnant, l'événement a été un véritable succès et l'un des temps forts de l'année.



Le pays hôte et l'organisation

L'organisation bulgare de l'hémophilie, fondée en 2011 et comptant actuellement 122 membres, a endossé le rôle d'hôte. Elle a su faire preuve de professionnalisme, et l'événement s'est déroulé dans une ambiance chaleureuse.

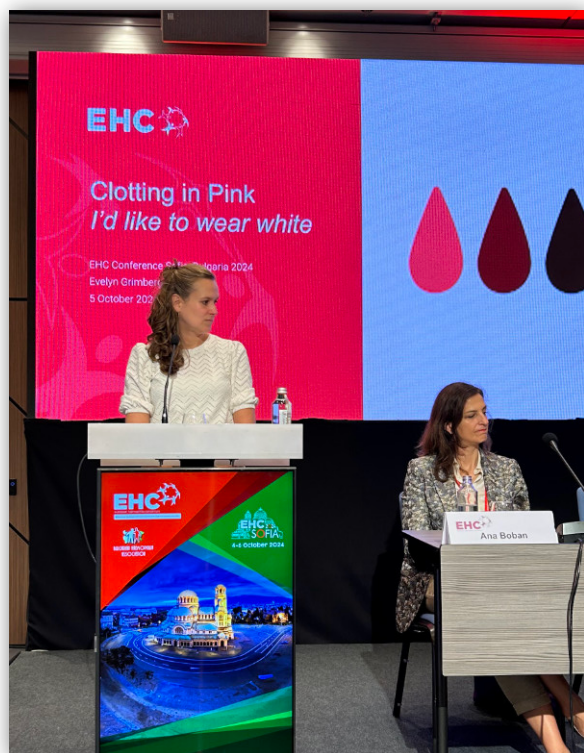
plaquettaires, dont la prévalence reste inconnue et qui sont difficiles à diagnostiquer et à traiter, a été particulièrement intéressante.

Le symposium de Roche a apporté une touche de motivation avec le thème «Une vie normale en prévenant les lésions articulaires»: un danseur professionnel et une mère de famille ont expliqué de leur point de vue l'importance de la prévention et de la résilience.

pulation en général. En effet, les lésions articulaires et les douleurs chroniques peuvent nuire au bien-être psychologique, à la qualité de vie et à la vie au quotidien.

Toutefois, il existe également des effets psychologiques positifs:

- Développement de stratégies d'adaptation créatives
- Résilience et philosophie de croissance
- Meilleure préparation aux situations d'urgence



Programme spécialisé et points forts

Le congrès a placé l'accent sur des présentations de troubles de la coagulation extrêmement rares. La discussion sur les dysfonctionnements

Novo Nordisk s'est penchée sur les défis actuels, tels que le traitement des arthropathies et un encouragement à la motivation personnelle, dans le cadre de son exposé sur «Les besoins médicaux et les besoins des patients non satisfaits en cas d'hémophilie».

Le symposium Pfizer était consacré à la santé mentale des personnes atteintes de troubles de la coagulation. Des études montrent que les personnes atteintes d'hémophilie souffrent plus souvent de symptômes d'anxiété et de dépression que la po-

Un autre sujet important était le syndrome de von Willebrand. Baiba Ziemele, représentante de l'Association lettone de l'hémophilie, a décrit son parcours vers le diagnostic et le traitement – un exemple émouvant des difficultés rencontrées lors de l'établissement du diagnostic.

Coup d'œil personnel et moments d'émotion

La présentation «Clotting in Pink» a posé une question souvent négligée: Qui s'occupe des soignants? Les mères d'enfants atteints d'hémophilie grave se sont senties particulièrement concernées. Une participante a raconté comment le diagnostic tardif du syndrome de von Willebrand l'avait affectée elle-même et comment elle

avait souvent négligé sa santé au profit de son enfant.

Le film diffusé lors du symposium Sobi, dans lequel des participants ont décrit leur ascension du Mont Blanc, a été un moment fort sur le plan émotionnel. Il a illustré de manière saisissante les défis que les personnes atteintes d'hémophilie peuvent surmonter, même lors d'entreprises extrêmes.

Assemblée générale de l'EHC dans le cadre de la conférence de Sofia

Le Consortium européen de l'hémophilie (EHC) a tenu son assemblée générale annuelle (AG) pendant la conférence EHC 2024 à Sofia, en Bulgarie.

L'AG s'est tenue l'après-midi du 4 octobre 2024. Les délégués des organisations nationales membres (NMO) se sont réunis pour élire le prochain comité de direction de l'EHC et pour déterminer le lieu de la conférence EHC 2026.

Nouveaux membres du comité de direction

Les personnes suivantes ont été élues en tant que nouveaux membres:

- **Panagiotis Christoforou (Grèce)**
élu pour 5 ans
- **Tatjana Markovic (Serbie)**
élu pour 4 ans
- **William McKeown (Grande-Bretagne)**
élu pour 5 ans
- **Augustas Nedzinskas (Lituanie)**
élu pour 4 ans
- **Jamie O'Hara (Grande-Bretagne)**
élu pour 5 ans
- **Amy Owen-Wyard (Grande-Bretagne)**
élu pour 4 ans
- **Laura Quintas Lorenzo (Espagne)**
élue comme nouvelle trésorière du de l'EHC pour 2 ans

Choix du lieu de la manifestation pour 2026

L'AG a également été l'occasion de se prononcer sur le lieu du congrès de l'EHC en 2026. Deux villes étaient en lice: Bakou (Azerbaïdjan) et Istanbul (Turquie). Les délégués ont opté pour **Istanbul**. Cette conférence sera organisée par l'Association turque des hémophiles (Türkiye Hemofili Derneği), la NMO turque.

Félicitations à tous les élus et plein succès dans leur travail!

Programme culturel

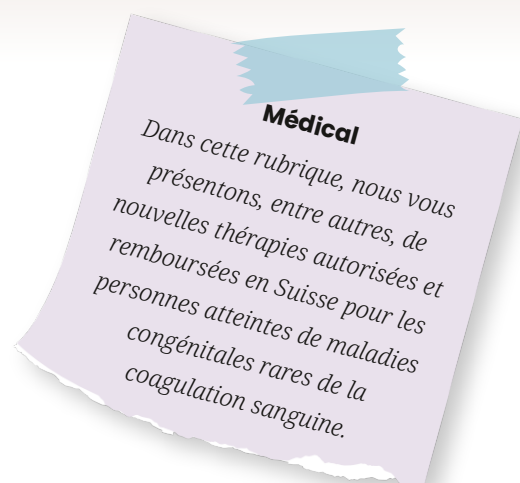
Le dernier soir, les participants ont pu apprécier un spectacle de danseurs locaux qui ont présenté les coutumes et les traditions bulgares. Ce fut une belle façon de clore un congrès réussi.

Conclusion

Le congrès de l'EHC 2024 à Sofia a été un événement inspirant, alliant de manière unique expertise et histoires personnelles. La très bonne organisation et le programme varié ont laissé un souvenir impérissable à tous les visiteurs.

Camilla Wensing





Compendium: *informations sur les médicaments*

Le Compendium des médicaments (aujourd'hui accessible en tant que portail en ligne à l'adresse compendium.ch) est un répertoire de médicaments contenant des informations complètes sur tous les médicaments autorisés en Suisse. Le catalogue se base sur les informations originales fournies par Swissmedic (également disponibles sur swissmedicinfo.ch) pour tous les médicaments. Sur la plate-forme, on peut rechercher des médicaments et des substances spécifiques, mais aussi des groupes de produits (p. ex. facteur VIII; analgésiques), des indications (p. ex. hémophilie), ou des entreprises. Pour chaque médicament, on trouve des informations pour les patients (en allemand, en français et en italien) ainsi que des informations spécialisées pour les médecins et autres professionnels de la santé (en allemand et en français). Le Compendium propose en outre une application mobile qui facilite l'accès à la base de données en déplacement.

Il se peut que votre médecin vous prescrive ou vous ait prescrit des médicaments qui ne correspondent pas aux recommandations du Compendium. Les raisons peuvent être les suivantes: interaction avec d'autres médicaments que vous prenez; facteurs ou maladies supplémentaires dont vous souffrez et qui entraînent une présence plus ou moins longue d'une préparation dans votre organisme, etc. Si vous constatez des divergences entre votre prescription et ce qui est indiqué dans le Compendium, parlez-en à votre médecin et ne modifiez pas vous-même le dosage de vos médicaments.

Prof. D^{re} med Johanna Kremer Hovinga



www.swissmedicinfo.ch



www.compendium.ch

Hémostase:

de quoi s'agit-il?

Le terme hémostase vient des mots grecs «Haima» (αἷμα) = sang, et «Stasis» (στάσις) = arrêt, et englobe la totalité des processus qui conduisent à l'arrêt ou au ralentissement d'un saignement. L'hémostase est une fonction vitale grâce à laquelle les hommes et les animaux sont en mesure de «colmater» les dommages causés aux vaisseaux et donc d'empêcher, ou du moins de réduire, la perte de sang. Un saignement s'arrête généralement en peu de temps en cas de blessure de petits vaisseaux, mais une intervention chirurgicale est souvent nécessaire en cas de blessure de gros vaisseaux, par exemple dans le cadre d'un accident de la route ou du travail, même chez les personnes sans trouble congénital de la coagulation sanguine.

Quatre composants sont importants pour l'hémostase et la dissolution ultérieure du caillot formé, chacun étant constitué de nombreux facteurs ou voies de signalisation. Il s'agit des composants suivants:

1. La paroi vasculaire avec les cellules (cellules endothéliales) qui tapissent la lumière d'un vaisseau
2. Les plaquettes sanguines
3. Le système de coagulation plasmatique avec les facteurs **favorisant la coagulation (= procoagulants)** et les facteurs **inhibiteurs de la coagulation (= anticoagulants)**
4. Le système de fibrinolyse

Après une blessure, il se produit tout d'abord un rétrécissement (vasoconstriction) du vaisseau lésé, ce qui ralentit la vitesse d'écoulement du sang dans le vaisseau en question. En outre, les cellules endothéliales de la paroi vasculaire sont activées, entraînant notamment la libération du facteur von Willebrand dans le sang. Le facteur von Willebrand est important pour la fixation et l'activation consécutive des plaquettes sanguines (thrombocytes) sur la paroi vasculaire lésée. L'hémostase dite primaire (illustration 1, à gauche) est alors achevée.

Ensuite, la cascade de coagulation est activée grâce aux différents facteurs de coagulation, le fibrinogène est transformé en fibrine, laquelle est réticulée par le facteur XIII activé. Le produit final est un caillot composé de plaquettes et d'un réseau de fibrine (hémostase secondaire; illustration 1, à droite). Certains acteurs jouent un rôle à la fois dans l'hémostase primaire et l'hémostase secondaire. Citons notamment le facteur von Willebrand, la protéine porteuse du facteur VIII, qui joue un rôle important dans la cascade de

coagulation; ou encore les plaquettes sanguines, qui contiennent également certains facteurs de coagulation, par exemple le facteur V, etc.

Dès que la première thrombine est produite par l'activation des facteurs **favorisant la coagulation (= procoagulants)** et que le fibrinogène est transformé en fibrine, les facteurs **inhibiteurs de la coagulation (= anticoagulants)** sont activés, de sorte que l'hémostase ne soit pas excessive (qu'une thrombose ne se produise pas). Les facteurs **procoagulants** et **anticoagulants** se maintiennent donc mutuellement en échec ou en équilibre.

Enfin, lorsque le caillot a rempli sa fonction, il est décomposé et dissous par le système de fibrinolyse.

Influence sur l'hémostase

Il existe différentes possibilités d'exercer une influence favorisant ou inhibant l'hémostase et la fibrinolyse. En voici quelques exemples:

La libération du facteur von Willebrand des cellules de la paroi vasculaire dans la circulation peut être favorisée par le DDAVP (p. ex. injection d'Octostim; spray nasal de Mimirin). Le facteur von Willebrand est également libéré lors de la pratique d'un sport ou d'un (grand) stress. En cas de numération plaquettaire basse ou de fonction plaquettaire réduite (p. ex. syndrome de Bernard-Soulier; thrombasthénie de Glanzmann), il est possible de transfuser des concentrés plaquettaires. L'inhibition de la fonction plaquettaire est plus fréquente, qu'elle soit souhaitée (p. ex. après un infarctus du myocarde) ou qu'elle constitue un effet secondaire d'un traitement à l'aspirine ou à d'autres médicaments figurant sur la liste des «médicaments interdits» pour les patients souffrant de troubles de la coagulation.

Vous connaissez bien la substitution du facteur par l'injection du facteur manquant dans le cas des différents troubles congénitaux de la coagulation – des détails à ce sujet suivent plus loin. Dans certains cas, par exemple après des embolies pulmonaires, ou en cas de valve cardiaque artificielle, on a besoin de l'inverse, c'est-à-dire de fluidifier le sang. On dispose de différents médicaments à cet effet. Certains nécessitent des contrôles réguliers (p. ex. temps de Quick chez le médecin de famille lors d'un traitement au Marcoumar), d'autres ne nécessitent aucun contrôle. Aujourd'hui, lorsque c'est fortement indiqué, on peut également utiliser ces anticoagulants, sous certaines

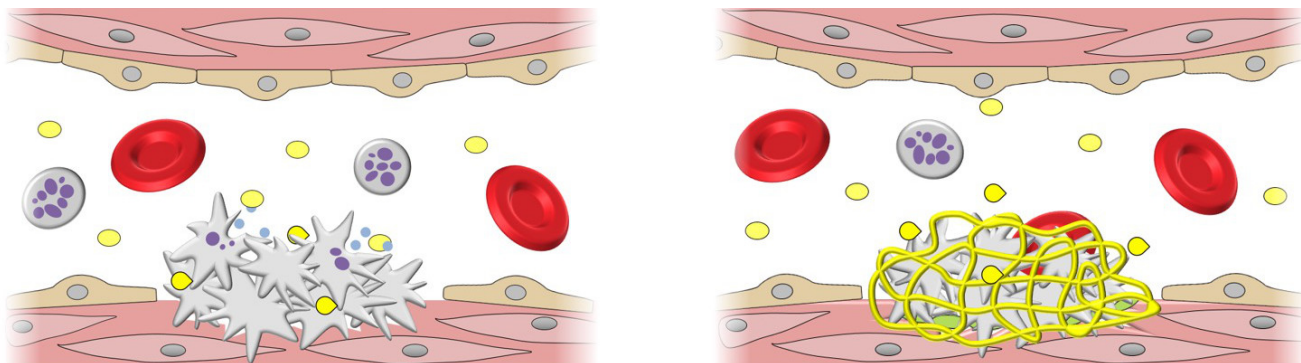


Illustration 1

Représentation schématique de l'hémostase primaire (à gauche) et secondaire (à droite). Paroi vasculaire en haut et en bas. Globules rouges, plaquettes sanguines (disques gris [au repos] ou étoiles [activées] avec granules violets); ainsi que facteurs de coagulation du sang (petits ovales jaunes) et filaments de fibrine (réseau jaune).

© Oliver Kocher, ZLM, Hôpital de l'Île, 3010 Berne.

conditions et en accord avec le centre d'hémophilie, chez les patients présentant des maladies hémorragiques.

Enfin, il convient de mentionner l'inhibiteur de la fibrinolyse, le Cyklokapron, qui est souvent utilisé chez les personnes souffrant de troubles congénitaux de la coagulation. Étant donné que le Cyklokapron ne peut pas contribuer lui-même à la formation de caillots, parce qu'il ne fait que ralentir la dégradation des caillots, le Cyklokapron seul ne suffit généralement pas en cas d'hémorragies graves et doit être combiné avec l'administration de facteurs.

Traitement de l'hémophilie et des autres maladies congénitales hémorragiques dues à un déficit en facteurs de coagulation

Le traitement de l'hémophilie et des autres maladies hémorragiques dues à des déficits congénitaux en facteurs de coagulation consiste à corriger l'équilibre perturbé entre les facteurs **procoagulants** et les facteurs **anticoagulants** (illustration 2). Pour ce faire, on dispose aujourd'hui de différents traitements:

1 Administration du facteur manquant

Substitution du facteur de coagulation manquant, qui est soit obtenu à partir de plasma humain, soit produit par biotechnologie. Le facteur de coagulation manquant doit être injecté dans la veine, un traitement à vie est nécessaire. La fréquence de la substitution dépend de la durée de présence du facteur dans la circulation (demi-vie). Plus la demi-vie est longue, plus les taux résiduels peuvent être élevés et plus les intervalles entre les injections sont grands. Nous distinguons

également les facteurs «Standard Half-Life» (SHL) et «Extended Half-Life» (EHL), les EHL ayant une durée de présence plus longue dans la circulation (donc une demi-vie plus longue).

La thérapie génique fait également partie de cette catégorie. Le gène est introduit dans une cellule à l'aide d'un vecteur viral qui contient un gène thérapeutique, par exemple pour le facteur IX, et qui est injecté dans la veine. Il y est lu, et la protéine correspondante (p. ex. le facteur IX) est produite. En cas de succès de la thérapie, une quantité suffisante de facteur normal est produite, de sorte qu'il n'est plus nécessaire de remplacer le facteur manquant. Les injections sont en grande partie supprimées. La thérapie génique est encore relativement nouvelle, c'est pourquoi il n'existe pas encore de données sur le succès à long terme et les éventuels risques à long terme (donc > 10 ans).

2 Simulation du facteur manquant

Il est possible de simuler la fonction du facteur VIII absent ou déficient en cas d'hémophilie A à l'aide d'un anticorps. Ce procédé est réalisable parce que le facteur VIII lui-même n'a pas besoin d'activer un autre facteur de coagulation, mais constitue «seulement» la plate-forme sur laquelle le facteur X est activé par le facteur IXa. L'avantage des anticorps est qu'ils ont une longue demi-vie (env. 30 jours) et qu'ils peuvent également être injectés sous la peau plutôt que dans les veines. Par ailleurs, ils ne sont pas inhibés par d'éventuels inhibiteurs du facteur. Hemlibra® (emicizumab) fait partie de ces anticorps; d'autres sont en cours de développement. Outre les ampoules d'Hemlibra déjà connues de 30 mg, 60 mg, 105 mg et 150 mg, il existe désormais aussi des ampoules de 12 mg et 300 mg. Les

ampoules de 12 mg et 30 mg ou les ampoules de 60 mg à 300 mg peuvent être réunies dans une seule seringue.

3 Réduction du taux d'un facteur anticoagulant endogène («thérapie de rééquilibrage»)

Bien que le traitement de l'hémophilie vise toujours essentiellement à rétablir l'équilibre manquant entre les facteurs **procoagulants** et **anticoagulants**, le terme «thérapies de rééquilibrage» est utilisé pour désigner les thérapies qui réduisent le potentiel **anticoagulant** du plasma. Ces thérapies sont et ont été développées pour le traitement des patients atteints d'hémophilie A ou B, y compris ceux qui présentent des inhibiteurs. Le mode d'action de ces médicaments permet de supposer qu'ils pourraient également être efficaces pour d'autres maladies hémorragiques congénitales rares, mais les données à ce sujet font encore largement défaut.

Différents concepts et médicaments sont testés dans le cadre d'études en cours.

Nouveaux médicaments autorisés et remboursés en Suisse (numérotés et colorés selon leur mode d'action; illustration 2)

1 A.) **Altuvect®** (*efanesoctocog alpha, anciennement BIVV001, rFVIII-Fc-VWF-XTEN; société: SOBI/Sanofi*)

L'Altuvect® est autorisé pour la prophylaxie et le traitement des hémorragies chez les patients atteints d'hémophilie A (tous les degrés de gravité).

Jusqu'à présent, les tentatives de prolonger la demi-vie des préparations de facteur VIII recombinant par des modifications ont été beaucoup moins fructueuses que pour le facteur IX; pour les préparations de facteur VIII à demi-vie prolongée, on a pu prolonger la demi-vie de ~1,5 fois (donc jusqu'à environ 20 heures), alors que la demi-vie des préparations de facteur IX à demi-vie prolongée est de 90 à 100 heures. La raison en est le couplage de la demi-vie du facteur VIII à celle du facteur von Willebrand. Grâce à une astuce élégante, on a ajouté au facteur VIII, par biotechnologie, un petit morceau de facteur von Willebrand ainsi que deux courtes chaînes, les trois étant séparées lors de l'activation de la coagulation. Cela a permis de dissocier la demi-vie de l'Altuvect® de celle du facteur von Willebrand. Dans le cadre d'études, la demi-vie d'Altuvect® était de 40 à 47 heures. Ainsi, il suffit d'une seule injection par semaine et, pendant la majeure partie de la semaine (4 à 5 jours), le

taux de facteur VIII est supérieur à 40% et se situe donc dans la zone non hémophile.

1 B.) **Hemgenix®** (*etranacogen dezaparvovec; société: CSL Behring*)

Le 1^{er} janvier 2025, Hemgenix®, la première thérapie génique pour les patients adultes atteints d'hémophilie B (activité du facteur IX < 2%; sans inhibiteurs du facteur IX, ni actuels ni passés; à partir de 18 ans), l'Office fédéral de la santé publique a inscrit Hemgenix® sur la liste des spécialités. La Suisse est ainsi l'un des premiers pays au monde où la thérapie génique pour l'hémophilie B est prise en charge par l'assurance de base des caisses maladie. Le paiement s'effectue par tranches après que certains jalons ou facteurs de qualité prédéfinis (niveau du facteur IX, indépendance par rapport à la substitution de facteur) ont été atteints. Le paiement au fabricant n'est donc prévu qu'en cas de succès de la thérapie.

Les patients atteints d'hémophilie B qui souhaitent bénéficier d'une thérapie génique sont soigneusement examinés dans leur centre d'hémophilie. Leur cas est discuté en détail par le comité d'experts en thérapie génique du Réseau Suisse d'Hémophilie (a-t-on pensé à tout, quels sont les risques potentiels, que pourrait-on améliorer avant le traitement? etc.) avant que ce dernier ne donne son approbation. Ensuite, une garantie de prise en charge des coûts doit être obtenue auprès de la caisse d'assurance maladie du patient avant que le traitement puisse être administré. L'injection du vecteur de thérapie génique fait l'objet d'une surveillance étroite, au cours des 12 premières semaines ou plus, selon l'évolution, toutes les semaines, puis tous les mois et enfin tous les 3 à 6 mois. Alors que la thérapie (administration du vecteur) est administrée à l'Hôpital de l'île à Berne, les examens avant et les contrôles après la thérapie sont effectués dans le centre d'hémophilie le plus proche du domicile du patient.

L'objectif de la thérapie génique est d'obtenir une (large) indépendance par rapport au traitement de substitution régulier par des préparations de facteurs.

3.) **Alhemo®** (*concizumab; société: Novo Nordisk*)

Alhemo® est la première préparation autorisée qui tente de rétablir l'équilibre de la coagulation en réduisant le potentiel inhibiteur ou ralentisseur de la coagulation sanguine des **anticoagulants naturels**. Actuellement, Alhemo® est autorisé pour les patients âgés de 12 ans et plus souffrant

d'hémophilie A avec inhibiteurs ou d'hémophilie B avec inhibiteurs et nécessitant une prophylaxie. D'autres indications pourraient suivre.

Alhemo® est un anticorps monoclonal dirigé contre l'inhibiteur de la voie du **facteur tissulaire (TFPI)**. Alhemo® empêche le TFPI de se lier au facteur X activé et l'inhibe, ce qui permet de maintenir la cascade de coagulation activée. Comme tous les anticorps, Alhemo® a l'avantage de pouvoir être injecté par voie sous-cutanée. Novo Nordisk a mis à profit sa grande

expérience en matière d'insuline dans le traitement du diabète pour développer également pour Alhemo® un stylo à aiguille très fine, rendant l'administration quotidienne avec le stylo très simple et pratique au quotidien. Alhemo® est un traitement prophylactique, comme Hemlibra®; les hémorragies de rupture ou la prévention des hémorragies, par exemple pendant les opérations, doivent être traitées comme auparavant avec des préparations traditionnelles.

Prof. Dr med Johanna Kremer Hovinga

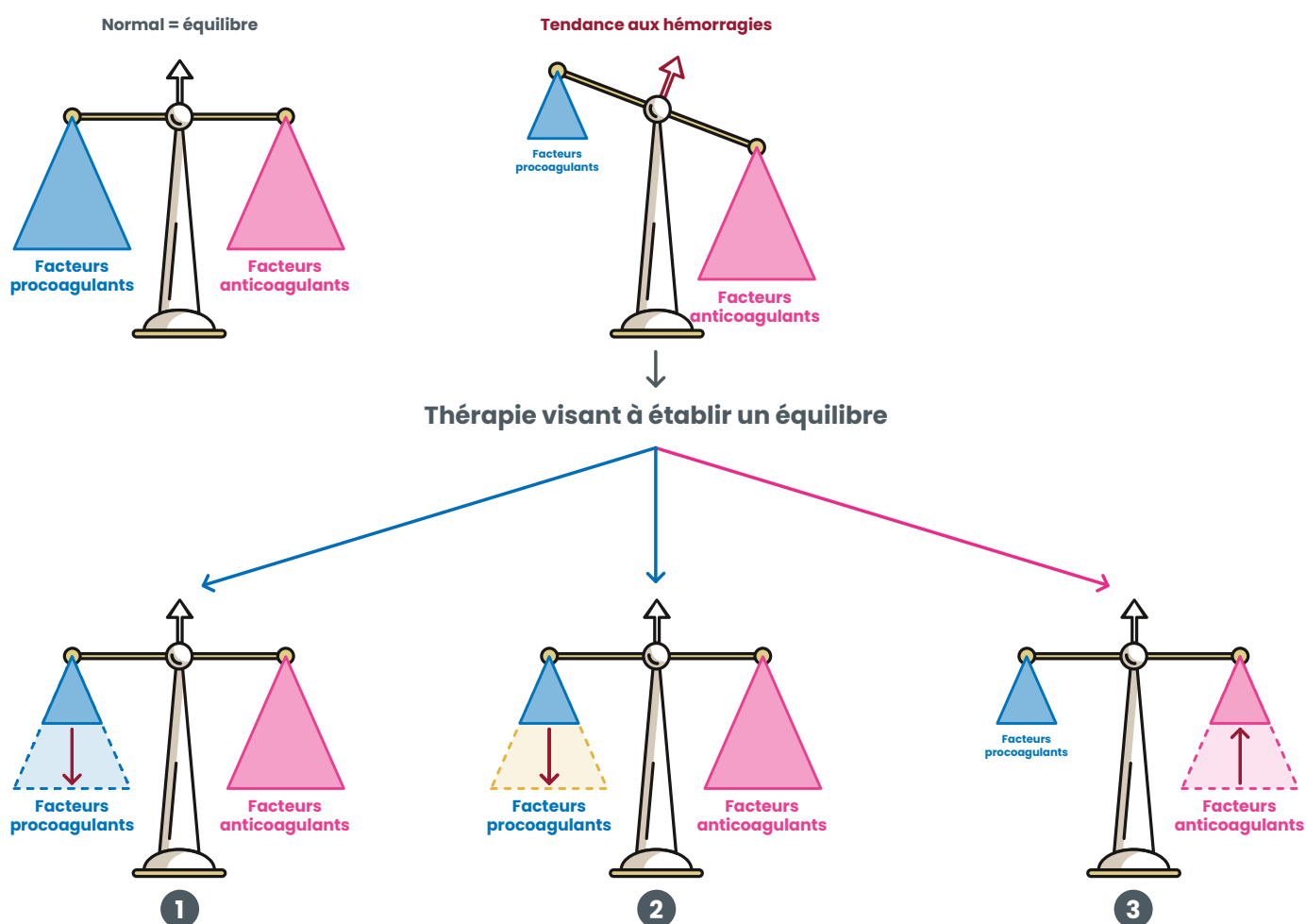


Illustration 2

Comparaison entre la situation normale de la coagulation plasmatique (en équilibre) et la situation en cas de troubles de la coagulation, ainsi que les possibilités thérapeutiques pour rétablir un (nouvel) équilibre. Les triangles bleus représentent les facteurs favorisant la coagulation (procoagulants), les triangles roses les facteurs inhibant la coagulation (anticoagulants). Parmi les facteurs procoagulants, on compte entre autres les facteurs VIII et IX (on peut également y inclure le facteur von Willebrand en tant que vecteur du facteur VIII), les facteurs II, V, VII, XI et XIII et le fibrinogène. Les facteurs anticoagulants comprennent l'antithrombine, la protéine C et la protéine S, ainsi que l'inhibiteur de la voie des facteurs tissulaires (TFPI). Plus d'informations dans le texte, avec des titres de chapitres portant les mêmes numéros que ceux de l'illustration.

Révision de la LHand, Initiative pour l'inclusion et contre-projet

Quelles sont les prochaines étapes cette année?

En date du 23 décembre 2024, le Conseil fédéral a fait deux annonces concernant les personnes en situation de handicap. Il a d'abord adopté la révision de la Loi sur l'égalité pour les personnes en situation de handicap (LHand). Il s'est également prononcé sur l'initiative populaire pour l'inclusion, en proposant de la rejeter, mais de lui opposer un contre-projet qui comprend deux volets: le premier volet consiste à créer une loi sur l'inclusion, qui aura comme priorité le logement, et le second volet consistera en une révision de la Loi sur l'invalidité (LAI). Suite à ces annonces, il peut régner une certaine confusion, alors quelles sont les prochaines étapes?

Il faut distinguer les deux objets, la révision de la LHand et l'initiative pour l'inclusion, car ils ne sont pas traités ensemble et il ne se trouvent pas au même stade dans le processus politique.

Révision de la LHand

La révision de la LHand a été adoptée par le Conseil fédéral, elle sera dès lors transmise au Parlement qui va en débattre. On ne sait pas encore si c'est le Conseil national ou le Conseil des Etats qui traitera en premier de la révision. Les travaux qui débiteront en commission sont prévus pour le deuxième trimestre 2025 et **les premiers débats en plénum auront lieu au plus tôt en juin 2025** lors de la session d'été. La révision devra ensuite être discutée au sein de l'autre Conseil au Parlement. Cela devrait **durer au moins jusqu'à l'automne 2025**.



Initiative pour l'inclusion et contre-projet

Le Conseil fédéral a pris position sur l'initiative pour l'inclusion, en proposant de la rejeter, mais il souhaite lui opposer un contre-projet indirect. Il a donné un mandat au Département compétent (le Département fédéral de l'intérieur) d'élaborer ce contre-projet qui contiendra deux volets: la création d'une loi sur l'inclusion et une révision de la LAI. C'est maintenant au Département et aux offices fédéraux compétents d'élaborer le contre-projet, ils ont **jusqu'au mois de mai 2025** pour présenter un avant-projet au Conseil fédéral. Agile sera impliqué dans un groupe de travail pour l'élaboration de ce contre-projet et se réjouit d'apporter des propositions constructives en espérant qu'elles

seront retenues par l'administration fédérale. Le Conseil fédéral devrait présenter **un avant-projet de ce contre-projet d'ici la fin mai 2025**. Il faudra **ensuite le soumettre à la procédure de consultation** qui doit durer **3 mois**. Le Conseil fédéral devra enfin analyser les résultats et **proposer un projet** qu'il adoptera et soumettra au **Parlement**. Cela ne sera **pas avant l'automne voire l'hiver 2025**.

Le chemin est dès lors encore très long mais Agile ne manquera de vous informer de chaque décision importante lors de ces étapes.

Une chose est sûre, la révision de la LHand et l'initiative pour l'inclusion occuperont les instances politiques en 2025!

Entretien d'experts

Hémophilie et projet familial des femmes conductrices

Lorsque l'on parle d'hémophilie, on parle en général de patients masculins. Mais les femmes porteuses de la mutation génétique responsable de l'hémophilie peuvent transmettre la maladie à leurs enfants. On dit qu'elles sont «conductrices» de l'hémophilie. Dans cet entretien, deux expertes répondent aux questions que ces femmes se posent en matière de planification familiale.

Être conductrice de l'hémophilie, qu'est-ce que ça veut dire?

Katharina Thom L'hémophilie se transmet par le chromosome X. Le chromosome X transmis porte une information erronée concernant la production de facteurs de coagulation. Les hommes ne possédant qu'un seul chromosome X, les patients hommes porteurs de l'hémophilie sont malades et symptomatiques. Les femmes ont deux chromosomes X et peuvent donc compenser la production des facteurs de coagulation concernés.

Nadine Schmidlin Bon nombre de femmes conductrices ne présentent aucun symptôme d'hémorragie. Nous les rencontrons donc beaucoup moins souvent lors des consultations externes. Mais par le passé, les symptômes des femmes conductrices ont sans doute été négligés. Certaines femmes conductrices présentent des saignements menstruels importants ou ont tendance à avoir davantage d'hématomes. Dans certaines situations, p. ex. lors d'une opération ou d'un accouchement, il peut être intéressant de prendre un traitement de substitution des facteurs de coagulation.

Comment les femmes conductrices sont-elles diagnostiquées à la clinique?

Katharina Thom Nous testons dès que possible les frères et sœurs des jeunes patients hémophiles ou des enfants qui présentent par exemple des saignements inexplicables. L'hémophilie peut aussi apparaître dans les familles où elle n'était pas encore connue, p. ex. en cas de transmission d'une forme modérée d'hémophilie, qui n'entraîne aucun symptôme dans la famille, ou parce qu'il y a eu peu, voire pas du tout, de garçons.

Nadine Schmidlin Beaucoup de femmes dont les familles sont concernées par l'hémophilie savent qu'elles pourraient être conductrices de la maladie. Lorsqu'elles envisagent d'avoir un enfant, elles veulent souvent effectuer un dépistage. Mais l'on recherche aussi l'hémophilie chez les femmes souffrant de symptômes hémorragiques et dont les familles ne comptent encore aucun hémophile. Toutefois, ce sont souvent d'autres maladies hémorragiques qui sont diagnostiquées, p. ex. la maladie de Willebrand.

Quels conseils donneriez-vous en matière de planification familiale?

Katharina Thom Lorsqu'une femme pense être conductrice, nous recommandons de réaliser un examen génétique avant d'envisager une grossesse. Ensuite, il est important d'expliquer comment se déroule la transmission, quelles sont les conséquences potentielles et les possibilités de diagnostic prénatal. L'incertitude pendant la grossesse est souvent plus pénible qu'un diagnostic et une bonne



D^{re} Katharina Thom

est cardiologue et cheffe de clinique à la clinique universitaire pour enfants et adolescents de la MedUni Wien/AKH Wien. Dans le cadre des consultations externes, elle accompagne les patients souffrant de tous types de troubles de la coagulation, notamment les enfants atteints d'hémophilie.

Photo: privée



D^{re} Nadine Schmidlin

est cheffe de clinique en hématologie à la clinique universitaire de Bâle, spécialisée dans les maladies hémorragiques des adultes.

Photo: Hôpital universitaire de Bâle

information avant la naissance. Les futurs parents sont ainsi mieux préparés à l'éventualité que leur enfant souffre d'hémophilie. Autre point important concernant la grossesse: un faible taux de facteur chez une femme conductrice n'est pas associé à un risque élevé de fausses couches.

Nadine Schmidlin Dans le cadre d'une hémophilie A, le facteur VIII peut évoluer pendant la grossesse et augmenter à l'approche de la naissance. Une femme conductrice qui a une légère tendance hémorragique peut donc atteindre un taux de facteur VIII quasi normal et n'aura peut-être pas besoin de facteurs de substitution pour la naissance. Mais cela varie beaucoup d'une patiente à l'autre.

Qu'en est-il pendant et après la naissance?

Katharina Thom Beaucoup de femmes souhaitent un accouchement naturel. Selon les données disponibles, la césarienne n'est pas nécessaire chez les femmes conductrices, même si l'on décide toujours au cas par cas de ce qui est le mieux pour la mère et l'enfant. Après la naissance, il faut effectuer une analyse de la coagulation le plus tôt possible afin de confirmer ou d'exclure une hémophilie.

Nadine Schmidlin Nous recommandons de ne pas accoucher à domicile, mais plutôt dans un centre où sont présents des pédiatres et des gynécologues. En cas de complications ou d'hémorragie importante, on peut ainsi décider sur place s'il est nécessaire d'administrer des facteurs.

Le fait de se savoir conductrice peut-il entraîner une souffrance morale?

Katharina Thom La situation peut être très pénible et les personnes concernées doivent donc être bien conseillées. Lors de la première consultation d'information pendant la puberté, j'explique aux adolescents comment l'hémophilie est transmise et j'évite volontairement les formulations telles que «ça vient de la mère». À mesure que les patients en apprennent davantage sur la maladie, elle est souvent dédramatisée.

Nadine Schmidlin La culpabilité d'avoir transmis l'hémophilie est importante, même si elle est bien sûr infondée. Je connais la fille d'un patient qui ne souhaite pas avoir d'enfants. Bien que son père soit bien traité, elle a décidé qu'elle ne le souhaitait pas pour ses propres enfants.

Pour conclure: qu'est-ce qui est le plus important pour vous?

Katharina Thom Aujourd'hui, rien ne s'oppose au projet d'enfant des femmes conductrices de l'hémophilie. Toutefois, le fait qu'un couple souhaite avoir des enfants ou non est une décision extrêmement personnelle. En effet, malgré la qualité des traitements de l'hémophilie, d'autres facteurs entrent en ligne de compte. En tout état de cause, les adultes hémophiles, les femmes conductrices, mais aussi les enfants ont à leurs côtés des médecins expérimentés qui connaissent parfaitement la transmission et la prise en charge des patients concernés.

Nadine Schmidlin Évidemment, la décision de fonder une famille revient toujours au couple. Il est important de planifier les choses et de se poser certaines questions. Quelles sont les conséquences d'une analyse génétique durant la grossesse? Ai-je envie de connaître le sexe du bébé avant la naissance? Il s'agit simplement d'être bien informé et bien préparé.

Facteurs de substitution: traitement de l'hémophilie consistant à administrer les facteurs de coagulation manquants.

Conductrice: se dit d'une femme porteuse de l'anomalie génétique responsable de l'hémophilie et qui peut la transmettre à ses enfants.

La force du sang

Le podcast sur l'hémophilie | Épisode 3

Dans notre podcast sur l'hémophilie «La force du sang», nous parlerons des nombreuses facettes de l'hémophilie avec des experts dans cinq épisodes prévus dans un premier temps. Venez l'écouter vous-même.

Informatif, divertissant et instructif, chaque épisode d'une trentaine de minutes aborde un thème précis. **Le podcast n'est disponible qu'en allemand.**

Podcast 3:

Hämophilie und Konduktorinnen

Mit Dr. med. Lukas Graf,
Leiter Hämatologisches Ambulatorium,
Zentrum für Labormedizin, St. Gallen



Nous vous souhaitons un bon plaisir
d'écoute informatif! **Votre société SOBI AG**

Le Disability Paradox:

joie de vivre malgré une maladie chronique

À la fin de cette publication, vous saurez à quoi correspond le Disability Paradox et vous comprendrez son lien avec la résilience, l'environnement social, les activités sportives et l'activité physique en général.

Qu'est-ce que le Disability Paradox?

Vivre avec l'hémophilie peut parfois être un défi, mais recèle aussi d'opportunités et de perspectives inattendues. Le Disability Paradox décrit l'apparente contradiction selon laquelle les personnes souffrant de maladies chroniques ou de handicaps sont souvent plus heureuses et plus satisfaites que ce que l'on pourrait attendre du fait de leurs problèmes de santé. Des études ont démontré que de nombreuses personnes atteintes d'un handicap mènent une vie épanouie et heureuse malgré leurs défis physiques [1] [3].

Cela s'explique notamment par le fait qu'elles développent souvent des stratégies pour maximiser leur qualité de vie, faisant preuve d'une résilience et d'une capacité d'adaptation étonnantes [2].

Cela s'applique-t-il également aux personnes hémophiles?

Les personnes atteintes d'hémophilie s'adaptent également à la sévérité de leur maladie et déclarent fréquemment une meilleure qualité de vie que la population générale. Ceci a été démontré par une étude menée aux États-Unis, au cours de laquelle ont été interrogés 1327 participants, dont 177 personnes souffrant d'hémophilie, sur l'évaluation de leur qualité de vie. Les résultats indiquent la présence de ce paradoxe également dans ce groupe [1].

De plus, ces résultats suggèrent que

l'impact de l'hémophilie sur la qualité de vie des personnes atteintes et des parents peut être sous-estimé si on se base sur des critères d'examen mis au point pour la population générale sans maladie chronique. C'est parce qu'elles ont adapté leurs priorités et leurs besoins à leur maladie [1].

Plusieurs facteurs contribuent vraisemblablement au Disability Paradox. Il s'agit notamment des facteurs suivants:

- **Capacité d'adaptation:** les personnes souffrant de maladies chroniques présentent souvent une forte capacité d'adaptation et développent des stratégies de gestion pour relever les défis auxquels elles sont confrontées et organiser leur vie de façon optimale [1].
- **Communauté et soutien social:** un

soutien social important de la famille, des amis, des communautés ou des groupes d'entraide peut jouer un rôle important dans la promotion du bien-être des personnes atteintes de maladies chroniques [3].

- **Réévaluation des valeurs et des priorités:** les personnes atteintes de maladies chroniques peuvent réévaluer leurs valeurs et leurs priorités et se concentrer sur des aspects de la vie plus importants pour leur bonheur et leur bien-être personnels [1].

- **La résilience:** la capacité de surmonter les revers et de s'adapter à de nouvelles situations peut contribuer à rendre les personnes atteintes de maladies chroniques plus résistances et à leur permettre de mieux se concentrer sur les aspects positifs de leur vie [1] [3].

Le rôle de l'exercice physique et du sport

L'une des stratégies clés qui contribuent à un niveau élevé de satisfaction dans la vie est l'activité physique régulière. Le sport peut non seulement améliorer la santé physique, mais aussi renforcer le bien-être psychique. L'exercice physique permet d'évacuer le stress, d'améliorer l'humeur et d'éprouver un sentiment d'accomplissement et de réussite [2] [4].

Importance pour les enfants

L'exercice physique est particulièrement important pour les enfants atteints d'hémophilie. La pratique d'un sport contribue à maintenir la mobilité des articulations, à accroître, resp. à améliorer la masse et la force musculaires [4].

Adaptation des activités sportives pour les enfants atteints d'hémophilie

Les parents et les tuteurs jouent un rôle important en choisissant des sports adaptés à leurs enfants et en les adaptant à leurs besoins individuels [4].

les enfants atteints d'hémophilie peuvent atteindre un haut niveau de qualité de vie malgré leur maladie chronique. Grâce à des mesures de soutien personnalisées et à la promotion de l'activité physique, ils peuvent non seulement relever leurs défis en matière de santé, mais aussi mener une vie épanouie et heureuse.

Cet article nous a été envoyé par Roche mis à disposition.

Conclusion

Le phénomène du Disability Paradox montre clairement que les adultes et



Références

- [1]: O'Hara J, Martin AP, Nugent D, et al. Evidence of a disability paradox in patient-reported outcomes in haemophilia. *Haemophilia*. 2021;27(2):245-252. doi:10.1111/hae.14278Evidence_of_a_disability_paradox_in_patient-report.pdf, p.6.
- [2]: Bull, F. C., Al-Ansari, S. S., Biddle, S., Borodulin, K., Buman, M. P., Cardon, G., ... & Willumsen, J. F. (2020). World Health Organization 2020 guidelines on physical activity and sedentary behaviour. *British Journal of Sports Medicine*, 54(24), 1451-1462.
- [3]: G.L. Albrecht, P.J. Devlieger. The disability paradox: high quality of life against all odds: *Social Science & Medicine* 48 (1999) 977-988
- [4]: Srivastava, Alok et al. "WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition." *Haemophilia: the official journal of the World Federation of Hemophilia* vol. 26 Suppl 6 (2020): 1-158. doi:10.1111/hae.14046

Souvenirs des jours passés

Récit personnel de Kurt Schegg

Les maux de dents commencent le vendredi soir. Vous connaissez cela, un martèlement, pulsant, plus ou moins fort, mais incessant. Le dîner du samedi soir est devenu une véritable torture. Pourquoi le cachet contre la douleur ne fait-il pas effet? Mon cabinet dentaire est également ouvert le dimanche durant trois heures. Le rendez-vous est pris à 13 heures – départ immédiat.

Depuis le 7 janvier 2021, je m'injecte chaque semaine de l'Hemlibra, un médicament qui est administré en remplacement du facteur VIII et qui me fournit un taux constant de facteur VIII de l'ordre de 15 à 25% pour toute la semaine. Auparavant, après une injection de facteur VIII, j'étais protégée à 100%, mais malheureusement seulement pendant 24 heures. Depuis ce jour (le 7 janvier 2021) et jusqu'à aujourd'hui, je n'ai eu qu'un seul saignement à la cheville. Grâce à ce médicament, le rêve est devenu réalité. J'ai oublié que j'étais hémophile.

Le rendez-vous chez le dentiste se déroule pratiquement sans douleur. La dentiste anesthésie la vilaine dent à l'aide d'une seringue à quelques endroits, puis l'examine brièvement. Rien

d'extraordinaire. La dent avait subi un traitement de canal il y a quelques années. Je quitte le cabinet au bout de 30 minutes. Nous convenons d'un nouveau rendez-vous dans deux semaines, rendez-vous au cours duquel un dentiste spécialisé dans le traitement des racines évaluera à nouveau la situation. D'ici là, grâce aux antibiotiques, l'inflammation devrait avoir complètement disparu.

Je saignais. Pas beaucoup, mais régulièrement. Un jour, cela s'arrêtera, comme j'en ai l'habitude après un nettoyage des dents. Mais le saignement persiste. C'est impossible, après une seule injection d'anesthésiant. On ne m'a pas arraché de dent. Je me réveille à deux heures du matin, la bouche pleine de sang. Un gros caillot de sang s'y était formé. En tant qu'hémophile, on sait qu'il ne faut jamais retirer un caillot, mais attendre car, sinon, l'hémorragie reprend. Peut-être que le caillot de sang tiendra et que demain je ne saignerai plus, et que plus tard, le caillot tombera de lui-même. Quel âge dois-je avoir pour me faire à l'idée que sans le facteur VIII rien n'est possible? J'ai oublié que j'étais hémophile.

Le lendemain, je commande en premier lieu le facteur de coagulation (Elocta), 2 x 1500 unités. La livraison la plus rapide possible est prévue pour le mardi matin. Le saignement continue. Cependant, pendant la journée, cela ne dérange pas trop car on avale le sang en permanence. Les nuits sont terribles. Réveillé au milieu de la nuit, on se sent seul et calme, les pensées se bousculent dans la tête comme jamais auparavant. Des souvenirs de jours révolus surgissent de l'inconscient. Autrefois, enfant, les saignements de nez interminables. Les narines bouchées avec un matériau semblable à du coton. Ça saignait quand même, comme une rivière qui se fraie un chemin, le sang s'écoulait dans la gorge. Le sang formait un caillot qui m'empêchait de respirer, de sorte que ce «corps étranger» devait être expulsé en toussant. L'effort faisait recommencer le saignement. Je m'en souviens très bien. Dieu merci, le sommeil nous rattrape, malgré ce goût métallique dans la bouche et ces pensées négatives. Le lendemain je m'injecte le facteur et deux autres jours plus tard j'oublie une fois de plus que je suis hémophile.

Kurt Schegg

Que faire en cas d'urgence?

Les patients sous prophylaxie autre que basée sur un facteur de coagulation classique (p. ex. sous emicizumab (Hemlibra) ont une activité stable du facteur VIII autour de 15 à 20%. Ceci suffit pour la prévention efficace des hémorragies au quotidien, mais se révèle insuffisant lors de saignements aigus ou lors de situations spéciales, comme une opération chirurgicale (même mineure) ou une extraction dentaire. Il peut alors s'avérer nécessaire d'injecter une dose «d'urgence» de facteur VIII en plus de la prophylaxie habituelle avec Hemlibra.

Dans toute situation particulière ou en cas de doutes, veuillez prendre contact avec votre centre d'hémophilie.

Professeur Nicolas von der Weid / SHN

Candidatures pour le comité de l'ASH

Damiano Rossetti

Je m'appelle Damiano Rossetti, j'habite au Tessin et j'ai 29 ans. Je suis contrôleur de la circulation des trains pour les CFF depuis l'âge de 20 ans. Mes sports préférés sont le fitness et le snowboard. Je suis atteint d'hémophilie de type A, modérée à sévère: mon pourcentage de facteur VIII dans le sang est de 1%.



Je souhaite devenir membre du comité de l'association afin de pouvoir représenter la Suisse italienne au niveau national. Il est important pour moi d'apporter mon point de vue. Je souhaiterais notamment que mon histoire serve d'inspiration à de nombreux autres jeunes qui ne savent pas encore comment concilier leur vie privée avec l'hémophilie. Je vous remercie de votre soutien et espère que vous m'accorderez votre confiance.

Sascha Roth

Je m'appelle Sascha Roth et j'habite dans le magnifique pays d'Appenzell. J'ai 48 ans, je suis heureux en ménage et j'ai cinq enfants. Sur le plan professionnel, je suis partenaire dans une entreprise fiduciaire de taille moyenne au cœur de l'Appenzell. Mes activités sportives sont limitées, mais l'entraînement de football hebdomadaire avec les vétérans me procure beaucoup de plaisir et me maintient un peu en forme.

Ma fille Louisa, âgée de 10 ans, a été diagnostiquée à 18 mois du syndrome de von Willebrand de type 2. Louisa doit s'injecter le médicament à titre préventif au moins deux fois par semaine en raison du risque de saignement des articulations. Je suis très fier d'elle car elle gère bien la situation et continue (presque) sans se plaindre à pratiquer ses hobbies sportifs avec panache.



J'ai pris contact avec l'ASH lors d'une réunion d'information et j'ai appris que l'on cherchait un successeur au trésorier. C'est avec plaisir que j'ai posé ma candidature à ce poste afin de pouvoir apporter une petite contribution à l'ASH et à ses membres.

Je me réjouis donc à la perspective d'une activité passionnante et intéressante au sein du comité de l'ASH.

Ostschweiz | Suisse orientale

ZENTRUMSNAME	NOTFALLNUMMER	ADRESSE	ZENTRUMSLEITUNG	MITVERANTW. FACHÄRZTE
Bellinzona Erwachsene	091 811 91 11 091 811 94 92 (Dienstarzt Hämatologie) 091 811 81 86 (Dr. B. Gerber direkt)	Ente Ospedaliero Cantonale Abteilung Hämatologie Via Ospedale 6501 Bellinzona	Dr. med. Bernhard Gerber bernhard.gerber@eoc.ch	PD Dr. med. Georg Stüssi georg.stuessi@eoc.ch Dr. med. Eugenia Biguzzi eugenia.biguzzi@eoc.ch Dr. med. Elena Galfetti elena.galfetti@eoc.ch
Pädiatrie	091 811 90 11 Notfall 091 811 89 77 Sekretariat EmatoOncologia.Pediatrica@eoc.ch	Istituto Pediatrico della Svizzera Italiana Centro emofilia, pediatria Via A. Gallino 12 6500 Bellinzona www.coagulazione.ch	PD Dr. med. Mattia Rizzi	Dr. med. Pierluigi Brazzola pierluigi.brazzola@eoc.ch
Chur Erwachsene		Kantonsspital Graubünden Departement Innere Medizin Loëstrasse 170 7000 Chur	Dr. med. Raphael Jeker raphael.jeker@ksgr.ch	
Pädiatrie	081 256 64 20 (Dienstarzt Pädiatrie) 081 256 61 11 Hauptnummer Kantonsspital GR (Dr. Malär oder Dienstarzt Pädiatrie verlangen)	Kinderhämatologie- und onkologie Kantonsspital Graubünden Loëstrasse 170 7000 Chur	Dr. med. Reta Malär reta.malaer@ksgr.ch	
St. Gallen Erwachsene	071 494 11 11 Dienstarzt Hämatologie verlangen	Zentrum für Labormedizin Frohbergstrasse 3 9001 St. Gallen	Prof. Dr. med. Wolfgang Korte wolfgang.korte@zlm.sg.ch Dr. med. Lukas Graf lukas.graf@zlm.sg.ch	
Pädiatrie	071 243 71 50 071 243 19 03 (Sekretariat) info.haematologie@kispisg.ch	Ostschweizer Kinderspital Zentrum Hämatologie und Onkologie Claudiusstrasse 6 9006 St. Gallen	Dr. med. Heinz Hengartner heinz.hengartner@kispisg.ch Dr. med. Sibylle Denzler sibylle.denzler@kispisg.ch	Dr. med. Cornelia Vetter cornelia.vetter@kispisg.ch
Zürich Erwachsene	043 253 10 25 Nachts und Notfall: Dienstarzt Hämatologie verlangen oder direkt 079 356 95 62 08:00-16:30 Uhr: Disposition/Sekretariat Hämatologie 044 255 37 82	Universitätsspital Abteilung Hämatologie Rämistrasse 100 8091 Zürich	Dr. med. Alice Trincherio alice.trincherio@usz.ch	Dr. med. Jan-Dirk Studt jan-dirk.studt@usz.ch
Pädiatrie	044 266 71 11 Hämophiliedienst verlangen	Universitäts-Kinderspital Abteilung Hämatologie Steinwiesstrasse 75 8032 Zürich	Prof. Dr. med. Manuela Albisetti Pedroni manuela.albisetti@kispi.uzh.ch	Dr. med. Alessandra Bosch alessandra.bosch@kispi.uzh.ch Prof. Dr. med. Markus Schmugge markus.schmugge@kispi.uzh.ch

Zentralschweiz | Suisse centrale

Aarau Erwachsene	062 838 41 41 Dienstarzt Onkologie/Hämatologie verlangen	Kantonsspital Aarau Hämatologie 5001 Aarau	Dr. med. Marc Heizmann marc.heizmann@ksa.ch	Dr. med. Svetlana Sarinayova svetlana.sarinayova@ksa.ch
Pädiatrie	062 838 41 41 Dienstarzt Dienstarzt Onkologie/Hämatologie verlangen	Kantonsspital Aarau - Kinderspital Pädiatrische Hämatologie/Onkologie Tellstr. 25 5001 Aarau	Jeanette Greiner jeanette.greiner@ksa.ch	Dr. med. Indra Janz indra.janz@ksa.ch
Luzern Erwachsene	041 205 13 85 tagsüber 041 205 11 11 nachts Dienstarzt Hämatologie verlangen	Luzerner Kantonsspital LUKS Abteilung Hämatologie 6000 Luzern 16	Dr. med. Pascale Raddatz pascale.raddatz@luks.ch Prof. Dr. med. Walter A. Wuillemin walter.wuillemin@luks.ch	
Pädiatrie	041 205 11 11	Kinderspital Luzern Hämatologie/Onkologie Spitalstrasse 6000 Luzern 16	Dr. med. Freimut Schilling freimut.schilling@luks.ch	Dr. med. Bernhard Eisenreich bernhard.eisenreich@luks.ch Dr. med. Elisabeth Koustenis elisabeth.koustenis@luks.ch

Zentralschweiz | Suisse centrale

ZENTRUMSNAME	NOTFALLNUMMER	ADRESSE	ZENTRUMSLEITUNG	MITVERANTW. FACHÄRZTE
Basel				
Erwachsene	061 265 25 25 Dienstarzt Hämatologie/Hämostase (24h)	Universitätsspital Basel Hämatologie Petersgraben 4 4031 Basel	Dr. med. Maria Martinez maria.martinez@usb.ch	Dr. med. Nadine Schmidlin nadine.schmidlin@usb.ch Dr. med. Patric Bättig Patrick.Baettig@usb.ch
Pädiatrie	061 704 12 12	UKBB Hämatologie/Onkologie Spitalstrasse 33, Postfach 4056 Basel	Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid nicolas.vonderweid@ukbb.ch	Dr. med. Tamara Diesch tamara.diesch@ukbb.ch Dr. med. Alexandra Schifferli alexandra.schifferli@ukbb.ch Dr. med. Ursula Tanriver ursula.tanriver@ukbb.ch
Bern				
Erwachsene	031 632 21 11 Dienstarzt Hämatologie verlangen	Inselspital Poliklinik für Hämatologie Bettenhochhaus BHH U1, Zimmer 114 3010 Bern www.haemophilie.insel.ch	Prof. Dr. med. Johanna Kremer Hovinga johanna.kremer@insel.ch Prof. Dr. med. Anne Angelillo-Scherer anne.angelillo-scherrer@insel.ch	Dr. med. Anna Wieland anna.wieland@insel.ch
Pädiatrie	031 632 04 61 Mo–Fr, 08–17h 031 632 93 72 abends/Wochenende	Inselspital Bern Abteilung für päd. Hämatologie/Onkologie 3010 Bern 031 632 94 95		Dr. med. Mutlu Kartal-Kaess mutlu.kartal-kaess@insel.ch

Westschweiz | Suisse occidentale

Fribourg				
Adultes	079 823 93 11	HFR Fribourg - hôpital cantonal Service d'hémo-oncologie Chemin des Pensionnats 2 1708 Fribourg (026 306 22 60)	Dr med. Emmanuel Levrat emmanuel.levrat@h-fr.ch	
Genève				
Adultes	022 372 97 54 / 51 022 372 33 11 demander le médecin de garde du Service d'angiologie et d'hémostase (nuit, weekend et jours fériés)	Hôpitaux Universitaires Genève Service d'angiologie et d'hémostase 4, rue Gabrielle-Perret-Gentil 1205 Genève	Prof. Dr med. Pierre Fontana pierre.fontana@hug.ch	Dr med. Alessandro Casini alessandro.casini@hug.ch
Pédiatrie	022 372 47 12 (la journée) 079 553 48 04 (hématologue de garde)	Hôpital des Enfants, HUG Unité d'Hématologie-Oncologie Pédiatrique Rue Willy-Donzé 6 1205 Genève	Dr med. Veneranda Mattiello veneranda.mattiello@hug.ch	Prof. Dr med. Marc Ansari marc.ansari@hug.ch
Lausanne				
Adultes	021 314 11 11	Centre Hospitalier Universitaire Vaudois Service d'Hématologie 46, Rue du Bugnon 1011 Lausanne	Prof. Dr med. Lorenzo Alberio lorenzo.alberio@chuv.ch	Dr Francesco Grandoni francesco.grandoni@chuv.ch Dr med. Gerasimos Tsimilidos gerasimos.tsimilidos@chuv.ch Prof. Dr med. Holger Auner holger.auner@chuv.ch
Pédiatrie	079 556 62 37	Centre Hospitalier Universitaire Vaudois Service d'Hématologie-Onc. Pédiatrique 46, Rue du Bugnon 1011 Lausanne	PD Dr med. Mattia Rizzi mattia.rizzi@chuv.ch	Prof. Dr med. Maja Beck Popovic maja.beck-popovic@chuv.ch
Sion				
Adultes & Pédiatrie	027 603 40 00	Hôpital du Valais – Institut Central Service d'Hématologie Av. Grand-Champsec 86 1950 Sion	Dr med. Pierre-Yves Lovey pyves.lovey@hopitalvs.ch	Dr med. Valérie Frossard valerie.frossard@hopitalvs.ch Dr med. Matthew Goodyer matthew.goodyer@hopitalvs.ch Dr. med. Grégoire Stalder grégoire.stalder@hopitalvs.ch Dr. med Mitja Nabergoj mitja.nabergoj@hopitalrivierachablais.ch

Étude PROBE

Le congrès EHC de l'année dernière à Sofia a été l'occasion pour moi de participer à une conférence sur le projet PROBE. Il s'agit d'une étude internationale menée dans plus de 100 pays sur la qualité de vie des patients atteints de troubles de la coagulation. Les responsables travaillent également en collaboration avec la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) et l'European Hemophilia Consortium (EHC). Après la présentation, j'avais demandé aux responsables ce qu'était PROBE et si l'ASH pouvait y participer. J'ai alors soumis l'idée au comité directeur, qui l'a acceptée.

PROBE est l'acronyme de Patient Reported Outcomes Burdens and Experiences et recueille des données sur la qualité de vie des patients. Les données sont le moyen le plus important

pour les organisations de patients de défendre les besoins de leurs membres car elles leur permettent de justifier les ressources qu'elles sollicitent. PROBE est traduite dans plus de 100 langues et peut être réalisée en ligne ou sur papier. Malheureusement, à l'heure actuelle, seuls les patients hémophiles A ou B sont éligibles pour répondre à l'enquête. Une nouvelle version de l'enquête prenant en compte d'autres troubles de la coagulation sera bientôt disponible. Dans un premier temps, cette nouvelle version ne sera disponible qu'en anglais, russe, italien, français, espagnol et portugais. La traduction allemande est en cours. Si vous souhaitez en savoir plus sur PROBE, cliquez sur le lien www.probestudy.org

Les résultats seront affichés dans un tableau de bord où vous pourrez com-



A global data analytics research tool powered by the voice of patients.

parer vos propres réponses avec les réponses agrégées des participants d'autres pays, par exemple l'Allemagne ou la Grande-Bretagne.

L'ASH souhaite participer activement à l'étude afin de mieux comprendre les besoins de ses membres. Cela nous aidera à cibler nos priorités et à étayer notre travail de représentation par des données solides.

Pour ce faire, nous avons besoin de votre aide. Vous pourrez participer à l'étude lors du week-end de notre 60^e anniversaire et dans le prochain bulletin. Je serai à votre disposition pour répondre à vos questions.

Enea Atroce

Save the Date

L'ASH fête ses 60 ans	17 au 18 mai 2025	Hôtel Victoria, Villar-sur-Ollon
Hemactive	20 au 22 juin 2025	Macolin
Camp d'été SHG	12 au 18 juillet 2025	Grisons
Camp d'été de l'Inselspital	3 au 9 août	Adelboden
Game Event	13 septembre 2025	La Chaux-de-Fonds
Escalade sur blocs	13 septembre 2025	Berne
Escalade sur blocs	20 septembre 2025	Saint-Gall
Escalade sur blocs	27 septembre 2025	Zurich
Escalade sur blocs	27 septembre 2025	Lausanne
Week-end pour les femmes atteintes de troubles de la coagulation sanguine	18 au 19 octobre 2025	Interlaken
Game Event	25 octobre 2025	Berne



Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft
Association Suisse des Hémophiles
Associazione Svizzera Emofilia