

VIVRE AVEC L'HÉMOPHILIE EN TANT QUE FEMME

Guide pour les personnes concernées et les professionnels de santé



Sommaire

L'hémophilie concerne aussi les femmes	3
Qu'est-ce que l'hémophilie A ou B?	4
Que signifie «porteuse» ou «conductrice»?	6
Bilan diagnostique	8
Symptômes – reconnaitre les saignements	9
Planification familiale et désir d'enfant	13
Traitement et planification en cas de saignements, d'interventions et d'opérations	17
Informations générales	22
Abréviations et termes	23
Exemples cliniques	24

L'hémophilie concerne aussi les femmes

L'hémophilie est un trouble congénital de la coagulation. Elle survient lorsque des facteurs essentiels de coagulation sont absents ou diminués: le **facteur VIII (FVIII)** dans **l'hémophilie A**, le **facteur IX (FIX)** dans **l'hémophilie B**. La cascade de coagulation est alors moins efficace, moins de thrombine est formée et le caillot stable se constitue plus lentement. Les saignements durent donc **plus longtemps** et sont **plus difficiles à stopper.**

Comme la transmission est liée au **chromosome X,** les hommes sont plus souvent touchés. Dans les familles concernées par l'hémophilie, des parentes de sexe féminin, telles que les mères, les sœurs ou les filles, peuvent aussi porter la variante génétique causale. Point important: **les porteuses ne sont pas toujours asymptomatiques.** Les femmes et les filles peuvent aussi présenter des signes de saignement, lorsque les taux de facteurs sont bas ou parfois même si les taux sont «normaux».

Autrefois, l'hémophilie n'était souvent diagnostiquée que lorsqu'un garçon saignait anormalement longtemps après une blessure ou une opération. Les femmes ont longtemps été considérées comme des «porteuses silencieuses». Ce n'est qu'**à partir des années 1990** que l'idée selon laquelle l'hémophilie peut aussi toucher cliniquement les femmes, et qu'un dépistage systématique est pertinent, s'est plus largement imposée. Pourtant, les femmes sont encore trop souvent diagnostiquées tardivement ou classées comme «seulement porteuses».

Aujourd'hui, le diagnostic et la prise en charge reposent conjointement sur **le taux de facteur et l'historique des saignements.** Depuis 2021, il a été mis en évidence que les femmes et les filles dont le **FVIII/FIX** est **inférieur à 40%** doivent être diagnostiquées et suivies comme les autres personnes atteintes d'hémophilie. Des saignements peuvent toutefois aussi survenir avec des taux de facteur plus élevés et altérer nettement la qualité de vie, par exemple par des règles abondantes, une carence en fer, une fatigue, des limitations au quotidien ou une incertitude avant une intervention ou une grossesse.

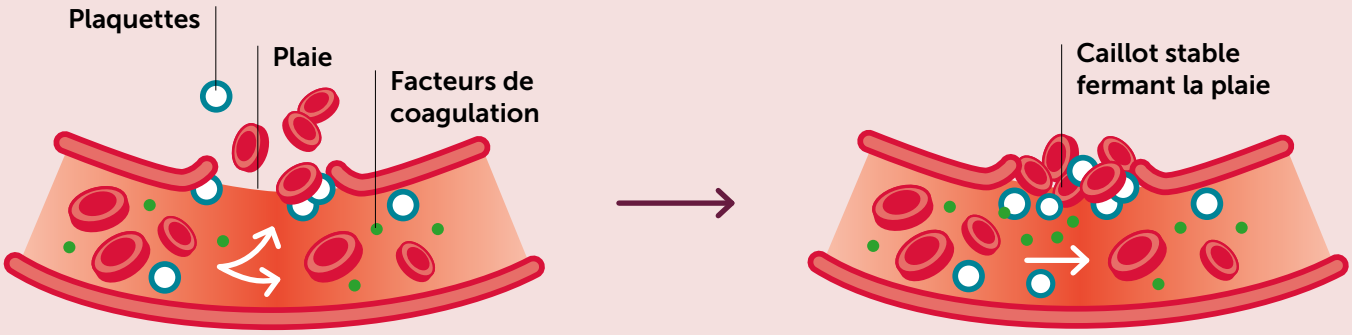
Cette brochure fournit des repères. Elle aide à mieux interpréter les signes de saignement, à comprendre les examens importants et à planifier préco-cement des situations particulières telles que la menstruation, les interventions, la grossesse ou le post-partum. Elle ne remplace pas un avis médical individuel. En cas de suspicion de tendance hémorragique, le diagnostic et le traitement doivent être organisés avec un centre d'hémophilie ou une consultation spécialisée en hémostase.

Qu'est-ce que l'hémophilie A ou B?

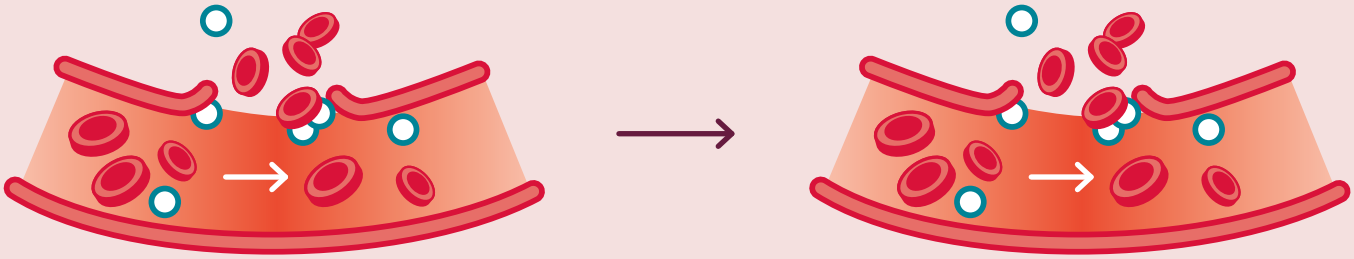
L'hémophilie est un trouble congénital, génétique, de la coagulation sanguine. L'organisme a alors plus de difficulté à arrêter les saignements de manière stable, car un facteur de coagulation important manque ou ne fonctionne pas correctement. Dans l'hémophilie A, il s'agit du **facteur VIII;** dans l'hémophilie B, du **facteur IX.**

Lorsqu'un vaisseau sanguin est blessé, l'organisme forme un caillot afin de fermer la lésion et d'empêcher une perte de sang supplémentaire. Un objectif central est la formation de **thrombine.** La thrombine transforme le fibrinogène en **fibrine.** La fibrine agit comme un fin filet et stabilise le caillot. Dans l'hémophilie, la **génération de thrombine** est réduite, le caillot est souvent moins stable et les saignements peuvent durer plus longtemps ou recommencer peu après, par exemple après des soins dentaires ou une opération.

Coagulation normale



Hémophilie



Trop peu de facteur VIII ou IX

Caillot moins stable: le saignement peut durer plus longtemps ou réapparaitre

Les deux formes principales:

- **Hémophilie A:** trop peu de facteur VIII, forme la plus fréquente
- **Hémophilie B:** trop peu de facteur IX, nettement plus rare

Les deux formes peuvent provoquer des signes de saignement similaires. La différence tient au facteur concerné.

Hémophilie de type A		Hémophilie de type B
80 à 85% des cas		**15 à 20%** des cas
Taux de facteur VIII diminué		Taux de facteur IX diminué

Degrés de sévérité

Le degré de sévérité dépend de l'activité du facteur présent dans le sang:

Hémophilie légère	Hémophilie modérée	Hémophilie sévère
		
>5% à <40%	**1% à 5%**	**<1%**

Que signifie «conductrice»?

L'hémophilie est souvent héréditaire et peut être transmise au sein des familles. Parfois, elle apparait pour la première fois dans une famille, par exemple en raison d'une nouvelle mutation ou, plus rarement, d'un mosaïcisme. Il existe aussi une forme rare appelée hémophilie acquise: elle se développe au cours de la vie, n'est pas héréditaire et est le plus souvent due à des auto-anticorps dirigés contre le facteur VIII.

Les conductrices portent une modification génétique dans le gène F8 ou F9 sur un chromosome X. Cette modification peut être transmise aux enfants. Point important: les conductrices peuvent elles-mêmes développer des signes de saignement.

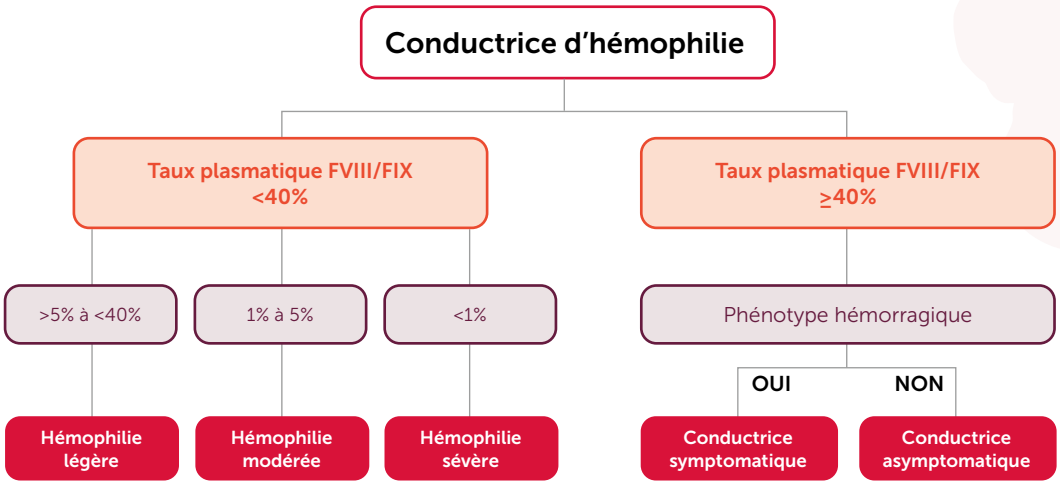
Pourquoi les conductrices elles-mêmes peuvent-elles être concernées?

Les femmes ont le plus souvent deux chromosomes X. Dans chaque cellule, l'un d'eux est inactivé au hasard (inactivation du X ou lyonisation). Si le chromosome X portant le gène sain est plus souvent inactivé, l'activité du facteur peut être diminuée. Les taux de facteurs et les symptômes peuvent donc varier fortement d'une conductrice à l'autre.

Nouvelle vision depuis 2021: pas seulement «conductrice»

Pendant longtemps, l'hémophilie a été principalement attribuée aux hommes. Aujourd'hui, on considère que les femmes et les filles peuvent également être cliniquement touchées. Depuis 2021, l'ISTH recommande une classification tenant compte à la fois du **taux de facteur et de l'historique des saignements:**

- Si le **facteur est <40%,** les femmes et les filles doivent être diagnostiquées et prises en charge comme les autres personnes atteintes d'hémophilie.
- Avec des **taux de facteur ≥40%,** des saignements peuvent tout de même survenir. On parle alors de conductrice symptomatique; lorsqu'aucun signe de saignement n'est présent on parle de conductrice asymptomatique.



Source: van Galen K et al., J Thromb Haemost 2021.

Taux de facteur et signes de saignement: pourquoi les deux sont importants

Chez les conductrices ou porteuses, le taux de facteur ne correspond pas toujours à la tendance hémorragique. Certaines femmes présentent des saignements importants malgré des valeurs apparemment normales. D'autres ont des taux de facteur inferieurs à 40% et pourtant peu de symptômes. L'évaluation doit donc toujours prendre en compte à la fois la **valeur de laboratoire et l'histoire personnelle de saignement,** par exemple des règles abondantes, des saignements prolongés après des soins dentaires ou des opérations, ou des saignements après l'accouchement.

Pourquoi les femmes sont souvent oubliées: sous-diagnostic et dépistage

Les hommes atteints d'hémophilie sont souvent diagnostiqués tôt, contrôlés régulièrement et suivis dans des centres spécialisés. Pour les femmes et les conductrices, c'est souvent différent: les taux de facteur ne sont pas toujours mesurés systématiquement, les signes de saignement sont plus souvent sous-estimés et l'accès aux équipes spécialisées ou aux études cliniques peut être plus difficile. Cela peut entrainer un diagnostic retardé et une prise en charge insuffisante, alors même que les saignements chez les femmes peuvent être cliniquement significatifs.

Les premiers indices apparaissent souvent dès la ménarche, par exemple règles abondantes, carence en fer, fatigue ou limitations à l'école, dans le sport et au quotidien. Lorsqu'une hémophilie A ou B est connue dans une famille, l'évaluation ne concerne pas seulement la mère d'un enfant atteint. Les sœurs, filles, tantes, cousines et autres parentes de sexe féminin peuvent également porter une variante des gènes F8 ou F9. Un arbre généalogique actualisé et une offre proactive de conseil peuvent aider à reconnaitre plus tôt les femmes ayant un risque de saignement.

Chiffres issus d'un dépistage familial proactif:

Dans 236 familles, 900 parentes de sexe féminin ont été identifiées:

- 454 étaient des conductrices obligatoires ou génétiquement confirmées.
- Parmi celles dont les taux de facteur étaient connus, **23%** pour l'hémophilie A et **29.5%** pour l'hémophilie B avaient des valeurs **<40%.**
- De nombreuses conductrices obligatoires et potentielles n'avaient pas fait l'objet d'un test génétique. Une évaluation familiale structurée, aussi appelée évaluation en cascade, peut aider à identifier plus tôt les femmes concernées et à mieux les accompagner.

Sources: van Galen K et al., J Thromb Haemost 2021; Krumb E et al., Blood Advances 2024; Puetz J., J Thromb Haemost 2025; Hermans C, Kulkarni R., Haemophilia 2018; Hermans C et al., Haemophilia 2024.

Bilan diagnostique

Les patientes sont souvent adressées en hémostase lorsque

- l'anamnèse hémorragique est évocatrice, par exemple règles abondantes, saignements prolongés après des soins dentaires, des opérations ou un accouchement;
- lorsqu'une carence en fer ou une anémie est constatée, souvent en lien avec des menstruations abondantes;
- lorsqu'il existe des antécédents familiaux d'hémophilie ou de tendance hémorragique;
- ou lorsqu'il faut évaluer le risque de saignement avant des soins dentaires, une opération, une grossesse ou un accouchement.

Chez les filles issues de familles concernées par l'hémophilie, il est important de clarifier tôt l'existence d'un risque hémorragique. Il est judicieux de connaitre au minimum un **taux de facteur de base dans l'enfance** et de réévaluer la situation avant les étapes importantes de la vie, par exemple avant les premières règles, avant une opération ou avant une grossesse. Une étude canadienne a montré que les recommandations de test chez les filles varient nettement entre les centres. Seule une minorité de centres recommandait de déterminer les taux de facteur de base en examen de routine avant l'âge de 10 ans. De nombreux parents exprimaient une insatisfaction lorsque les tests étaient retardés.

Que recherche-t-on typiquement?

- **Tests de coagulation de base,** par exemple aPTT, PT/INR, fibrinogène, numération plaquettaire
- **Facteur VIII et/ou facteur IX,** activité
- **Anamnèse hémorragique structurée,** par exemple avec l'ISTH-BAT
- **Anamnèse menstruelle,** par exemple durée, jours les plus abondants, fuites, caillots, double protection, limitations au quotidien
- Selon la situation, **conseil génétique** et éventuellement **test génétique,** idéalement lorsque la mutation familiale est connue. Chez les mineures, l'indication et le moment d'un test génétique sont évalués individuellement. Un test génétique chez une fille asymptomatique n'est pas nécessaire dans chaque situation
- **Statut en fer** en cas de règles abondantes, fatigue ou anémie

Important: le facteur VIII est une protéine de phase aiguë. Cela signifie que ses valeurs peuvent être temporairement plus élevées, par exemple en cas de stress, d'infection ou d'inflammation, de contraception hormonale ou pendant la grossesse. Si nécessaire, les mesures sont donc répétées pendant une phase stable.

Source: Chaigneau M et al., Haemophilia 2024.

Symptômes – reconnaitre les saignements

Le statut de conductrice peut être ressenti très différemment: certaines femmes et filles ont peu ou pas de symptômes, d'autres ont des saignements comparables à une hémophilie légère. Important: des problèmes de saignement peuvent survenir à tout âge. Ce qui change ce sont les situations typiques, par exemple la menstruation, les interventions, la grossesse, le post-partum ou la périménopause.

Important: un taux de facteur normal ou limite n'exclut pas avec certitude des saignements cliniquement significatifs. C'est pourquoi le taux de facteur et l'histoire des saignements doivent toujours être pris en compte ensemble.

Signes typiques de saignement chez les conductrices

- **Règles abondantes ou prolongées,** signe fréquent chez les femmes et les filles ayant des menstruations
- **Carence en fer ou anémie avec fatigue,** baisse de performance, pâleur, vertiges, essoufflement
- **Hématomes fréquents ou volumineux,** même sans cause claire
- **Saignements de nez ou des gencives**
- **Saignements prolongés après soins dentaires**, opérations ou blessures
- **Saignements autour de la grossesse, de l'accouchement et du post-partum,** en particulier hémorragies après l'accouchement
- **Ne pas oublier les articulations:** douleurs et gonflements articulaires peuvent aussi survenir chez les conductrices et doivent être activement recherchés

Documenter systématiquement les saignements (ISTH-BAT) Anamnèse menstruelle

En consultation d'hémostase, l'historique des saignements est souvent recueillie de manière standardisée. L'**ISTH-SSC Bleeding Assessment Tool,** ISTH-BAT, peut être utilisé. Ce questionnaire recense les saignements dans diverses situations, par exemple nez, bouche, peau, après intervention ou après accouchement, et fournit un score de saignement. Il permet de mieux classer et comparer les signes de saignement.

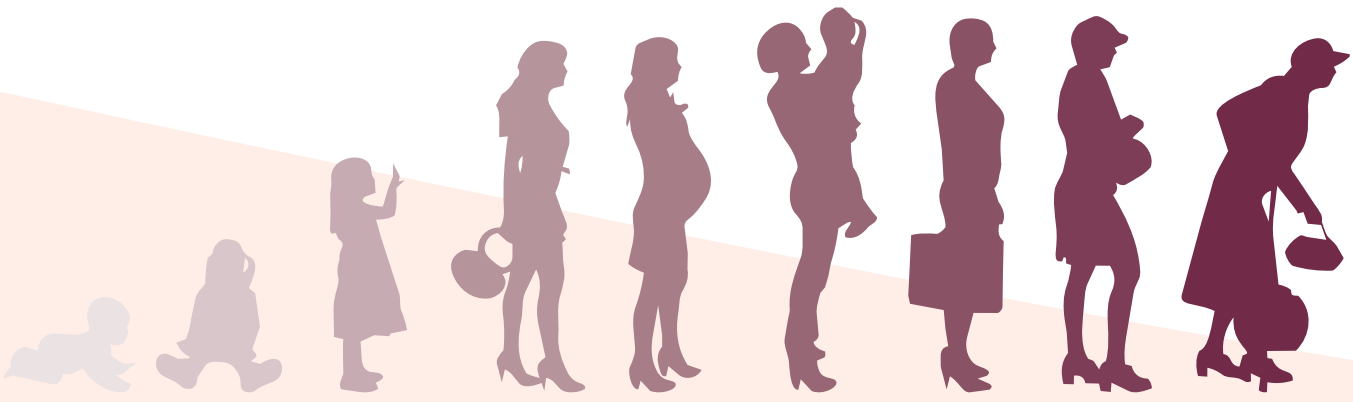
Chez les femmes, une **anamnèse menstruelle** ciblée est particulièrement importante: durée du saignement, jours les plus abondants, changements nocturnes, caillots ou saignements en jets, double protection, limitations au quotidien et signes de carence en fer. La **règle 7–2–1** (voir la section «Reconnaitre des règles abondantes»), sert de repère simple. Si l'intensité des saignements doit être documentée plus précisément, un **Pictorial Blood Assessment Chart,** PBAC, peut être utilisé. Celui-ci est plus contraignant, mais peut être utile lorsque l'intensité des règles est incertaine ou pour le suivi. Un **score PBAC >100** est un repère en faveur de règles abondantes.

Phases de vie: quand les saignements surviennent-ils particulièrement souvent?

- **Enfance:** signes surtout en cas de saignements de nez fréquents, lors de la chute des dents de lait, après des blessures ou après des soins dentaires et des opérations
- **Puberté/ménarche:** règles abondantes, carence en fer, fatigue
- **Période entre ménarche et ménopause:** saignements cycliques et saignements prolongés après interventions
- **Grossesse:** les taux de facteur peuvent changer; des saignements restent toutefois possibles
- **Accouchement et post-partum:** les hémorragies post-partum font partie du spectre. Le risque est difficile à prédire uniquement à partir des taux de facteur au troisième trimestre; une vigilance est donc nécessaire aussi après la naissance, car des saignements retardés peuvent survenir
- **Périménopause:** les saignements peuvent redevenir plus abondants ou plus irréguliers
- **Âge avancé:** les interventions et facteurs associés augmentent; les saignements se manifestent souvent par des saignements prolongés ou une tendance aux hématomes

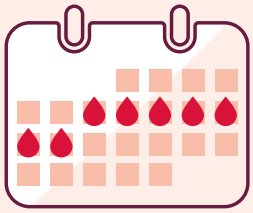
De nouvelles données de registre montrent que les saignements chez les conductrices ne concernent pas uniquement les menstruations et l'accouchement. Dans une analyse de l'American Thrombosis and Hemostasis Network, ATHN, incluant 3663 conductrices de l'hémophilie A ou B, les saignements ont été étudiés dans différents groupes d'âge: enfance, période entre les premières règles et la ménopause et âge de plus de 50 ans. Les saignements étaient particulièrement visibles entre les premières règles et la ménopause; des saignements articulaires ont toutefois été rapportés dans tous les groupes d'âge.

Cela montre que la prise en charge ne doit pas se concentrer uniquement sur la grossesse et l'accouchement, mais être pensée sur toute la vie.



Reconnaitre des règles abondantes: la règle 7-2-1

7



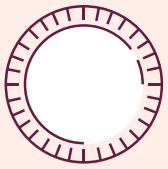
saignement durant **plus de 7 jours**

2



changement de serviette, tampon ou coupe menstruelle plus souvent que toutes les **2 heures**

1



caillots de sang de la taille d'une **piece de 1 franc** ou caillots plus gros

Signes d'alerte supplémentaires:

- Fuites nocturnes ou besoin de double protection
- Fuites répétées sur les vêtements ou la literie
- Problèmes circulatoires, palpitations, forte fatigue.

Important: des règles abondantes peuvent être en partie dues à un trouble de la coagulation, mais aussi à des causes gynécologiques, par exemple fibromes, polypes ou adénomyose. En cas de saignement abondant ou nouveau, une évaluation conjointe par la gynécologie et l'hémostase est donc judicieuse.

Rare, mais important: douleurs pelviennes

- Les douleurs pendant les règles (dysménorrhée) peuvent être plus fréquentes.
- Les douleurs ovulatoires, au moment de l'ovulation, peuvent être accentuées par une petite hémorragie interne.
- Un saignement dans un kyste ovarien (kyste hémorragique), peut provoquer de fortes douleurs et doit être rapidement évalué.



Incertitude au quotidien et lacunes de prise en charge

De nombreuses conductrices rapportent que les signes de saignement ont longtemps été difficiles à interpréter. Les symptômes ne sont pas toujours reconnus immédiatement comme des indices d'un trouble de la coagulation, et l'accès au bilan ainsi qu'à une prise en charge spécialisée n'est pas partout équivalent. Cela peut entrainer un **diagnostic retardé,** une prise en charge insuffisante et un fardeau important au quotidien.

Des études récentes montrent en outre que les conductrices, par rapport aux femmes sans statut de conductrice, peuvent présenter plus souvent des **scores de saignement anormaux** et une qualité de vie physique et psychique amoindrie. Les femmes ayant une tendance hémorragique marquée sont particulièrement concernées. Des thèmes tels que la **fatigue, la carence en fer, la peur des saignements,** les limitations au quotidien et le sentiment de ne pas être prises au sérieux doivent donc être abordés activement.



Sont typiquement décrits:

- **Difficulté à classer les saignements, en particulier les menstruations:** «est-ce encore normal ou déjà trop?»
- **Diagnostic tardif:** les symptômes sont parfois reconnus tardivement ou attribués à d'autres causes.
- **Situation de prise en charge incertaine:** les responsabilités entre médecine de premier recours, gynécologie et centre d'hémophilie ne sont pas toujours claires.
- **Charge au quotidien:** règles abondantes, tendance aux hématomes, fatigue et carence en fer peuvent limiter l'école, le travail, le sport et les activités sociales.
- **Famille et analyses:** de nombreuses questions concernent le moment des dosages de facteur et des tests génétiques ainsi que la communication au sein de la famille.
- **Charge psychique:** stress, peur des situations de saignement et frustration de ne pas être prise au sérieux reviennent régulièrement.

Une bonne prise en charge ne se limite pas aux valeurs de laboratoire. La qualité de vie, la fatigue, la carence en fer et l'incertitude au quotidien font aussi partie du bilan.

Sources: Hermans C et al. Haemophilia 2024; Puetz J, Cheng D. Haemophilia 2021; Punt MC et al. Blood Rev. 2021; Chaigneau M et al. Res Pract Thromb Haemost. 2022; Khair K et al. Haemophilia 2022; Corrales-Medina FF et al. Haemophilia 2024; Swaminathan N et al. Res Pract Thromb Haemost. 2025; Chaigneau M et al. Haemophilia 2024; Carneiro-Leao D et al. Haemophilia 2025; Hermans C et al. Res Pract Thromb Haemost. 2023.

Planification familiale & désir d'enfant

Lorsque l'hémophilie est présente dans la famille, de nombreuses questions apparaissent souvent:

- **Quel est le risque pour un enfant?**
- **Quels bilans sont pertinents?**
- **Qu'est-ce que cela signifie pour la grossesse et l'accouchement?**

Les recommandations internationales conseillent d'aborder ces sujets **tôt, sans pression temporelle,** avec un **centre d'hémophilie** et un conseil génétique.

Désir d'enfant et crainte d'une hémophilie sévère

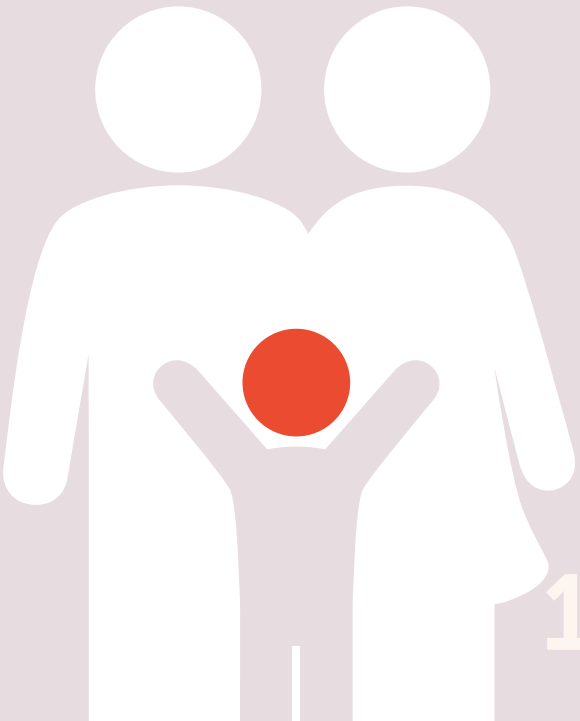
De nombreuses conductrices se demandent si un enfant pourrait hériter de la variante génétique de l'hémophilie et éventuellement être sévèrement touché. Cette inquiétude est compréhensible, surtout si la famille à vécu des saignements graves, des saignements articulaires, des séquelles ou des expériences difficiles avec d'anciens traitements.

Le conseil génétique offre un espace pour discuter calmement, sans pression, du risque individuel, des bilans possibles et des options personnelles. Il ne s'agit pas seulement de faits médicaux, mais aussi de questions personnelles, d'incertitudes, de craintes ou d'éventuels sentiments de culpabilité liés à la transmission de la variante génétique.

Lorsque la modification génétique familiale est connue, il est souvent plus facile de déterminer la forme d'hémophilie et le degré de sévérité présent dans la famille. La mutation familiale, les taux de facteur et l'évolution chez les proches atteints sont alors importants. Cela aide lors du conseil sur le risque pour les enfants ainsi qu'à la planification de la grossesse, de l'accouchement et du bilan du nouveau-né.

Les expériences vécues avec les traitements de l'hémophilie peuvent aussi influencer les peurs. Par le passé, les infections comme le VIH, l'hépatite B ou l'hépatite C transmises par des produits sanguins ou plasmatiques contaminés ont été un problème grave pour de nombreuses personnes atteintes d'hémophilie. Le traitement actuel est toutefois très différent: les préparations modernes de facteur sont strictement contrôlées, les virus sont inactivés, de nombreuses préparations sont recombinantes et des thérapies modernes non factorielles sont également disponibles.

En cas d'hémophilie sévère, un traitement préventif régulier, appelé prophylaxie, est aujourd'hui un standard établi. L'objectif est de prévenir autant que possible les saignements, de réduire les atteintes articulaires et de permettre une vie active. Selon la situation, la prophylaxie peut être réalisée avec des facteurs administrés par voie intraveineuse, i.v., ou avec des thérapies modernes non factorielles administrées sous la peau, en s.c. Le traitement le mieux adapté à un enfant est discuté individuellement dans le centre d'hémophilie pédiatrique.

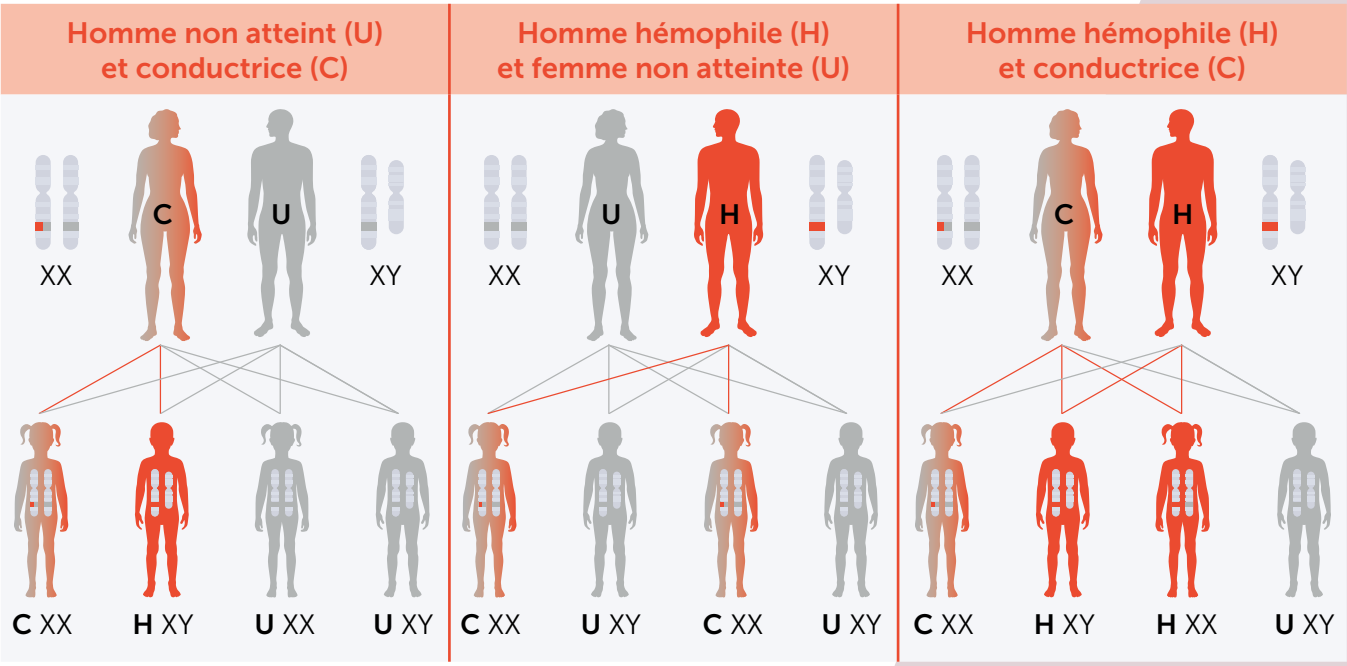


Que faudrait-il idéalement clarifier avant une grossesse?

- **Clarifier le statut de conductrice.** Si possible: confirmation génétique (le mieux étant de tester d'abord l'homme atteint dans la famille, puis les proches).
- **Quelles sont mes valeurs de départ?** Connaitre idéalement les taux de facteur VIII ou facteur IX, la formule sanguine et le statut en fer en dehors de la grossesse. Des taux de facteur normaux n'excluent pas avec certitude un statut de conductrice.
- **Quelles options sont envisageables pour nous?** Selon le pays et la disponibilité, cela peut inclure par exemple une grossesse naturelle, un diagnostic prénatal ou des procédures comme le diagnostic préimplantatoire. Un conseil aide à mettre en balance les aspects médicaux, éthiques, personnels et financiers.

Que signifie cela pour les enfants et la famille?

Comme l'hémophilie A et B se transmettent de manière liée au chromosome X, les probabilités diffèrent pour les fils et les filles. Le schéma ci-dessous présente les modes de transmission typiques par grossesse.



- Chez une conductrice, chaque grossesse comporte une **probabilité de 50%** de transmettre la variante causale du gène F8 ou F9.
- Les fils qui héritent de la variante sont atteints.
- Les filles qui héritent de la variante sont conductrices et peuvent, selon le taux de facteur et les signes de saignement, être elles-mêmes concernées.

Lorsque «aucune hémophilie dans la famille» n'est connue

L'hémophilie peut aussi survenir sans antécédent familial connu. Les raisons peuvent être une nouvelle mutation, un mosaïcisme génétique ou un statut de conductrice jusqu'alors inconnu.

Grossesse, accouchement & post-partum

De nombreuses grossesses chez les conductrices se déroulent sans complication. Une planification précoce reste toutefois importante, car les taux de facteur peuvent changer et le risque de saignement autour de l'accouchement et du post-partum varie.

La prise en charge doit être commune et inclure le **centre d'hémophilie, l'obstétrique, l'anesthésie et la néonatologie/pédiatrie.** Avant l'accouchement, un plan écrit pour la naissance et le post-partum doit être disponible: contrôles, planification de l'accouchement, traitement de la douleur, bilan du nouveau-né et conduite à tenir en cas de saignement dans le post-partum.

Que se passe-t-il avec les facteurs VIII et IX pendant la grossesse?

- **Le facteur VIII** peut augmenter nettement pendant la grossesse et même se normaliser vers la fin.
- **Le facteur IX** en revanche, n'augmente généralement pas de façon fiable ou significative.

Les **facteurs VIII/IX doivent donc être déterminés au troisième trimestre** afin de mieux évaluer et planifier le risque de saignement pour l'accouchement et le post-partum.

Pourquoi le taux de facteur seul ne suffit pas
Même si des taux de facteur normaux sont atteints au troisième trimestre, un risque de saignement autour de l'accouchement et du post-partum peut persister. La planification ne repose donc pas uniquement sur la valeur de laboratoire, mais aussi sur l'histoire des saignements et la situation obstétricale.

Accouchement: qu'est-ce qui est important?

- **Accoucher dans un hôpital disposant d'une expertise en hémophilie**
  Idéalement là ou une équipe interdisciplinaire, centre d'hémophilie/hémostase, obstétrique, anesthésie, néonatologie, laboratoire/banque de sang, est rapidement disponible.
- **Planifier le mode d'accouchement individuellement**
  Un accouchement vaginal comme une césarienne peuvent être possibles selon la situation obstétricale. L'essentiel est une approche aussi atraumatique que possible pour la mère et l'enfant. Un travail long ou compliqué doit être évité autant que possible.
- **Lorsqu'un enfant pourrait être atteint**
  Les mesures invasives sur l'enfant et les accouchements vaginaux instrumentaux doivent être évités autant que possible. Important: une césarienne n'élimine pas complètement le risque d'hémorragie intracrânienne chez l'enfant et représente, pour la mère, une intervention chirurgicale avec risque de saignement.
- **Traitement de la douleur/anesthésie régionale, par exemple péridurale**
  Elle est souvent possible, mais nécessite une évaluation individuelle préalable de la coagulation et un plan coordonné entre anesthésie, obstétrique et équipe d'hémophilie.



Bilan chez l'enfant: comment savoir s'il est concerné?

Lorsque l'hémophilie est présente dans la famille ou qu'un statut de conductrice est connu, le bilan peut être planifié **avant ou après la naissance.** Cela se fait individuellement avec le **centre d'hémophilie, l'obstétrique, la néonatologie/pédiatrie** et le **conseil génétique.**

Pendant la grossesse, une **détermination non invasive** du sexe de l'enfant peut être utile pour la planification de l'accouchement. Elle ne montre toutefois pas si l'enfant est atteint. Si un garçon est attendu, cela influence généralement davantage la planification de l'accouchement, car en cas d'hémophilie possible, les mesures invasives sur l'enfant et les accouchements vaginaux instrumentaux doivent être évités autant que possible. Le lieu et le mode d'accouchement sont discutés individuellement au sein de l'équipe interdisciplinaire. Si une fille est attendue, davantage d'options de naissance sont souvent ouvertes, éventuellement aussi un accouchement dans un hôpital périphérique, à condition qu'un plan clair soit disponible. Un diagnostic certain n'est possible que par **diagnostic génétique,** par exemple par biopsie de villosités choriales ou amniocentèse lorsque la mutation familiale est connue.

Après la naissance, le diagnostic peut être réalisé à partir du sang du cordon ou du sang de l'enfant. Le sang de cordon est une bonne première étape, mais n'est pas toujours définitif. Jusqu'à clarification, les mesures invasives non urgentes doivent être évitées autant que possible.

Post-partum: une période souvent sous-estimée

Après l'accouchement, le facteur VIII chute souvent rapidement chez les conductrices et atteint généralement sa valeur de départ en 7 à 10 jours. Parallèlement, le risque d'hémorragie post-partum primaire et secondaire est accru; les recommandations de la WFH mentionnent aussi des saignements retardés jusqu'à 35 jours après la naissance. Un suivi et une vigilance durant les premières semaines sont donc particulièrement importants.

Quand signaler immédiatement une situation dans le post-partum?

Si le saignement augmente nettement ou redevient plus abondant après s'être amélioré, si de gros caillots sont expulsés, si des vertiges, des problèmes circulatoires, des palpitations ou une forte faiblesse apparaissent.

Sources: NBDF/MASAC Guideline 2021; Punt MC et al., Blood Reviews 2021; Leebeek FWG et al., Blood 2020; James et al., ASH Education Program 2023; WFH Guidelines 2020; Lannoy N, Hermans C, Haemophilia 2020.

Traitement et planification en cas de saignements, d'interventions et d'opérations

De nombreuses femmes et filles atteintes d'hémophilie ou conductrices symptomatiques **n'ont pas de symptômes quotidiens.** Des saignements peuvent toutefois durer beaucoup plus longtemps ou recommencer après des accidents, des interventions médicales comme par exemple des soins dentaires ou opérations, ou dans des situations gynécologiques telles que règles abondantes, accouchement ou post-partum.

Le traitement dépend toujours de la **situation concrète,** de **l'histoire personnelle de saignement** et du **taux de facteur.** L'objectif est de contrôler rapidement les saignements, d'éviter les récidives et de prévenir les conséquences telles que la carence en fer ou l'anémie.

Il est **important** d'avoir un **plan de prise en charge clair** des saignements avec le centre d'hémophilie, en particulier avant les soins dentaires, les opérations, la grossesse, l'accouchement et le post-partum. Dans les situations à risque, les conductrices doivent être prises au sérieux et traitées comme les autres personnes atteintes d'hémophilie.

Prophylaxie régulière: seulement dans certaines situations

La plupart des conductrices n'ont **pas besoin d'une prophylaxie permanente.** En cas de saignements occasionnels, le traitement est le plus souvent **lié à la situation**, par exemple lors de règles abondantes, de soins dentaires, d'opérations, de grossesse ou de post-partum. Selon les cas, **l'acide tranexamique,** le DDAVP en cas d'hémophilie A, ou des **préparations de facteur** peuvent être utilisés. Ces options sont expliquées dans les pages suivantes.

Chez les femmes et les filles qui, selon la classification actuelle, ont elles-mêmes une hémophilie légère, modérée ou sévère et présentent un phénotype hémorragique marqué, une **prophylaxie régulière** peut aussi être discutée au centre d'hémophilie.

Interventions et opérations: objectifs et plans différents selon l'ampleur

Les recommandations distinguent globalement les petites interventions et les grandes opérations, car la couverture hémorragique nécessaire est différente.

- **Petites interventions:** un plan plus court et moins intensif suffit souvent, par exemple mesures locales, acide tranexamique, éventuellement DDAVP en cas d'hémophilie A.
- **Grandes opérations:** des taux de facteur plus élevés sont le plus souvent nécessaires sur une durée plus longue, avec contrôles et suivi clair.

Les objectifs sont fixés individuellement par l'équipe (pas d'objectif unique pour tous) selon l'opération, l'histoire des saignements et l'évolution.

DDAVP (desmopressine) – uniquement pour l'hémophilie A

Le DDAVP est une hormone synthétique utilisée depuis de nombreuses décennies dans les troubles de la coagulation. Elle a été utilisée pour la première fois en 1977 pour traiter les personnes atteintes d'hémophilie A et de maladie de von Willebrand. Le DDAVP peut stimuler l'organisme à libérer le **facteur VIII** et le **facteur von Willebrand (vWF)** à partir de réserves internes. Ces valeurs augmentent alors temporairement et les saignements peuvent être mieux contrôlés.

Le DDAVP peut être utile en cas **d'hémophilie A.** En cas d'hémophilie B, il n'est pas efficace, car il n'a pas d'effet sur le taux de facteur IX. Selon les centres, le DDAVP est administré par voie intraveineuse, nasale ou sous la peau (s.c).

Dose test: pourquoi est-elle importante

Le DDAVP n'agit pas avec la même intensité ni pendant la même durée chez toutes les femmes. C'est pourquoi une **dose test** est réalisée dans de nombreux centres, avec la mesure des valeurs avant l'administration puis typiquement:

après 1 heure	après 4 heures
pour montrer l'augmentation maximale du facteur VIII/vWF	pour vérifier si l'effet persiste suffisamment

Selon le centre et la question posée, des contrôles supplémentaires, par exemple après 6 heures, peuvent être ajoutés. Cela aide à évaluer si l'augmentation du vWF/FVIII est non seulement suffisante, mais aussi suffisamment durable. Des données récentes montrent que la réponse au DDAVP chez les conductrices de l'hémophilie A peut varier individuellement. La nature de la **modification du gène F8** et le **poids corporel** jouent notamment un rôle. La dose test est donc importante pour documenter individuellement l'augmentation et la durée d'action.

Pourquoi le vWF et le groupe sanguin O peuvent jouer un rôle

Le vWF est une **protéine importante de protection et de transport** du facteur VIII: il lie le facteur VIII dans le sang et le protège d'une dégradation trop rapide. Les personnes de groupe sanguin O ont en moyenne des taux de vWF plus bas que les autres groupes sanguins; le facteur VIII peut donc aussi avoir tendance à être plus bas. Il peut ainsi être utile, lors de la dose test de DDAVP, d'évaluer non seulement l'augmentation après 1 heure, mais aussi la durée d'action dans le temps. **La réponse individuelle de la patiente reste décisive.**

Important à savoir: le DDAVP ne convient pas à chaque personne ni à chaque situation. L'équipe de traitement décide individuellement. Le DDAVP peut entrainer une rétention d'eau et favoriser une **hyponatrémie.** Une limitation des **apports hydriques** autour de l'administration est donc le plus souvent nécessaire. En cas d'administrations répétées, l'effet du DDAVP peut diminuer, car les réserves corporelles de vWF/facteur VIII ne sont pas illimitées. Le DDAVP est donc plutôt adapté à des situations ponctuelles ou à de courtes phases de traitement.

Préparations de facteur

Si le DDAVP n'est pas adapté, n'est pas suffisamment efficace ou si le risque de saignement est plus élevé, un traitement par **préparations de facteur** peut être nécessaire. Ces préparations sont généralement administrées par voie **intraveineuse (i.v.):**

- Hémophilie A: facteur VIII
- Hémophilie B: facteur IX

L'objectif est d'atteindre, pour la situation concernée, un taux de facteur suffisamment sûr. La nécessité et la durée d'une substitution sont fixées individuellement selon la valeur de départ, l'historique des saignements, le type d'intervention et l'évolution de la cicatrisation. Pour de petites interventions, une couverture brève peut suffire; pour de grandes opérations, un plan structuré avec des contrôles pendant plusieurs jours est le plus souvent nécessaire. Les recommandations de la WFH distinguent ainsi les petites des grandes interventions avec des taux de facteurs cibles et des durées de traitement différentes.

Antifibrinolytiques (p.ex. acide tranexamique)

Les antifibrinolytiques empêchent les caillots de sang d'être détruits trop rapidement. Ils sont particulièrement utiles dans les zones où les saignements suintent souvent.

L'acide tranexamique est fréquemment utilisé en cas de:

- saignements de la bouche ou du nez,
- lors de soins dentaires et de petites interventions,
- en cas de règles abondantes, seul ou en association selon la situation.

L'acide tranexamique est disponible sous forme de comprimés, à l'hôpital il peut aussi être administré par voie intraveineuse selon les cas.

Post-partum et allaitement: l'acide tranexamique peut aussi être utilisé après l'accouchement si nécessaire; selon les données actuelles, seules de très faibles quantités passent dans le lait maternel et l'allaitement est généralement possible.



Sources: Guillet B et al., Blood 2025; Mannucci, WFH Treatment of Hemophilia No. 11, 2012; WFH Guidelines, Haemophilia 2020; Negrier C et al., Lancet Haematology 2023; Hermans C et al., Research and Practice in Thrombosis and Haemostasis 2023.

Options hormonales et mesures rares en cas de règles abondantes

En cas de règles abondantes, des traitements hormonaux peuvent aider à réduire l'intensité et la durée des saignements. Selon la situation, ils peuvent être utilisés seuls ou avec des mesures hémostaséologiques, par exemple l'acide tranexamique.

Les options possibles comprennent notamment une contraception hormonale combinée, comme la pilule, le patch ou l'anneau vaginal, ainsi que des méthodes à base de progestatif, en particulier sous forme de dispositif intra-uterin hormonal.

L'option adaptée dépend de l'intensité des saignements, du cycle, de l'âge, du désir d'enfant, des maladies associées, du risque de thrombose, des migraines, des médicaments et des préférences personnelles. La décision doit être prise avec la gynécologie et le centre d'hémophilie.

Si les médicaments ne suffisent pas: options chirurgicales rares

Dans de rares cas, les règles restent abondantes malgré le traitement médicamenteux. Des procédures chirurgicales peuvent alors être discutées. Il s'agit de **décisions individuelles** qui doivent être soigneusement pesées avec la **gynécologie et le centre d'hémophilie.**

- **Ablation de l'endomètre:** la muqueuse utérine est cautérisée ou retirée de manière ciblée afin de réduire les règles. La procédure **ne convient pas s'il existe un désir d'enfant.** Après une ablation, une grossesse doit être évitée et, si nécessaire, une contraception fiable doit être utilisée, car les grossesses après cette procédure peuvent être risquées.
- **Hystérectomie:** l'utérus est retiré. Cela met définitivement fin aux règles, mais il s'agit d'une intervention majeure qui signifie qu'**une grossesse ne sera plus possible.** Comme il s'agit d'une grande intervention, les bénéfices, les risques, les alternatives, la fertilité et les aspects personnels doivent être soigneusement discutés.

Lorsque les mesures habituelles ne suffisent pas

Chez la plupart des conductrices, les règles abondantes sont traitées en fonction de la situation, par exemple par acide tranexamique, options hormonales, DDAVP en cas d'hémophilie A ou préparations de facteur si nécessaire.

Si les saignements restent importants malgré les mesures habituelles ou si un désir d'enfant limite les options hormonales, une stratégie individualisée doit être examinée au centre d'hémophilie. Le traitement approprié dépend du diagnostic, du taux de facteur, de l'histoire des saignements, des maladies associées, des préférences et de l'objectif thérapeutique.

Penser impérativement au fer

Des règles abondantes peuvent entrainer une carence en fer, même lorsque le taux d'hémoglobine est encore normal. On parle aussi de «carence en fer sans anémie». Une **carence en fer** peut déjà provoquer une fatigue, une baisse de performance, des vertiges, des palpitations, un essoufflement ou une diminution de la tolérance à l'effort avant qu'une anémie ne devienne visible dans la formule sanguine.

En cas de règles abondantes ou prolongées, il ne faut donc pas seulement contrôler la formule sanguine, mais aussi la ferritine comme indicateur des réserves en fer. Selon la situation, d'autres paramètres du fer peuvent également être utiles. Point important: la ferritine peut être temporairement plus élevée en cas d'inflammation et doit donc toujours être interprétée dans le contexte clinique.

Lorsqu'une carence en fer est présente, elle doit être traitée. Le choix entre fer par comprimés ou par voie intraveineuse dépend des symptômes, de la sévérité, de la tolérance et de l'urgence. L'objectif n'est pas seulement de normaliser l'hémoglobine, mais aussi de restaurer des réserves de fer suffisantes.



Mesures locales

Pour de petites hémorragies ou de petites blessures, des mesures simples suffisent souvent:

- **Appuyer** sur le site de saignement (pendant au moins 10 à 15 minutes sans interruption)
- **Refroidir** (p.ex. avec un pack froid enveloppé dans un tissu, jamais directement sur la peau)
- **Surélever** la zone concernée
- En cas de douleurs articulaires ou musculaires après un éventuel saignement: **repos, refroidissement, surélévation** et contact précoce avec l'équipe

Chez le dentiste, des mesures locales peuvent aussi aider, par exemple suture, hémostase locale ou tampon compressif.

Informations générales

Antalgiques

Certains médicaments peuvent augmenter les saignements:

- **les AINS** (p.ex. ibuprofène, diclofénac, naproxène) peuvent perturber la fonction plaquettaire et favoriser les saignements. En cas de tendance hémorragique, les AINS ne doivent être utilisés qu'après discussion avec le médecin traitant ou le centre d'hémophilie, surtout en cas de règles abondantes ou avant/après des interventions.
- **Aspirine/AAS:** doit être évitée sans indication claire, car elle inhibe nettement la fonction plaquettaire.
- **Le paracétamol** est souvent le premier choix en cas de douleurs ou de fièvre, selon la situation individuelle.

Antidépresseurs (ISRS/IRSNa)

Les ISRS/IRSNa (certains antidépresseurs) peuvent également augmenter légèrement le risque de saignement, car ils influencent la fonction plaquettaire. Cela ne signifie pas qu'ils sont interdits, mais il est important que l'équipe de soins en soit informée, surtout en cas de règles abondantes, avant une opération ou lorsque d'autres médicaments hémostatiques sont nécessaires.

Carte d'urgence

Les conductrices présentant une tendance hémorragique significative, des taux de facteur diminués ou une réponse documentée au test DDAVP doivent porter sur elles une carte d'urgence. Les informations essentielles doivent y figurer: diagnostic/statut, dernier taux de FVIII ou FIX avec date, réponse au test DDAVP, plan d'urgence actuel et numéro de téléphone du centre d'hémophilie. En urgence, les informations décisives sont ainsi rapidement disponibles.

Une présentation immédiate aux urgences ou un contact rapide avec le centre d'hémophilie est important en cas de traumatisme crânien, de saignement important ou croissant, de suspicion de saignement articulaire ou musculaire, de saignement dans le post-partum, de saignement prolongé après soins dentaires/opération, ou si des vertiges, palpitations, essoufflement, problèmes circulatoires ou forte faiblesse apparaissent.

Hémophilie – Conseils et soutien

Le **Swiss Haemophilia Network (SHN)** réunit les médecins spécialistes des centres suisses d'hémophilie et s'engage en faveur d'une prise en charge médicale optimale. Pour obtenir de l'aide et des conseils, veuillez vous adresser à un centre d'hémophilie près de chez vous. **https://www.swiss-hemophilia-network.ch/**

L'Association Suisse de l'Hémophilie (ASH) est l'organisation de patients et d'entraide pour les personnes atteintes d'hémophilie et d'autres troubles congénitaux de la coagulation. Depuis 1965, elle soutient les personnes concernées et leurs proches et défend leurs intérêts auprès du public, des organismes payeurs et de l'industrie pharmaceutique. **https://www.shg.ch/**

Sources: Guillet G et al. Blood 2025; Mannucci/WFH 2012; WFH Guidelines 2020; Negrier C et al., Lancet Haematology 2023; Hermans C et al., Research and Practice in Thrombosis and Haemostasis 2023.

Abréviations et termes

AAS	Acide acétylsalicylique/aspirine; peut augmenter la tendance hémorragique
AINS	Anti-inflammatoires non stéroïdiens, par exemple ibuprofène, diclofénac, naproxène; peuvent favoriser les saignements
aPTT	Temps de thromboplastine partielle activée; test de coagulation de base
DDAVP	Desmopressine; peut augmenter temporairement le facteur VIII et le vWF en cas d'hémophilie A
F8/F9	Gènes du facteur VIII et du facteur IX
Ferritine	Réserve de fer; importante en cas de règles abondantes et de fatigue
FVIII/FIX	Facteur VIII et facteur IX
Hb	Hémoglobine, pigment rouge du sang; une valeur basse peut indiquer une anémie
ISRS/IRSNa	Certains antidépresseurs, peuvent légèrement augmenter la tendance hémorragique
ISTH-BAT	Questionnaire standardisé de saignement pour recueillir l'anamnèse hémorragique
i.v.	Intraveineux; administration dans une veine
PBAC	Pictorial Blood Assessment Chart; outil d'évaluation des règles
PDA	Anesthésie péridurale; traitement de la douleur, par exemple pendant l'accouchement
PPH	Hémorragie post-partum; saignement important après l'accouchement
Prophylaxie	Traitement préventif régulier visant à éviter les saignements
PT/INR	Test de coagulation de base
s.c.	Sous-cutané; administration sous la peau
vWF	Facteur von Willebrand, protège le facteur VIII dans le sang et soutient l'hémostase

Auteures de cette brochure:
Conception et texte: Dr Migle Gasiene (cheffe de clinique suppléante); rédaction/révision rédactionnelle: Prof. Dr Johanna Anna Kremer Hovinga (médecin-cheffe), Clinique universitaire d'hématologie et Laboratoire central d'hématologie, Inselspital, Hôpital universitaire de Berne.

Cette brochure ne reflète pas les recommandations de Sobi. Sobi ne recommande ni traitement spécifique ni dosages de médicaments ni autres traitements. Avant l'utilisation de médicaments cités dans cette brochure, Il est impératif de consulter un médecin et/ou de consulter l'information-patients mise à disposition par l'entreprise pharmaceutique.

Pour des raisons de lisibilité, nous avons renoncé à utiliser les formes masculine, féminine et diverse (m/f/d).
Toutes les désignations de personnes s'appliquent indifféremment aux genres.

Exemples cliniques

Exemple 1: des règles abondantes et une carence en fer longtemps non reconnues

Une adolescente présentait déjà dans l'enfance des signes de tendance hémorragique. Après un traumatisme crânien, un hématome est resté visible pendant des semaines; elle avait aussi facilement des bleus. Depuis ses premières règles, elle avait des saignements abondants et irréguliers. Elle manquait régulièrement l'école, était fatiguée, avait des douleurs et dormait mal. Plus tard, elle a arrêté les activités sportives. La limitation de sa tolérance à l'effort a d'abord été interprétée comme associée à l'asthme. Ce n'est qu'après une brève perte de connaissance qu'une anémie sévère par carence en fer a été reconnue. Avant des extractions de dents de sagesse prévues, un premier bilan de coagulation à montré une aPTT prolongée et un facteur VIII diminué, à 23%. Le bilan ultérieur a mis en évidence une modification du gène F8. La mère a également été identifiée plus tard comme conductrice. Avant l'intervention, un test DDAVP à montré une bonne réponse. Un plan clair avec DDAVP et acide tranexamique a ainsi pu être établi.

Point d'apprentissage: des règles abondantes depuis la ménarche, une carence en fer, de la fatigue, des absences scolaires, des hématomes et des saignements prolongés doivent faire penser tôt à un trouble de la coagulation.

Exemple 2: hémophilie dans la famille, mais pas de bilan précoce

Une femme enceinte de 28 ans a contacté le centre d'hémophilie après que l'échographie a montré un enfant de sexe masculin. Son frère présentait une hémophilie A sévère et la modification familiale du gène F8 était connue. La patiente savait qu'elle pouvait être conductrice, mais n'avait pas été investiguée, ni génétiquement ni sur le plan hémostatique avant la grossesse. Pendant la grossesse, ses taux de facteur VIII ont été contrôlés et la variante familiale F8 confirmée. Avec l'obstétrique, le centre d'hémophilie, l'anesthésie et la néonatologie, un plan d'accouchement écrit à été établi. L'accouchement a eu lieu par voie vaginale, à terme et sans extraction instrumentale. Après la naissance, l'enfant a été examiné de manière ciblée. Le taux de facteur VIII du nouveau-né était sévèrement diminué, compatible avec une hémophilie A sévère. Aucune complication hémorragique clinique n'est survenue. La suite de la prise en charge a été planifiée dans le centre d'hémophilie pédiatrique.

Point d'apprentissage: lorsqu'une hémophilie est connue dans la famille, un éventuel statut de conductrice doit être clarifié autant que possible avant ou en tout début de grossesse. Une bonne planification protège la mère et l'enfant.

3

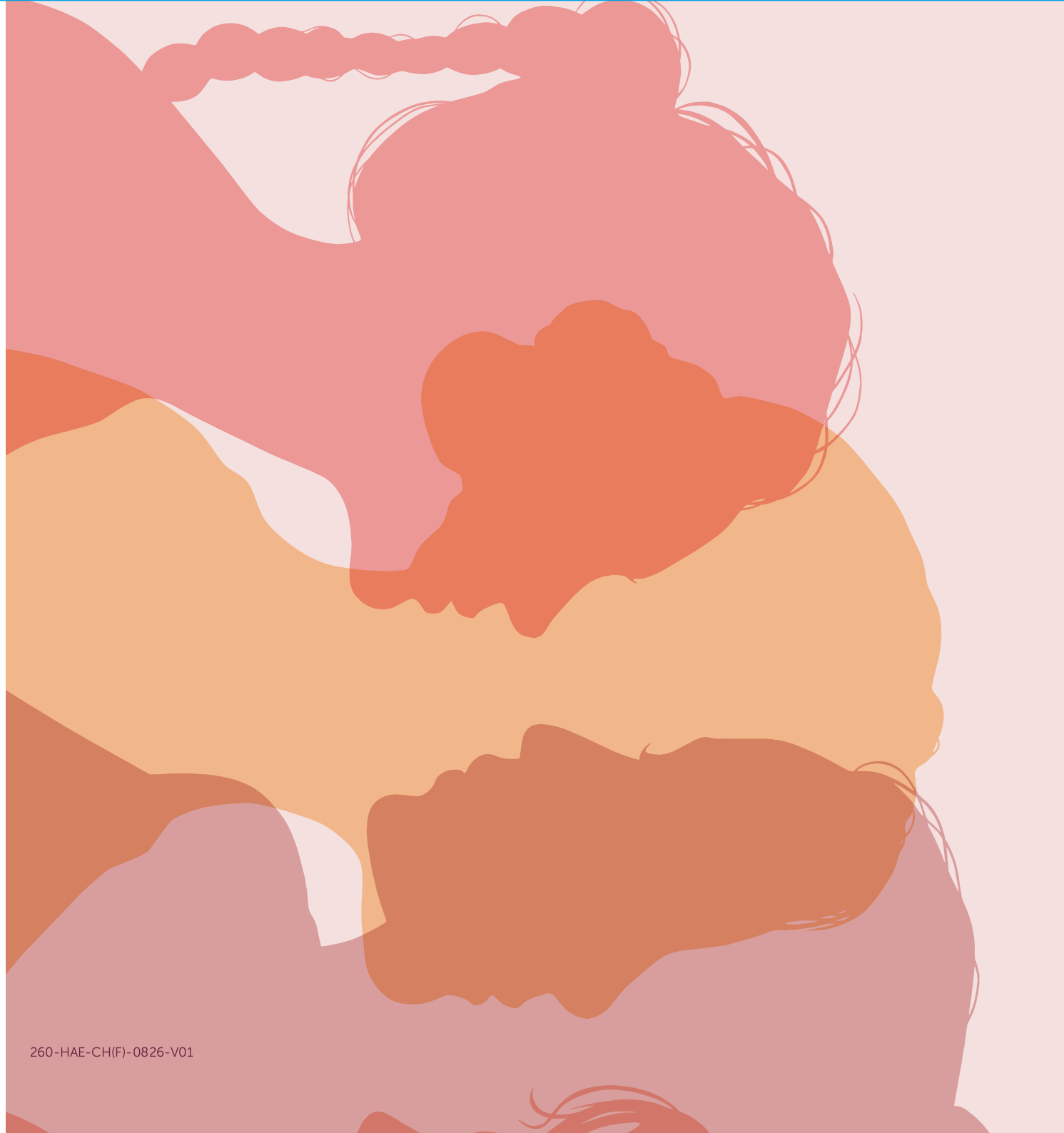
Exemple clinique 3: pas d'hémophilie connue, mais hémorragies sévères à l'accouchement

Une femme adulte n'a été investiguée en hémostase qu'après un accouchement. Aucune hémophilie n'était connue dans la famille. Toutefois, une proche parente avait développé une hémorragie sévère après un accouchement vaginal, avec collapsus circulatoire. Ces antécédents familiaux ont entrainé chez la patiente une forte inquiétude concernant l'accouchement et les complications hémorragiques.

La patiente elle-même n'avait pas remarqué de signes de saignement au quotidien. Des soins dentaires antérieurs et une tonsillectomie s'étaient déroulés sans saignements prolongés significatifs. En raison des antécédents familiaux et de l'inquiétude pour l'enfant, elle a souhaité une césarienne planifiée pendant la grossesse. Deux jours après la césarienne, une chute nette de l'hémoglobine accompagnée de grands hématomes est survenue. La patiente a dû être hospitalisée et a reçu des transfusions sanguines. Dans le bilan de coagulation ultérieur, les valeurs du facteur VIII étaient à plusieurs reprises diminuées (FVIII 43%). Une variante du gène F8 a également été mise en évidence. En combinant la complication hémorragique, les antécédents familiaux, les taux de facteur et le résultat génétique, le tableau a été jugé compatible avec un statut de conductrice symptomatique de l'hémophilie A. Pour de futures interventions et une nouvelle grossesse, une consultation précoce au centre d'hémophilie, un test DDAVP, une carte d'urgence et un bilan des proches ont été recommandés.

Point d'apprentissage: même sans hémophilie connue dans la famille, des hémorragies sévères à l'accouchement peuvent indiquer un trouble de la coagulation non reconnu. Une césarienne n'est pas automatiquement la solution la plus sûre, car elle représente pour la mère une intervention chirurgicale avec risque de saignement. Une planification interdisciplinaire précoce est décisive.

Notes



260-HAE-CH(F)-0826-V01