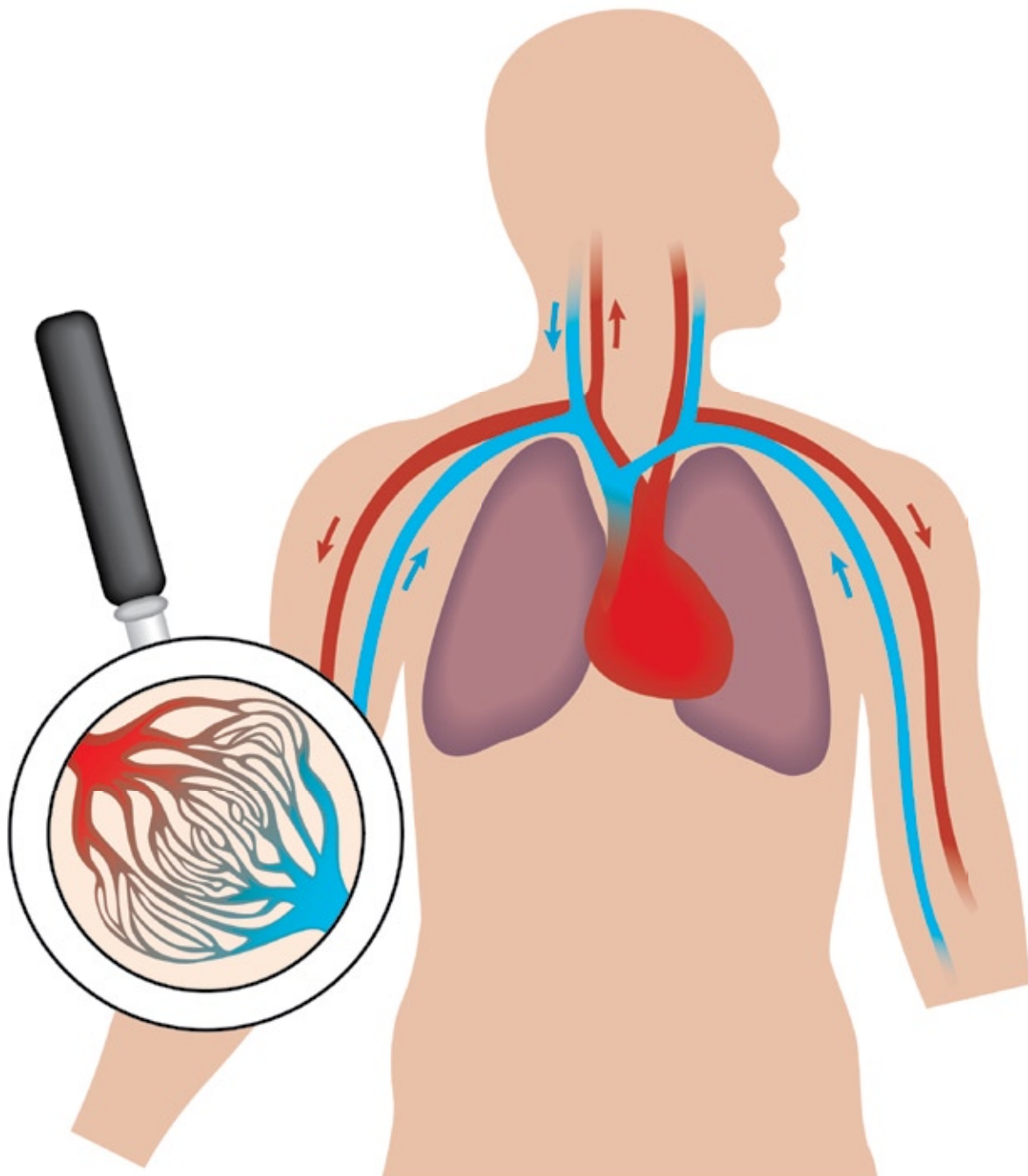




L'hémophilie en images

Guide de l'éducateur



Fédération mondiale de l'hémophilie

Publié par la Fédération mondiale de l'hémophilie
© **Fédération mondiale de l'hémophilie, 2009**

La FMH encourage la redistribution de ses publications à des fins éducatives par des organismes à but non lucratif voués à l'hémophilie. Pour obtenir l'autorisation de réimprimer, diffuser ou traduire le présent *Guide*, veuillez communiquer avec le Service des communications à l'adresse ci-dessous.

Cette publication est disponible en format PDF sur le site Web de la Fédération mondiale de l'hémophilie, à www.wfh.org. On peut aussi demander d'autres exemplaires imprimés au bureau de la FMH :

Fédération mondiale de l'hémophilie

1425, boulevard René-Lévesque Ouest, bureau 1010

Montréal (Québec) H3G 1T7

CANADA

Tél. : 514-875-7944

Télec. : 514-875-8916

Courriel : wfh@wfh.org

Site Web : www.wfh.org

Le *Guide de l'éducateur* qui accompagne *L'hémophilie en images* a été conçu pour offrir de l'information générale sur le traitement et la prise en charge de l'hémophilie. La Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) ne favorise pas de traitement ou de fabricant particulier, et la mention du nom d'un produit ne signifie pas que la FMH en fait la promotion. La FMH ne s'engage dans aucune forme de pratique médicale et ne recommande en aucun cas un traitement précis à qui que ce soit.

Remerciements

Ce *Guide* a été élaboré par des bénévoles de la FMH de partout dans le monde. Pour leur apport au contenu, nous exprimons notre gratitude à Lara Oyesiku, Els Haan, Cathy Turner, Frederica Cassis, David Page et Kathy Mulder. La révision effectuée par le Comité des soins infirmiers et le Groupe de travail sur les inhibiteurs de la FMH mérite également d'être soulignée. Ces professionnels ont donné de leur temps et partagé leurs expertises pour bâtir un livre pratique à l'intention des éducateurs qui utilisent *L'hémophilie en images*.

Dans ce document, le genre masculin est utilisé comme générique, dans le seul but de ne pas alourdir le texte.

Table des matières

INTRODUCTION : Enseigner sur l'hémophilie	1
L'éducation des patients – Principes et approches de base	1
L'hémophilie en images, un outil pédagogique	2
Conseils pratiques pour l'éducation des patients	3
Création et utilisation d'outils d'apprentissage	6
Activités de révision.....	7
PARTIE 1 : Introduction à l'hémophilie	9
Processus de coagulation sanguine	9
Hérédité et diagnostic.....	10
Counseling génétique et reproduction	11
Questionnaire récapitulatif.....	15
PARTIE 2 : Évaluation et prise en charge des saignements	17
Les manifestations habituelles de l'hémophilie	17
Saignements intra-articulaires et intramusculaires	17
Questionnaire récapitulatif.....	21
PARTIE 3 : Traitement des saignements	23
S'occuper des saignements articulaires et musculaires	23
Facteurs de remplacement et modes d'administration	25
Complications liées au traitement de l'hémophilie	29
Production d'inhibiteurs.....	29
Maladies transmissibles par transfusion (MTT).....	33
Questionnaire récapitulatif.....	35
PARTIE 4 : Garder la santé et éviter les saignements	37
Les bonnes habitudes de vie.....	37
Que peut faire un hémophile pour rester en bonne santé ?	37
Questionnaire récapitulatif.....	40
Annexe	41
Questionnaire global sur <i>L'hémophilie en images</i>	41
Réponses aux questionnaires	43
Glossaire	44
Ouvrages et articles de référence	50

Introduction : Enseigner sur l'hémophilie

L'éducation des patients – Principes et approches de base

Ce que les patients savent de leur maladie compte énormément dans leur développement physique, intellectuel et émotionnel. Les professionnels de la santé doivent donc posséder une connaissance approfondie de leur champ d'action (soins infirmiers, physiothérapie, counseling, etc.) pour pouvoir transmettre leur savoir efficacement et donner de l'information utile sur les ressources.

La prise en charge de l'hémophilie est affaire d'échanges. Les éducateurs enseignent aux hémophiles à s'occuper de leurs besoins médicaux et émotionnels en plus de les amener à découvrir et accepter cette maladie chronique; ils doivent toutefois garder à l'esprit que les patients ont beaucoup à leur apprendre aussi.

En racontant leurs expériences, les hémophiles montrent aux éducateurs ce que c'est que de vivre avec ce problème et du coup, leur indiquent comment mieux les aider. De leur côté, les éducateurs décrivent l'hémophilie et ses répercussions sur le quotidien. Les patients ont besoin de conseils et de formation en matière d'auto-injection, de premiers soins et/ou de facteur de remplacement pour traiter les saignements, d'analgésiques pour maîtriser la douleur, d'exercices pour améliorer et maintenir leur mobilité et de réflexions pour accepter leur état et mener une vie productive à la maison, au travail et dans leurs loisirs. Les membres de la famille, les amis et les collègues peuvent s'informer sur l'hémophilie auprès des gens qui en sont atteints et auprès des éducateurs pour pouvoir apporter leur empathie et leur soutien en temps et lieu.

L'éducateur enseigne, discute, écoute et apprend dans une approche collaborative de l'apprentissage qui lui permet de mieux transmettre ses connaissances et son expertise aux patients et aux autres professionnels de la santé.

Pour en savoir plus sur les styles d'apprentissage, les principes en jeu chez les adultes par rapport aux enfants, la théorie et la pratique de l'éducation des patients, etc., vous pouvez commencer par les ouvrages de référence mentionnés à la fin de ce *Guide*.



L'hémophilie en images, un outil pédagogique

Fournir un savoir élémentaire sur l'hémophilie au moyen d'illustrations et de renseignements faciles à saisir – tel est l'objet de *L'hémophilie en images*.

La finalité de ce *Guide de l'éducateur* est double :

- Offrir aux intervenants en santé l'information essentielle pour expliquer l'hémophilie à leurs patients, y compris concernant sa prise en charge et ses complications possibles.
- Présenter aux apprenants (travailleurs de la santé désireux d'une formation de base sur l'hémophilie ou patients) les principaux soins et traitements, et élargir leur compréhension de l'hémophilie.

Des objectifs pour l'éducateur

- Comme toute autre maladie, l'hémophilie n'est qu'un aspect de la santé d'une personne. Abordez chacun globalement, dans ses dimensions médicales, émotionnelles et intellectuelles.
- Apprenez à connaître le patient. Déterminez ce qu'il sait de l'hémophilie. Renseignez-vous sur son expérience de vie avec une maladie chronique.
- Donnez l'information de manière logique, étape par étape. N'écrasez pas les patients sous une avalanche d'information ou des renseignements trop techniques.
- Encouragez les patients ainsi que leurs proches, amis et collègues à éduquer d'autres personnes sur l'hémophilie. Exemple : « Si je me blesse et que je saigne, il faut plus de temps pour que le saignement arrête. C'est parce qu'il manque un élément dans mon sang qu'il coagule moins vite. Parfois, les saignements me créent des problèmes de santé qui font que c'est difficile pour moi de travailler (ou de jouer) ».
- Sensibilisez les hémophiles à l'importance de prendre leur état au sérieux et à connaître l'abc de l'autogestion de leur santé. Il est crucial que la personne atteinte d'hémophilie puisse :
 - détecter rapidement un saignement;
 - savoir quand et comment traiter un saignement, quand se faire une injection et quand se rendre dans un centre de traitement ou à l'urgence pour être soigné;
 - appliquer les premiers soins – repos, glace, compression, élévation;
 - établir un sain équilibre entre repos et exercice.
- Convincez les parents de la nécessité de laisser les enfants faire l'expérience de leur corps comme source de plaisir et pas seulement de douleur, et donc de les inciter à participer à des activités ou des sports appropriés tout en misant sur l'exercice et la physiothérapie pour les renforcer.
- Rassurez les proches quant à la disponibilité du soutien d'autres membres de la famille, de médecins, d'infirmières, du personnel de centres de traitement de l'hémophilie, de travailleurs sociaux, de physiothérapeutes, de groupes d'entraide, d'associations régionales et nationales ainsi que de la Fédération mondiale de l'hémophilie.
- Expliquez la nature multidisciplinaire de la prise en charge de l'hémophilie. Il est capital d'avoir de l'empathie et la capacité de défendre les intérêts des patients et de leurs familles avec d'autres professionnels de la santé.

Des objectifs pour la personne atteinte d'hémophilie

- Avec le temps, vous discernerez mieux comment l'hémophilie vous affecte. Vous saurez ce qui cause un saignement, comment le prévenir ou le traiter et quelles activités éviter.
- Vous avez une histoire et une expérience bien personnelles à partager. Votre famille et l'équipe soignante sont là pour vous aider, travailler avec vous, vous enseigner des choses et vous accompagner à mesure que vous apprenez à vivre avec l'hémophilie.

- En tant que patient, vous avez des droits et des responsabilités, notamment :
 - le droit de demander les meilleurs soins possible;
 - la responsabilité de vous engager dans le processus d'apprentissage, de vous renseigner plus avant sur votre type d'hémophilie et de dire ce que vous vivez pour que vos proches et l'équipe multidisciplinaire puissent vous soutenir.

Conseils pratiques pour l'éducation des patients

Que vous éduquiez des patients dans un centre de traitement ou que vous montriez à des proches ou des soignants comment s'occuper d'une personne hémophile, les « trucs » suivants vous seront très utiles.

Une bonne préparation

- Fixez un objectif général et des sous-objectifs précis pour chaque séance, aussi courte soit-elle. Cela aidera tout le monde à demeurer concentré, en plus d'accroître la capacité des apprenants à retenir l'information transmise.

Exemple : Au terme de la séance, les apprenants pourront...

- décrire la circulation du sang dans l'organisme;
- montrer, à l'aide de dominos, comment le saignement débute et cesse;
- montrer, à l'aide de dominos, pourquoi les hémophiles saignent parfois plus longtemps que d'autres.
- Bâissez une formation axée sur « l'étudiant » et non sur le « prof ». Évitez les monologues. Veillez à ce que les apprenants participent à fond en posant des questions qui les feront exprimer ce qu'ils savent déjà sur le sujet, en organisant des activités facilitant l'intégration des nouvelles notions et en effectuant une révision finale.
- Montez une trousse qui réunira tous vos plans de cours et accessoires d'apprentissage.

Les apprenants se souviendront de...

10 % de ce qu'ils lisent	50 % de ce qu'ils voient et entendent
26 % de ce qu'ils entendent	70 % de ce qu'ils disent
30 % de ce qu'ils voient	90 % de ce qu'ils disent en faisant quelque chose

Des ingrédients d'efficacité

- Remettez de la documentation.
- Utilisez un vocabulaire simple.
- Parlez lentement.
- Lisez les instructions à voix haute.
- Écrivez les directives.
- Assurez-vous de ne pas submerger les apprenants sous une masse d'information, et vérifiez leur compréhension.
- Donnez des exemples pour expliquer les mots ou notions difficiles.
- Utilisez toujours les mêmes termes médicaux plutôt que d'alterner entre des expressions équivalentes, par exemple *hypertension* et *haute pression artérielle*.
- Demandez aux patients comment ils suivront les directives à la maison.
- Demandez aux patients s'ils aimeraient qu'un proche assiste aux séances.

- Demandez aux patients de répéter ce qu'ils ont appris (reformulation).
- Soulignez les points clés dans la documentation remise aux patients.
- Demandez au personnel soignant de revoir les instructions avec les patients.
- Faites des dessins ou montrez des illustrations.
- Utilisez des modèles anatomiques pour appuyer les explications.
- Effectuez un suivi de la compréhension et de la conformité aux directives.

Poser des questions ouvertes

Pour bien cerner les besoins, les capacités, les croyances rattachées à la santé et le degré de compréhension d'un patient, posez-lui des questions stratégiques auxquelles il ne peut pas répondre par « Oui » ou par « Non » (*Avez-vous compris ?* serait à éviter). Adoptez plutôt des questions ouvertes comme celles ci-dessous, qui permettent de révéler l'assimilation des connaissances, et laissez à l'apprenant assez de temps pour réfléchir et s'exprimer.

Exemples

- Quelle(s) question(s) aimeriez-vous poser ?
- Quelle image ou quel mot vous vient à l'esprit quand vous pensez à _____ (l'hémophilie, l'exercice, etc.) ?
- Que vous apprend cette page à propos de _____ (tel sujet) ?
- Cette illustration vous indique de faire quoi au juste ?
- Quels problèmes pourriez-vous avoir en commençant un programme d'exercices ?
- Quelle sera le plus gros obstacle pour votre famille concernant _____ ?
- Que feriez-vous si _____ ?
- Quels changements voudriez-vous effectuer en premier ? (Donnez à l'apprenant une liste des mesures recommandées parmi lesquelles il peut choisir.)
- Que craignez-vous qu'il arrive si vous _____ (prenez ce médicament, allez en physiothérapie, etc.) ?
- D'après vous, quelle est la cause de _____ (l'hémophilie, la douleur, etc.) ?
- Pourquoi cela _____ (croyance liée à la santé, exercice, alimentation) est-il important pour vous ?
- Sur une base quotidienne, quelle dose de ce médicament devez-vous prendre (ou) combien de temps devez-vous faire cet exercice ?
- Sur une échelle de 1 à 10, jusqu'à quel point êtes-vous certain de pouvoir faire cela (une activité précise, comme une auto-injection ou un exercice de physiothérapie) ? Si le patient répond 7 ou moins, demandez-lui de revoir le sujet pour vous assurer qu'il réussisse.

Indications générales pour les éducateurs

- Une fois que le patient a reçu son diagnostic, aidez-le (lui et sa famille) à digérer la nouvelle. Encouragez-les à exprimer franchement leurs sentiments. Dites-leur qu'il y a dans les centres de traitement de l'hémophilie des psychologues et des travailleurs sociaux prêts à les soutenir tout au long de leur adaptation. La plupart des centres offrent au minimum l'accès à une aide psychosociale d'urgence par l'entremise des hôpitaux ou d'organismes communautaires.
- Soulignez que malgré les similarités dans les expériences des gens atteints de maladies telles que l'hémophilie, chacun vit ses propres émotions. Donnez au patient tout « l'espace » nécessaire pour qu'il raconte son histoire. Traitez chaque membre de la famille comme quelqu'un de différent des autres et résistez à la tentation d'imposer des idées préconçues sur « ce qu'il devrait ressentir ».

- Aidez le patient et sa famille à en apprendre le plus possible sur la maladie. Discutez-en en termes simples. Oui, il faudra y consacrer du temps, mais au bout du compte, cela facilitera l'acceptation de l'hémophilie et la conscience du moment opportun pour demander un traitement médical ou psychologique.
- Aidez les parents à trouver l'équilibre entre pousser leur enfant hémophile à mener une vie active et s'assurer qu'il ne court pas de risques inutilement. Amenez-les à prendre conscience des situations où ils sont peut-être surprotecteurs.
- Incitez les parents à stimuler les réflexes et la coordination de leur tout-petit au moyen d'activités pour l'équilibre, la coordination œil-main, etc., afin de l'encourager à bouger et à jouer. L'enfant hémophile y gagnera en assurance et en perception de son corps tôt dans la vie — le tout sous supervision parentale.
- Prévenez l'enfant hémophile qu'il aura à surmonter des situations comme la peur des aiguilles, la douleur et la colère plus tôt que d'autres enfants. Aidez les parents à faire face à leurs propres émotions à l'égard de la maladie ainsi qu'à bâtir des stratégies pour créer un climat de calme, tant pour eux que pour l'enfant.
- Encouragez une approche proactive relativement aux soins dentaires ou chirurgicaux. Les parents doivent expliquer posément à l'enfant toute intervention nécessaire, dans des mots faciles à comprendre, et faire preuve d'ouverture et de franchise à propos de la douleur, des complications, etc.
- Rappelez aux parents qu'un enfant hémophile a dans l'ensemble les mêmes besoins et la même évolution cognitive qu'un autre enfant. Aidez-les à garder à l'esprit que certains comportements (ex. : accès de colère) sont tout à fait normaux au cours du développement et n'ont rien à voir avec l'hémophilie.
- Amenez les proches à reconnaître l'épuisement (*burnout*), lorsque le stress devient écrasant, et à déterminer quand et comment chercher de l'aide. Invitez-les à se joindre à une association ou un groupe de soutien de l'hémophilie pour avoir accès à l'information pertinente, partager leurs connaissances, tisser des liens et soulager leur stress.
- Mentionnez bien que la compréhension de l'hémophilie passe par un apprentissage graduel. Rappelez aux proches qu'ils peuvent recevoir beaucoup de soutien du personnel psychosocial et des organismes voués à l'hémophilie.
- Fournissez-leur les coordonnées claires et concises des personnes-ressources pour qu'ils se sentent solidement appuyés dès les premières rencontres.
- Essayez d'améliorer les comportements du patient et de la famille en matière de santé en intégrant à votre enseignement — sans chercher à les modifier — leurs croyances et valeurs culturelles, à moins qu'elles soient nuisibles.

Création et utilisation d'outils d'apprentissage

Le matériel didactique — acétates, vidéos, bandes sonores, livrets, etc. — aide l'apprenant à atteindre un objectif pédagogique. Mais il n'est pas nécessaire d'acheter une foule de produits « professionnels » onéreux. Vous pouvez adapter pratiquement sans frais les magazines, livres, jouets et autres objets à portée de la main chez vous ou dans les centres de traitement.

Les outils visuels, surtout ceux qui présentent des séquences et des relations de cause à effet, s'avèrent très utiles dans l'éducation du patient. Par exemple, les illustrations des pages 18-19 dans *L'hémophilie en images* peuvent servir à un scénario ou comme décor d'arrière-plan pour ancrer une notion. On peut aussi masquer les numéros indicatifs et demander au patient de mettre les images en ordre et de raconter lui-même l'histoire.

Considérations globales

- Utilisez le matériel pour améliorer la communication avec le patient, pas la remplacer.
- Demandez-vous si le matériel convient au patient et à la situation et s'il favorisera le progrès vers un objectif d'apprentissage pertinent.
- Avec des ados et des adultes, expliquez pourquoi vous utilisez le matériel en question. Contient-il un supplément d'information approprié pour le patient ? Serait-il utile pour revoir les points clés d'une discussion ?
- Donnez des indications verbales en accompagnement du matériel plutôt que de laisser les apprenants l'explorer seuls à la maison.
- Indiquez les sections particulièrement importantes et donnez des trucs pour faciliter la réalisation de ce qui est illustré.
- Montrez au patient comment réviser l'information chez lui.

Pour les petits et les enfants

- Fabriquez des cartes-éclair en collant sur du carton ou du bois des images et dessins dénichés dans des livres ou des magazines, ou des illustrations simples que vous ferez vous-même.
- Photocopiez les illustrations et les légendes de *L'hémophilie en images*. Personnalisez les légendes en y insérant par exemple le nom de l'enfant. Découpez les légendes pour qu'un enfant capable de lire les associe aux illustrations.
- Faites des photocopies en noir et blanc de pages pertinentes de *L'hémophilie en images* et invitez l'enfant à colorier les parties de l'illustration que vous êtes en train de décrire. Demandez-lui ensuite de dire ce qu'il a retenu à propos des parties coloriées.
- Servez-vous des illustrations ou créez des cartes-éclair sur différents aspects de l'hémophilie pour attirer l'enfant. Faites-lui inventer l'histoire à mesure que vous présentez les images. Personnalisez-les pour que l'enfant y reconnaisse son quotidien.
- Trouvez des images dans des livres que vous avez déjà la maison (ou à une bibliothèque locale) et adaptez les personnages pour reconstruire une histoire qui corresponde à la situation d'hémophilie de l'enfant.
- Prenez des images simples qui transmettent une idée complexe. Par exemple, dessinez de l'eau et un bouchon pour montrer qu'en l'absence de plaquettes, il ne se forme pas de caillot-bouchon. Ou un récipient d'eau (le sang) avec des petits poissons qui symbolisent différentes cellules avant et après une injection. Donnez au facteur manquant un nom dont le petit se souviendra. Servez-vous de tout ce qui constituera un bon repère pour le petit et qui facilitera votre explication et sa compréhension.
- N'oubliez pas les cartes-éclair sur les premiers soins. L'enfant finira par assimiler les étapes à suivre et si un saignement se produit alors qu'il est seul, il saura quoi faire et dans quel ordre.
- Utilisez des poupées, marionnettes, dessins, cartes-éclair, etc., pour « répéter » les visites à l'hôpital, les injections et autres situations potentiellement angoissantes de façon que l'enfant sache

un peu à quoi s'attendre. Démystifiez les choses en les désignant par des mots qu'il comprend. Répondez franchement à ses questions.

- Décrivez ce qu'il verra, entendra, sentira et éprouvera lors d'un nouvel acte médical et, dans le cas d'un tout-petit, faites-lui pointer ses yeux, ses oreilles, son nez et ses mains pendant que vous parlez du sens correspondant.
- Variez le matériel pédagogique et utilisez un langage approprié à l'âge de l'apprenant. Travaillez avec plusieurs outils d'apprentissage (images, dessins et jeux pour adultes et enfants) et soyez créatif ! Faites répéter à l'apprenant ce qu'il a entendu pour vous assurer qu'il a bien compris.
- Pour la révision, inversez les rôles (l'enfant devient instructeur et vous êtes l'apprenant). Fournissez-lui un accessoire pour qu'il se sente davantage comme un prof, par exemple un bloc-notes.

Pour les adolescents

- Servez-vous du matériel visuel dans *L'hémophilie en images* pour nourrir les échanges. Les illustrations constituent de précieux outils dans l'éducation des patients.
- À partir des illustrations, décrivez des situations problématiques et demandez à l'ado de choisir la meilleure solution, puis d'expliquer les raisons de son choix. Discutez d'autres bonnes solutions.
- Évaluez ce qu'il a compris et retenu de la matière présentée au moyen du test de révision figurant à la fin de chaque section de ce Guide, après avoir lu la section correspondante de *L'hémophilie en images* avec lui.
- Rappelez-vous que l'adolescence comporte sa dose de rébellion et de désir de repousser les limites. À aborder sans détour, avec honnêteté !

Activités de révision

Pour aider les apprenants de tous âges à ancrer ce qu'ils ont découvert dans chacune des sections de *L'hémophilie en images* ou par un autre matériel didactique, faites-les répondre oralement ou par écrit à des questionnaires comme ceux regroupés à l'Annexe (page 41). Si vous avez le temps, rendez le test interactif (voir les exemples qui suivent) ou adaptez un jeu qu'ils connaissent déjà.

Le test récapitulatif en quatre parties figurant dans ce *Guide* vise à évaluer la rétention du savoir. Vous pouvez poser les questions correspondant à chaque page, à mesure que vous avancez dans *L'hémophilie en images*, ou vérifier l'apprentissage à la fin d'une section entière.

Les pochettes-questions

Épinglez 11 pochettes sur un panneau. Écrivez RÉPONSES sur l'une, et numérotez les autres de 1 à 10. (Vous pouvez vous servir d'enveloppes et d'une grande pièce de carton.) Pour chaque partie de *L'hémophilie en images*, préparez jusqu'à 10 questions et leurs réponses sur des cartes séparées, pour un total de 20 cartes. Mélangez les questions et répartissez-les dans les pochettes. Donnez les cartes-réponses à l'apprenant. Il doit mettre la réponse appropriée dans chaque pochette. Montrez-lui comment faire. Ne l'aidez pas, sauf s'il hésite beaucoup. Quand il a terminé, vérifiez les pochettes. En cas d'erreur, remettez-lui la carte-réponse pour qu'il trouve la question correspondante (vous continuez de vérifier les autres pochettes). Reprenez l'activité pour renforcer l'assimilation, mais en indiquant à l'apprenant d'aller plus vite, ou faites-la faire sous forme de concours entre deux équipes.

- **Les apprenants ne lisent pas :** Photocopiez les illustrations de *L'hémophilie en images* et mettez-en une dans chaque pochette. Tour à tour, les apprenants choisissent une image, et vous leur posez une question qui convient. Ils peuvent aussi se poser des questions entre eux.

- **Activité en salle d'attente :** Vous pouvez placer les pochettes dans la salle d'attente pour que les patients et leurs proches relèvent le défi. Insérez dans la pochette RÉPONSES une feuille pliée contenant les bonnes réponses.

Le tictacto

Sur un tableau-papier ou une feuille, dessinez une grille et formez deux équipes (dans une séance individuelle, ce sera vous et l'apprenant). Déterminez qui sera représenté par les « X » et par les « O ». Dites que le but est de placer trois fois le symbole de l'équipe sur une ligne verticale, horizontale ou diagonale (voir ci-contre).

O	X	O
X	O	X
O		X

Posez une question à l'équipe 1 et accordez-lui 30 secondes pour répondre. Si la réponse est bonne, un membre de l'équipe place un X dans la case de son choix. Si elle est erronée, l'équipe 2 peut fournir une autre réponse et, si elle est correcte, placer un O dans une case de son choix. Advenant que les deux équipes se trompent, donnez-leur des indices mais ne tracez pas de symbole sur la grille. Passez à une autre question.

- **Une idée :** Vous pouvez préparer des questions de type « Vrai ou faux » ou à choix multiples (par exemple, vous énoncez trois réponses possibles, et vous demandez à l'apprenant ou à l'équipe de trouver la bonne).


La course aux messages

Écrivez le nom d'un sujet sur trois contenants distincts (boîtes ou sacs de papier). Pour chaque sujet, préparez environ cinq cartes portant une image ou un mot clé. Mélangez les cartes et donnez-les aux apprenants. Dites-leur de les mettre dans le contenant approprié aussi vite que possible. Cela peut prendre la forme d'une course entre deux équipes où les joueurs prennent une carte à la fois et courent (ou marchent rapidement) la déposer dans un contenant à l'autre bout de la pièce. À la fin, demandez à chaque équipe de choisir un contenant et, à partir des cartes, de présenter ou d'expliquer son contenu à l'autre équipe.

Exemples de sujets :


- Choses nécessaires pour l'auto-injection
- Premiers soins en cas de saignement
- Choses à faire pour rester en santé
- Information de base sur l'hémophilie

Utiliser le Guide de l'éducateur en lien avec *L'hémophilie en images*

Dans le présent *Guide*, élaboré en tant que ressource d'appoint pour les éducateurs qui utilisent la publication de la FMH intitulée *L'hémophilie en images* (HEI), le symbole  indique un renvoi aux illustrations de l'HEI.

Exemple :

Quels sont certains des signes communs de l'hémophilie ? ( page 8)

 = voir dans *L'hémophilie en images*

Ce *Guide de l'éducateur* est émaillé de mots en **caractères gras** dont la définition se trouve dans un glossaire qui commence à la page 44.

Partie 1 : Introduction à l'hémophilie

Les familles touchées par l'hémophilie doivent comprendre l'aspect héréditaire de la maladie, connaître ses effets et être informées des options de traitement offertes dans leur pays. Les travailleurs de la santé doivent pour leur part être conscients de ce que vivent ces familles pour pouvoir leur apporter des soins appropriés.

Processus de coagulation sanguine

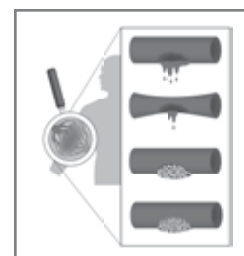
Comme l'hémophilie est un trouble de saignement, il est important de savoir comment fonctionne le système circulatoire.

Comment le sang circule-t-il dans le corps ? (🩸 page 1)

Le cœur est une pompe qui pousse le sang dans tout le corps. Le sang circule dans le corps par des « vaisseaux » appelés **artères**, **veines** et **capillaires**. Certains sont gros (artères et veines) tandis que d'autres sont étroits (capillaires).

Comment les saignements commencent-ils et s'arrêtent-ils ? (🩸 page 2)

Un saignement commence quand un capillaire est déchiré et que le sang s'en échappe. Le capillaire se resserre pour ralentir l'écoulement du sang. Alors les cellules du sang appelées **plaquettes** forment un bouchon pour fermer le trou. Ensuite, plusieurs **facteurs de coagulation** contenus dans le **plasma** fabriquent ensemble un **caillot** pour recouvrir le bouchon, ce qui le renforce et stoppe le saignement.



Pourquoi une personne atteinte d'hémophilie saigne-t-elle parfois plus longtemps que les autres ? (🩸 page 3)

Chez l'hémophile, un facteur de coagulation est absent ou insuffisant. Le sang a donc de la difficulté à former un caillot. C'est pourquoi le saignement dure plus longtemps que la normale, mais il n'est pas plus abondant. Comme il y a beaucoup de facteurs de coagulation dans le plasma, on les désigne par un chiffre romain (ex. : VII, VIII, IX, etc.).

L'hémophilie est-elle pareille chez toutes les personnes qui en sont atteintes ? (🩸 page 4)

Il y a deux types d'hémophilie. Les personnes qui présentent un faible taux du facteur VIII (huit) souffrent d'**hémophilie A** et celles qui ont un faible taux du facteur IX souffrent d'**hémophilie B**.

Dans les deux cas, l'hémophilie peut être légère, moyenne ou aiguë, selon la quantité de facteur de coagulation qui manque dans le sang.

HÉMOPHILIE LÉGÈRE
5 % - 30 %
de l'activité normale
du facteur de coagulation

- Saignement parfois prolongé lors d'une chirurgie ou d'une blessure grave
- Aucun problème de saignement = possible
- Saignements peu fréquents
- Aucun saignement à moins d'une blessure

HÉMOPHILIE MOYENNE
1 % - 5 %
de l'activité normale
du facteur de coagulation

- Saignement parfois prolongé lors d'une chirurgie, d'une blessure grave ou de soins dentaires
- Saignement possible environ une fois par mois
- Saignement sans cause apparente = rare

HÉMOPHILIE AIGUË
Moins de 1 %
de l'activité normale
du facteur de coagulation

- Saignements fréquents dans les muscles ou les articulations
- Saignement possible une ou deux fois par semaine
- Saignements sans cause apparente

Comment diagnostique-t-on l'hémophilie ?

Au moyen d'un **test de dépistage** (une analyse sanguine) qui consiste à déterminer le taux du facteur de coagulation VIII ou IX dans le sang. On appelle hémophilie A le déficit de facteur VIII, et hémophilie B celui du facteur IX. Leur prévalence dans la population générale est de 1/10 000 et 1/50 000 respectivement.

Le test permet de savoir si une personne « porte » la maladie. Si le taux du facteur étudié est inférieur à la normale, il s'agit probablement d'un porteur — mais les porteurs peuvent aussi présenter des taux normaux. L'analyse de l'ADN est le seul moyen fiable d'identifier un porteur.

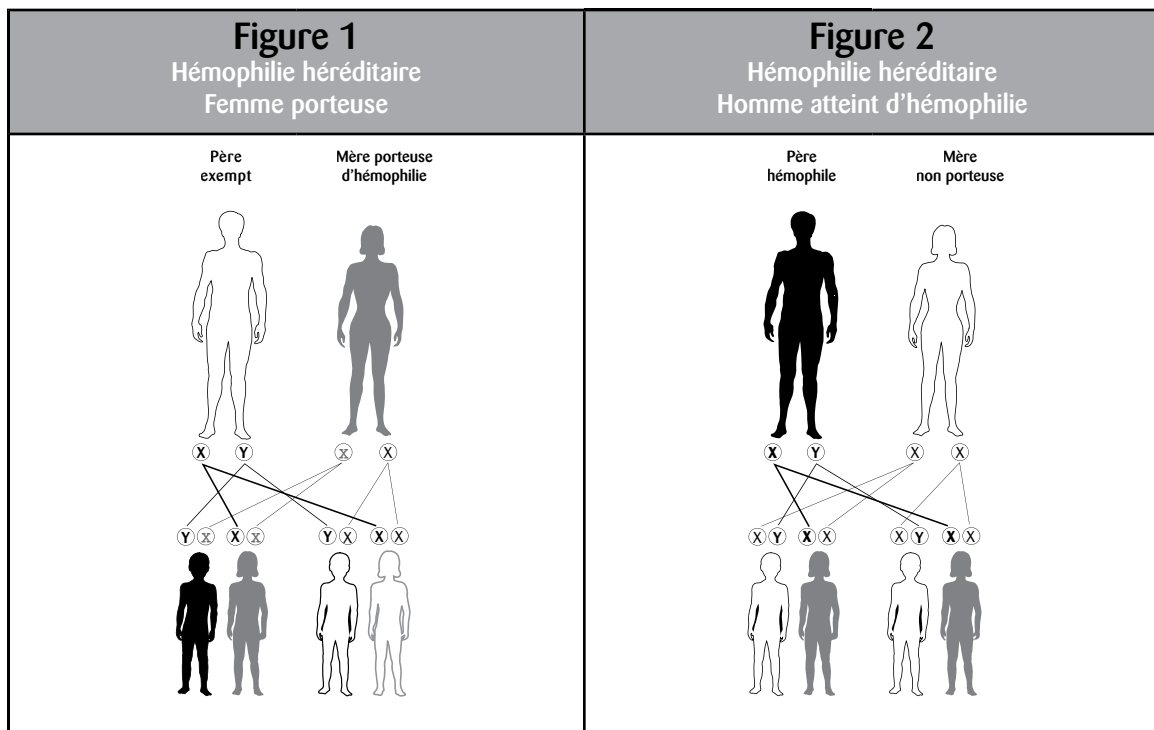
Il faut donc écarter la possibilité d'autres troubles de la coagulation tels que l'insuffisance du facteur X ou XI ou la maladie de von Willebrand, et relever les antécédents médicaux personnels et familiaux.

Hérédité et diagnostic

La personne qui naît hémophile le restera toute sa vie. Pour pouvoir prendre des décisions éclairées en matière d'enfants, il est essentiel qu'elle comprenne la structure héréditaire de son trouble de coagulation ainsi que les options à l'égard de la procréation : diagnostic prénatal, avortement sélectif et nouvelles techniques de reproduction.

Comment l'hémophilie se transmet-elle ? (🩸 page 6)

Ce trouble de coagulation **récessif** lié au sexe est habituellement transmis par les **gènes** d'un parent, plus précisément le **chromosome X**. Les femmes naissent avec deux chromosomes X, tandis que les hommes ont un chromosome X et un Y. La femme dont l'un des chromosomes X est défectueux est considérée comme une **porteuse** de l'hémophilie, même si elle n'en présente aucun symptôme (parce que le chromosome X normal compense l'anomalie du gène). Elle peut transmettre ce gène de l'hémophilie à ses enfants; la probabilité est alors que 50 % de ses fils seront hémophiles et que 50 % de ses filles seront des porteuses comme elle. Si le père souffre d'hémophilie et que la mère n'est pas une porteuse, le trouble de coagulation ne sera pas transmis aux garçons, mais toutes les filles porteront automatiquement le gène de l'hémophilie (porteuses obligatoires).



Counseling génétique et reproduction

Il est important que les professionnels de la santé connaissent la réalité des couples aux prises avec l'hémophilie pour leur offrir une **consultation génétique** appropriée, et tout aussi important que ces couples connaissent le mode de transmission de la maladie, ses effets et les traitements à leur disposition.

En quoi consiste le counseling génétique ?

C'est une intervention visant à aider un couple à soupeser le risque de transmettre une maladie ou une anomalie génétique à ses enfants, et à lui présenter les possibilités en la matière. Un conseiller génétique :

- analysera leurs antécédents familiaux et leurs dossiers médicaux;
- déterminera si un test génétique est pertinent;
- évaluera les résultats du test;
- expliquera les implications aux parents prospectifs pour qu'ils en viennent à décider de ce qu'ils feront en toute connaissance de cause.

Dans le cadre d'une consultation génétique, les couples doivent réfléchir à leurs perceptions et sentiments à l'égard de l'hémophilie, lesquels influenceront considérablement sur leur choix d'avoir ou non des enfants. Certains opteront pour la grossesse naturelle, surtout s'ils savent pouvoir compter sur des traitements de pointe dans leur pays advenant que leur enfant naisse hémophile.

Quelques avenues possibles pour un couple touché par l'hémophilie

Le counseling génétique comprend aussi l'examen des options qui s'offrent aux couples toujours désireux d'avoir des enfants :

- Conception naturelle – possibilité d'avoir un garçon hémophile ou une fille porteuse
- Conception naturelle avec diagnostic prénatal
- Procréation assistée reposant sur une donneuse d'ovules
- Procréation assistée reposant sur un **diagnostic génétique préimplantatoire** (DGP)
- Lavage du sperme avant insémination (pour les couples VIH-sérodiscordants)
- Adoption ou famille d'accueil

Conception naturelle – possibilité de garçon hémophile ou de fille porteuse

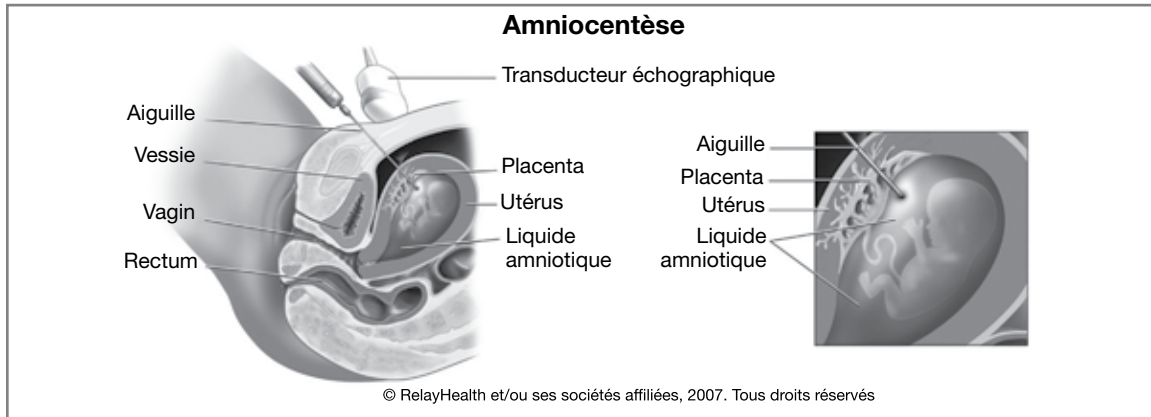
Certains couples touchés par l'hémophilie choisissent la conception naturelle tout en sachant qu'ils pourraient avoir un fils hémophile ou une fille porteuse de la maladie. Dans les pays où l'on peut obtenir des soins avancés utilisant des **concentrés de facteur** de coagulation sûrs, l'hémophilie peut être perçue comme une maladie « gérable ». C'est pourquoi certains couples acceptent le risque que leur enfant naisse hémophile et renoncent au test prénatal.

Conception naturelle avec diagnostic prénatal

Un couple touché par l'hémophilie peut demander un test prénatal qui déterminera si le fœtus est atteint d'hémophilie. Dans certains centres, on ne l'offre que lorsque le couple a prévu de mettre fin à la grossesse en cas de résultat positif. Avant de prendre une décision finale quant au test, le couple sera orienté vers une unité de soins du fœtus où il recevra de l'information poussée et du counseling. Les futurs parents doivent être parfaitement conscients qu'ils peuvent concevoir un garçon hémophile ou une fille porteuse de la maladie. La décision de terminer une grossesse est extrêmement difficile. Pour bien des gens, des motifs d'ordre religieux, moral ou culturel rendent l'avortement inacceptable. Les tests et examens de diagnostic prénatal sont décrits ci-dessous.

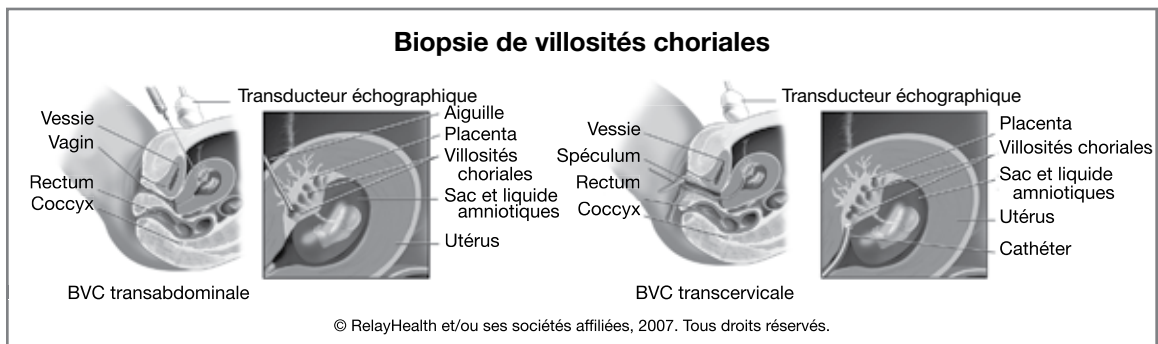
Amniocentèse : Ponction d'un peu de **liquide amniotique**, habituellement entre la 15^e et la 18^e semaine de grossesse, par l'insertion **transabdominale** ou **transvaginale** (selon la position du fœtus) d'une aiguille fine dans l'utérus. Quelle que soit la voie utilisée, l'intervention est guidée par échographie.

Le liquide amniotique contient des cellules qui se sont détachées du fœtus et dont l'analyse permet de déterminer le sexe du fœtus et de détecter des anomalies génétiques, entre autres l'hémophilie. Le risque de fausse couche associé à l'amniocentèse est de 1 % supérieur au risque de fond basé sur l'âge gestationnel (c.-à-d. sur le nombre de semaines de grossesse).



Biopsie de villosités chorales (BVC) : Sous anesthésie locale et à l'aide d'images échographiques, on insère une aiguille par voie abdominale ou vaginale pour prélever un échantillon du placenta. Le fœtus et le placenta ayant pour origine la même cellule, les cellules placentaires et celles du fœtus possèdent des chromosomes identiques.

Pratiquée à partir de 10 à 12 semaines de **gestation**, la BVC comporte un risque de fausse couche plus élevé que l'amniocentèse puisque le risque de fond décroît à mesure que la grossesse avance. Le taux de fausses couches associé à la BVC est de 1 % supérieur au risque de fond basé sur l'âge gestationnel. La BVC est la méthode de choix pour recueillir des cellules fœtales aux fins du diagnostic de l'hémophilie.



Sexage du fœtus. Deux méthodes permettent de le faire : l'analyse du plasma maternel et l'échographie.

- **Analyse du plasma maternel :** On procède à un prélèvement sanguin sur la mère entre la 7^e et la 11^e semaine de gestation (période optimale : la 8^e semaine). Le sexe du fœtus peut être déterminé d'après les cellules fœtales en circulation dans le sang de la mère.

Ce test n'est présentement effectué que dans des unités spécialisées. Il a l'avantage que le sexe du fœtus est connu dès le premier trimestre de la grossesse. Il permet de déterminer le sexe du fœtus à 10 semaines de gestation ainsi que de détecter de possibles anomalies du chromosome X telles que l'hémophilie, et donc d'éviter à la mère une BVC, qui est une intervention effractive.

- **Échographie :** À partir de la 11^e semaine de gestation, on peut identifier le sexe du fœtus par un examen échographique.

Cette méthode n'est pas offerte pour le sexage fœtal avant le deuxième trimestre de la grossesse, et il est alors trop tard pour procéder à une BVC qui aurait pu être indiquée. L'analyse du plasma maternel, bien qu'imparfaite, affiche un bon taux d'exactitude et elle est recommandée (si disponible) pour confirmer le sexe déterminé par l'échographie.

Procréation assistée

Il existe différentes techniques d'aide à la conception. Les couples candidats se soumettent d'abord à des tests de fertilité, un examen médical et une évaluation chirurgicale. La femme subira aussi une échographie vaginale (pour établir sa **morphologie pelvienne**) ainsi qu'un **hystérosalpingogramme**, et l'homme, une analyse du sperme pour mesurer le nombre, le volume et la **mobilité** des spermatozoïdes.

- **Fécondation in vitro avec donneuse d'ovules :** On envisage cette option quand la femme est une porteuse et que le couple ne veut pas avoir un enfant hémophile ni un diagnostic prénatal qui mènerait éventuellement à un avortement. Après que la donneuse se soit prêtée à un examen médical, un dépistage sanguin et du counseling, on prélève ses ovules et on les féconde avec le sperme du futur père fourni le même jour. On implante normalement deux des **embryons** ainsi produits (nombre variable selon le pays), et la future mère prend des médicaments hormonaux pour créer un milieu favorable aux embryons. Les ovules de donneuses sont plus facilement disponibles dans certains pays.
- **Diagnostic génétique préimplantatoire (DGP) :** On produit des embryons par une méthode conventionnelle de fécondation in vitro, puis on repère les embryons femelles au moyen du DGP et on les implante dans l'utérus. Cette méthode encore expérimentale n'est offerte que dans de rares pays.
- **DGP avec diagnostic spécifique de l'hémophilie :** Si l'on connaît la mutation génétique précise que présente le parent, il est parfois possible de dépister l'hémophilie chez l'embryon par une technique spécialisée de **réaction en chaîne de la polymérase (RCP)**. La RCP offre la possibilité d'implanter des embryons mâles ou femelles sains.

Les retombées psychologiques des traitements de reproduction

Si le counseling fait partie intégrante du traitement, c'est parce que les couples qui s'engagent dans une démarche de reproduction sont confrontés à de sérieux dilemmes éthiques. Plusieurs ont des attentes irréalistes et par conséquent, il importe de leur faire saisir qu'ils s'embarquent dans un processus très stressant et non garanti.

La plupart des couples qui ont un enfant grâce à un traitement de reproduction ont dû pour cela faire plus d'une tentative. L'impact psychologique de ce genre de traitement est bien documenté : l'angoisse et le stress liés à l'infertilité sont plus marqués s'il s'agit de fécondation in vitro, et le risque de transmettre une maladie génétique est cause de stress, de dépression et d'anxiété. Certains trouvent le processus tellement pénible qu'ils décident de ne pas revivre l'expérience une deuxième fois.

L'hémophilie peut affecter profondément la personne qui en est atteinte de même que les proches dans la famille. Les choses se compliquent davantage dans le cas de couples VIH-sérodiscordants qui désirent avoir un enfant, où l'homme est hémophile et a contracté le VIH tandis que la femme est **séronégative** (pas infectée par le VIH).

Les options pour les couples touchés à la fois par l'hémophilie et le VIH

Dans de nombreux pays, le traitement du VIH a remarquablement progressé. Chez des millions de gens séropositifs, la présence du virus dans le sang est à un niveau très bas, voire indétectable. Ces patients jouissent d'une bonne qualité de vie et sont donc susceptibles de vouloir fonder une famille.

La recherche a démontré un risque de transmission du virus de 3 à 6 / 1 000 lors de relations sexuelles vaginales non protégées entre un homme séropositif et une femme séronégative. Les couples sérodiscordants (homme hémophile et séropositif, partenaire séronégative) ne sont pas tous disposés à prendre un tel risque; plusieurs préfèrent s'en remettre aux techniques de procréation assistée.

Certaines unités de fécondation in vitro possèdent l'équipement nécessaire pour traiter les couples sérodiscordants. Les techniques telles que le lavage de sperme, l'injection intracytoplasmique d'un spermatozoïde (IICS) et le recours à une banque de sperme offrent la possibilité d'avoir un enfant qui comporte un risque faible ou nul d'infecter le/la partenaire.

- **Lavage du sperme** : Ce procédé repose sur l'hypothèse que l'élément infectieux du VIH se retrouve principalement dans le sperme (liquide séminal) et non dans les spermatozoïdes eux-mêmes. Il consiste à séparer les spermatozoïdes du liquide séminal par une technique de **gradient de densité** et par **centrifugation**.

Si l'analyse des spermatozoïdes pour détecter le virus (VIH) est négative, on les introduit (**insémination**) chez la femme pendant la période d'ovulation de son cycle menstruel. Cette méthode est envisageable lorsque tous les paramètres de fertilité sont considérés comme normaux.

- **Injection intracytoplasmique d'un spermatozoïde (IICS)** : On injecte un seul spermatozoïde directement dans un ovule (dans un tube de verre). Utilisée lorsque les spermatozoïdes montrent peu de **mobilité** et/ou de capacité à pénétrer l'ovule, l'IICS réduit le risque de transmission du VIH non seulement parce que la fécondation s'effectue à l'extérieur du corps, mais aussi parce qu'elle nécessite moins de tentatives pour réussir.
- **Banque de sperme** : Le donneur de sperme n'est pas le futur père. Plusieurs pays abritent des banques de sperme locales et régionales, et certains couples vont chercher un don de sperme à l'étranger — là où les lois sur l'anonymat sont moins strictes. Les donneurs subissent des tests de dépistage de virus et reçoivent du counseling génétique. Leur sperme est congelé et stocké pendant six mois, puis testé de nouveau. S'il ne présente toujours aucun problème, il est décongelé et préparé pour l'insémination.
- **Adoption ou famille d'accueil** : Ce sont deux autres options pour le couple qui veut éviter de transmettre un défaut génétique à sa descendance. Conseillers en génétique, médecins, organismes voués à l'hémophilie et agences d'adoption et de foyers d'accueil : tous peuvent fournir de l'information sur ce type de démarche.

Questionnaire récapitulatif

Partie 1 : Introduction à l'hémophilie

1. Le sang est transporté dans le corps par des vaisseaux. Les grands vaisseaux s'appellent _____ et _____, et les petits vaisseaux s'appellent _____.
2. Un saignement se produit lorsqu'un _____ se déchire et que le sang s'écoule. Ce _____ se resserre pour freiner le saignement. Puis, les cellules du sang appelées _____ forment un bouchon pour fermer le trou.
3. Quand il manque un facteur de coagulation, ou qu'il n'y en a pas assez, le sang s'échappe plus (longtemps / vite) _____ que la normale.
4. L'hémophilie est-elle pareille pour tout le monde ? (oui / non)
5. Peut-on attraper l'hémophilie ? (oui / non)
6. L'hémophilie est un problème de saignement qui est transmis par les _____ des parents, et pour être précis, par le chromosome _____.
7. Les chromosomes X et Y déterminent le sexe d'une personne. Un garçon vient au monde avec les chromosomes _____ et _____, et une fille avec deux chromosomes _____.
8. Un homme hémophile transmet l'hémophilie à _____ (toutes ses filles / tous ses garçons).
9. Lorsqu'une femme porteuse de l'hémophilie a un enfant, elle lui transmet le gène anormal _____ (une fois sur deux / une fois sur quatre / chaque fois).

** Les réponses figurent à l'Annexe.*

Partie 2 : Évaluation et prise en charge des saignements

Les manifestations habituelles de l'hémophilie

Quels sont certains des signes communs de l'hémophilie ? (🔴 page 8)

Un saignement peut survenir à la surface ou à l'intérieur du corps lors d'une blessure ou d'un choc. L'hémophile se fait facilement des ecchymoses et saigne plus longtemps que la normale après une coupure, l'extraction d'une dent, une intervention chirurgicale ou toute autre lésion corporelle. L'épanchement sanguin peut être visible mais sans cause apparente – on parle alors de **saignement spontané**. Quand un bébé commence à s'asseoir, ramper ou marcher, les meurtrissures sont fréquentes, et le saignement durera également plus longtemps lors d'une blessure, surtout à la bouche ou à la langue. À mesure qu'un enfant grandit, les saignements spontanés se multiplient; ils affectent les articulations et les muscles.

Saignements intra-articulaires et intramusculaires

Les saignements dans les articulations et les muscles entraînent de graves problèmes chez la personne hémophile.

Qu'est-ce qui cause un saignement dans une articulation ? (🔴 page 9)

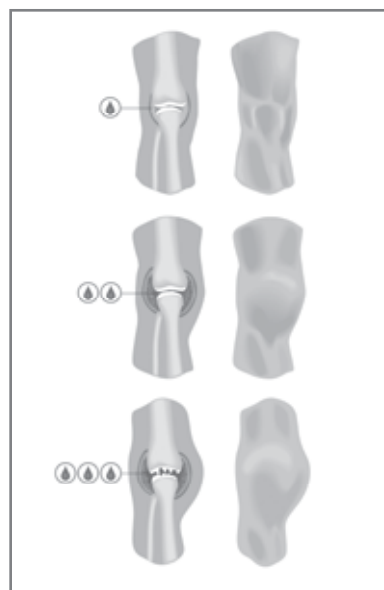
L'**articulation**, point de rencontre de deux os, est tapissée d'une membrane – la **synoviale** – renfermant de nombreux capillaires. Un choc ou même une blessure légère peut déchirer ces capillaires et provoquer un saignement dans la **capsule articulaire** : l'articulation enfle, devient douloureuse et bouge plus difficilement. Les saignements articulaires surviennent dès la petite enfance, en particulier dans les genoux, les coudes et les chevilles mais aussi parfois dans les orteils, les épaules et les hanches. À force de se répéter, ils entraînent une **arthropathie hémophilique** et mènent vers l'**arthrite hémophilique**.

Que se passe-t-il quand il y a un saignement dans une articulation ? Comment le reconnaître ? (🔴 page 10)

Avec l'expérience, l'hémophile sait quand un saignement commence parce qu'il éprouve des picotements et de la chaleur dans la région de l'articulation. Cette sensation précède souvent l'apparition des signes d'**hémarthrose**. Il faut y réagir dès que possible pour minimiser la lésion articulaire et favoriser la guérison.

Le saignement articulaire peut être évalué au toucher par le patient, un professionnel de la santé ou l'aidant naturel :

- Placez le dos de la main au-dessus de la zone touchée (environ 1 cm).
- Dans des circonstances normales, un mouvement de va-et-vient le long du membre vous ferait sentir que la région du muscle est légèrement plus chaude que la zone articulaire.
- Mais s'il y a un saignement, vous éprouverez dans la zone articulaire le même genre de chaleur que si vous passiez la main au-dessus d'une ampoule électrique ou d'une petite flamme.



Il est crucial de détecter le début d'un saignement et de le stopper sans délai, car plus le sang s'accumule dans l'articulation, plus il mettra de temps à s'évacuer. Parfois, un nouveau saignement commence alors que le précédent ne s'est pas tout à fait dissipé.

Un conseil pour l'éducateur

Demandez au patient hémophile de décrire ses symptômes de saignement articulaire et revoyez avec lui la liste des signes figurant à la page 10 de *L'hémophilie en images*.

Quels saignements articulaires sont les plus fréquents ? (page 11)

Les saignements affectent plus souvent les genoux, les coudes et les chevilles parce que :

- Leur articulation, à l'instar d'une penture de porte, ne bouge que dans deux directions, pour plier et redresser, alors qu'à la hanche ou l'épaule, le mouvement va dans tous les sens (comme une bille dans une douille). Il se produit moins de saignements dans les articulations qui bougent plus librement.
- Leur articulation n'est pas entourée de muscles qui la protégeraient. Les muscles du genou, du coude et de la cheville sont rattachés à l'os au-dessus et au-dessous de l'articulation. Seuls les tendons se croisent par-dessus l'articulation, qui reste donc exposée de certains côtés, tandis qu'à la hanche et à l'épaule, elle est couverte par plusieurs muscles forts.

Lorsqu'un saignement survient, le patient tend automatiquement à positionner l'articulation de façon à maintenir un confort maximal. Il y a une position de choix pour chaque articulation :

- **Coude** : fléchissement partiel, la main levée vers l'épaule. Ouvrir le bras est douloureux, et le mouvement sera limité.
- **Genou** : fléchissement partiel, le talon vers le corps.
- **Cheville** : extension partielle, pied légèrement appuyé et orteils pointés vers le bas et l'extérieur du corps.

Quelles sont les conséquences à long terme des saignements aux articulations ? (page 12)

Au fil des saignements, la membrane qui tapisse l'articulation s'irrite, s'épaissit et devient rouge. Plus la synoviale s'épaissit, plus elle est comprimée et déchirée facilement, ce qui provoque un nouveau saignement. L'inflammation finit par s'installer en permanence et la synoviale par s'**hypertrophier** – l'articulation est alors extrêmement enflée. C'est ce qu'on appelle la **synovite chronique**. Non traitée, la synovite persistante et les saignements successifs peuvent causer des lésions irréparables au **cartilage** de l'articulation (arthropathie hémophilique), avec perte de mobilité, douleur et déformation du membre.

Comment prévenir la détérioration de l'articulation ?

On n'insistera jamais trop sur l'importance d'empêcher la détérioration articulaire. Pour prévenir les lésions permanentes, on peut :

- Traiter chaque saignement le plus rapidement possible
- Mettre l'articulation au repos pour lui laisser le temps de guérir
- Faire des exercices pour maintenir la mobilité de l'articulation, quand le saignement a cessé
- Instaurer des mesures de **prophylaxie**

Qu'est-ce qui cause un saignement dans un muscle ? (🔴 page 13)

Cela peut se produire n'importe où dans le corps quand les capillaires d'un muscle sont endommagés par suite d'un coup direct, d'une élévation brusque, d'une entorse ou d'une injection **intramusculaire**. Souvent, c'est tout un groupe de muscles qui est touché.

Que se passe-t-il lors d'un saignement musculaire ? Comment le détecter ? (🔴 page 14)

La personne hémophile peut en connaître l'origine, ou il peut s'agir d'un saignement spontané, sans cause apparente. Pendant le saignement, le muscle est raide et douloureux.

Le saignement s'accompagne d'une enflure tiède et douloureuse au toucher ou à l'étirement du muscle. L'enflure peut exercer une pression sur des **nerfs**, ce qui provoque picotements et engourdissement. Il peut s'y ajouter une perte de mobilité.

La détection et le traitement rapides s'imposent pour éviter une lésion permanente. Le toucher permet au patient, au professionnel de la santé ou à l'aidant naturel de repérer un saignement musculaire :

- Cherchez la chaleur en plaçant le dos de la main à environ 1 cm au-dessus de la peau.
- Faites un mouvement de va-et-vient le long du membre. La région du saignement semblera plus chaude que les zones voisines, comme si vous passiez la main au-dessus d'une ampoule électrique ou d'une petite flamme.
- Des ecchymoses auront pu se former (si le saignement est proche de la peau), mais ce n'est pas toujours le cas. Elles peuvent aussi n'apparaître que deux jours après le début du saignement. Lors d'un saignement profond dans un muscle, on ne voit aucune ecchymose.

Où se produisent le plus souvent les saignements musculaires ? (🔴 page 15)

Dans la cuisse, le mollet, le biceps, l'avant-bras et la hanche. Un saignement à la cuisse ou à l'avant-bras peut se manifester par des picotements parce que la pression sur les nerfs coupe l'apport sanguin et d'oxygène. Des lésions nerveuses permanentes, une nécrose musculaire et une difformité peuvent résulter d'un saignement qui n'est pas traité rapidement.

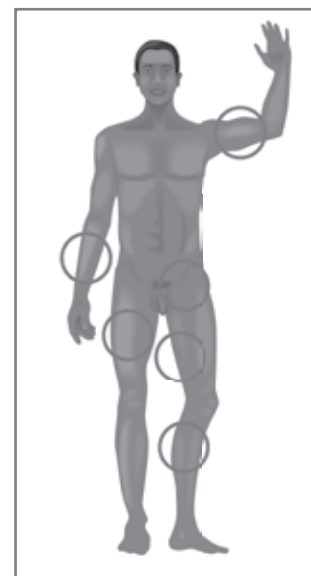
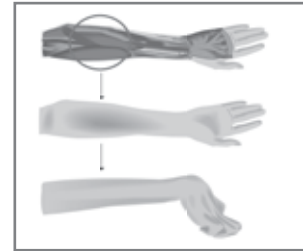
Voici les positions les plus confortables lorsque survient un saignement musculaire :

- **Ischio-jambier** (arrière de la cuisse) : genou fléchi, talon vers le corps.
- **Mollet** : orteils pointés vers le bas et genou légèrement fléchi.
- **Biceps** (bras supérieur) : coude fléchi, main levée vers l'épaule.
- **Avant-bras** (du côté de la paume) : doigts fermés en poing lâche et poignet tombant.
- **Avant-bras** (face extérieure) : main et poignet repliés vers l'arrière, doigts ouverts et séparés.
- **Psoas** (devant de la hanche) : cuisse rapprochée de la poitrine, le dos pouvant être plus arqué que d'habitude.

Lorsque le saignement est en voie de guérison, il est plus facile de bouger un muscle en dehors de sa position de confort maximal.

Quelles sont les conséquences à long terme des saignements aux muscles ? (🔴 page 16)

À force de saignements répétés, les muscles s'affaiblissent et se couvrent de tissu cicatriciel. Ils ne protègent plus les articulations, ils saignent encore et ils s'endommagent. Les saignements non traités peuvent causer



des lésions musculaires, articulaires et nerveuses irréversibles ainsi que des difformités qui affectent la façon dont une personne s'assoie, se tient debout et marche.

Comment prévenir la détérioration des muscles ?

La réadaptation post-saignement compte beaucoup dans la prévention de problèmes à long terme. Un traitement rapide suivi d'une physiothérapie aide à restaurer la fonction musculaire. Une fois le saignement terminé, le patient doit faire des mouvements doux mais constants pour que le muscle bouge et s'étire de nouveau normalement. On peut ensuite renforcer le muscle au moyen de divers exercices. Un physiothérapeute devrait superviser tout ce processus et, si possible, on lancera des mesures prophylactiques (injections régulières du facteur de coagulation ou autre traitement).

Quels saignements sont graves ou menacent la survie ? (page 17)

Ceux à la tête et au système nerveux sont les plus dangereux. Maux de tête, nausées, vomissements, somnolence, confusion, maladresse, faiblesse et évanouissements font partie des symptômes. Toute **hémorragie** dans la gorge ou le cou est également très grave pour une personne hémophile.

- **Hémorragie du système nerveux central et traumatisme crânien** : Ces urgences médicales sont les principales causes de décès chez les hémophiles, en particulier les enfants. De même que les maux de tête sérieux, toute blessure traumatique à la tête, soupçonnée ou confirmée, devrait être traitée comme un possible **saignement intracrânien**. En présence d'un symptôme évident, demandez immédiatement un traitement d'urgence.
- **Hémorragie dans la gorge et le cou** : Ce type d'hémorragie peut s'accompagner d'enflure ou de difficulté à avaler ou respirer. C'est une urgence médicale qui exige un traitement immédiat, même si l'évaluation n'est pas complète.

Questionnaire récapitulatif

Partie 2 : Évaluation et prise en charge des saignements

1. Les saignements et les ecchymoses qui se produisent sans cause apparente sont appelés des saignements _____.
2. L'endroit où deux os se rencontrent s'appelle une _____.
3. Les extrémités des os sont recouvertes d'un tissu lisse appelé _____.
4. Les os sont en partie maintenus ensemble par une capsule articulaire qui a une doublure appelée la _____.
5. Donnez deux signes possibles d'un saignement dans une articulation :
_____ et _____.
6. Les trois saignements les plus courants dans une articulation se produisent dans le _____, le _____ et la _____.
7. Nommez deux effets à long terme des saignements dans les articulations :
_____ et _____.
8. Parmi les signes de saignement dans un muscle, il y a : _____
_____.
9. La plupart des saignements musculaires se produisent dans la _____, le _____ et le _____.
10. Où est situé le muscle appelé psoas ? _____.
11. Les saignements graves et possiblement mortels sont ceux à la _____ et au _____.

** Les réponses figurent à l'Annexe.*

Partie 3 : Traitement des saignements

S'occuper des saignements articulaires et musculaires

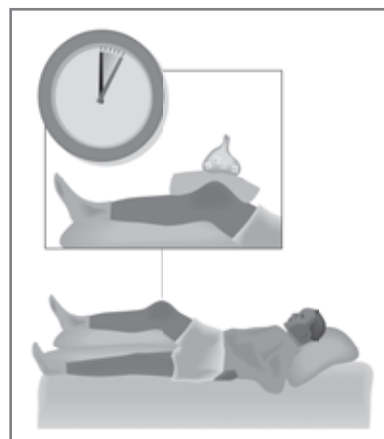
Traitement, prise en charge et prévention : ce sont des éléments clés de la santé et de la qualité de vie des personnes hémophiles. Des mesures toutes simples appliquées dès que l'on détecte un saignement aident à le stopper plus vite et à éviter les dommages connexes à long terme.

Comment traiter les saignements par des premiers soins ?

(🩸 page 20)

Même les patients qui peuvent compter sur le facteur de remplacement devraient appliquer les premiers soins pendant qu'ils attendent l'injection. La formule ReGlaCÉ (repos, glace et/ou immobilisation, compression et élévation) est au cœur de cette prise en charge.

Repos : Il faut absolument mettre au repos la partie blessée ou qui saigne. S'il s'agit de la jambe, la personne ne doit pas marcher mais plutôt se déplacer avec des béquilles ou en fauteuil roulant. Dans le cas du bras, on le soutient dans une écharpe. Il est toutefois important que le patient demeure autonome et continue d'utiliser la partie touchée pour éviter qu'elle s'affaiblisse.



Glace : Les vaisseaux sanguins se contractent sous l'effet de la glace, ce qui ralentit l'écoulement. La glace aide aussi à diminuer la douleur et les **spasmes musculaires**. Peu importe la méthode choisie, il faut toujours la suivre minutieusement.

- **Glace pilée ou glaçons** : La glace ne doit pas toucher la peau directement. Enveloppez-la dans une serviette mouillée et bien tordue au préalable afin que la zone à traiter refroidisse plus rapidement. Placez la compresse *sur* la partie affectée (et non en dessous) car le poids du corps sur cette zone pourrait nuire à la circulation sanguine. Laissez la compresse en place de 5 à 10 minutes, 3-4 fois par jour. Gardez la partie affectée au repos entre les applications.

Avantages : Les compresses sont peu coûteuses, réalisables dans pratiquement tous les foyers, elles se moulent bien sur la zone affectée et la refroidissent rapidement.

Inconvénients : Une compresse peut faire du gâchis, et les très jeunes enfants tolèrent parfois mal le froid.

- **Cryosac (gel)** : Suivez la méthode de la glace pilée, en vous assurant que le matériau plastique extérieur ne touche pas la peau.

Avantages : Un cryosac est plus commode qu'une compresse avant et après l'utilisation.

Inconvénients : Certains cryosacs ne sont pas assez flexibles pour s'ajuster à la partie affectée; d'autres sont très lourds ou encore ne refroidissent pas la zone cible aussi vite que la glace.

- **Massage de glace** : On peut refroidir une petite zone rapidement au moyen d'un Popsicle^{MD} ou d'un verre de glace (on a congelé de petits gobelets de papier remplis d'eau en prévision d'une telle utilisation). On expose la surface de la glace et on la glisse sur la peau en mouvements circulaires ou de va-et-vient. La zone est habituellement rafraîchie en 5 à 7 minutes.

Avantages : Peu coûteux et facile à exécuter, le massage glacé refroidit rapidement la zone affectée.

Inconvénients : Il faut disposer d'un congélateur. Le massage de glace ne convient pas pour une grande zone (ex. : saignement étendu dans la cuisse) et il dégage un froid très intense qui n'est pas toujours bien toléré.

- **Un conseil :** La glace provoque quatre types de sensation — froid, douleur, brûlure et engourdissement. Bien des gens cessent l'application à la deuxième ou troisième étape, mais il est préférable de la poursuivre jusqu'à ce que la zone soit légèrement engourdie.

Précautions pour l'utilisation de la glace :

- N'appliquez jamais de glace sur une coupure ou de la peau éraflée.
- Ne posez jamais la glace directement sur la peau.
- Restez attentif à la perte de sensation ou à une mauvaise circulation sanguine dans la zone affectée (un saignement musculaire profond entraîne parfois une compression nerveuse). Surveillez l'apparition d'une rougeur à intervalles de quelques minutes.
- Ne poursuivez pas l'application trop longtemps. Si la zone affectée devient trop froide, les plaquettes font moins bien leur travail et les vaisseaux sanguins peuvent se dilater en diamètre pour mieux l'approvisionner en sang. Appelée **vasodilatation** ou « **Huntington response** » (en anglais), cette réaction apporte de la chaleur à la zone touchée, et fait rougir la peau, dans un délai d'environ 10 minutes (qui peut varier entre 7 et 12 minutes). Il est important d'ôter la glace avant que cela se produise pour éviter d'accentuer le saignement dans cette zone. Le temps d'application recommandé est de 5 minutes, suivi d'au moins 10 minutes sans glace.

Immobilisation : Empêcher l'articulation ou le muscle de bouger favorise la guérison. Pensez attelle ou demi-plâtre, pour procurer du soutien et ainsi prévenir une nouvelle blessure. L'immobilisation est très judicieuse pour un petit enfant qui ne comprend peut-être pas qu'il ne doit pas marcher sur sa jambe douloureuse ou utiliser son bras qui est sensible. Elle permet aussi au patient de continuer plusieurs de ses activités normales tout en procurant du repos à la partie affectée. La mise en place d'une attelle ou d'un demi-plâtre exige habituellement l'intervention d'un travailleur de la santé. Il faut enlever le dispositif dans le délai prescrit, car un muscle immobilisé trop longtemps s'affaiblit et, par conséquent, le patient risque de nouveau de subir une blessure.

Compression : L'enserrement ferme qu'offrent les bas élastiques (ex. : marque Tubigrip^{MD}) et les bandes de type Velpeau (Tensor^{MC} ou Ace^{MD}) aide à minimiser l'enflure. La compression n'élimine pas une enflure déjà installée, mais elle contribue au soutien de la partie blessée et apporte une certaine dose de confort.

Attention ! Évitez la compression si vous croyez que le saignement exerce une pression sur les nerfs ou les vaisseaux sanguins. Vérifiez souvent la température des doigts (ou des orteils) pour vous assurer que la circulation sanguine est maintenue.

Quand vous posez un bandage élastique :

- Commencez toujours à l'extrémité du membre ou de la zone touchée et enroulez le bandage en direction du tronc.
- Au premier tour, faites chevaucher le bandage de 1/3 de sa largeur et pour les tours suivants, de la moitié de sa largeur.
- Étirez légèrement le bandage au fil de l'enroulement, mais moins à mesure que vous approchez du tronc.
- Enlevez le bandage et reposez-le souvent au cours de la journée.

Élévation : Positionner la zone affectée plus haut que le cœur réduit la pression dans cette zone et aide à diminuer l'épanchement sanguin et l'enflure. L'élévation rappelle également au patient qu'il doit laisser reposer le membre touché.

Un conseil pour l'éducateur

- Soulignez l'importance de réagir sans tarder aux blessures et aux saignements.
- Rappelez aux familles de garder des produits de premiers soins prêts à être utilisés : glace, cryosacs, bandages élastiques, etc.

Quelles autres approches pourrait-on envisager ?

On appelle « articulation cible » une articulation qui subit des saignements répétés et qui devrait faire l'objet d'un traitement vigoureux pour stopper sa détérioration. Les médecins pourraient recommander l'une des interventions suivantes pour mettre fin aux saignements de la synoviale.

- **Synoviorthèse** : Injection, directement dans l'articulation, d'un agent chimique ou d'un isotope radioactif qui enclenche la formation de tissu cicatriciel dans la synoviale, tissu qui ne peut pas saigner. Pratiquée sans délai, l'intervention s'avère en général assez efficace pour réduire les saignements.
- **Synovectomie** : Ablation chirurgicale de la synoviale fragilisée en vue d'éviter de futurs accidents articulaires.

Les deux interventions sont sans danger pour les personnes atteintes d'hémophilie et elles aident à prévenir les lésions plus graves. Certains spécialistes conseillent de pratiquer l'une ou l'autre rapidement, c'est-à-dire dès que l'on détecte une tendance aux saignements répétés dans une articulation — et avant que les surfaces articulaires soient endommagées.

Facteurs de remplacement et modes d'administration

Comment peut-on traiter les saignements avec du facteur de remplacement ? (page 21)

On traite l'hémophilie en remplaçant le facteur de coagulation sanguine manquant, qu'il s'agisse d'hémophilie A (insuffisance du facteur VIII), d'hémophilie B (insuffisance du facteur IX) ou d'autres facteurs déficients (I, II, V, VII, X, XI et XIII). Le facteur manquant est injecté par voie intraveineuse, et le saignement cesse lorsque suffisamment de ce facteur de coagulation atteint le site du saignement. Encore une fois, le traitement doit être administré le plus tôt possible pour prévenir les dommages à long terme.

L'accès aux produits sanguins est crucial pour qu'une personne hémophile puisse mener une vie normale et active. En l'absence de facteur de remplacement, elle subirait des douleurs chroniques et des incapacités croissantes. Les produits sanguins comportent toutefois certains risques car le sang et ses dérivés peuvent transmettre des infections, comme le VIH et l'hépatite, quand les produits transfusés sont contaminés.

Ces produits sanguins sont-ils vraiment sûrs ?

Malgré les mesures visant l'innocuité des approvisionnements sanguins, la possibilité demeure que certains produits contiennent des agents infectieux, surtout s'ils ne sont pas traités pour éliminer ou désactiver les virus (voir « Maladies transmissibles par transfusion », page 3?). Mais depuis l'épidémie de VIH-sida, dans les années 1980, des gouvernements du monde entier, des fabricants de produits sanguins et des groupes de défense des hémophiles ont beaucoup fait avancer les choses. Dans de nombreux pays, on procède maintenant à des tests de dépistage de virus transmissibles par le sang, et si les résultats de l'analyse sont positifs, le sang donné est détruit. Lorsqu'un don est accepté, il est soumis à d'autres traitements en vue d'éliminer d'éventuelles copies résiduelles de virus.

De quels produits de facteur de coagulation dispose-t-on ?

Les produits suivants renferment des facteurs de coagulation (par ordre de concentration décroissante) :

- Concentrés de facteurs
- Cryoprécipités
- Plasma
- Sang total

Les **concentrés de facteur de coagulation** constituent le traitement de choix. Ils peuvent être fabriqués à partir de sang humain (produits dérivés du plasma) ou de cellules génétiquement modifiées porteuses du facteur humain (produits **recombinants**). Toutes les préparations commerciales de concentrés dérivés du plasma subissent un procédé d'élimination ou d'inactivation des virus transmissibles par le sang, et elles se classent parmi les produits thérapeutiques en usage aujourd'hui présentant le risque de contamination le plus faible.

Les **cryoprécipités**, tirés du plasma sanguin, offrent une concentration modérément élevée du facteur de coagulation VIII, mais pas de facteur IX. Ils sont efficaces contre les saignements articulaires et musculaires, mais comme ils ne sont pas soumis à une inactivation virale, ils présentent un risque de transmission du VIH ou de l'hépatite, entre autres virus. Par conséquent, on ne devrait y recourir que si on ne dispose pas d'un concentré de facteur de coagulation. On peut minimiser le risque en fabriquant les cryoprécipités à partir du plasma de donneurs pour qui les tests de dépistage affichent toujours « négatif ».

Le **plasma frais congelé (PFC)** résulte de l'extraction des globules rouges, des globules blancs et des plaquettes du sang total. On congèle ensuite le liquide résiduel. Le plasma contient les facteurs VIII et IX et d'autres protéines sanguines; on l'utilise pour des troubles de coagulation rares en l'absence de concentrés de facteur. Le PFC est moins efficace qu'un cryoprécipité contre l'hémophilie A car sa concentration du facteur VIII est plus faible. Il faut donc en administrer de grosses quantités pour traiter l'hémophilie A, ce qui peut occasionner une surcharge circulatoire. Le PFC présente également un risque de transmission virale, mais dans certains pays, c'est le seul produit disponible pour le traitement de l'hémophilie A et B.

Le sang total n'est pas efficace contre l'hémophilie parce qu'on doit en transfuser un gros volume pour atteindre un degré de facteur suffisant, ce qui peut entraîner une surcharge sanguine.

Par ailleurs, les **agents antifibrinolytiques** et la **desmopressine** sont utiles pour contrôler les saignements.

- La desmopressine, aussi appelée DDAVP, peut servir à traiter ou prévenir les saignements chez les personnes souffrant d'hémophilie A légère (plus de 5 % de l'activité normale du facteur de coagulation). C'est un produit de synthèse qui stimule le facteur VIII et le facteur de von Willebrand, une autre protéine liée à la coagulation. Une seule injection de 0,3 µg par kg de poids corporel peut hausser de trois à six fois le taux du facteur VIII. Ce composé peut être utilisé plusieurs jours consécutifs – cependant, les usages répétés épuisent le stock initial de facteur VIII, rendant le produit moins efficace. La DDAVP peut être administrée de trois façons : par **perfusion** (dans une veine), diluée dans 50-100 mL de solution saline normale (durée : 20-30 minutes); par injection sous-cutanée (sous la peau) d'une formulation à forte dose (15 µg/mL); et par vaporisateur nasal, avec une formulation à forte dose (150 µg par jet).
- La desmopressine est aussi prescrite pour d'autres maladies, dont le diabète insipide et l'énurésie (incontinence urinaire), mais à doses moins fortes, notamment sous forme de comprimés. Ces faibles doses sont inefficaces contre l'hémophilie.
- Les agents antifibrinolytiques tels que l'**acide tranexamique** et l'**acide epsilon aminocaproïque (EACA)** favorisent la stabilité du caillot et sont utiles en **traitement adjuvant**. Ils n'empêchent pas les saignements articulaires, mais ils contribuent au contrôle des saignements des muqueuses (saignement buccal, **épistaxis**, **ménorragie**) et sont particulièrement opportuns lors d'une chirurgie dentaire.

Quand peut-on obtenir un facteur de remplacement ?

Rappelons l'importance de soigner les saignements sans délai pour éviter les dommages articulaires. Les facteurs de remplacement sont administrés soit au besoin, pour traiter et arrêter un saignement, soit comme mesure préventive.

- **Le traitement au besoin**, ou ponctuel, consiste à effectuer une perfusion du facteur de coagulation déficient, ou à administrer un autre traitement, lorsque survient un épisode de saignement. Il s'agit de traiter et de stopper le saignement dès que possible en vue d'éviter l'éventuel endommagement articulaire ou musculaire.
- Par mesure préventive (prophylactique), on entend la perfusion d'un facteur de coagulation ou un autre traitement à raison d'une, deux ou trois fois par semaine de façon à maintenir dans le sang un taux de ce facteur suffisant pour empêcher les saignements spontanés. Il est prouvé que ces mesures diminuent les saignements articulaires, aident à préserver le fonctionnement des articulations et améliorent la qualité de vie. Elles devraient être une composante centrale de tout programme de soins – là où les facteurs de coagulation sont disponibles.
- Dans le domaine de l'hémophilie, la prophylaxie vise à maintenir le **taux minimal de facteur de coagulation** à plus de 1 %. La plupart du temps, on observe des taux significativement supérieurs. Il est clair que la perfusion préventive est bénéfique même lorsque le taux ne dépasse pas systématiquement 1 %. À l'heure actuelle, on préconise les doses de perfusion suivantes :
 - 25-40 UI/kg du facteur VIII trois fois par semaine (tous les deux jours) pour l'hémophilie A;
 - 25-40 UI/kg du facteur IX deux fois par semaine ou tous les trois jours pour l'hémophilie B.

Il est préférable d'administrer cette dose préventive tôt le matin, avant le départ à l'école ou au travail, pour que le patient profite d'un bon taux de facteur de coagulation dans sa circulation sanguine pendant qu'il est actif. Les protocoles de remplacement de facteur sont toutefois variables, et la recherche de doses prophylactiques optimales se poursuit.

Qu'est-ce que la thérapie à domicile ? (page 33)

L'injection d'un facteur de coagulation à la maison, et parfois à l'école ou au travail, représente l'accès immédiat au traitement – c'est une formule optimale que le patient lui-même (auto-injection) ou un proche peut exécuter. Idéalement, la thérapie à domicile utilise des concentrés de facteur ou d'autres produits **lyophilisés** sûrs, conservés dans un réfrigérateur domestique et facilement reconstituables, ou encore des cryoprécipités s'il y a un congélateur tout simple mais fiable sur place.

Un centre de soins intégrés ou de traitement de l'hémophilie doit assurer une étroite supervision de telles injections, en fournissant toute l'éducation et les directives nécessaires. La technique d'injection devrait être réévaluée périodiquement par un professionnel du centre.

L'éducation du patient portera sur la détection des saignements et leurs complications courantes, le calcul de la dose ainsi que la préparation, l'entreposage et l'administration du facteur de coagulation, les techniques d'asepsie, la **veinopuncture**, le stockage et l'élimination sécuritaires des aiguilles, et le nettoyage des gouttes de sang.



Encouragement, soutien et supervision sont essentiels à la maîtrise de la thérapie à domicile. L'évaluation régulière des techniques, de la conformité au processus et des besoins en éducation est tout aussi importante. On peut aussi organiser un programme d'attestation de compétence avec ré-attestation périodique.

Le patient ou les parents devraient tenir un journal indiquant la date et le site du saignement, la dose injectée, le numéro de lot du produit et tout effet indésirable éventuel.

Un membre de la famille motivé et qui a reçu une formation appropriée peut entreprendre la thérapie chez un jeune enfant qui présente un accès veineux adéquat. Avec du soutien familial, les enfants plus âgés et les adolescents peuvent faire l'apprentissage de l'auto-injection.

Chez un hémophile, petit ou grand, l'accès constant à une veine n'est pas toujours évident. L'implantation d'un **dispositif d'accès veineux (DAV)** pourrait alors être indiquée.

Qu'entend-on par dispositif d'accès veineux (DAV) ?

C'est une petite « chambre à cathéter » qui facilite beaucoup les injections. Le VAD, par exemple Port-A-Cath^{MD}, est installé sous la peau par un chirurgien. Il se compose d'un réservoir en titane ou en silicone terminé par un embout en silicone (le point d'entrée de l'aiguille), et d'un tube (cathéter) en silicone inséré directement dans une veine. L'embout a quelques centimètres d'épaisseur et il reste visible à la surface de la peau (renflement de la taille d'une pièce de monnaie).

Le DAV doit être implanté entre la clavicule et le mamelon pour minimiser la formation de tissu cicatriciel. Il est important d'utiliser des aiguilles non biseautées afin d'éviter les perforations dans l'embout de silicone.

Quand se sert-on d'un DAV ?

- Pour traiter un épisode de saignement
- Par mesure préventive
- Pour permettre le traitement des inhibiteurs par ITI, induction de tolérance immunitaire (voir la page 32)
- Pour prélever des échantillons sanguins

Quels sont les avantages ?

- Accès veineux aisé, en tout temps, pour les prélèvements sanguins et l'administration de produits de coagulation
- Facilité d'utilisation pour les soins aux patients hospitalisés ou non
- Maintien de l'autonomie en cas de voie veineuse inadéquate

Quels sont les désavantages ?

- Nécessité d'une anesthésie générale lors de l'implantation
- Besoin d'un chirurgien expérimenté en pose de DAV

Quelles sont les complications possibles ?

- Infections internes et externes près du site du cathéter
- **Septicémie**
- **Thrombose**
- **Hématomes** autour du DAV
- Déplacement du dispositif à travers la peau
- Défaillances mécaniques

Comment gère-t-on la thérapie à domicile avec un DAV ?

- La formation sur l'emploi du DAV doit être faite dans un centre de traitement de l'hémophilie spécialisé.
- De bonnes mesures d'**asepsie** sont requises.
- Le patient doit être suivi régulièrement au centre de traitement.
- La technique de la personne qui effectue les injections au moyen d'un DAV doit être vérifiée périodiquement, à la maison et au centre de traitement.
- Une bonne hygiène est essentielle.
- Une petite quantité d'**héparine** est injectée dans le cathéter après chaque utilisation pour éviter la formation de caillots dans le dispositif.

Complications liées au traitement de l'hémophilie

Production d'inhibiteurs

Que sont les inhibiteurs ? (📄 page 23)

Des **anticorps** que l'organisme fabrique pour combattre les protéines « étrangères » (ou antigènes), en l'occurrence le facteur VIII ou IX dans les concentrés de facteur. Comme le sang d'un hémophile ne contient pas au départ les protéines que sont les facteurs VIII ou IX, l'organisme les perçoit comme des « agresseurs » lors de l'injection. Pour se défendre, il produit des anticorps qui les neutralisent en se liant au facteur de coagulation. Résultat : les bienfaits du concentré de facteur s'évanouissent, et le problème de saignement n'est pas corrigé.

L'hémophile qui produit des inhibiteurs trouve son traitement inefficace... Il subira sans doute plus de saignements spontanés, de douleur et de lésions articulaires puisque les injections de concentrés de facteur n'agissent pas. Et les autres traitements sont coûteux, en plus d'exiger extrêmement de patience, d'attention et de persévérance.

Les inhibiteurs représentent une grosse préoccupation dans la vie des hémophiles et, à l'heure actuelle, l'un des plus grands défis à relever sur le plan des soins.



Qui est susceptible de produire un inhibiteur ?

Le cas est plus fréquent chez les personnes atteintes d'une hémophilie aiguë que chez celles souffrant d'une forme moyenne ou légère de la maladie. Pour la vaste majorité des patients, l'apparition des inhibiteurs survient dans les 50 à 75 jours suivant l'injection (**temps d'exposition**), le risque maximal se situant entre le 10^e et le 20^e jour. Cela signifie que le phénomène appartient surtout aux enfants atteints d'hémophilie aiguë, bien qu'il ne soit pas inconnu chez les adultes présentant une hémophilie moyenne ou légère et qui ne reçoivent pas des injections aussi souvent.

Des études montrent qu'environ 25-30 % des enfants atteints d'hémophilie A aiguë produisent des inhibiteurs. Le taux est de beaucoup inférieur dans l'hémophilie B : 1-6 %. Il faut toutefois noter que chez les patients qui souffrent d'hémophilie B, les inhibiteurs peuvent causer de sérieuses réactions allergiques aux concentrés de facteur IX, y compris une **anaphylaxie**, si les injections se poursuivent.

En raison de ce danger, il est important que les injections de concentrés de facteur IX, surtout les 10 à 20 premières, soient faites sous surveillance médicale directe dans un centre de traitement de l'hémophilie. Les éléments suivants sont associés à un risque plus élevé de production d'inhibiteurs :

- Présence d'inhibiteurs dans les antécédents familiaux
- Graves défauts génétiques (le gène du facteur VIII ou IX est presque totalement absent ou mal structuré)
- Ascendance africaine
- Traitement intensif précoce avec fortes doses du facteur de coagulation (dans les 50 premiers jours d'exposition)

Selon des données probantes, les patients qui reçoivent un traitement prophylactique précoce risquent moins de produire un inhibiteur.

On possède toutefois moins d'information sur le risque de formation d'inhibiteurs du facteur IX étant donné la rareté relative de ce problème dans la population atteinte d'hémophilie B.

Quels sont les signes cliniques des inhibiteurs ?

Un inhibiteur ne modifie pas nécessairement le site habituel, la fréquence ou la gravité des saignements, mais on peut soupçonner sa présence lorsque :

- La dose régulière de concentré de facteur ne parvient pas à maîtriser rapidement le saignement;
- Le traitement semble perdre peu à peu de son efficacité et les saignements deviennent de plus en plus difficiles à contrôler.

Quand peut-on conclure à la présence d'un inhibiteur ?

En général, on pose ce diagnostic lorsque le patient ou des membres de la famille remarquent que le traitement n'est plus aussi efficace qu'au début. On peut aussi découvrir les inhibiteurs lors d'une analyse de laboratoire de routine. Le diagnostic clinique doit être confirmé par plusieurs biotests en laboratoire.

La méthode de Nimègue permet d'établir la quantité d'inhibiteurs présents dans le plasma. Malheureusement, elle exige une expertise pointue et n'est pas offerte dans tous les laboratoires. C'est pourquoi le diagnostic concernant les inhibiteurs repose parfois sur le **temps de céphaline activée (TCA)**. S'il y a un inhibiteur, l'ajout de plasma d'un donneur non hémophile ne corrige pas complètement un TCA (temps de coagulation) supérieur à la normale.

On peut soupçonner la production d'un inhibiteur chez tout hémophile qui ne répond pas au traitement standard. Il est indiqué de procéder à un test de dépistage à intervalles réguliers entre la 1^{re} et la 50^e injection pour les adultes dont le diagnostic d'hémophilie est récent et pour les enfants. Et même après la 50^e dose, le test devrait être repris au moins deux fois par année jusqu'à ce qu'ils aient reçu 150-200 injections, et une fois par année par la suite. Ce test devrait également précéder toute intervention chirurgicale efficace.

Que signifie inhibiteur « à titre faible ou élevé » ?

La quantité – et donc la force – d'un inhibiteur est exprimée en **unités Bethesda (UB)**. C'est ce qu'on appelle un **titre**. Plus un titre est élevé, plus forte est l'action de l'inhibiteur contre le facteur de coagulation. On peut ainsi distinguer entre les inhibiteurs à titre élevé (> 5 BU) et à titre faible (< 5 BU). Il faut souligner que cette classification, bien qu'utile, n'est pas absolue : certains patients peuvent avoir une réponse clinique qui ne correspond pas à ces seuils.

On peut aussi classer les patients selon l'ampleur de leur **réponse anamnétique**, une réaction du système immunitaire basée sur la mémoire de l'exposition initiale à des protéines étrangères et qui enclenche la production de nouveaux anticorps. On dit d'un patient qu'il a une réponse faible si son

titre d'inhibiteurs n'a jamais dépassé 5 BU après qu'il ait été exposé au concentré de facteur, et une réponse forte si son titre d'inhibiteurs a dépassé 5 BU au moins une fois dans sa vie.

L'intensité de la réponse anamnesticque est habituellement mesurée en réexposant à du concentré de facteur VIII ou IX les patients ayant un titre d'inhibiteurs faible lors du test initial.

Quelle prise en charge peut-on envisager ?

La stratégie face aux inhibiteurs est toujours complexe. Idéalement, ils devraient faire l'objet d'un traitement dans un centre de soins intégrés où l'on trouve cette expertise spécialisée.

Il y a différentes approches pour soigner un patient qui présente des inhibiteurs :

- **Épisodes de saignements graves** : On choisit le traitement de première ligne d'après le titre d'inhibiteurs du moment et la réponse anamnesticque. On utilise en général des **agents court-circuitants** (les concentrés de complexe prothrombinique activé [CCPA] et de facteur VIIa recombinant) en présence d'un titre élevé. En cas de réponse anamnesticque faible, les concentrés de facteur VIII ou IX à plus hautes doses et/ou administrés à intervalles plus rapprochés peuvent être efficaces. Face à une hémorragie qui met la vie en danger, si la réponse est forte et le titre actuel faible, on privilégie l'injection de facteur VIII ou IX.
- **Stratégies classiques** : Que des concentrés de facteur soient disponibles ou non, il est important :
 - De mettre au repos la zone ou le membre affecté par le saignement;
 - De marcher avec des béquilles lors d'un saignement à la jambe;
 - De porter une écharpe ou une attelle, au besoin;
 - D'appliquer de la glace;
 - De prendre des analgésiques et/ou des relaxants musculaires pour atténuer la douleur et l'inconfort.
- **Plasmaphérèse** : On recourt habituellement à cette approche lorsqu'il faut réduire le titre d'inhibiteurs rapidement, par exemple avant une intervention chirurgicale majeure ou quand les agents court-circuitants n'arrivent pas à maîtriser un saignement grave.
- **Induction de tolérance immunitaire (ITI)** : Cette thérapie vise l'élimination des inhibiteurs et elle consiste en l'injection régulière de facteur de coagulation, pendant plusieurs mois ou années, afin de conditionner l'organisme à le tolérer (voir Comment fonctionne l'ITI, page 3?).

Dans le processus décisionnel entourant la prise en charge des patients qui ont des inhibiteurs, il faut tenir compte de la réponse anamnesticque, du titre d'inhibiteurs courant ainsi que du site et de la gravité du saignement.

Que faire si les inhibiteurs « ne cèdent pas » ?

Le choix du traitement repose sur la réponse anamnesticque (forte ou faible) du patient, son titre d'inhibiteurs du moment, la gravité du saignement et l'intention de recourir ou non à l'ITI.

- **Doses puissantes de facteur VIII ou IX** :

C'est l'option thérapeutique privilégiée en cas de réponse faible. On doit mesurer le taux de facteur immédiatement après la perfusion pour s'assurer qu'il atteint le niveau désiré et qu'on pourra en donner de nouveau au besoin. L'administration continue de facteur pourrait également être utile.

Chez un patient à réponse forte dont le titre d'inhibiteurs actuel est faible, on doit prévoir que la réponse anamnesticque surviendra dans les 5-7 jours post-injection et qu'il faudra par la suite utiliser un agent court-circuitant.

- **Agents court-circuitants :**

Les CCPA, ou concentrés de complexe prothrombinique activé, sont des produits dérivés du plasma qui contiennent des quantités variables de facteurs de coagulation dépendants de la vitamine K activés et non activés, dont les facteurs VII, IX et X. Par exemple, FEIBA^{MD} contrecarre l'inhibiteur du facteur VIII. On devrait limiter à 5 le nombre des injections rapprochées (aux 8 heures) de CCPA, et ne jamais dépasser la dose totale, soit 200 UI/kg/jour, en raison du risque de thrombose lié à ces agents.

Le facteur VIIa recombinant (rVIIa, NovoSeven^{MD}) est un produit qui agit très peu longtemps (2-3 heures). Par conséquent, il faut le réadministrer fréquemment, toutes les 2-3 heures, ce qui cause souvent des problèmes de voie veineuse. On opte donc généralement pour des injections **bolus** de 90-120 mcg/kg, mais on peut aussi donner une seule dose de 270 mcg/kg.

N.B. : Dispendieux, les agents court-circuitants ne sont pas disponibles dans tous les pays.

- Si le patient envisage une ITI, il est préférable d'éviter le facteur VIII ou les CCPA lors des épisodes de saignement car ces produits sont susceptibles de provoquer une hausse du titre d'inhibiteurs. Dans ce contexte, on devrait traiter tous les saignements au moyen du rFVIIa, qui n'enclenche pas de réponse anamnesticque.
- L'acide tranexamique, un agent antifibrinolytique empêchant la décomposition des caillots, est particulièrement utile contre les saignements des muqueuses du nez et de la bouche. Il ne doit toutefois pas être utilisé en association avec les CCPA.

Peut-on se débarrasser des inhibiteurs ?

Chez environ un tiers des patients qui présentent un inhibiteur du facteur VIII, l'inhibiteur disparaît sans intervention (on le qualifie alors de temporaire). Et l'ITI élimine de 60 % à 80 % des inhibiteurs persistants (voir ci-dessous). Il reste donc de 20 % à 40 % des cas où, en dépit de l'ITI, l'inhibiteur demeure présent à vie.

Pour le patient atteint d'hémophilie B qui a déjà souffert de réactions allergiques ou d'anaphylaxie, l'exposition à des doses puissantes de facteur IX permet parfois de supprimer l'inhibiteur correspondant – mais ce traitement n'est pas souvent couronné de succès, et il faut l'entreprendre avec circonspection.

Comment fonctionne l'ITI ?

Quand le traitement par ITI réussit, l'inhibiteur disparaît, ce qu'on appelle en pharmacocinétique une récupération *in vivo*, et la réponse aux injections de facteur VIII ou IX revient à la normale (de la **demi-vie**). L'ITI repose sur l'administration régulière d'un concentré de facteur, pendant au moins 9 mois. Chez la majorité des patients, la **tolérance** est rétablie à l'intérieur de 12 mois, mais certains cas exigent deux ans ou plus de traitement.

L'ITI ne repose pas sur un **schéma posologique** uniforme :

- Le schéma Van Creveld stipule de faibles doses de facteur VIII (25-50 UI/kg) trois fois par semaine ou un jour sur deux.
- Le schéma Bonn prévoit deux injections par jour de 100 UI/kg de facteur VIII.
- L'International Immune Tolerance Registry fait état d'un schéma utilisé à grande échelle avec succès, à savoir une dose quotidienne de 100 UI/kg de facteur VIII.

Il reste à définir le schéma optimal. Dans un essai randomisé multicentrique d'envergure internationale en cours (Immune Tolerance Induction Study, www.itistudy.com), on est à évaluer le coût et la morbidité associés à l'administration d'une forte dose quotidienne (200 UI/kg) par rapport à l'injection d'une dose faible (50 UI/kg) trois fois par semaine. Les résultats de l'essai auront un impact crucial sur l'amélioration de l'accès au traitement par ITI pour les patients ayant des inhibiteurs de facteur VIII, dans les pays développés comme dans ceux en développement.

Les schémas à doses fortes peuvent induire rapidement une tolérance, mais pour l'instant, on ignore s'ils sont globalement plus efficaces que le recours à des doses faibles. Il faut aussi prendre en

considération le fait que les schémas à doses fortes nécessitent la plupart du temps l'installation d'un dispositif d'accès veineux, lequel entraîne souvent des infections ou des thromboses, tandis que les schémas à doses faibles peuvent habituellement être administrés dans les veines périphériques.

Quelles sont les chances de réussite de l'ITI ?

Voici les prédictors de succès les plus sûrs :

- Un titre d'inhibiteurs inférieur à 10 UB (idéalement < 5 UB) avant le début de l'ITI;
- Des titres antérieurs n'ayant jamais dépassé 200 UB (idéalement < 50 UB);
- Un délai de moins de cinq ans entre le dépistage des inhibiteurs et le début de l'ITI.

Les chercheurs tentent également de déterminer si le type ou la marque de concentré de facteur (dérivé de plasma de haute pureté ou de pureté moyenne, ou produit recombinant) influe sur le taux de réussite de l'ITI. Jusqu'à présent, les produits recombinants et les produits dérivés de plasma donnent des résultats semblables.

L'arrêt prématuré de l'ITI, son interruption occasionnelle ou la présence d'autres infections peuvent avoir un effet négatif sur les résultats du traitement et/ou prolonger le temps requis pour induire la tolérance.

Maladies transmissibles par transfusion (MTT)

Les personnes qui reçoivent du sang ou des produits sanguins risquent d'être exposées aux virus et contaminants qui circulent dans le sang. Entre la fin des années 1970 et le milieu des années 1980, une grande partie de la population hémophile a été infectée par le virus de l'immunodéficience humaine (VIH) ou le virus de l'hépatite C (VHC). Depuis, grâce à l'amélioration du dépistage des virus et à de nouvelles méthodes d'**inactivation virale** (traitement thermique, solvant-détergent et autres procédés de réduction de la charge virale), le risque de contracter ces virus lors d'une perfusion de concentrés de facteur de coagulation est devenu pratiquement nul. On n'a rapporté aucun cas de transmission du VIH ou du VHC par transfusion après l'instauration des nouveaux procédés de purification des concentrés de facteur.

Cependant, ces procédés n'éliminent pas nécessairement tous les virus et agents **pathogènes**. Par exemple, les méthodes d'inactivation virale ne parviennent pas à détruire le parvovirus B19 et certains autres contaminants sanguins — en dépit de quoi les concentrés de facteur soumis à l'inactivation virale figurent parmi les produits thérapeutiques d'aujourd'hui présentant le risque le plus faible. Il est recommandé d'administrer aux hémophiles des produits sanguins ainsi « inactivés » pour éviter la transmission du VIH et de l'hépatite.

Hépatite C

Environ 15 % des personnes infectées par le virus de l'hépatite C (VHC) guérissent sans intervention, et 25 % ne présentent aucun symptôme. Chez 20 % des gens qui ont une infection chronique par le VHC, une **cirrhose** se développe au bout de dix à vingt ans. La co-infection VIH-VHC ou VIH-hépatite B accroît le risque de cirrhose. L'hépatite demeure un problème dans les pays où l'on utilise des cryoprécipités non soumis à l'inactivation virale.

Comment se transmet le VHC ?

Par le sang ou lors de piqûres accidentelles avec des aiguilles déjà contaminées au VHC. La transmission des parents aux enfants, ou lors de relations sexuelles, est plutôt rare.

Comment traite-t-on le VHC ?

La meilleure option contre l'hépatite C chronique est la combinaison interféron-ribavirine. Le traitement dure habituellement de six à 12 mois.

Virus de l'immunodéficience humaine (VIH)

C'est le VIH qui cause le syndrome d'immunodéficience acquise (sida). Depuis l'arrivée des méthodes d'inactivation virale, vers le milieu des années 1980, aucun cas de transmission du VIH par un concentré de facteur de coagulation n'a été signalé. Le VIH peut toutefois être transmis par un cryoprécipité.

Comment se transmet le VIH ?

Par des contacts avec le sang ou les liquides corporels d'une personne infectée par le VIH, lors de relations sexuelles non protégées avec une personne infectée, lors de piqûres accidentelles avec des aiguilles contaminées et lors de l'accouchement (transmission de la mère séropositive à son enfant).

Comment traite-t-on le VIH ?

De grands progrès ont été accomplis depuis l'apparition du sida au début des années 1980. Le traitement, là où il est disponible, permet une prise en charge du VIH comme si c'était une maladie chronique. Une association de médicaments appelée **traitement antirétroviral hautement actif (TAHA)**, ou plus communément trithérapie, permet de maîtriser très efficacement l'infection par le VIH. Les médicaments anti-VIH peuvent être dommageables pour le foie et malgré leurs bienfaits dans les cas de co-infection VIH-VHC, ils doivent être pris sous l'étroite surveillance d'un hépatologue et d'un infectiologue.

Variant de la maladie de Creutzfeldt-Jakob (vMCJ)

Il s'agit d'une forme d'encéphalopathie spongiforme transmissible (EST) identifiée au Royaume-Uni au milieu des années 1990. La majorité des cas de vMCJ s'expliquent par la consommation de viande de bœuf – quand les bêtes sont atteintes de l'encéphalopathie spongiforme bovine (ESB), ou « maladie de la vache folle ». L'agent infectieux, appelé prion, détruit le système nerveux central et finit par causer la mort. On ne peut ni traiter ni guérir le vMCJ.

Les dons de sang sont un véhicule pour les prions, comme pour les virus. Jusqu'ici, les cas de transmission du vMCJ renvoient à des transfusions de globules rouges, et non de produits dérivés de plasma. Il n'existe pas encore de test de dépistage du vMCJ, ni de technique pour l'extraire du sang. Le risque de transmission par transfusion est assez circonscrit aux régions touchées par de fortes épidémies d'ESB, c'est-à-dire le Royaume-Uni et la France, et on peut le réduire considérablement en appliquant les techniques d'inactivation virale.

Questionnaire récapitulatif

Partie 3 : Traitement des saignements

1. Les quatre premiers soins à appliquer lors d'un saignement sont _____, _____, _____ et _____.
2. Nommez deux produits de facteur de coagulation : _____ et _____.
3. Une perfusion, c'est _____.
4. La veinopuncture, c'est _____.
5. Comment peut-on éviter une infection lors d'une injection ? _____
_____.
6. Chez une personne hémophile, l'injection de concentrés du facteur manquant peut enclencher des mécanismes de défense contre le facteur de coagulation, et alors le processus de coagulation se déroule moins bien. Les anticorps que l'organisme produit pour lutter contre les substances qu'il considère comme des agents étrangers s'appellent des _____.

** Les réponses figurent à l'Annexe.*

Partie 4 : Garder la santé et éviter les saignements

Les bonnes habitudes de vie

L'hémophilie n'est qu'un aspect du « tableau-santé » d'une personne, et le traitement n'est qu'une composante de sa bonne santé — il faut également intégrer l'exercice, l'activité physique, les examens médicaux réguliers et les vaccins recommandés.

Que peut faire un hémophile pour rester en bonne santé ? (page 25)

Exercice et activité physique

Certaines personnes atteintes d'hémophilie tournent le dos à l'exercice de crainte qu'il provoque des saignements, mais en fait, tout le monde bénéficie de l'exercice : l'activité physique régulière aide à freiner des maladies telles que le diabète, les cardiopathies, l'obésité, l'ostéoporose et le cancer, et chez les hémophiles, à prévenir les saignements et les détériorations articulaires. L'exercice est essentiel à la solidité des os et au renforcement des muscles qui soutiennent et protègent les articulations. Il contribue aussi au soulagement du stress, de l'anxiété et de la dépression; il favorise l'estime de soi et la résilience; et il améliore le rendement au travail et à l'école.



La publication de la FMH intitulée *Exercices pour les personnes atteintes d'hémophilie* décrit comment les saignements endommagent les articulations et les muscles et présente des exercices appropriés conseillés par des spécialistes. Tout en progression, les exercices visent à contrer les effets à long terme des saignements articulaires et musculaires ainsi que l'adoption consécutive de mauvaises postures. Des illustrations montrent comment les exécuter.

Pratiquer un sport régulièrement apporte un sentiment de bien-être et un contentement qui font contrepoids à la solitude, l'exclusion ou d'autres difficultés émotionnelles qui accompagnent parfois l'hémophilie. On doit encourager les enfants de différentes tranches d'âge à participer à des activités sportives et à découvrir lesquelles peuvent causer des saignements. Il est même possible de permettre à un enfant de s'adonner à un sport particulier en s'assurant qu'il porte l'équipement approprié (casque et rembourrages de protection) ou en lui injectant le facteur de coagulation au préalable, par mesure préventive.

Un hémophile peut pratiquer la nage, le tennis de table, la marche, la pêche, la danse, le badminton, la voile et le golf, jouer aux quilles ou au billard et faire du vélo. Mais les sports suivants ne sont pas recommandés pour une personne atteinte d'hémophilie aiguë : rugby, soccer, football, karaté, lutte, motocyclisme, hockey, judo et planche à roulettes. Les patients devraient discuter avec leur médecin ou leur physiothérapeute pour déterminer les activités sportives qui leur conviennent le mieux.

Alimentation équilibrée et poids santé

Un bon régime alimentaire, c'est important dans la vie d'un hémophile, car tout comme l'exercice, une alimentation de qualité aide à entretenir le tonus musculaire et la stabilité des articulations. Et en maintenant un poids normal, on ménage les articulations portantes. Une saine alimentation est également cruciale pour les gens infectés par le VIH.

Pourquoi la santé dentaire est-elle importante ? (page 26)


Une bonne hygiène buccale est indispensable pour prévenir la gingivite ou une maladie parodontale, mais en plus, dans le cas d'un hémophile, pour réduire la nécessité de subir une chirurgie

dentaire. Les soins dentaires comprennent le brossage des dents, l'utilisation de la soie dentaire et les rendez-vous périodiques chez le dentiste.

- On se brosse les dents au moins deux fois par jour pour éviter la formation de plaque.
- On utilise un dentifrice fluoré.
- Les rinçes-bouche contenant du triclosan ou de la chlorhexidine combattent la plaque.
- La soie dentaire et les brossettes interdentaires aident elles aussi à réduire la plaque.
- Les hémophiles devraient visiter leur dentiste régulièrement.



Et si des médicaments ou vaccins sont nécessaires ?

( pages 25 et 29)

Les bilans médicaux à intervalles réguliers, y compris l'examen des articulations et des muscles, sont une facette incontournable de la bonne santé. Il faut en prévoir deux par année pour un enfant hémophile, et au moins un par année pour un adulte.

Les personnes atteintes d'hémophilie doivent être vaccinées, mais par voie sous-cutanée plutôt que musculaire. Leur état exige en outre de tenir compte des points suivants :

- Si elles sont infectées par le VIH, elles doivent éviter les vaccins avec virus actif (vaccin antipolio oral et vaccin rougeole-rubéole-oreillons).
- Un hémophile séropositif (au VIH) devrait chaque année recevoir les vaccins antipneumococcique et antigrippal.
- Les vaccins contre l'hépatite B et l'hépatite A sont importants pour tous les hémophiles et ils peuvent être donnés par injection sous-cutanée (et non intramusculaire).
- Les proches qui manipulent des produits de traitement devraient eux aussi être vaccinés, mais cela est moins crucial s'il s'agit de produits qui ont été soumis à un procédé d'inactivation virale.

Tous les médicaments doivent être confirmés par un spécialiste en hémophilie. Les médicaments et produits de traitement doivent être conservés et utilisés « tels que prescrits ».

Une personne hémophile doit éviter quelque forme que ce soit de l'acide acétylsalicylique (AAS ou Aspirine^{MD}) pour atténuer la douleur, et ne pas prendre d'**anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS)** sans l'avis d'un médecin.

Pourquoi la santé émotive est-elle importante ? (page 27)

Le fait d'être atteint d'hémophilie est source de stress, un stress qui affecte autant les proches que la personne directement touchée.

Dans le traitement de l'hémophilie, le mot prophylaxie signifie depuis toujours « perfusion régulière d'un concentré de facteur pour maintenir une concentration sanguine minimale de 1 % à 2 % et ainsi prévenir les épisodes de saignement spontané ». Mais sous l'angle **psychosocial**, prophylaxie renvoie à une démarche proactive et suivie à l'égard des aspects émotionnels de la vie d'un hémophile. Car l'impact de l'hémophilie n'est pas que physique — il se fait sentir dans le comportement social de tous les membres de la cellule familiale. C'est pourquoi le soutien psychologique pour les patients et leurs proches est un volet important des soins.

Même là où la prophylaxie-facteur existe, il faut composer avec des délais pour obtenir des concentrés de facteur ou amener des patients aux centres de traitement. Et dans de nombreux pays émergents, les concentrés de facteur ne sont tout simplement pas disponibles, accessibles à proximité de chez soi ou financièrement raisonnables.

Les infirmières, les psychologues et les travailleurs sociaux peuvent fournir ce soutien psychosocial — sous forme d'éducation, de compassion et d'accompagnement — aux hémophiles qui n'ont pas systématiquement accès aux traitements standard et à du facteur de remplacement. Un travailleur social ou un psychologue peut jouer un précieux rôle en amenant la personne atteinte et sa famille à connaître le trouble de coagulation, à l'accepter et à faire en sorte de jouir d'une bonne qualité de vie.

Dans certains pays émergents, où l'accès au traitement est fortement limité, la psychothérapie, la physiothérapie et des services de santé connexes peuvent représenter une option plus répandue et abordable. Et s'il règne une culture de la famille élargie, celle-ci peut apporter un supplément informel de soutien psychosocial.

Le premier pas consiste à détecter, le plus rapidement possible, les difficultés personnelles ou familiales à accepter de vivre avec l'hémophilie et à relever ses défis inhérents. En étant conscients des émotions, pensées et sentiments susceptibles de surgir au moment du diagnostic et à chaque nouvelle situation par la suite, les éducateurs, les soignants, les gardiens et les parents peuvent aider le patient à se familiariser avec son trouble médical et à s'y adapter. Savoir, c'est pouvoir; c'est aussi gagner en lucidité et en aplomb, ce qui au bout du compte permet de prendre les moyens pour mener une vie active, saine et productive.

Un volet très important consiste à dédramatiser l'aspect « maladie » de l'hémophilie et à la présenter comme un trouble de coagulation. Il est d'autant plus crucial d'en minimiser les répercussions physiques et psychologiques que c'est un trouble « à vie ». Mais qui ne tombe pas malade à un moment ou à un autre ? Les hémophiles auront parfois des saignements ou des épisodes de douleur, ce qui ne veut pas dire qu'ils seront constamment mal en point. Encouragez-les à prendre leur vie en main, à reconnaître les comportements dangereux, à apprivoiser les responsabilités et à se percevoir comme s'ils n'avaient pas de trouble de coagulation. Tout le monde a des hauts et des bas.



On ne peut aider les hémophiles et leurs proches à apprendre à vivre avec un problème chronique sans s'occuper des enjeux psychosociaux et émotionnels. Au-delà des conseils à propos des limitations qu'impose l'hémophilie, il faut également apporter de l'encouragement et des idées constructives quant à la manière de se bâtir une vie heureuse et active — car l'hémophilie n'est qu'un aspect de la vie. Le soutien psychosocial est un « produit » bon marché, facilement accessible et aussi commode d'approvisionnement que de distribution.

Quel est le rôle des parents ?

Fondamentalement, ils doivent stimuler les capacités de leur enfant à s'adapter aux réalités quotidiennes de la vie avec un trouble chronique. L'éducation doit s'étendre aux frères et sœurs qui, souvent, se sentent coupables de ne pas être atteints eux-mêmes, craignent « d'attraper » le problème ou éprouvent du ressentiment parce que leurs parents accordent tellement d'attention au frère ou à la sœur hémophile.

Tant chez la personne hémophile que chez les membres de sa famille, sentiments et pensées peuvent osciller mille et une fois entre constructif-optimiste et destructeur-pessimiste. Cela fait partie du processus graduel d'acceptation de l'hémophilie et de l'apprentissage des moyens pour vivre normalement malgré tout. L'hémophilie étant permanente, les gens qui en sont atteints doivent assumer le fait qu'ils seront toujours, en partie, des « patients ». Ceux qui intègrent bien l'hémophilie dans leur quotidien s'enracinent peu à peu dans une attitude proactive face à leur situation et deviennent capables de contrôler leur vie sans prendre de risques inutiles.

Questionnaire récapitulatif

Partie 4 : Rester en santé et prévenir les saignements

1. Ce qui aide les gens atteints d'hémophilie à rester en santé et même à prévenir les saignements et les dommages articulaires, c'est _____ et _____ sur une base régulière.
2. Quels sont les sports recommandés pour les personnes atteintes d'hémophilie ? _____.
3. Les gens atteints d'hémophilie aiguë devraient éviter les sports suivants : _____.
4. En plus de l'exercice régulier, qu'est-ce qui est essentiel au maintien de la force musculaire et de la stabilité des articulations ? _____.
5. Les trois éléments du bon soin des dents sont : _____, _____ et _____.
6. On devrait administrer un vaccin par voie _____, pas intramusculaire.
7. Un hémophile ne devrait jamais tenter de soulager la douleur en prenant une forme ou une autre de ce produit : _____.
8. Quel autre type d'aide permet aux hémophiles de surmonter leur problème médical et de profiter d'une meilleure qualité de vie ? _____.

** Les réponses figurent à l'Annexe.*

Questionnaire global sur *L'hémophilie en images*

Part 1: Introduction to Hemophilia

1. Le sang est transporté dans le corps par des vaisseaux. Les grands vaisseaux s'appellent _____ et _____, et les petits vaisseaux s'appellent _____.
2. Un saignement se produit lorsqu'un _____ se déchire et que le sang s'écoule. Ce _____ se resserre pour freiner le saignement. Puis, les cellules du sang appelées _____ forment un bouchon pour fermer le trou.
3. Quand il manque un facteur de coagulation, ou qu'il n'y en a pas assez, le sang s'échappe plus (longtemps / vite) _____ que la normale.
4. L'hémophilie est-elle pareille pour tout le monde ? (oui / non)
5. Peut-on attraper l'hémophilie ? (oui / non)
6. L'hémophilie est un problème de saignement qui est transmis par les _____ des parents, et pour être précis, par le chromosome _____.
7. Les chromosomes X et Y déterminent le sexe d'une personne. Un garçon vient au monde avec les chromosomes _____ et _____, et une fille avec deux chromosomes _____.
8. Un homme hémophile transmet l'hémophilie à _____ (toutes ses filles / tous ses garçons).
9. Lorsqu'une femme porteuse de l'hémophilie a un enfant, elle lui transmet le gène anormal _____ (une fois sur deux / une fois sur quatre / chaque fois).

Partie 2 : Évaluation et prise en charge des saignements

1. Les saignements et les ecchymoses qui se produisent sans cause apparente sont appelés des saignements _____.
2. L'endroit où deux os se rencontrent s'appelle une _____.
3. Les extrémités des os sont recouvertes d'un tissu lisse appelé _____.
4. Les os sont en partie maintenus ensemble par une capsule articulaire qui a une doublure appelée la _____.
5. Donnez deux signes possibles d'un saignement dans une articulation : _____ et _____.
6. Les trois saignements les plus courants dans une articulation se produisent dans le _____, le _____ et la _____.
7. Nommez deux effets à long terme des saignements dans les articulations : _____ et _____.

8. Parmi les signes de saignement dans un muscle, il y a : _____
_____.
9. La plupart des saignements musculaires se produisent dans la _____, le
_____ et le _____.
10. Où est situé le muscle appelé psoas ? _____.
11. Les saignements graves et possiblement mortels sont ceux à la _____ et au
_____.

Partie 3 : Traitement des saignements

1. Les quatre premiers soins à appliquer lors d'un saignement sont _____,
_____, _____ et _____.
2. Nommez deux produits de facteur de coagulation : _____ et _____.
3. Une perfusion, c'est _____.
4. La veinopuncture, c'est _____.
5. Comment peut-on éviter une infection lors d'une injection ? _____
_____.
6. Chez une personne hémophile, l'injection de concentrés du facteur manquant peut
enclencher des mécanismes de défense contre le facteur de coagulation, et alors le processus
de coagulation se déroule moins bien. Les anticorps que l'organisme produit pour
lutter contre les substances qu'il considère comme des agents étrangers s'appellent des
_____.

Partie 4 : Rester en santé et prévenir les saignements

1. Ce qui aide les gens atteints d'hémophilie à rester en santé et même à prévenir les saignements et les
dommages articulaires, c'est _____ et _____ sur une
base régulière.
2. Quels sont les sports recommandés pour les personnes atteintes d'hémophilie ? _____
_____.
3. Les gens atteints d'hémophilie aiguë devraient éviter les sports suivants : _____
_____.
4. En plus de l'exercice régulier, qu'est-ce qui est essentiel au maintien de la force musculaire et de la
stabilité des articulations ? _____.
5. Les trois éléments du bon soin des dents sont : _____,
_____ et _____.
6. On devrait administrer un vaccin par voie _____, pas intramusculaire.
7. Un hémophile ne devrait jamais tenter de soulager la douleur en prenant une forme ou une autre de
ce produit : _____.
8. Quel autre type d'aide permet aux hémophiles de surmonter leur problème médical et de profiter
d'une meilleure qualité de vie ? _____.

Réponses aux questionnaires

Partie 1 : À propos de l'hémophilie

- 1) Artères, veines, capillaires
- 2) Capillaire, capillaire, plaquettes
- 3) Longtemps
- 4) Non
- 5) Non
- 6) Gènes, X
- 7) X et Y, X
- 8) Filles
- 9) Une fois sur deux (50 %)

Partie 2 : Évaluation des saignements

- 1) Spontanés
- 2) Articulation
- 3) Cartilage
- 4) Synoviale (membrane)
- 5) Picotements, chaleur, enflure
- 6) Genou, coude, cheville
- 7) Irritation de la membrane synoviale (épaississement et rougeur), inflammation chronique de la synoviale (l'articulation est très enflée)
- 8) Raideur, douleur et enflure du muscle; picotement et engourdissement dans la région du saignement musculaire
- 9) Cuisse, mollet, haut du bras
- 10) À l'avant de la hanche
- 11) Tête, système nerveux

Partie 3 : Traitement des saignements

- 1) Repos, glace et/ou immobilisation, compression et élévation
- 2) Concentré de facteur de coagulation, cryoprécipité (plasma et sang total également)
- 3) Injection dans une veine d'un produit de traitement, d'une solution ou d'un médicament
- 4) Faire pénétrer une aiguille dans une veine
- 5) Lavage des mains, asepsie (stérilisation), entreposage et disposition sécuritaires des aiguilles, nettoyage des gouttes de sang
- 6) Inhibiteurs

Partie 4 : Rester en santé et prévenir les saignements

- 1) Exercice, activités physiques
- 2) Nage, tennis de table, marche, pêche, danse, badminton, voile, golf, quilles, billard, vélo
- 3) Rugby, football, karaté, lutte, motocyclisme, judo, hockey, planche à roulettes
- 4) Bonne nutrition
- 5) Brossage, soie dentaire, examen dentaire régulier
- 6) Sous-cutanée (sous la peau)
- 7) Acide acétylsalicylique (AAS ou Aspirine^{MD})
- 8) Soutien psychosocial

Glossaire

Acide epsilon aminocaproïque (AEAC) : agent antifibrinolytique qui empêche les caillots de « fondre ». Il bloque l'activité normale de l'enzyme plasmine, laquelle dissout les caillots sanguins.

Acide tranexamique : même définition que pour l'AEAC, ci-dessus.

Agent antifibrinolytique : agent qui aide à stopper la dégradation normale des caillots sanguins ainsi qu'à accélérer le rétablissement après un saignement. Aussi appelé inhibiteur fibrinolytique.

Agent court-circuitant : facteur de coagulation spécial pour les patients qui fabriquent des anticorps de leur facteur habituel, en vue de renverser le blocage (ou l'arrêt) du système de coagulation.

Amniocentèse : ponction d'un peu de liquide amniotique (dans l'utérus) au moyen d'une aiguille fine.

Anaphylaxie : grave réaction allergique qui se traduit souvent par une incapacité à respirer.

Anticorps : protéine produite par le corps pour éliminer toute substance perçue comme étrangère.

Anti-inflammatoire non stéroïdien (AINS) : médicament, par exemple l'ibuprofène, qui réduit la douleur et la fièvre et ne contient pas de stéroïdes.

Artère : gros conduit ou vaisseau par lequel le sang circule (du cœur au reste du corps). L'organisme possède plusieurs artères.

Arthrite hémophilique : Inflammation d'une articulation, souvent accompagnée de douleur et d'enflure, par suite de saignements répétés. Le cartilage finit par s'effriter, et le tissu osseux par s'user. L'articulation perd parfois sa mobilité.

Arthropathie hémophilique : détérioration progressive due aux saignements dans la capsule articulaire. Toutes les articulations pourraient être touchées, mais ce sont le plus souvent, par ordre décroissant, les genoux, les coudes, les chevilles, les hanches et les épaules.

Arthropathie : maladie inflammatoire qui affecte les articulations.

Articulation : zone de rencontre de deux os.

Asepsie : non-contamination; absence de bactéries ou micro-organismes néfastes.

Biopsie de villosités choriales (BVC) : extraction d'un échantillon de cellules du placenta au moyen d'une aiguille fine introduite par l'abdomen ou le vagin.

Bolus : perfusion où l'on administre une dose concentrée d'un médicament dans un court laps de temps.

Caillot : masse épaisse de sang formée par les facteurs de coagulation, dont l'interaction permet d'arrêter un saignement.

Capillaire : chacun des très nombreux et très petits conduits ou vaisseaux formant un réseau de transport du sang dans le corps.

Capsule articulaire : « manchon » qui retient les os ensemble dans la zone articulaire.

Cartilage : surface lisse recouvrant les extrémités des os là où ils forment une articulation.

Centrifugation : séparation des liquides et des solides par mécanisme rotatoire.

Chromosome : brin ultrafin de protéines et d'ADN au centre des cellules humaines, animales et végétales. Le sexe d'une personne est déterminé par deux chromosomes : X et Y. Les femmes ont deux chromosomes X (XX = fille), et les hommes, un X et un Y (XY = garçon).

Cirrhose : maladie du foie chronique, caractérisée par la formation de tissu cicatriciel et le ralentissement de la circulation sanguine.

Coagulation : processus par lequel l'organisme met normalement fin au saignement (à l'hémorragie).

Complication thromboembolique : formation dans les vaisseaux sanguins de caillots qui peuvent entraîner une thrombose veineuse profonde ou, quand elle survient dans une artère, un accident vasculaire cérébral ou une embolie pulmonaire (caillots dans les poumons).

Compression : pression ou soutien ferme, au moyen d'un bas élastique ou d'une bande Velpeau, pour contenir l'enflure.

Concentré de complexe prothrombinique activé (CCPA) : produit dérivé du plasma, notamment FEIBA^{MD}, qui contient plus ou moins de facteurs de coagulation VII, IX et X dépendants de la vitamine K, activés et non activés.

Concentré de facteur : produit de remplacement du facteur manquant – VIII (8) ou IX (9) – injecté dans une veine. Il peut être fabriqué à partir de plasma humain, puis conditionné sous forme d'une poudre qui sera dissoute dans un solvant lors de l'injection. Voir « Recombinant ».

Counseling génétique : démarche d'aide permettant à un couple de comprendre la probabilité de transmission de défauts ou maladies génétiques à des enfants, et présentation d'options de rechange à la conception naturelle.

Cryoprécipité : produit de traitement tiré de plasma sanguin et contenant des protéines telles que le facteur VIII (8) et le facteur von Willebrand, mais pas le facteur IX (9). On l'injecte dans une veine pendant un certain temps pour traiter ou prévenir les saignements.

Demi-vie : temps écoulé avant que le niveau d'activité du facteur ait baissé de moitié après la perfusion. Le facteur VIII (huit) a une demi-vie de 8 à 12 heures. Quant au facteur IX (neuf), sa demi-vie passe à 18-24 heures après la première injection.

Desmopressine (DDAVP) : composé synthétique qui augmente le taux de facteur VIII (huit) dans le sang mais qui n'est pas un produit sanguin. On l'utilise pour traiter l'hémophilie A légère ou certaines variantes de la maladie de von Willebrand.

Diagnostic génétique préimplantatoire (DGP) : technique mise au point en 1989 à l'Hôpital Hammersmith (Londres) et qui permet de détecter certaines maladies héréditaires chez des embryons produits par une méthode de fécondation in vitro conventionnelle, avant l'implantation dans l'utérus.

Dispositif d'accès veineux (DAV) : petit appareil installé dans le corps lors d'une chirurgie mineure et par lequel on peut insérer une aiguille facilement et à maintes reprises pour les perfusions.

Élévation : en premiers soins, signifie placer le membre affecté plus haut que le niveau du cœur, ce qui aide à stopper le saignement et l'enflure.

Embryon : ovule fécondé durant ses huit à 12 premières semaines de croissance dans l'utérus.

Épistaxis : saignement de nez ou hémorragie nasale.

Facteur de coagulation : l'un ou l'autre des facteurs dans le plasma qui contribuent à la formation d'un caillot capable de stopper un saignement.

Fécondation in vitro : fertilisation d'un ovule dans un laboratoire, suivie de son implantation dans l'utérus.

Gène : unité d'information pour les cellules de l'organisme. Par exemple, ce sont les gènes qui déterminent la couleur des yeux et des cheveux. L'hémophilie se transmet par les gènes.

Gestation : grossesse; durée de la croissance d'un embryon dans l'utérus, de la fécondation de l'ovule jusqu'à l'accouchement.

Gradient de densité : méthode utilisant des liquides de densité différente pour séparer les spermatozoïdes sains des résidus tels que les globules blancs et les cellules mortes.

Hémarthrose : épanchement de sang dans une cavité articulaire – à l'épaule, au coude, à la hanche, au genou ou à la cheville.

Hématome : amas de sang localisé dans un organe ou un tissu, généralement appelé « caillot sanguin ».

Hémophilie : trouble de coagulation caractérisé par l'absence ou une faible concentration de facteur VIII (huit) ou IX (neuf) dans le plasma sanguin.

Hémophilie aiguë : trouble dû à l'absence ou à un très faible taux de facteur VIII (huit) ou IX (neuf) dans le sang, en général moins de 1 % du niveau normal.

Hémophilie légère : trouble dans lequel l'activité du facteur VIII (huit) ou IX (neuf) dans le sang se situe entre 5 % et 40 % du niveau normal.

Hémophilie moyenne : trouble dans lequel l'activité du facteur VIII (huit) ou IX (neuf) dans le sang se situe entre 1 % et 5 % du niveau normal.

Hémophilie A : trouble de coagulation; le plasma contient peu ou pas de facteur VIII (huit).

Hémophilie B : trouble de coagulation; le plasma contient peu ou pas de facteur IX (neuf).

Hémorragie : terme général qui désigne tout saignement interne ou de surface d'une certaine importance, causé par une déchirure des vaisseaux sanguins ou par une insuffisance de certains éléments sanguins essentiels, comme les plaquettes et les protéines de coagulation.

Héparine : substance présente dans les poumons et le foie, utilisée pour son action anticoagulante.

Hépatite : inflammation du foie. Les causes, multiples, comprennent l'infection virale par des produits sanguins transfusés. Les virus A, B et C sont les plus répandus. Les tests de dépistage et les techniques d'inactivation virale ont mis fin à la transmission de l'hépatite B et C par des produits de facteur de coagulation. L'hépatite A résiste aux méthodes actuelles d'inactivation virale, mais un vaccin est disponible. Il est recommandé aux hémophiles de se faire vacciner contre l'hépatite A et l'hépatite B.

Hypertrophie : développement excessif du volume d'un organe ou d'un tissu par suite de l'augmentation du nombre ou du volume de chacune des cellules de cet organe ou tissu.

Hystérosalpingogramme : examen radiologique de la cavité utérine et vérification que les trompes de Fallope ne sont pas obstruées.

Immobilisation : prévention de tout mouvement.

Inactivation virale : procédé de destruction ou de neutralisation des virus.

Induction de tolérance immunitaire (ITI) : administration répétée (pendant quelques mois) d'un facteur de coagulation afin d'entraîner le système immunitaire à ne plus réagir à ce facteur.

Infection intercurrente : infection qui survient alors qu'une autre maladie est en cours.

Inhibiteur : anticorps (protéine) que l'organisme fabrique pour combattre les substances perçues comme étrangères. Il bloque le fonctionnement du facteur de coagulation.

Injection intracytoplasmique d'un spermatozoïde (IICS) : extraction des spermatozoïdes directement des testicules, puis injection d'un seul spermatozoïde directement dans un ovule.

Insémination : introduction de sperme dans le vagin, par relation sexuelle ou par des moyens artificiels dans le cas de la procréation assistée.

Intramusculaire : dans un muscle.

Lavage de sperme : technique permettant de séparer les spermatozoïdes du liquide séminal et de supprimer les micro-organismes infectieux ainsi que les globules blancs, les spermatozoïdes morts et d'autres « déchets ».

Liquide amniotique : fluide dans lequel l'embryon baigne.

Lyophilisation : opération permettant d'isoler à l'état sec une substance au départ dissoute dans l'eau. On congèle la solution puis on élimine l'eau par sublimation sous vide.

Ménorragie : règles (menstruations) anormalement abondantes.

Mobilité : mouvement spontané des spermatozoïdes.

Morphologie pelvienne : forme et taille du bassin, évaluées par examen échographique.

Nerf : fibre sensitive en cordon. Les nerfs conduisent des messages (influx nerveux) d'une partie du corps à une autre, y compris celui de la douleur.

Pathogène : organisme capable de causer une maladie ou une infection.

Perfusion : injection dans une veine d'un produit de traitement, d'une solution ou d'un médicament.

Plaquette : composant du sang en forme de disque. La viscosité des plaquettes leur permet de former un premier bouchon sur les perforations dans les artères, les veines et les capillaires.

Plasma : composant du sang qui contient la fibrine et les facteurs de coagulation.

Plasma frais congelé (PFC) : produit de traitement obtenu en extrayant les globules rouges et blancs et les plaquettes du sang total, puis en congelant le plasma, lequel contient les facteurs de coagulation.

Plasmaphérèse : méthode qui consiste à prélever uniquement le plasma d'une unité de sang et ensuite à restituer au donneur ses globules et ses plaquettes. Le donneur récupère plus rapidement que s'il avait fait un don de sang total; il peut donc donner davantage de plasma par séance, et rapprocher ces séances.

Porteur : personne qui possède un gène à l'origine d'un trouble ou d'une maladie mais qui habituellement n'en présente pas les symptômes.

Procréation assistée : ensemble de méthodes visant à aider un couple à concevoir un enfant.

Prophylaxie : dans le domaine de l'hémophilie, maintien du taux minimal de facteur autour de 1 % - 2 % par des perfusions régulières de concentré de facteur, afin de prévenir les saignements spontanés.

Psoas : muscle situé près de l'aîne (sur le devant de la hanche) et qui participe au mouvement de la hanche et de la colonne vertébrale.

Psychosocial : à la fois émotionnel et psychologique.

Réaction en chaîne de la polymérase (RCP) : amplification de la quantité d'ADN au point où il peut être manipulé dans un test de laboratoire.

Récessif : se dit d'un gène qui ne produit ses effets que si la copie de la mère et la copie du père sont identiques.

Recombinant : désigne un concentré de facteur fabriqué en laboratoire (non tiré du sang humain). Les protéines recombinantes sont des copies de certains types de protéines présentes dans le plasma humain.

Réponse anamnesticque : mécanisme du système immunitaire suivant lequel la « mémoire » d'une exposition antérieure à des substances étrangères déclenche la production d'anticorps. Ainsi, l'injection d'un facteur de coagulation peut faire grimper rapidement le titre d'inhibiteurs.

Saignement intracrânien : épanchement de sang dans la tête.

Saignement spontané : qui survient sans cause apparente (ni lors d'une blessure ni après une chirurgie).

Schéma posologique : doses et modalités du traitement prescrit.

Septicémie : infection généralisée due à la prolifération dans le sang de bactéries pathogènes. Elle est caractérisée par une réaction inflammatoire et une suractivation du processus de coagulation.

Sérodiscordant : qualifie un couple dont l'un des partenaires est séropositif (au VIH) et l'autre séronégatif.

Séronégativité : résultat d'une analyse sanguine démontrant l'absence d'un virus particulier; par exemple, le fait de ne pas être infecté par le VIH.

Sexage fœtal (du fœtus) : détermination du sexe de l'embryon au moyen d'un prélèvement sanguin de la mère ou d'une échographie de l'utérus.

Spasme musculaire : contraction involontaire et douloureuse d'un muscle.

Synovectomie : ablation-enlèvement de la synoviale, qui tapisse l'intérieur de la cavité de l'articulation.

Synoviale : membrane (revêtement interne) de la capsule articulaire. Ses cellules spéciales sécrètent un fluide d'aspect séreux, glissant, qui agit comme lubrifiant.

Synoviorthèse : injection d'une solution chimique ou d'un isotope radioactif dans l'articulation pour détruire la synoviale malade (qui sera ensuite enlevée). Quand elle est effectuée assez tôt, cette intervention permet en général de réduire notablement les saignements.

Synovite chronique : inflammation fréquente ou continue de la synoviale, avec enflure de l'articulation.

Taux minimal de facteur de coagulation : la concentration de facteur la plus basse atteinte entre deux injections.

Temps d'exposition : nombre de jours écoulés depuis une perfusion de concentré pour traiter un saignement.

Temps de céphaline activée (TCA) : test qui mesure le potentiel coagulant. Combiné à la mesure standard du temps de prothrombine, le TCA est le test le plus utile dans le dépistage des anomalies des facteurs VIII, IX, XI et XII. C'est aussi la méthode la plus courante pour détecter la présence d'inhibiteurs.

Test de coagulation : évaluation de la capacité du sang à coaguler.

Thérapie à domicile : injection ou perfusion d'un produit de traitement ailleurs qu'à l'hôpital – en général chez soi.

Thrombose : formation d'un caillot dans un vaisseau sanguin (artère ou veine).

Titre : force d'une solution telle qu'établie par « titrage ». En médecine, le mot sert à désigner la quantité d'anticorps dans un volume de sérum donné.

Tolérance : situation où l'organisme ne réagit plus aux injections de facteur VIII ou IX en fabriquant des inhibiteurs; le patient « tolère » le facteur VIII ou IX; disparition des inhibiteurs.

Traitement adjuvant : administré simultanément ou en complément du traitement principal.

Traitement antirétroviral hautement actif (TAHA) : association de médicaments très efficace dans le contrôle de l'infection par le VIH.

Traitement au besoin : administré lorsqu'un saignement survient, et non d'avance en vue de prévenir les saignements.

Transabdominal : en passant par le ventre, sous anesthésie locale.

Transvaginal : en passant par le vagin.

Unité Bethesda : quantité d'inhibiteur qui neutralise 50 % d'une unité de facteur de coagulation au cours d'une période d'incubation donnée.

Variant de la maladie de Creutzfeldt-Jakob (vMCJ) : type d'encéphalopathie spongiforme transmissible (EST) qui détruit le système nerveux central et finit par entraîner la mort. Le vMCJ est habituellement causé par l'ingestion de viande de bœuf, quand l'animal était atteint de la « maladie de la vache folle » (encéphalopathie spongiforme bovine, ESB).

Vasodilatation ou réflexe de Huntington : accroissement du diamètre d'une veine et par conséquent, augmentation de l'apport sanguin dans une région du corps.

Veine : conduit ou vaisseau par lequel le sang est transporté de différentes parties du corps vers le cœur. Les veines sont nombreuses dans le corps.

Veinopuncture : insertion d'une aiguille dans une veine pour effectuer un prélèvement sanguin ou une injection.

Villosités choriales : cellules (tissu) du placenta.

Ouvrages et articles de référence

Costa, J.-M., E. Gautier et A. Benachi. « Genetic analysis of the fetus using maternal blood », *Gynecology Obstetric Fertility* 32 (2004):646-50.

DiMichele, D.M. *Inhibitors in Hemophilia: A Primer* (édition révisée), Fédération mondiale de l'hémophilie, 2004.

Doak, Leonard G. *et al. Pfizer Principles for Clear Health Communication* (2^e édition), Pfizer.

Falvo, Donna R. *Effective Patient Education: A Guide to Increased Compliance* (3^e édition), 2004.

Fédération mondiale de l'hémophilie. *Guidelines for the Management of Hemophilia*, 2005.

Geradts, J., A. Handyside, J. Harper *et al.* « ESHRE Pre-implantation Genetic Diagnosis Consortium: data collection 11 May », *Himab Reproduction* 15 (2000):2673-83.

Kanzer-Lewis, G. *Patient Education: You Can Do It! A Practical Guide to Teaching and Motivating Patients*, American Diabetes Association, 2003.

Kasper, C.K. *Diagnosis and Management of Inhibitors to Factors VIII and IX*, Fédération mondiale de l'hémophilie, 2004.

Kasper, C.K. *Hereditary Plasma Clotting Factor Disorders and Their Management* (édition révisée), Fédération mondiale de l'hémophilie, 2004.

Klug-Redman, B. *The Practice of Patient Education* (9^e édition), Mosby Inc., 2001.

Lavery, S., R. Aurell, C. Turner *et al.* « Patients' perspectives of Pre-implantation genetic diagnosis and its psychological impact », présentation au congrès annuel de la Société européenne de reproduction humaine et d'embryologie, Bologne, juin 2000.

Lavery, S., R. Aurell, C. Turner, D. Taylor et R. Winston. « An Analysis of the Demand for the Cost of Pre-implantation Genetic Diagnosis in the United Kingdom », *Prenatal Diagnosis* 19 (1999):1205-8.

Lorig, K. *et al. Patient Education: A Practical Approach* (3^e édition), Sage Publications, 2001.

Miller, R. *Genetic Counselling for Hemophilia*, Fédération mondiale de l'hémophilie, 2002.

Oyesiku, J. et C. Turner. « Reproductive choices for couples with haemophilia », *Haemophilia* 8 (2002):348-352.

Pertl, B. et D.W. Bianchi. « Fetal DNA in Maternal Plasma: emerging clinical application », *Obstetrics Gynaecology* 98 (2001):483-90.

Pilu, G. et K. Nicoloides. *Diagnosis of Fetal Abnormalities*, The Parthenon Publishing Group, London, 2003.

Semprini A., P. Levy-Setti, M. Bosso, M. Ravizza, A. Taglioretti, P. Sulpizio *et al.* « Insemination of HIV-negative women with processed semen of HIV-positive partners », *Lancet* 340 (1992):1317-9.

Souiss I., J. Harper, A. Handyside et R. Winston. « Obstetric outcome of pregnancies resulting from embryos biopsied for pre-implantation diagnosis of inherited disease », *Br J Obstetrics Gynaecology* 8 (1996):784-8.

Wellisch D., A. Hoffman, S. Goldman, J. Hammerstein, K. Klein et M. Bell. « Depression and anxiety symptoms in women at high risk for breast cancer; pilot study of a group intervention », *American Journal of Psychiatry* 156 (1999):1644-5.

Wilde, J.T. *HIV and HCV Co-infection in Hemophilia*, Fédération mondiale de l'hémophilie, 2003.

Ce Guide a fait l'objet d'une subvention sans restrictions de Wyeth à des fins d'éducation.

Fédération mondiale de l'hémophilie

1425, boulevard René-Lévesque Ouest, bureau 1010

Montréal (Québec) H3G 1T7

CANADA

Tél. : 514-875-7944

Télec. : 514-875-8916

Courriel : wfh@wfh.org

Site Web : www.wfh.org

