



**FMH**

FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOFILIE  
WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA  
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA



Qu'est-ce que  
l'hémophilie ?



Publié par la **Fédération mondiale de l'hémophilie** (FMH) © Fédération mondiale de l'hémophilie, 2023

La FMH encourage toute organisation à but non lucratif œuvrant dans le domaine de l'hémophilie ou des troubles de la coagulation à traduire et à diffuser ses publications.

Pour obtenir l'autorisation d'imprimer, de diffuser ou de traduire la présente publication, veuillez contacter le service Recherche et Éducation à l'adresse ci-dessous.

La présente publication est disponible en format PDF sur le site Internet de la FMH : [www.wfh.org](http://www.wfh.org). Il est également possible de commander des exemplaires papier sur le site Internet de la FMH ou à l'adresse ci-dessous.

La Fédération mondiale de l'hémophilie ne pratique pas la médecine et ne recommande en aucun cas un traitement quelconque à des personnes en particulier. La FMH ne garantit pas, de manière expresse ou implicite, l'exactitude des posologies ou des autres recommandations de traitement figurant dans la présente publication. Il est donc fortement recommandé aux personnes de solliciter l'avis d'un professionnel de santé et/ou de consulter la notice fournie par le laboratoire pharmaceutique avant d'administrer l'un des médicaments mentionnés dans la présente publication. La Fédération mondiale de l'hémophilie ne cautionne aucun médicament ni aucun fabricant en particulier ; toute référence à un nom de produit ne constitue pas une caution de la part de la FMH.

**Fédération mondiale de l'hémophilie**  
1425, boul. René-Lévesque Ouest,  
bureau 1200, Montréal  
(Québec) H3G 1T7, CANADA

Tél. : 1 514 875-7944  
Télec. : 1 514 875-8916  
Courriel: [wfh@wfh.org](mailto:wfh@wfh.org)  
[www.wfh.org](http://www.wfh.org)

# Table des matières

Introduction .....	2	Comment diagnostique-t-on l'hémophilie ? .....	7
D'où vient l'hémophilie ? .....	2	Comment traite-t-on l'hémophilie ? .....	8
Comment l'hémophilie se transmet-elle ? .....	3	À quel moment un traitement doit-il être administré ? .....	10
Quels sont les degrés de gravité de l'hémophilie ? .....	4	À quel moment un traitement n'est-il probablement pas nécessaire ? .....	11
Quels sont les symptômes de l'hémophilie ? .....	5	Points importants pour les personnes atteintes d'hémophilie .....	12
Quels sont les sites les plus touchés par les saignements ? .....	6		

# Qu'est-ce que l'hémophilie ?

## Introduction

L'hémophilie est un trouble de la coagulation. Les personnes atteintes d'hémophilie ne saignent pas plus vite que la normale, mais elles saignent plus longtemps parce que leur sang ne contient pas assez de facteur de coagulation. Le facteur de coagulation est une protéine présente dans le sang qui a pour fonction de maîtriser les hémorragies.

L'hémophilie est une maladie rare. *L'hémophilie A* est la forme la plus courante. Elle touche environ 21 personnes de sexe masculin sur 100 000. Le sang d'une personne qui en est atteinte ne contient pas assez de facteur de coagulation VIII (facteur VIII). *L'hémophilie B* est moins courante. Dans ce cas, le sang de la personne affectée ne contient pas assez de facteur de coagulation IX (facteur IX). Environ 4 personnes de sexe masculin sur 100 000 en sont atteintes. Peu importe qu'une personne soit atteinte d'hémophilie A ou B, le résultat est le même : quand elle commence à saigner, elle saigne plus longtemps que la normale.

Pendant de nombreuses années, on a cru que seules les personnes de sexe masculin pouvaient manifester les symptômes de l'hémophilie, tel que des saignements et notamment des saignements articulaires, et que les personnes de sexe féminin se contentaient de « porter » le gène de l'hémophilie et n'avaient pas de symptômes. Aujourd'hui, on sait que de nombreuses femmes et filles ressentent les symptômes de l'hémophilie.

## D'où vient l'hémophilie ?

Une personne naît hémophile. Il est impossible d'attraper l'hémophilie comme on attrape un rhume.

En règle générale, l'hémophilie est héréditaire, c'est-à-dire qu'elle est transmise par les gènes d'un parent. Les gènes sont porteurs de messages qui déterminent le mode de développement des cellules du corps à mesure qu'un bébé grandit jusqu'à l'âge adulte. Par exemple, ils dictent la couleur des cheveux et des yeux.

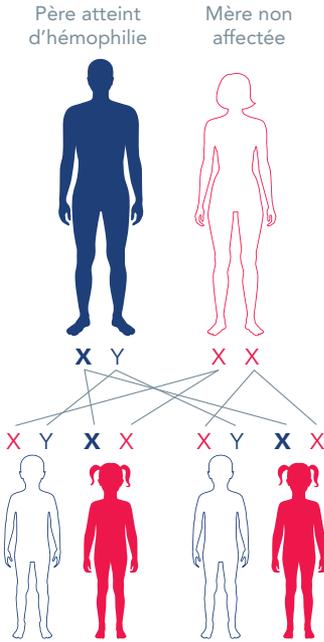
# Comment l'hémophilie se transmet-elle ?

Le gène de l'hémophilie se transmet d'une génération à l'autre. Les gènes de l'hémophilie A et B se trouvent sur le chromosome X. C'est la raison pour laquelle l'hémophilie est une maladie associée au chromosome X.

Toutes les filles d'un père atteint d'hémophilie hériteront de la copie altérée du chromosome X de ce dernier. Aucun des fils ne sera affecté, car ils héritent du seul chromosome X de leur mère (figure 1A).

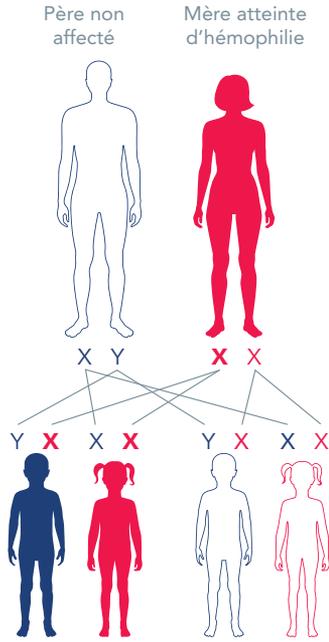
Les mères possédant un gène normal et un gène altéré ont 50 % de chances de transmettre le gène altéré à chaque enfant (figure 1B). Les garçons qui héritent le gène altéré de leur mère seront atteints d'hémophilie ; les filles qui héritent du gène altéré de leur mère. En moyenne, les femmes et les filles avec le gène de l'hémophilie auront environ la moitié de la quantité normale de facteur de coagulation, mais certaines ont des niveaux de facteur de coagulation beaucoup plus faibles et peuvent présenter des signes d'hémophilie. En fait, on estime que pour chaque homme atteint d'hémophilie, trois membres de la famille de sexe féminin en moyenne seront touchés.

**FIGURE 1A.**



Toutes les filles d'un père atteint d'hémophilie hériteront de la copie altérée du chromosome X de ce dernier. Aucun des fils ne sera affecté, car ils héritent du seul chromosome X de leur mère.

**FIGURE 1B**



Les mères possédant un gène altéré et un autre non altéré ont 50 % de risques de transmettre le gène altéré à chaque enfant. Les garçons qui héritent du gène altéré de leur mère seront atteints d'hémophilie ; les filles qui héritent du gène altéré de leur mère auront également une copie normale de leur père.

Parfois, l'hémophilie peut survenir en l'absence d'antécédents familiaux connus, par exemple à la suite de mutations spontanées dans les gènes de la personne concernée. Dans ces cas, elle est causée par une modification des gènes de la personne concernée.

Dans de rares cas, une personne peut développer l'hémophilie plus tard dans sa vie – on parle alors d'**hémophilie acquise**, un trouble auto-immun plutôt qu'un trouble héréditaire de la coagulation. La plupart de ces cas concernent des personnes d'âge moyen ou des personnes âgées, ou encore des jeunes femmes qui viennent d'accoucher ou dont la grossesse arrive à son terme. Cette maladie n'est pas héréditaire et disparaît souvent avec un traitement approprié.

## Quels sont les degrés de gravité de l'hémophilie ?

Par *gravité*, on entend le degré de sévérité de la maladie. Dans le cas de l'hémophilie, il existe trois niveaux de gravité, mesurés en pourcentage par rapport à l'activité normale de facteur dans le sang, ou en nombre d'unités internationales (UI) par millilitre (ml) de sang total. Normalement, le taux de facteur VIII ou IX dans le sang est de 40 à 150 %. Les personnes dont le taux d'activité du facteur est inférieur à 40 % sont considérées comme atteintes d'hémophilie (tableau 1). Parfois, certaines personnes ne saignent pas comme le laisse penser leur taux de référence. Leur phénotype (symptômes de saignement) est alors plus important que le taux de référence du facteur pour déterminer le traitement adéquat.

**TABLEAU 1.**

GRAVITÉ	TAUX DE FACTEUR DE COAGULATION	ÉPISODES HÉMORRAGIQUES
<b>Hémophilie mineure</b>	5 à < 40 % de la normale (ou 0,05 à 0,40 UI/ml)	<ul style="list-style-type: none"><li>• Saignement prolongé possible après une intervention chirurgicale, une extraction dentaire ou une lésion majeure</li><li>• Rares saignements, sauf en cas de lésion (rars saignements spontanés)</li></ul>
<b>Hémophilie modérée</b>	1 à 5 % de la normale (ou 0,01 à 0,05 UI/ml)	<ul style="list-style-type: none"><li>• Saignement prolongé possible après une intervention chirurgicale, une lésion grave ou une intervention buccodentaire</li><li>• Saignement possible sans raison précise (saignements spontanés occasionnels)</li></ul>
<b>Hémophilie sévère</b>	< 1 % de la normale (ou < 0,01 UI/ml)	<ul style="list-style-type: none"><li>• Saignements articulaires fréquents et parfois musculaires</li><li>• Saignement possible sans raison précise (saignements spontanés)</li></ul>

\*Adapté du Tableau 2-1 des Lignes directrices pour la prise en charge de l'hémophilie de la FMH, 3<sup>e</sup> édition

# Quels sont les symptômes de l'hémophilie ?

Qu'il s'agisse de l'hémophilie A ou B, les symptômes sont les mêmes, à savoir :

- ecchymoses faciles ;
- saignement dans les muscles et les articulations, notamment les genoux, les coudes et les chevilles ;
- saignement spontané (saignement soudain à l'intérieur du corps sans raison précise) ;
- saignement prolongé après une coupure, une extraction dentaire ou une intervention chirurgicale ;
- saignement prolongé après un accident, en particulier après une blessure à la tête.

Tout saignement articulaire ou musculaire provoque :

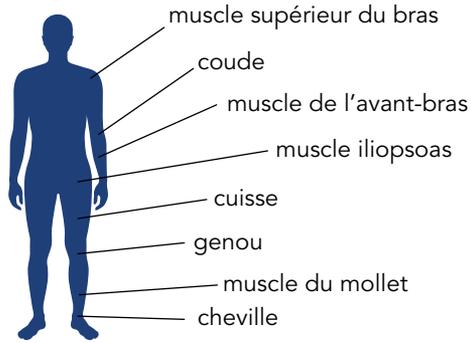
- une gêne ou une « sensation bizarre » ;
- un gonflement et de la chaleur ;
- une douleur et une raideur ;
- une difficulté à se servir de l'articulation ou du muscle.

Environ un tiers des femmes porteuses symptomatiques ont un taux de facteur de coagulation inférieur à 60 % de la normale et peuvent éprouver des saignements atypiques. Dans la plupart des cas, leurs symptômes sont les mêmes que ceux des hommes atteints d'hémophilie mineure. Viennent toutefois s'ajouter d'autres symptômes propres aux femmes, comme des saignements menstruels plus abondants et plus longs que la normale, et une plus grande probabilité de présenter des saignements post-partum après l'accouchement.



# Quels sont les sites les plus touchés par les saignements ?

Les saignements se produisent le plus souvent dans les articulations ou les muscles suivants.



**TABEAU 2** Sites de saignement chez les personnes atteintes d'hémophilie

## GRAVE

- articulations (hémarthrose)
- muscles, notamment les loges profondes (muscle iliopsoas, mollet et avant-bras)
- membranes muqueuses dans la bouche, la gencive, le nez et les voies génito-urinaires

## RISQUE VITAL

- intracrânien
- cou/gorge
- gastrointestinal

\*Adapté du Tableau 2-2 des Lignes directrices pour la prise en charge de l'hémophilie de la FMH, 3<sup>e</sup> édition

Les personnes atteintes d'hémophilie peuvent souffrir de saignements internes ou externes. La plupart des saignements se produisent à l'intérieur des muscles ou des articulations. Les sites de saignement les plus courants sont les chevilles, les genoux et les coudes. Les saignements musculaires les plus fréquents se produisent dans les muscles du bras et de l'avant-bras, les muscles iliopsoas (fléchisseurs de la hanche), la cuisse et le mollet.

En cas d'hémorragies répétées dans la même articulation, celle-ci peut être endommagée et devenir douloureuse. Les hémorragies répétées peuvent causer d'autres problèmes de santé, comme l'arthrite. Le cas échéant, il peut être difficile de marcher ou de pratiquer des activités simples. En revanche, les articulations de la main ne sont généralement pas affectées par l'hémophilie (contrairement à certains types d'arthrite).

Chez les nourrissons et les jeunes enfants atteints d'hémophilie sévère, les types de saignements les plus courants sont les suivants :

- saignement dans les tissus mous (comme les muscles) ;
- saignement après une procédure médicale (comme une circoncision ou une piqûre au talon à la naissance) ;
- saignement de nez, de la bouche ou de la tête.

Étant donné que la plupart des saignements surviennent à l'extérieur des centres de traitement de l'hémophilie (CTH), il est important que les patients et les aidants soient formés quant aux aspects suivants :

- reconnaissance des saignements et compréhension des traitements ;
- prise en charge autonome et auto-traitement ;
- risques de saignement et complications.

## Comment diagnostique-t-on l'hémophilie ?

Le diagnostic de l'hémophilie se fait en prélevant un échantillon de sang et en mesurant le niveau d'activité du facteur dans le sang. Pour l'hémophilie A, il s'agit du facteur VIII, pour l'hémophilie B, du facteur IX.

Le diagnostic prénatal peut être effectué en début de grossesse en prélevant un petit échantillon de la partie fœtale du placenta (prélèvement de villosités choriales) ou en prélevant du sang sur le fœtus (amniocentèse de fin de gestation) à un stade ultérieur. Les tests peuvent également être effectués à partir du cordon ombilical.

Ces tests peuvent être réalisés par le CTH.



# Comment traite-t-on l'hémophilie ?

De nos jours, le traitement de l'hémophilie est très efficace. Avec une quantité suffisante de produits et des soins appropriés, les personnes qui en sont atteintes peuvent vivre en parfaite santé. Sans traitement, la plupart des enfants hémophiles sévères n'atteignent pas l'âge adulte. On estime à 800 000 le nombre de personnes atteintes d'hémophilie dans le monde et beaucoup ne bénéficient pas de traitements adéquats. La Fédération mondiale de l'hémophilie s'efforce de combler cette lacune.



**En cas d'hémorragie, traitez rapidement !** Une intervention rapide atténue la douleur et limite les lésions dans les articulations, les muscles et les organes.



Plus l'intervention est rapide, moins il faut de produits pour arrêter l'hémorragie.

## IL EXISTE AUJOURD'HUI DE NOMBREUX TRAITEMENTS, PARMIS LESQUELS FIGURENT :

Les **concentrés de facteur de coagulation (CFC) à demi-vie standard et prolongée** constituent une option thérapeutique importante pour l'hémophilie et sont administrés par voie intraveineuse. Ils peuvent être fabriqués à partir de sang humain (produits dérivés du plasma) ou à l'aide de cellules génétiquement modifiées qui portent un gène de facteur humain (produits recombinants). Les concentrés de facteur sont fabriqués dans des installations sophistiquées. Tous les concentrés de facteur commercialisés aujourd'hui sont traités de manière à éliminer ou à inactiver les virus transmis par le sang. Les concentrés à demi-vie prolongée restent plus longtemps dans l'organisme et ont été mis au point pour alléger le fardeau de la prophylaxie chez les personnes atteintes d'hémophilie et maintenir des taux de facteur de coagulation plus élevés afin de mieux prévenir les saignements.

Les **agents de contournement**, tels que les concentrés de complexe prothrombique activé et le facteur VIII recombinant (rFVIIa), sont utilisés pour traiter les saignements aigus chez les personnes atteintes d'hémophilie A ou B avec inhibiteurs. Cependant, ces traitements ne sont pas toujours disponibles dans tous les pays.

Les **traitements sans facteur de remplacement** sont des options thérapeutiques innovantes pour l'hémophilie, qui visent à rééquilibrer l'hémostase sans avoir à remplacer le facteur de coagulation manquant. Ils ciblent différents points de la cascade de la coagulation, autres que le simple remplacement du facteur VIII (hémophilie A) ou du facteur IX (hémophilie B) manquant. Au moment de la publication de la présente brochure (2022), le seul traitement sans facteur de

remplacement autorisé dans plusieurs pays est l'emicizumab, un anticorps bispécifique qui imite le facteur VIII dans le processus de coagulation. Il est indiqué pour les personnes atteintes d'hémophilie A avec ou sans inhibiteurs et est unique, car il est administré par voie sous-cutanée. D'autres traitements sans facteur de remplacement sont en cours de développement et pourraient être proposés aux patients dans les prochaines années.

Les personnes atteintes d'hémophilie A mineure ou modérée peuvent parfois utiliser la **desmopressine** (également appelée DDAVP) pour traiter des saignements mineurs. La desmopressine est une hormone synthétique qui stimule la libération du facteur VIII stocké dans les vaisseaux.

L'**acide tranexamique** est un médicament anti-fibrinolytique qui peut être administré comme traitement complémentaire par comprimé ou injection afin d'empêcher la dégradation des caillots sanguins. Il est particulièrement utile pour les saignements qui touchent les muqueuses, comme celles du nez, de la bouche ou de l'utérus. L'**acide epsilon-aminocaproïque** est semblable à l'acide tranexamique et se présente sous forme de comprimé, sous forme liquide et peut également être administré par voie intraveineuse.

Le **cryoprécipité** et le **plasma frais congelé** ne sont normalement pas soumis à des procédures d'inactivation virale, ce qui signifie qu'ils sont souvent moins sûrs que les concentrés de facteur de coagulation en matière de contamination virale.

Le cryoprécipité est dérivé du sang et contient une concentration modérément élevée de facteur VIII (mais pas de facteur IX). Il est efficace pour les saignements articulaires et musculaires, mais il est plus difficile à stocker et à administrer. Le cryoprécipité peut être fabriqué localement dans les centres de collecte de sang.

Dans le plasma frais congelé, les globules rouges ont été retirés, laissant les protéines sanguines, y compris les facteurs VIII et IX. Il est moins efficace que le cryoprécipité pour le traitement de l'hémophilie A, car le facteur VIII y est moins concentré. De grands volumes de plasma doivent alors être transfusés, ce qui peut entraîner une complication appelée surcharge circulatoire.

**Pour des raisons de sécurité, la FMH recommande l'utilisation de concentrés de facteur de coagulation recombinants ou dérivés du plasma ayant fait l'objet d'une inactivation virale, plutôt que du cryoprécipité ou du plasma frais congelé. La FMH reconnaît toutefois la nécessité d'utiliser ces deux dernières alternatives thérapeutiques dans certaines parties du monde où elles constituent l'unique option disponible ou abordable.**

Adapté de la recommandation 5.5.1 des Lignes directrices pour la prise en charge de l'hémophilie de la FMH, 3<sup>e</sup> édition

La **thérapie génique** est une option thérapeutique prometteuse pour l'hémophilie. Au lieu d'utiliser des concentrés de facteur de coagulation pour augmenter le taux de facteur et prévenir les saignements, les hématologues pourraient être en mesure d'utiliser la thérapie génique pour fournir aux patients une copie saine du gène défectueux. Cela signifie que l'organisme d'une personne pourrait alors produire lui-même suffisamment de facteur de coagulation pour prévenir les saignements et réduire le besoin d'injecter le facteur correspondant. Plusieurs thérapies géniques font l'objet d'essais cliniques. Au moment de la publication de la présente brochure (2022), seul un traitement a obtenu une autorisation de mise sur le marché, et d'autres devraient être approuvés dans un avenir proche.

On ne guérit pas de l'hémophilie, mais avec un traitement adapté, les personnes qui en sont atteintes peuvent mener une vie normale et en bonne santé. Sans traitement, les personnes atteintes d'hémophilie sévère peuvent avoir du mal à fréquenter l'école ou leur milieu de travail régulièrement.

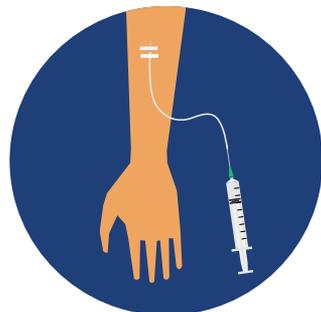
**En cas de doute, agissez !** Si vous pensez que vous saignez, faites-vous soigner. N'attendez JAMAIS qu'une articulation soit chaude, enflée et douloureuse. Ne craignez pas de « gaspiller » une dose de facteur.

## À quel moment un traitement doit-il être administré ?

À l'heure actuelle, la norme de soins pour les personnes atteintes d'hémophilie sévère est la **prophylaxie**. La prophylaxie est l'administration régulière (par voie intraveineuse, sous-cutanée ou autre) d'un traitement avec ou sans facteur de remplacement dans le but de prévenir les saignements (en particulier les saignements articulaires récurrents ou mettant la vie en danger) chez les personnes atteintes d'hémophilie.

Le traitement à la demande consiste à administrer le facteur uniquement en cas de saignement actif, notamment lorsque survient :

- un saignement articulaire ;
- un saignement musculaire, notamment dans les bras et les jambes ;
- une lésion au cou, à la bouche, à la langue, au visage et aux yeux ;
- des coups sévères à la tête et des migraines inhabituelles ;
- un saignement abondant ou persistant, quel que soit le site ;



- une douleur aiguë ou un gonflement, quel que soit le site ;
- toute plaie ouverte nécessitant des points de suture ;
- tout accident susceptible de provoquer un saignement.

Avant toute intervention chirurgicale, notamment toute intervention dentaire, ou toute autre activité susceptible de provoquer des saignements, il est possible d'administrer un traitement supplémentaire. Avant l'accouchement, il est recommandé aux femmes enceintes avec l'hémophilie de faire doser leur taux de facteur VIII ou IX, afin de déterminer si un traitement supplémentaire est nécessaire.

## À quel moment un traitement n'est-il probablement pas nécessaire ?

Les petites ecchymoses sont courantes chez les enfants atteints d'hémophilie, mais elles ne sont généralement pas dangereuses. Par contre, les ecchymoses à la tête peuvent s'avérer graves et doivent être examinées par un infirmier ou un médecin spécialisé en hémophilie.

Les petites coupures et égratignures saignent aussi longtemps que chez une personne indemne de la maladie. Elles ne sont généralement pas dangereuses.

Les coupures plus profondes saignent souvent – mais pas systématiquement – plus longtemps que la normale. Le saignement peut généralement être arrêté en appliquant un point de compression sur la coupure.

Les saignements de nez peuvent généralement être arrêtés en appliquant un point de compression sur le nez (au-dessus des narines) pendant quelques minutes. En se penchant en avant, on aide le sang à s'écouler par le nez et non dans la gorge. Si le saignement est abondant ou ne cesse pas, il est nécessaire de traiter.



# Points importants pour les personnes atteintes d'hémophilie

## À FAIRE

**Traitez rapidement les saignements !** Plus vite vous arrêtez le saignement, moins vous aurez de douleur et de lésions aux articulations, aux muscles et aux organes. En outre, vous aurez besoin de moins de produits pour contrôler le saignement.

**Consultez régulièrement un médecin ou un infirmier** spécialisé en hémophilie. Le personnel soignant du dispensaire ou du centre de traitement de l'hémophilie vous aidera et vous conseillera sur votre prise en charge.

**Gardez sur vous votre carte d'hémophile avec vos informations médicales.** La Fédération mondiale de l'hémophilie met à votre disposition une carte d'hémophile internationale. Dans certains pays, il existe des gourmettes ou des colliers (MedicAlert ou Talisman).

**Gardez la forme.** Renforcer votre masse musculaire évite les problèmes articulaires et les saignements spontanés (saignement sans raison apparente). Demandez à votre médecin ou à votre kinésithérapeute spécialisé en hémophilie les sports et les exercices les plus adaptés à votre état de santé.

**Prenez soin de vos dents.** Pour prévenir tout problème, suivez les conseils de votre dentiste. Les injections et les interventions dentaires peuvent provoquer des saignements importants.

**Apprenez les gestes de premiers secours.** Les premiers secours aident à prendre en charge les saignements. N'oubliez pas que les petites coupures, les égratignures et les contusions ne sont généralement pas dangereuses. Elles ne nécessitent généralement pas de traitement. Les soins de premiers secours suffisent souvent à y faire face.

## À NE PAS FAIRE

**Ne prenez pas d'acide acétylsalicylique,** communément appelé aspirine. L'acide acétylsalicylique peut provoquer des saignements plus importants. Ne prenez pas d'ibuprofène, de naproxène ou d'anticoagulants. D'autres médicaments peuvent également affecter la coagulation. Demandez toujours conseil à votre médecin au sujet de l'innocuité des médicaments.

**Évitez les injections intramusculaires,** qui pourraient provoquer des saignements douloureux. Les vaccins sont importants et sans danger pour les personnes atteintes d'hémophilie. La plupart des autres médicaments doivent être administrés par voie orale, intraveineuse ou sous-cutanée plutôt que par voie intramusculaire.

Source : *Lignes directrices pour la prise en charge de l'hémophilie de la FMH*, 3<sup>e</sup> édition (2020). Pour en savoir plus sur l'hémophilie, veuillez consulter les lignes directrices à l'adresse suivante : <https://elearning.wfh.org/fr/resource/lignes-directrices-pour-la-prise-en-charge-de-lhemophilie/>



1425, boul. René-Lévesque Ouest  
bureau 1200, Montréal  
(Québec) H3G 1T7  
CANADA  
Tél. : 1 514 875-7944  
Télec. : 1 514 875-8916  
wfh@wfh.org  
[www.wfh.org](http://www.wfh.org)

