

LES PORTEUSES ET FEMMES HÉMOPHILES



FMH

50

ANS CONSACRÉS À AMÉLIORER
LE TRAITEMENT POUR TOUS

FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE

World Federation of Hemophilia

Federación Mundial de Hemofilia

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

© Fédération mondiale de l'hémophilie, 2012

Cette publication a été élaborée par la FMH et révisée par les membres du Comité de la maladie de von Willebrand et des troubles hémorragiques rares et du Conseil consultatif médical.

La FMH encourage la redistribution de ses publications à des fins éducatives par des organisations sans but lucratif œuvrant pour l'hémophilie ou les troubles de coagulation.

Pour obtenir la permission de reproduire, redistribuer ou traduire cette publication, veuillez communiquer avec le Service des communications à l'adresse ci-dessous.

Fédération mondiale de l'hémophilie

1425, boul. René-Lévesque Ouest, bureau 1010

Montréal (Québec) H3G 1T7

CANADA

Tél. : (514) 875-7944

Télééc. : (514) 875-8916

Courriel : wfh@wfh.org

La Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) ne pratique pas la médecine et en aucun cas ne recommande de traitement quelconque à des personnes en particulier. La FMH ne fait aucune déclaration, expresse ou implicite, à l'effet que les doses de médicaments ou autres recommandations thérapeutiques mentionnées dans cette publication soient correctes. Pour ces raisons, il est fortement recommandé de demander l'avis d'un conseiller médical ou de consulter les instructions écrites fournies par la société pharmaceutique avant d'administrer l'un des médicaments mentionnés dans la présente publication. La Fédération mondiale de l'hémophilie n'appuie pas de produits de traitement ou de fabricants particuliers. Toute mention d'un produit par son nom ne saurait être interprétée comme un cautionnement par la FMH.

TABLE DES MATIÈRES

Introduction.....	3
Qu'est-ce que l'hémophilie?.....	3
La transmission de l'hémophilie par les gènes.....	4
Définitions et terminologie.....	6
Symptômes hémorragiques.....	7
Saignements après un traumatisme ou une chirurgie.....	7
Ménorragie.....	7
Dysménorrhée et douleur à mi-cycle.....	8
Saignements périménopausiques.....	8
Autres troubles gynécologiques.....	8
Le diagnostic du statut de porteuse.....	9
Épreuves en laboratoire.....	9
Quand effectuer les tests?.....	10
Planification familiale et grossesse.....	12
Options en matière de conception.....	12
Diagnostic prénatal.....	14
Quelles précautions prendre pendant la grossesse?.....	15
Travail et accouchement: considérations pour la mère et l'enfant..	16
Soins post-partum.....	17
Traitement des saignements.....	17
Enjeux psychosociaux et qualité de vie.....	19

INTRODUCTION

L'hémophilie est un trouble de coagulation relativement rare. Pendant de nombreuses années, on a cru que seuls les hommes pouvaient manifester les symptômes de l'hémophilie et que les femmes qui « portent » le gène de l'hémophilie n'éprouvaient pas de symptômes.

On sait aujourd'hui que de nombreuses porteuses ressentent des symptômes de l'hémophilie. À mesure nous avons appris à mieux connaître la maladie, nous avons aussi mieux compris pourquoi et comment les femmes peuvent être affectées. Certaines femmes éprouvent des symptômes pendant des années sans être diagnostiquées, ni même soupçonner qu'elles ont un trouble de coagulation. Par l'éducation et la sensibilisation, la Fédération mondiale de l'hémophilie travaille à combler cette lacune.

Qu'est-ce que l'hémophilie?

L'hémophilie est un trouble de coagulation. Les personnes atteintes d'hémophilie saignent plus longtemps que la normale parce que leur sang ne contient pas assez de facteur de coagulation. Les facteurs de coagulation sont des protéines présentes dans le sang pour aider à maîtriser les saignements.

Il y a deux types d'hémophilie: l'hémophilie A et l'hémophilie B. L'hémophilie A est plus commune. Le sang des personnes qui en sont atteintes ne contient pas assez de facteur de coagulation VIII (8). Le sang des personnes atteintes de l'hémophilie B ne contient pas assez de facteur de coagulation IX (9).

L'hémophilie est habituellement héréditaire, c'est-à-dire que les parents transmettent la maladie à leurs enfants par les gènes. Les gènes sont porteurs du codage qui dicte le développement des cellules. Par exemple, ils déterminent la couleur des cheveux et des yeux. Chez les hémophiles, les gènes responsables de la fabrication des facteurs de coagulation ont changé de sorte que le corps ne produit pas de facteur de coagulation, ou que le facteur qu'il produit est anormal.

Dans environ 30 % des cas, l'hémophilie surgit dans une famille où il n'y a pas d'antécédents. Elle est alors due à une mutation génétique chez la personne affectée. C'est ce que l'on appelle l'hémophilie sporadique.

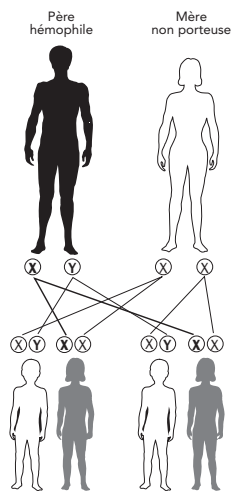
La transmission de l'hémophilie par les gènes

Les gènes sont situés le long de structures appelées chromosomes. Les chromosomes sont présents dans les cellules du corps. Les gènes impliqués dans l'hémophilie se situent sur le chromosome X.

Le chromosome X est aussi appelé « chromosome sexuel » parce qu'il intervient dans la détermination du sexe. Les hommes ont un chromosome X transmis par leur mère et un chromosome Y qu'ils reçoivent de leur père. Les femmes ont deux chromosomes X, un provenant de leur mère et l'autre, de leur père.

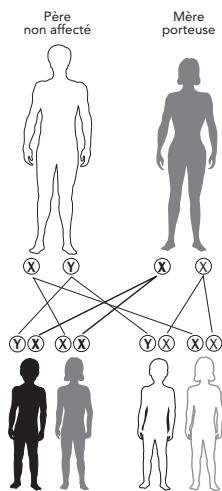
LA TRANSMISSION DE L'HÉMOPHILIE

Le père est hémophile



Les filles d'un père hémophile reçoivent toutes sa copie défectueuse du chromosome X. Les fils ne sont pas affectés parce qu'ils reçoivent seulement le chromosome X de leur mère.

La mère porte le gène de l'hémophilie



Les porteuses ont un gène normal et un gène défectueux. Il y a une probabilité de 50 % qu'elles transmettent le gène défectueux à leurs enfants. Les garçons qui reçoivent le gène défectueux de leur mère sont hémophiles; les filles sont porteuses.

Si le chromosome X qu'un garçon reçoit de sa mère comporte un gène défectueux, le garçon sera hémophile. Si une fille reçoit la copie du gène défectueux de son père ou de sa mère, on dit qu'elle « porte » le gène de l'hémophilie. Elle est donc « porteuse » de la maladie. En d'autres mots, un de ses deux chromosomes X contient un gène normal et l'autre, un gène défectueux.

Dans de rares cas, si le père est hémophile et que la mère est porteuse, la fille peut recevoir deux copies du gène mutant.

Lyonisation

Dans chaque cellule du corps de la femme, l'un des deux chromosomes X est inactivé. C'est ce qu'on appelle « l'inactivation de l'X » ou « lyonisation », d'après Mary Lyon, qui a été la première à décrire ce processus. La lyonisation est un processus aléatoire qui n'est pas entièrement compris.

Si le chromosome inactivé porte le gène défectueux, la cellule produira du facteur de coagulation. En revanche, si le chromosome porteur du gène normal est inactivé, la cellule ne produira pas de facteur de coagulation, ou elle produira du facteur de coagulation anormal.

En moyenne, les porteuses de l'hémophilie disposent d'environ la moitié de la quantité normale de facteur de coagulation, parce que le gène « normal » est inactivé dans environ la moitié de leurs cellules. Les taux de facteur de coagulation sont beaucoup plus bas chez certaines porteuses parce qu'un plus grand nombre de chromosomes X portant le gène normal sont neutralisés.

Définitions et terminologie

Il y a trois degrés de gravité de l'hémophilie : légère, modérée, et sévère. La gravité de l'hémophilie dépend de la quantité de facteur de coagulation présente dans le sang.

hémophilie légère	5 % à 40 % de la quantité normale de facteur de coagulation
hémophilie modérée	1 % à 5 % de la quantité normale de facteur de coagulation
hémophilie sévère	moins de 1 % de la quantité normale de facteur de coagulation

Une personne (que ce soit un homme ou une femme) dont le taux de facteur de coagulation se situe entre 5 et 40 % de la normale est atteinte d'**hémophilie légère**.

Une personne dont le taux de facteur de coagulation se situe entre 1 et 5 % de la normale est atteinte d'**hémophilie modérée**.

Une personne dont le taux de facteur de coagulation est inférieur à 1 % de la normale est atteinte d'**hémophilie sévère**.

Une femme dont le taux de facteur de coagulation est inférieur à 40 % de la normale est dans la même situation qu'un homme dont le taux est comparable : elle est **hémophile**.

Certaines porteuses éprouvent des symptômes de l'hémophilie même si leur taux de facteur est supérieur à 40 %. Une femme dont le taux de facteur de coagulation se situe entre 40 et 60 % de la normale et qui souffre de saignements anormaux est appelée une **porteuse symptomatique**.

SYMPTÔMES HÉMORRAGIQUES

Environ le tiers des porteuses ont un taux de coagulation inférieur à 60 % de la normale et peuvent éprouver des saignements anormaux. Dans la plupart des cas, leurs symptômes sont les mêmes que ceux des hommes atteints d'hémophilie légère. Il s'y ajoute cependant d'autres symptômes particuliers aux femmes, comme des menstruations plus abondantes et qui durent plus longtemps que la normale.

Les porteuses symptomatiques et femmes atteintes d'hémophilie :

- peuvent faire des ecchymoses (bleus) plus facilement;
- peuvent saigner plus longtemps après une chirurgie;
- peuvent souffrir de saignements dangereux après un traumatisme;
- peuvent avoir des menstruations plus abondantes et qui durent plus longtemps (ménorragie) et elles sont plus susceptibles d'avoir besoin de suppléments de fer ou de subir une hystérectomie;
- sont plus susceptibles de présenter une hémorragie postpartum après un accouchement.

Saignements après un traumatisme ou une chirurgie

Des études ont montré que les saignements prolongés après une chirurgie, comme une extraction dentaire ou une amygdalectomie, sont le symptôme le plus fréquemment éprouvé chez les femmes. Elles risquent aussi de souffrir de saignements graves après un accident ou une blessure.

Ménorragie

Les porteuses dont le taux de facteur est bas sont plus susceptibles d'avoir des saignements menstruels abondants et prolongés (ménorragie). Les saignements peuvent être particulièrement abondants lors des premières menstruations. Les saignements excessifs peuvent causer l'anémie parce qu'ils diminuent le taux de fer dans le sang. L'anémie cause faiblesse et fatigue.

Dysménorrhée et douleur à mi-cycle

Les femmes atteintes de troubles de coagulation sont plus susceptibles d'éprouver de la douleur lors de leurs saignements menstruels (dysménorrhée). Elles peuvent aussi avoir des pertes au milieu de leur cycle menstruel et au moment de l'ovulation, ce qui peut causer des douleurs abdominales et pelviennes (appelées *mittelschmerz*, du mot allemand qui signifie «douleur du milieu»). Ces saignements peuvent être graves ou même mortels, surtout chez les porteuses dont les taux de facteur de coagulation sont très faibles, et ils peuvent exiger une intervention médicale d'urgence.

Saignements péri-ménopausiques

La ménopause correspond au moment où les menstruations cessent définitivement chez la femme. La péri-ménopause est la période de trois à dix ans qui précède la ménopause naturelle, lorsque les hormones sont « en transition ». Les menstruations abondantes et irrégulières sont plus fréquentes chez toutes les femmes à l'approche de la ménopause. Les troubles gynécologiques (par exemple fibromes, polypes, etc.) sont aussi plus fréquents à cette étape de la vie. Les porteuses de l'hémophilie sont plus susceptibles d'éprouver des symptômes hémorragiques plus graves qui nécessitent des soins.

Autres troubles gynécologiques

Pendant l'ovulation, les femmes sont susceptibles aux kystes ovariens simples (ou kystes fonctionnels). Ces kystes sont généralement petits, ne causent pas de problèmes, et disparaissent d'eux-mêmes. Les porteuses de l'hémophilie semblent courir un risque plus grand de saigner dans ces kystes simples, qui deviennent alors des kystes ovariens « hémorragiques ». Les kystes ovariens hémorragiques peuvent être très douloureux et nécessiter une intervention médicale urgente.

Certaines porteuses peuvent aussi souffrir d'endométriase, une affection douloureuse où le tissu endométrial, qui tapisse l'utérus, se développe à l'intérieur de l'abdomen et d'autres parties du corps. Les causes de l'endométriase ne sont pas encore comprises, mais les femmes qui ont des menstruations abondantes courent un plus grand risque de présenter cette maladie.

LE DIAGNOSTIC DU STATUT DE PORTEUSE

On distingue deux types de porteuses : les porteuses obligatoires, et les porteuses possibles.

Les porteuses obligatoires ont forcément le gène de l'hémophilie, celui-ci leur étant transmis par leur père. Il est possible de dépister les porteuses obligatoires en obtenant des antécédents familiaux détaillés (ce qu'on appelle une généalogie).

Les porteuses obligatoires sont :

- les filles d'un père hémophile;
- les mères qui ont un fils hémophile et au moins un autre membre de la famille hémophile (frère, grand-père maternel, oncle, neveu ou cousin);
- les mères qui ont un fils hémophile et au moins un autre membre de la famille qui est une porteuse connue du gène de l'hémophilie (mère, sœur, grand-mère maternelle, tante, nièce ou cousine);
- les mères d'au moins deux fils hémophiles.

Les porteuses possibles sont :

- les filles d'une porteuse de l'hémophilie;
- les mères qui ont un fils hémophile, lorsqu'il n'y a pas d'autres hémophiles (ou de porteuses) dans la famille;
- les sœurs, mères, grands-mères maternelles, tantes, nièces et cousines de porteuses.

Bien des porteuses, même des porteuses obligatoires, ne savent pas qu'elles sont porteuses de l'hémophilie.

Épreuves en laboratoire

Deux types d'épreuves en laboratoire servent à confirmer le statut de porteuse de l'hémophilie : les dosages de facteur et les tests génétiques.

Les *dosages de facteur* mesurent la quantité de facteur de coagulation présente dans le sang. Cette information est utile, mais certaines

porteuses présentent des taux de facteur de coagulation normaux. Ce test a donc le potentiel de fournir de l'information faussement rassurante ou incorrecte à des femmes qui sont bel et bien porteuses. Les dosages ne peuvent servir à confirmer le statut de porteuse.

Les taux de facteur de coagulation peuvent varier beaucoup entre les membres d'une même famille. Par exemple, une fille peut avoir des taux de facteur proches de la normale alors que ceux de sa mère sont très bas. Des dosages de facteur doivent donc être faits pour chaque porteuse connue ou potentielle au sein d'une même famille.

Le stress, l'inflammation, les infections, certains médicaments, les contraceptifs oraux et la grossesse peuvent tous augmenter les taux de facteur VIII et donc avoir un impact sur le résultat des dosages. Le taux de facteur VIII peut aussi augmenter avec l'âge.

Les *tests génétiques*, comme l'analyse des mutations, ciblent spécifiquement le gène défectueux qui est à l'origine de l'hémophilie. Ces tests sont la seule façon de confirmer avec certitude le statut de porteuse. L'information que ces tests permettent d'obtenir est aussi révélatrice pour d'autres membres de la famille. Toutefois, les tests génétiques peuvent être coûteux, et ils ne sont pas offerts partout.

Quand effectuer les tests?

Le dépistage diagnostique du statut de porteuse est une démarche complexe. Même s'il est important de confirmer les taux de facteur d'une porteuse potentielle, la question des tests génétiques soulève des questions d'ordre moral et culturel.

Du fait que les porteuses courent un risque hémorragique accru après un traumatisme, une extraction dentaire ou d'autres chirurgies, il est avisé de mesurer les taux de facteur de toutes les porteuses possibles ou connues pour pouvoir prendre des précautions supplémentaires si les taux de facteur sont bas. Cependant, les taux de facteurs à eux seuls ne suffisent pas à confirmer le statut de porteuse.

La décision de subir des tests génétiques dépend non seulement des perceptions de la famille et d'enjeux culturels, mais aussi de la

disponibilité des tests et de leur sanction par les organismes de réglementation (à savoir le gouvernement, les assureurs). Dans certains pays, la femme est la seule qui peut consentir à tests génétiques – les parents ne peuvent prendre la décision pour leur fille.

Là où le dépistage génétique est possible avant que l'enfant n'atteigne l'âge du consentement, les familles ont souvent de la difficulté à décider quand demander les tests de dépistage du statut de porteuse. Souvent, les parents se demandent s'ils doivent faire diagnostiquer leurs filles en enfance, en particulier avant le début des menstruations, ou attendre qu'elles grandissent et puissent prendre la décision d'elles-mêmes. Dans la mesure du possible, les tests doivent être effectués avant qu'une femme ne tombe enceinte.

Pour certains parents, le fait de retarder les tests est une forme de déni motivée par le désir de protéger leur enfant, ainsi qu'eux-mêmes, de ce qu'ils perçoivent comme étant une mauvaise nouvelle. Les enjeux culturels, comme les mariages arrangés ou la possibilité qu'une fille ait elle aussi un enfant hémophile, peut décourager certaines familles de faire diagnostiquer leurs filles. D'autres choisiront systématiquement de subir les tests de dépistage et préfèrent que leur enfant soit consciente de son statut. Cette information peut aider les filles à s'habituer progressivement à la réalité complexe qui est celle d'une porteuse.

Avant de prendre une décision, les parents devraient songer à la mesure dans laquelle leur fille est capable d'absorber l'information au sujet de son statut de porteuse potentielle. Ils doivent peser des facteurs comme l'âge, la maturité affective, le niveau de compréhension et l'intérêt pour l'information reçue. Une fille peut s'inquiéter davantage si elle a vu un membre de sa famille souffrir à cause de l'hémophilie, ou si elle ne sait pas avec certitude si elle est porteuse. La colère éprouvée pour un frère qui nécessite une attention particulière ou la peur d'avoir un enfant atteint d'hémophilie sont des réactions normales et fréquentes.

Dans tous les cas, les familles devraient consulter les spécialistes d'un centre de traitement de l'hémophilie ou un conseiller en génétique qui les aideront à comprendre les options relatives aux tests de dépistage et leur offriront un counselling complémentaire, au besoin.

PLANIFICATION FAMILIALE ET GROSSESSE

Les porteuses devraient consulter un conseiller en génétique pour s'informer des risques d'avoir un enfant atteint d'hémophilie bien avant de songer à tomber enceinte. Elles devraient aussi consulter un obstétricien dès qu'elles pensent être enceintes. L'obstétricien doit collaborer étroitement avec le personnel du centre de traitement de l'hémophilie pour fournir les meilleurs soins pendant la grossesse et l'accouchement et pour minimiser le risque de complications pour la mère et l'enfant.

Avant de tomber enceinte, une porteuse doit obtenir de l'information claire et précise sur :

- les chances de transmettre l'hémophilie à l'enfant. Les porteuses ont une chance sur deux (50 %) de transmettre la maladie à leurs enfants;
- les conséquences pour l'enfant s'il y a transmission, pour une fille et pour un garçon;
- comment l'hémophilie est soignée, les soins disponibles, et le coût;
- comment la grossesse, le travail et l'accouchement doivent être gérés pour minimiser le risque de complications pour la mère et l'enfant;
- les options en matière de conception et de diagnostic prénatal.

Options en matière de conception

Certains parents acceptent tout simplement la possibilité que leur enfant naisse hémophile. Dans les pays où il existe des soins de qualité et des concentrés de facteur de coagulation sécuritaires, l'hémophilie est souvent considérée comme une maladie gérable. Par contre, là où il n'existe pas de soins adéquats, la décision se complique. Certaines familles décident plutôt d'adopter ou d'accueillir un enfant. D'autres choisissent d'avoir recours à une autre option en matière de conception (voir le tableau à la page suivante) pour éliminer le risque d'avoir un enfant hémophile. Ces options ne sont cependant pas toujours accessibles, ou elles peuvent être rejetées pour des motifs religieux, moraux, financiers ou culturels.

OPTIONS EN MATIÈRE DE CONCEPTION POUR LES PORTEUSES

Procédure	Déroulement	Considérations
Fertilisation <i>in vitro</i> (FIV) et diagnostic génétique préimplantation (DGPI)	<p>Les ovules de la femme sont prélevés et fertilisés en laboratoire avec le sperme de son conjoint. C'est ce qu'on appelle la fertilisation <i>in vitro</i> (FIV).</p> <p>Lorsque les embryons sont à un stade de développement peu avancé, on effectue un test pour déterminer s'ils portent le gène mutant de l'hémophilie. Seuls les embryons qui ne contiennent pas le gène mutant de l'hémophilie sont implantés dans l'utérus de la mère.</p>	<p>Cette intervention est coûteuse, et elle n'est pas disponible partout.</p> <p>Le taux de réussite de la FIV est d'environ 30 % par cycle.</p> <p>La BVC ou l'amniocentèse est toujours recommandée afin de confirmer que le fœtus ne porte pas le gène défectueux.</p>
FIV avec don d'ovules	<p>Il est également possible d'utiliser les ovules d'une donneuse qui n'est pas porteuse de l'hémophilie. Dans ce cas, l'enfant ne court pas le risque d'hériter du gène de l'hémophilie de sa mère.</p>	<p>Là encore, la FIV est coûteuse, et le taux de réussite est d'environ 30 % par cycle. Il est plus élevé si la donneuse est jeune.</p>
Tri du sperme	<p>Seul le sperme porteur du chromosome X est utilisé. Ceci assure la naissance d'une fille.</p>	<p>La fille peut tout de même hériter du gène défectueux et pourrait être porteuse. Elle pourrait éprouver des symptômes hémorragiques et transmettre le gène défectueux à ses enfants.</p> <p>Cette méthode n'est offerte que dans des centres spécialisés, à titre d'outil de recherche, et est encore au stade d'évaluation.</p>

Source : d'après *Tout sur les porteuses*, Société canadienne de l'hémophilie.

Diagnostic prénatal

Les parents qui ont conçu un enfant sans intervention peuvent vouloir savoir si il ou elle sera atteint d'hémophilie avant la naissance.

Seules les interventions invasives, comme l'amniocentèse ou la biopsie des villosités chorales (voir ci-dessous) offrent un diagnostic certain. Certains centres n'offrent ces options que si le couple est prêt à interrompre la grossesse si le test révèle que le fœtus est atteint d'hémophilie. La décision d'interrompre une grossesse est extrêmement pénible, et parfois n'est même pas envisageable pour des raisons religieuses, morales ou culturelles.

Méthodes de diagnostic prénatal

Biopsie des villosités chorales (BVC) : avec une anesthésie locale et pendant qu'une échographie est faite au niveau de l'abdomen pour localiser le fœtus, un tube fin est inséré dans le vagin pour prélever des cellules des villosités chorales dans le placenta. Ces cellules portent la même information génétique que le fœtus, et servent à déterminer si celui-ci est atteint d'hémophilie.

La BVC est effectuée tôt pendant la gestation, entre 11 et 14 semaines. Cette méthode est la plus fréquemment utilisée pour le diagnostic prénatal de l'hémophilie et d'autres troubles de coagulation héréditaires.

Amniocentèse : pendant cette procédure qui est faite en même temps qu'une échographie pour localiser le fœtus, on prélève une petite quantité de liquide amniotique au moyen d'une aiguille fine qui est insérée à travers l'abdomen jusque dans l'utérus. L'amniocentèse a lieu entre 15 et 20 semaines de gestation.

Le liquide amniotique contient des cellules qui ont été éliminées par le fœtus et qui peuvent être analysées pour dépister l'hémophilie.

Le risque de fausse couche associé à la BVC et à l'amniocentèse est inférieur à 1 %.

La détermination du sexe du fœtus

La détermination du sexe du fœtus est une procédure relativement simple pour savoir si l'enfant est un garçon ou une fille. Le simple fait de connaître le sexe du fœtus ne confirme pas le diagnostic de l'hémophilie, mais l'information est quand même utile.

Si le fœtus est de sexe masculin et que les parents veulent savoir s'il est hémophile, la BVC ou l'amniocentèse sont des options. Si une porteuse refuse ces tests ou que ceux-ci ne sont pas disponibles, l'équipe soignante doit planifier le travail et l'accouchement de façon à minimiser le risque de saignement chez le nouveau-né (voir la section *Travail et accouchement : considérations pour la mère et l'enfant*).

Si le fœtus est de sexe féminin, le diagnostic prénatal n'est pas nécessaire parce que, même si l'enfant est porteuse, le risque que le bébé saigne pendant le travail et l'accouchement est minime.

Il y a deux méthodes pour vérifier le sexe du fœtus.

- *Détermination du sexe du fœtus par le plasma de la mère* : on prélève un échantillon de sang maternel dès la 8^e semaine de la gestation. Le sexe peut être déterminé à partir du matériel génétique de l'enfant, qui se trouve dans le sang de la mère. Ce test peut avoir lieu pendant le premier trimestre de la grossesse, mais il est offert uniquement dans des services spécialisés.
- *Échographie* : le sexe peut en général être déterminé à l'échographie à la 15^e semaine de la gestation. À ce stade, l'amniocentèse est l'option à privilégier pour vérifier si un fœtus de sexe masculin est atteint d'hémophilie.

Quelles précautions prendre pendant la grossesse?

La plupart des porteuses n'éprouvent pas de problèmes hémorragiques durant la grossesse. Les taux de facteur VIII augmentent considérablement pendant la grossesse, ce qui diminue le risque de saignement chez les porteuses de l'hémophilie A. En revanche, les taux de facteur IX ne changent habituellement pas beaucoup. Rien n'indique que le taux de fausses couches est plus élevé chez les porteuses de l'hémophilie.

Les taux de facteur doivent être mesurés durant le troisième trimestre de la grossesse, lorsqu'ils sont à leur maximum. S'ils sont bas, des précautions doivent être prises pendant le travail pour diminuer le risque de saignements excessifs.

L'obstétricien doit collaborer étroitement avec l'équipe du centre de traitement de l'hémophilie pour que la grossesse d'une porteuse soit gérée correctement.

TRAVAIL ET ACCOUCHEMENT : CONSIDÉRATIONS POUR LA MÈRE ET L'ENFANT

La préparation à l'accouchement dépend des besoins de la mère et de son enfant qui est peut-être atteint d'hémophilie.

Comme il est difficile de mesurer les taux de facteur de coagulation pendant le travail, il faut le faire pendant le dernier trimestre de la grossesse. Si les taux de facteurs sont bas, un traitement peut être administré pendant le travail pour réduire le risque de saignement excessif pendant et après l'accouchement. Les taux de facteur de coagulation peuvent aussi permettre de déterminer si une femme peut recevoir une anesthésie régionale (péridurale).

Le risque de saignement à la tête est plus élevé chez les bébés naissants de sexe masculin atteints d'hémophilie, surtout quand le travail et l'accouchement ont été longs ou compliqués. Les porteuses peuvent donner naissance par voie vaginale, mais il faut éviter que le travail se prolonge, et le risque de traumatisme lors de l'accouchement doit être minimisé. Les techniques de surveillance invasives, comme l'application d'électrodes au cuir chevelu ou le prélèvement de sang fœtal, sont à éviter dans la mesure du possible. L'extraction du bébé par succion et l'application des forceps sont aussi à éviter.

Dès la naissance du bébé, il faut prélever un échantillon de sang dans le cordon ombilical pour mesurer les taux de facteur de coagulation. Les injections intramusculaires et autres interventions chirurgicales, comme la circoncision, sont à éviter tant que les résultats des tests sanguins ne sont pas connus.

Soins post-partum

Après l'accouchement, le taux de facteur de coagulation d'une porteuse revient à ce qu'il était avant la grossesse, et le risque de saignement est alors à son maximum.

L'hémorragie post-partum est une cause importante de mortalité et d'incapacité maternelle, en particulier dans certaines régions du monde. Les porteuses de l'hémophilie, particulièrement les porteuses symptomatiques et les femmes atteintes d'hémophilie, devraient donc se faire soigner dans un service d'obstétrique, en consultation étroite avec une équipe des soins hémophiliques.

Des précautions peuvent être prises pour diminuer le risque d'une hémorragie post-partum : par exemple l'administration de médicaments pour contracter l'utérus et l'évacuation du placenta par traction mesurée sur le cordon ombilical. La prise en charge active de l'évacuation du placenta diminue considérablement le risque d'une hémorragie post-partum.

Il faut conseiller aux porteuses exposées à un risque d'hémorragie post-partum de voir leur médecin immédiatement si elles éprouvent des saignements excessifs dans les six semaines suivant leur accouchement. Le traitement est parfois administré à titre préventif, notamment chez les porteuses dont les taux de facteur de coagulation sont bas.

TRAITEMENT DES SAIGNEMENTS

Les porteuses symptomatiques et les femmes hémophiles n'éprouvent normalement pas de symptômes quotidiens. Par contre, elles peuvent saigner longtemps après un accident ou une intervention médicale. Lorsque cela se produit, elles doivent recevoir les mêmes soins et traitement que les hommes atteints d'hémophilie.

Desmopressine

La desmopressine est une hormone synthétique qui peut aider à maîtriser les saignements en cas d'urgence ou pendant une intervention

chirurgicale. Elle peut être injectée dans une veine ou sous la peau, ou être administrée par vaporisateur nasal.

La desmopressine n'est pas efficace pour toutes les porteuses. Pour celles dont les taux de facteur sont inférieurs à 50 %, il faut tester l'efficacité du médicament avant qu'il ne soit nécessaire de l'utiliser. La desmopressine n'est pas efficace pour les porteuses de l'hémophilie B parce qu'elle n'augmente pas le taux de facteur IX.

La desmopressine est déconseillée dans certains cas, par exemple quand il y a traumatisme crânien ou qu'une femme est exposée à des risques de troubles cardiaques. Le médecin doit connaître le médicament et son mode d'utilisation avant de le prescrire.

Concentrés de facteur de coagulation

Chez les porteuses pour qui la desmopressine est inefficace ou déconseillée, les injections de concentrés de facteur de coagulation peuvent être nécessaires lorsque le risque de saignement grave est élevé, par exemple avant ou durant une intervention chirurgicale.

Agents antifibrinolytiques

L'acide tranexamique et l'acide aminocaproïque sont des agents antifibrinolytiques qui sont utilisés pour empêcher les caillots sanguins de se dissoudre dans certaines parties du corps, comme la bouche et l'utérus. Ils servent à maîtriser les menstruations abondantes et les saignements dus à des interventions chirurgicales mineures et des traitements dentaires.

Hormonothérapie

L'hormonothérapie est une option pour régulariser les pertes menstruelles excessives. Elle inclut les contraceptifs hormonaux (qui peuvent être administrés oralement, par timbre cutané ou par voie vaginale) et le stérilet ou dispositif intra-utérin à libération de lévonorgestrel.

Options chirurgicales pour la ménorragie

Chez certaines femmes, les traitements médicamenteux n'ont pas d'effet, et les saignements menstruels continuent d'être abondants. Quoique les options chirurgicales présentent toujours certains risques, ils peuvent être envisagés dans des circonstances rares.

Ablation endométriale (ou endomérectomie)

Le but de cette opération est de détruire complètement la paroi interne (paroi endométriale) de l'utérus, soit le tissu qui est éliminé pendant les règles. L'intervention s'effectue par voie vaginale, de sorte qu'il n'y a pas d'incision. Cette technique est très efficace comme moyen de réduire le débit menstruel, mais elle diminue les chances qu'une femme tombe enceinte et elle a des incidences sur le déroulement normal d'une grossesse. Elle est donc déconseillée pour les femmes qui veulent avoir des enfants.

Hystérectomie

L'hystérectomie a pour but de retirer l'utérus pour interrompre définitivement les saignements menstruels. Parfois, les ovaires et les trompes de Fallope sont aussi retirés. L'hystérectomie rend la femme incapable d'avoir des enfants.

ENJEUX PSYCHOSOCIAUX ET QUALITÉ DE VIE

Le statut de porteuse de l'hémophilie peut avoir de lourdes conséquences sur la santé de la femme, sa vie sociale et au plan de sa scolarité et de sa carrière.

Les saignements menstruels prolongés ou abondants peuvent être particulièrement éprouvants pour les jeunes filles, qui peuvent s'isoler de leur famille et amis, manquer des journées d'école, ou éviter les activités sociales à cause de la douleur et de l'inconfort ou par crainte de tacher leurs vêtements. L'image et la confiance en soi des jeunes filles peuvent souffrir en raison de la honte et de la gêne qui peuvent accompagner les saignements menstruels abondants.

De nombreuses porteuses ne sont pas conscientes du fait que leurs symptômes sont anormaux, et elles ne consultent pas de médecin. Même quand elles le font, les soignants ne sont pas toujours bien renseignés sur les troubles hémorragiques, et le diagnostic peut être fautif. De plus, dans bien des pays, les soins médicaux pour les femmes laissent à désirer. Des tabous culturels ou d'autres obstacles peuvent empêcher les femmes de demander de l'aide, en particulier pour des problèmes menstruels.

Les règles abondantes et prolongées et la douleur peuvent avoir des impacts sur la vie sexuelle des femmes et causer des problèmes dans le couple. Les femmes peuvent aussi devoir s'absenter de leur travail chaque mois à cause de leurs saignements abondants, ce qui peut influencer leurs choix de carrière ou leur réussite professionnelle.

Bien des porteuses de l'hémophilie, comme d'autres femmes qui risquent de transmettre une maladie à leurs enfants, peuvent se sentir coupables. Elles peuvent penser qu'elles ne devraient pas avoir d'enfants parce qu'elles risquent de leur transmettre un trouble hémorragique ou d'avoir une fille qui sera elle aussi confrontée à cette possibilité. La perspective d'un mariage peut aussi être affectée parce que les hommes, ou leurs familles, ne peuvent accepter le risque d'avoir un enfant atteint. Les besoins d'un enfant hémophile peuvent peser sur la famille entière, y compris les frères et sœurs.

Bien des centres de traitement de l'hémophilie sont en mesure d'offrir aux porteuses des services de counselling adapté. Les professionnels qui travaillent dans ces centres peuvent fournir aux porteuses de l'information et une assistance pour les aider à comprendre les sentiments complexes qu'elles éprouvent et leur fournir les moyens d'assumer leur état et d'exiger des traitements adéquats. Il peut aussi être très réconfortant de bâtir, par l'entremise d'un centre de traitement de l'hémophilie ou d'une organisation locale de patients, un réseau de soutien pour les femmes qui sont confrontées à des enjeux semblables.

Pour en savoir plus sur les troubles de coagulation qui affectent les femmes, veuillez visiter le site Web de la Fédération mondiale de l'hémophilie à l'adresse www.wfh.org



FMH

50

ANS CONSACRÉS À AMÉLIORER
LE TRAITEMENT POUR TOUS

FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE
World Federation of Hemophilia
Federación Mundial de Hemofilia

1425, boul. René-Lévesque Ouest
Bureau 1010
Montréal (Québec) H3G 1T7
CANADA

Tél. : (514) 875-7944
Télééc. : (514) 875-8916
Courriel : wfh@wfh.org
Internet : www.wfh.org