

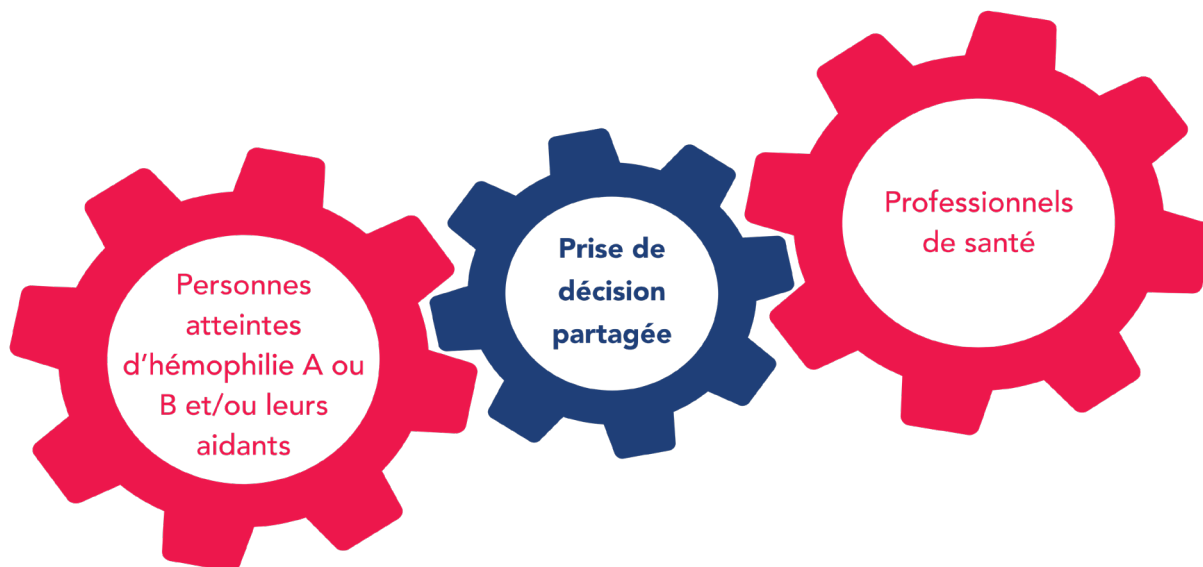


Manuel et Outil de prise de décision partagée de la FMH : la prise de décision partagée dans la prise en charge et le traitement de l'hémophilie

Lorsque les personnes atteintes d'hémophilie et les cliniciens décident ensemble de la prise en charge



Prise en charge et traitement de l'hémophilie : Outil de prise de décision partagée de la FMH



L'outil de prise de décision partagée de la FMH et son manuel s'adressent aux personnes atteintes d'hémophilie A ou B et à leur équipe soignante. Ils définissent les meilleures pratiques en matière de prise de décision partagée dans le cadre de la prise en charge et du traitement de l'hémophilie. Ils fournissent également un manuel destiné aux personnes atteintes d'hémophilie, aux soignants et aux professionnels de santé afin de faciliter cette prise de décision partagée.

L'outil de prise de décision partagée en ligne de la FMH et le manuel interactif connexe ont été élaborés par un groupe de travail collaboratif et diversifié composé de personnes atteintes d'hémophilie, de médecins, de représentants associatifs et d'autres parties prenantes ayant une expérience dans le traitement, la prise en charge et les soins relatifs à l'hémophilie. Leur développement a été mené à bien par la Fédération mondiale de l'hémophilie grâce au soutien financier de BioMarin Pharmaceutical Inc, CSL Behring, Novo Nordisk, Pfizer et Spark Therapeutics.

Le présent manuel ne constitue en aucun cas un avis médical. Son contenu est destiné à informer les personnes atteintes d'hémophilie, leurs aidants et les équipes soignantes sur les traitements de l'hémophilie. Rien ne saurait se substituer à un avis médical, à un diagnostic ou à un traitement. Vous devez toujours vous adresser à votre équipe soignante pour le diagnostic et le traitement, notamment pour vos besoins médicaux spécifiques. Les informations et les ressources pédagogiques proposées dans le présent manuel ne représentent ni ne garantissent en aucun cas la sécurité, la pertinence ou l'efficacité d'un traitement précis pour vous. Nous recommandons aux utilisateurs de demander l'avis d'un médecin ou d'un autre professionnel de santé qualifié pour toute question relative à leur santé à titre individuel ou à leur état de santé.

Il s'agit d'un document évolutif qui sera mis à jour avec de nouvelles données deux fois par an. Les dates limites de collecte des données ont été fixées au 30 juin et au 31 décembre, les mises à jour ayant lieu dans le(s) mois suivant(s). Tout nouvel élément recueilli après ces dates limites sera inclus lors de la prochaine mise à jour.

Table des matières

À propos de l'hémophilie	4
Qu'est-ce que l'hémophilie ?	4
Vivre avec l'hémophilie	4
Quels sont les degrés de sévérité de l'hémophilie ?	4
Comprendre la prise de décision partagée	5
Qu'est-ce que la décision partagée ?	5
Importance de la prise de décision partagée	5
Importance de la prise de décision partagée dans la prise en charge et le traitement de l'hémophilie	5
Parcours du patient avec l'outil de prise de décision partagée : Un guide étape par étape	6
Comment ce manuel et l'outil de prise de décision partagée en ligne de la FMH peuvent vous aider	6
Étape 1 : Réfléchissez à vos objectifs de vie et à votre traitement actuel	7
Étapes 2 et 3 : Renseignez-vous sur les options thérapeutiques et comparez-les	9
Traitement substitutif du facteur de coagulation	10
Traitements par anticorps bispécifique (l'hémophilie A)	12
Traitement par rééquilibrage de l'hémostase	13
Thérapie génique	14
Étape 4 : Parlez avec d'autres personnes	16
Étape 5 : Préparez vos consultations avec l'équipe soignante	17
Étape 6 : Dialoguez de façon sincère et transparente avec votre équipe soignante	18
Étape 7 : Prenez le temps de réfléchir à vos options	18
Étape 8 : Rencontrez votre équipe soignante pour prendre ou confirmer une décision concernant votre traitement	18
Informations complémentaires	23
Ressources relatives à la prise de décision partagée	23
Références	23

A À propos de l'hémophilie

Qu'est-ce que l'hémophilie ?

L'hémophilie A et l'hémophilie B sont des troubles génétiques ou acquis de la coagulation causés par l'absence ou la déficience du facteur VIII (FVIII ou F8) dans l'hémophilie A ou du facteur IX (FIX ou F9) dans l'hémophilie B. L'absence d'un facteur de coagulation fonctionnel entraîne un allongement du temps de saignement. L'hémophilie est considérée comme une maladie rare, avec une prévalence mondiale estimée à environ 1 personne sur 10 000 pour l'hémophilie A et 1 personne sur 50 000 pour l'hémophilie B. Grâce aux traitements actuellement disponibles et à une bonne adhésion au traitement, les personnes nées aujourd'hui avec l'hémophilie peuvent vivre en bonne santé et avoir une espérance de vie normale. Cependant, l'accès à un traitement adéquat varie dans le monde et n'est pas optimal dans la plupart des pays du monde¹.

Quels sont les degrés de sévérité de l'hémophilie ?

Il existe trois degrés de sévérité de l'hémophilie : mineur, modéré et sévère¹. Le niveau est mesuré en pourcentage de l'activité normale du facteur dans le sang ou en nombre d'unités internationales (UI) par millilitre de sang total. Le taux de facteur de coagulation VIII ou IX dans le sang s'élève normalement entre 40 % et 150 %. Les personnes dont le taux d'activité du facteur est inférieur à 40 % sont considérées comme atteintes d'hémophilie. Chez certaines personnes, le profil de saignement ne correspond pas à leur taux de facteur de base ; ce sont alors leurs symptômes hémorragiques qui l'emporteront sur leur taux de facteur au moment de choisir les options thérapeutiques.

Mon niveau de facteur est le suivant :

Vivre avec l'hémophilie

Les personnes atteintes d'hémophilie peuvent saigner à l'intérieur ou à l'extérieur du corps. La plupart des saignements dans l'hémophilie se produisent à l'intérieur du corps, dans les muscles ou les 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, dans le groupe musculaire iliopsoas (fléchisseurs de la hanche) et dans les muscles de la cuisse et du mollet¹. Des saignements répétés dans la même articulation peuvent entraîner d'autres complications, comme de la douleur ou de l'arthrite.

Gravité	Taux de facteur de coagulation	Épisodes hémorragiques
Hémophilie mineure	5 à < 40 % de la normale (ou 0,05 à 0,40 UI/ml)	<ul style="list-style-type: none">• Saignement prolongé possible après une intervention chirurgicale, une extraction dentaire ou une lésion majeure• Rares saignements, sauf en cas de lésion (rares saignements spontanés)
Hémophilie modérée	1 à 5 % de la normale (ou 0,01 à 0,05 UI/ml)	<ul style="list-style-type: none">• Saignement prolongé possible après une intervention chirurgicale, une lésion grave ou une intervention bucco dentaire• Saignement possible sans raison précise (saignements spontanés occasionnels)
Hémophilie sévère	< 1 % de la normale (ou < 0,01 IU/ml)	<ul style="list-style-type: none">• Saignements articulaires fréquents et parfois musculaires• Saignement possible sans raison précise (saignements spontanés)

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

B Comprendre la prise de décision partagée

Qu'est-ce que la décision partagée ?

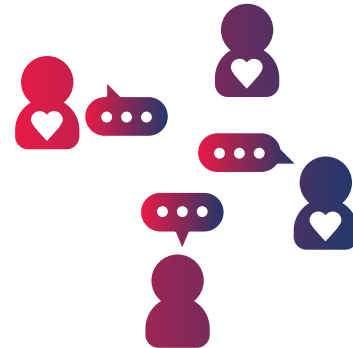
La décision partagée est un processus par lequel vous et votre équipe soignante collaborez afin de décider ensemble de votre prise en charge et du traitement de l'hémophilie². Cette décision doit être prise après un examen minutieux et un échange approfondi sur les aspects suivants :

- ⚠ Vos objectifs de vie et l'incidence de l'hémophilie sur ceux-ci
- ⚠ Vos préférences thérapeutiques
- ⚠ Les traitements à votre disposition
- ⚠ Les informations sur les différents traitements dont vous disposez

Importance de la prise de décision partagée

La prise de décision partagée permet de transformer la relation entre le patient et l'équipe soignante en un partenariat. Lorsque les patients sont associés sur un pied d'égalité à leurs décisions en matière de soins de santé :

- ⚠ Le patient et l'équipe soignante comprennent clairement ce qui est important pour l'autre.
- ⚠ Les patients se sentent plus à même de faire des choix éclairés.
- ⚠ Les patients s'impliquent davantage dans leur traitement.
- ⚠ L'adhésion au traitement, la satisfaction vis-à-vis du traitement et la qualité des soins de santé à long terme sont améliorées.



Importance de la prise de décision partagée dans la prise en charge et le traitement de l'hémophilie

Il est de plus en plus important de tenir compte du point de vue du patient dans la prise en charge et le traitement de l'hémophilie. Les personnes atteintes d'hémophilie deviennent ainsi des membres à part entière de l'équipe soignante et participent activement à la recherche clinique, à la formation médicale et à des initiatives d'apprentissage. En outre, le nombre croissant d'options thérapeutiques oblige à trouver des moyens d'individualiser et d'optimiser les protocoles de traitement afin qu'ils correspondent aux préférences de chaque patient¹. Au moment de démarrer le processus de prise de décision partagée, n'oubliez pas que :

- ⚠ Il convient de tenir compte de vos objectifs de vie et de vos préférences en matière de traitement avant de choisir une prise en charge ou de bénéficier d'un quelconque soutien.
- ⚠ Vous avez le droit de participer à la discussion et de prendre des décisions concernant votre traitement et vos soins.
- ⚠ Vous devez vous sentir capable d'expliquer et de répondre aux questions relatives à votre traitement.
- ⚠ Il est important que votre protocole de traitement soit renouvelé et mis à jour régulièrement, surtout si votre vie ou que les options thérapeutiques évoluent.

C

Parcours du patient avec l’outil de prise de décision partagée : Un guide étape par étape

Le présent manuel et l’outil en ligne de la FMH ont été conçus pour guider et soutenir les personnes atteintes d’hémophilie A ou B et leurs aidants dans la collecte d’informations afin d’engager un dialogue plus significatif et plus constructif avec l’équipe soignante. Vous pouvez utiliser le présent manuel seul ou avec l’outil en ligne de la FMH. Après avoir utilisé le présent manuel et discuté avec votre équipe soignante, vous pouvez décider de poursuivre votre traitement actuel, de le modifier, de passer à un nouveau traitement ou de continuer à réfléchir aux options qui s’offrent à vous. Le présent manuel et l’outil de prise de décision partagée en ligne de la FMH seront mis à jour au fur et à mesure que de nouvelles informations et de nouveaux traitements seront disponibles.

Le présent manuel et l’outil de prise de décision partagée en ligne de la FMH vous aideront à :

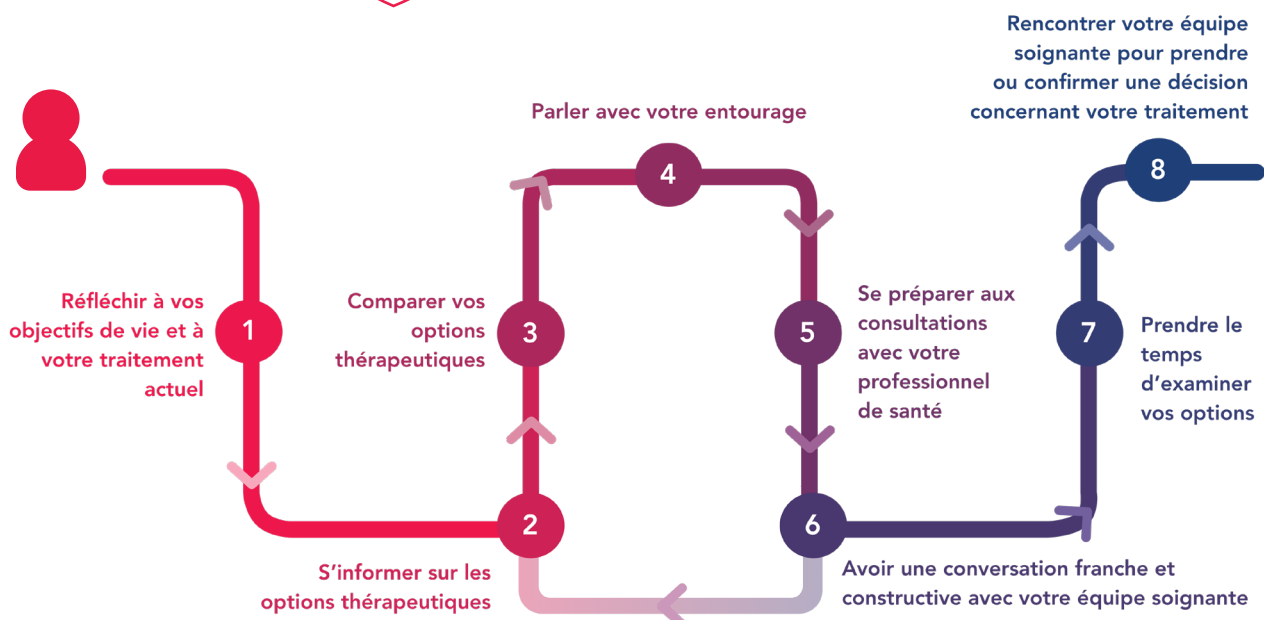
- Prendre le temps de réfléchir à votre vie avec l’hémophilie
- Vous renseigner sur les options thérapeutiques disponibles
- Poser des questions à votre équipe soignante
- Prendre des notes lors de la consultation dans votre centre de traitement de l’hémophilie en utilisant les feuillets qui se trouvent à la fin du présent manuel

Pour visualiser l’outil de prise de décision partagée en ligne, veuillez scanner ou cliquer ci-dessous



sdm.wfh.org

Voici un aperçu du parcours avec l’outil de prise de décision partagée. Bien qu’il soit recommandé d’utiliser cet outil pour prendre des décisions sur la prise en charge et le traitement de l’hémophilie, il est également tout à fait possible de s’en remettre au clinicien. Cependant, il est toujours important que vous compreniez les options qui s’offrent à vous et que vous sachiez pourquoi un traitement particulier a été choisi.



Étape 1 : Réfléchissez à vos objectifs de vie et à votre traitement actuel

Au moment d'envisager un changement de traitement, il est important de réfléchir à vos objectifs de vie et à vos préférences thérapeutiques, ainsi qu'à l'incidence que votre hémophilie a en la matière.

1. Comment décririez-vous l'incidence de votre hémophilie sur les objectifs de vie que vous vous êtes fixés ? (par exemple, travail, scolarité, famille, loisirs, etc.)

2. Quelles sont vos préférences en matière de traitement ? (par exemple, fréquence, durée et méthode d'administration, facilité d'utilisation, plus grande efficacité, etc.)

3. Pourquoi envisagez-vous de modifier votre traitement ?

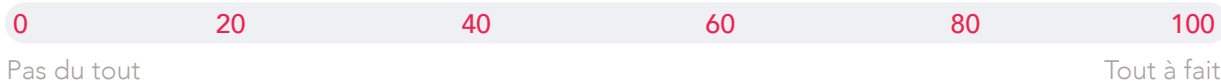
4. Souhaitez-vous faire part à votre équipe soignante d'autres informations relatives à la prise en charge de l'hémophilie ?



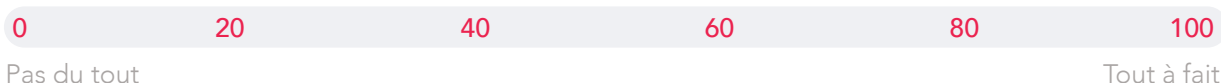
Aller à la section :

Sur une échelle de 0 à 100, dans quelle mesure êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes :

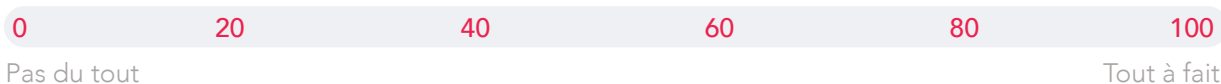
1. J'ai l'impression d'être lié(e) (ou contraint(e)) par mon traitement de l'hémophilie.



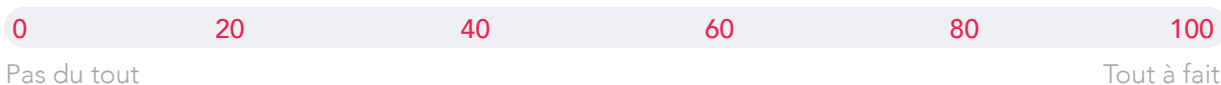
2. Gérer mon hémophilie demande beaucoup d'efforts.



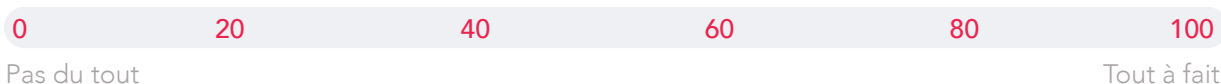
3. Mon hémophilie est toujours présente, en arrière-plan, dans mon esprit.



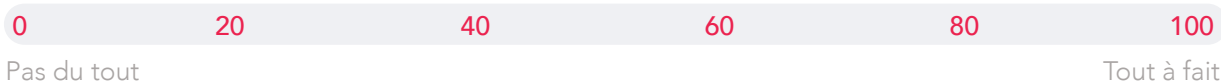
4. Je me sens suffisamment protégé(e) contre les saignements.



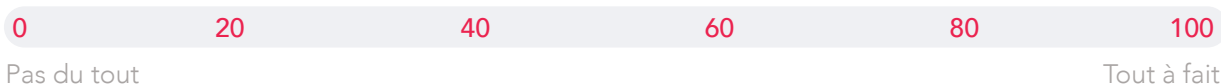
5. Les effets secondaires potentiels des nouveaux traitements de l'hémophilie me préoccupent.



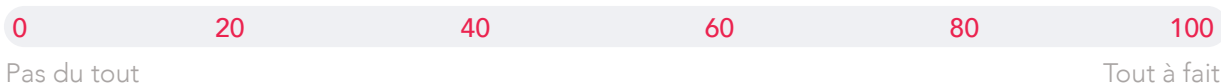
6. Je suis contrarié(e) de manquer des occasions importantes à cause de mon hémophilie.



7. Avoir une vie sociale satisfaisante est difficile à cause de mon hémophilie.



8. Mon hémophilie m'empêche de remplir les rôles que je m'attends à pouvoir assumer.



Les personnes atteintes d'hémophilie sont invitées à découvrir et à réfléchir aux différents traitements qui s'offrent à elles avant d'avoir une discussion approfondie avec leur équipe soignante. Le fait d'avoir une compréhension d'ensemble vous aidera à choisir le traitement qui vous convient le mieux.

Étapes 2 et 3 : Renseignez-vous sur les options thérapeutiques et comparez-les

Il existe quatre grandes catégories de traitements prophylactiques de l'hémophilie : les traitements substitutifs, le traitement par anticorps bispécifique (hémophilie A uniquement), le traitement par rééquilibrage de l'hémostase et la thérapie génique. Tous ces traitements permettent au sang de coaguler plus efficacement, mais chacun fonctionne de manière différente et présentent des considérations de sécurité, des risques et des avantages différents. Il est important de comprendre et de prendre en compte tous ces éléments pour prendre une décision éclairée sur votre traitement de l'hémophilie.

Pour en savoir plus sur ces traitements, veuillez scanner ou cliquer ci-dessous



Qu'est-ce que la prophylaxie ?

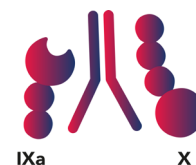
En hémophilie, la prophylaxie est définie comme l'administration régulière d'un produit visant à prévenir les saignements et à maintenir l'homéostasie, tout en permettant aux personnes atteintes d'hémophilie de mener une vie active et d'avoir une qualité de vie comparable à celle des personnes qui n'en sont pas atteintes.

Par conséquent, la FMH recommande vivement la mise en place d'une prophylaxie chez les personnes présentant un phénotype hémophile sévère afin de prévenir les hémorragies spontanées et les lésions articulaires. Les régimes de prophylaxie doivent être individualisés en fonction des symptômes, de la réponse biologique et des préférences personnelles¹.

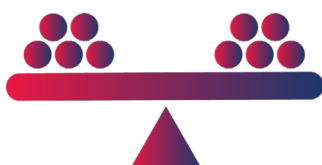
Traitements substitutifs



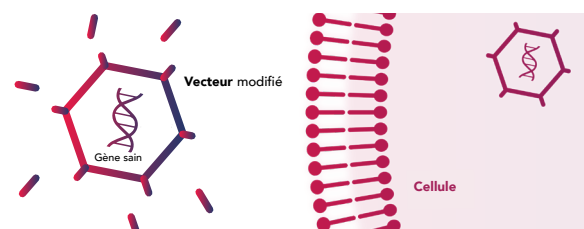
Traitement par anticorps bispécifique



Traitement par rééquilibrage de l'hémostase



Thérapie génique



Traitement substitutif du facteur de coagulation

Les traitements substitutifs du facteur de coagulation consistent à administrer le FVIII manquant pour l'hémophilie A ou le FIX pour l'hémophilie B, ce qui permet au sang de coaguler efficacement^{1,3}.

Les traitements substitutifs entraînent une augmentation temporaire des taux de facteur en fournissant la protéine de facteur de coagulation nécessaire; les effets sont toutefois temporaires et les perfusions doivent être répétées pour maintenir des taux de facteur de coagulation protecteurs et prévenir les saignements (prophylaxie) ou, selon les besoins, pour arrêter les saignements en cours (à la demande).

Il existe trois catégories de traitements substitutifs : les concentrés de facteur à demi-vie standard, les concentrés de facteur à demi-vie prolongée et ceux à demi-vie ultralongue. Par demi-vie, on entend le temps que met la moitié du produit à disparaître de l'organisme. Il existe un grand nombre de médicaments à demi-vie standard ou prolongée pour l'hémophilie A et l'hémophilie B. Après administration de concentrés à demi-vie standard, le taux de facteur augmente immédiatement, mais diminue au cours des jours suivants. Les produits à demi-vie prolongée maintiennent les taux de facteur à un niveau plus élevé, pendant une période plus longue.

Le traitement substitutif le plus récent pour l'hémophilie A est un traitement par facteur à demi-vie ultralongue qui a une demi-vie 3 à 4 fois plus longue que les autres traitements substitutifs du facteur de coagulation FVIII et qui nécessite donc une administration moins fréquente³. Cette demi-vie plus longue permet une activité mineure à normale du facteur VIII selon les traitements et est parfois appelée traitement par «facteur à action soutenue».

Demi-vie
standard



Demi-vie
prolongée



Demi-vie
ultralongue



Pour en savoir plus sur les
inhibiteurs, veuillez scanner ou
cliquer ci-dessous



Qu'est-ce qu'un inhibiteur ?

L'un des effets secondaires les plus importants associés au traitement substitutif est le risque de développer des inhibiteurs, à savoir une réponse immunitaire par laquelle l'organisme développe des anticorps qui peuvent se lier aux facteurs administrés et en stopper les effets. Si des inhibiteurs doivent apparaître, ils se développent généralement dans les 75 premiers jours d'exposition au traitement. Les inhibiteurs apparaissent chez environ 20 à 30 % des personnes atteintes d'hémophilie A et chez environ 3 à 5 % des personnes atteintes d'hémophilie B qui n'ont pas été traitées par le passé¹. S'agissant des traitements à demi-vie ultralongue, on ignore encore le taux de survenue des inhibiteurs.

Éligibilité				Administration		
	État de l'approbation	Année de la première approbation	Indication	Administration et fréquence d'injection	Localisation	Suivi annuel
standard	Plusieurs produits largement approuvés	1993	Tous les âges	Hem A: 2-4x/SEMAINE Hem B: 1-2x/SEMAINE	Domicile ou centre de traitement	1-2 fois par an et si nécessaire
prolongée	Plusieurs produits largement approuvés	2014	Certains médicaments à demi-vie standard ou prolongée ne sont pas indiqués pour toutes les personnes ont des restrictions d'âge ou font l'objet de considérations spéciales pour les enfants et les nourrissons.	Hem A: 2x/SEMAINE Hem B: 1x/SEMAINE		
ultralongue	1 produit approuvé	2023		Hem A: 1x/SEMAINE		
Efficacité			Taux de facteur			
	Taux médian de saignement annuel*	% n'ayant subi aucun saignement*	Demi-vie moyenne chez les adultes	Représentations approximatives de la demi-vie du facteur		
standard	Hem A: 0 - 2	38 - 52 %	10 - 18 heures	Standard (Hem A)		
	Hem B: 1 - 2	31 - 43 %	23 - 26 heures		Les taux de facteurs augmentent immédiatement et diminuent rapidement	
prolongée	Hem A: 1 - 2	38 - 45 %	15 - 22 heures	Standard (Hem B) & Prolongée (Hem A)		
	Hem B: 1 - 2	Non communiquées	86 - 115 heures		Les taux de facteurs augmentent immédiatement et diminuent rapidement	
ultralongue	Hem A only: 0	55 %	48 heures	Prolongée (Hem B) & Ultralongue (Hem A)		
Risques potentiels pour la sécurité				Fardeau psychosocial		
Effets indésirables	Réactions d'hypersensibilité	Événements thrombotiques	Vers une libération psychologique vis-à-vis de l'hémophilie			
Les effets indésirables les plus fréquents sont les maux de tête, la diarrhée, la toux, les nausées et les douleurs articulaires. Les effets indésirables peuvent varier d'un médicament à l'autre.	Les réactions d'hypersensibilité sont des réactions allergiques imprévisibles, pouvant aller jusqu'à l'anaphylaxie. Elles peuvent survenir avec n'importe lequel des traitements substitutif disponibles.	Hem B only Des événements thrombotiques, tels que des caillots sanguins, ont été signalés pour certains traitements substitutifs.				
Inhibiteurs Les inhibiteurs sont une réponse immunitaire par laquelle l'organisme développe des anticorps qui peuvent se lier aux facteurs substitutifs et en stopper les effets. Si des inhibiteurs doivent apparaître, ils se développent généralement dans les 75 premiers jours de l'exposition. Les inhibiteurs apparaissent chez environ 20 à 30 % des personnes atteintes d'hémophilie A et 3 à 5 % des personnes atteintes d'hémophilie B qui n'ont pas été traitées auparavant. Le taux de survenue d'inhibiteurs est inconnu pour les produits à demi-vie ultralongue.			standard & prolongée ultralongue			

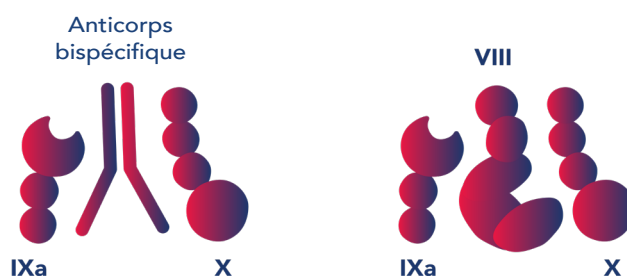
*Le taux de saignements annualisé est présenté comme la médiane déclarée pour tous les saignements, que le saignement ait été spontané ou traumatique ou qu'il ait nécessité un traitement.

Les données proviennent des informations de prescription de la Food and Drug Administration (FDA), de l'Agence européenne des médicaments (EMA) et de Santé Canada, ainsi que des études cliniques de phase 3 applicables et publiées.

Les valeurs relatives aux traitements à demi-vie standard ou prolongée sont présentées sous la forme d'une fourchette de valeurs pour les produits disponibles.

Traitements par anticorps bispécifique (l'hémophilie A)

Les traitements par anticorps bispécifique sont des traitements sans facteur de remplacement et sont utilisés pour traiter l'hémophilie A.³ Les anticorps bispécifiques sont des protéines en forme de Y qui établissent un lien sélectif avec d'autres protéines. Dans le cas de l'hémophilie A, l'anticorps agit comme un lien entre le facteur IXa et le facteur X, ce qui aide le sang à coaguler plus efficacement. Le lien mis en place permet d'imiter la fonction du facteur VIII activé manquant.



Éligibilité			Administration		
État de l'approbation	Année de la première approbation	Indication	Administration et fréquence d'injection	Localisation	Suivi annuel
1 produit largement approuvé	2017	Tous les âges avec et sans inhibiteurs	1-4x/MOIS	[Icônes de maison et hôpital]	1-2 fois par an et si nécessaire
1 produit en phase 3					
Efficacité					
Taux médian de saignement annuel	% n'ayant subi aucun saignement	Taux de facteur (représentations approximatives de la demi-vie du facteur)			
<1.5	40-50 %	<p>Les taux de facteur ne changent pas, mais les résultats sont semblables à ceux d'une hémophilie mineure.</p>			
Considérations relatives à la sécurité	Risques potentiels pour la sécurité		Fardeau psychosocial		
Effets indésirables	Réactions d'hypersensibilité	Inhibiteurs	Vers une libération psychologique vis-à-vis de l'hémophilie		
Les effets indésirables les plus fréquents sont les réactions au site d'injection, les maux de tête et les douleurs articulaires.	—	—	<ul style="list-style-type: none"> ● Préoccupations quotidiennes ● Préoccupations occasionnelles ● Peu ou pas de préoccupations 	<ul style="list-style-type: none"> 🏠 Voyage 🎓 Emploi/éducation 📅 Calendrier des injections 💊 Médicaments 🏃 Activité physique 	
	Événements thrombotiques	Élévation des enzymes hépatiques		<ul style="list-style-type: none"> 🏥 Efficacité du traitement 🔥 Risque de saignement 👤 Douleurs articulaires 🦠 Infections transmises par le sang (VHC/VIH) 👨 Membres de la famille touchés et porteurs 	
	<1 %	—		<p>Inspiré de Krumb & Hermans ; « Living with a "hemophilia-free mind" - the new ambition of hemophilia care? »; 2021</p>	

Les données proviennent des informations de prescription de la Food and Drug Administration (FDA), de l'Agence européenne des médicaments (EMA) et de Santé Canada, ainsi que des études cliniques de phase 3 applicables et publiées.

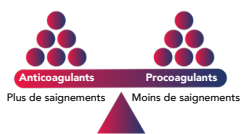
Dernière mise à jour: mars 2024

Traitement par rééquilibrage de l'hémostase

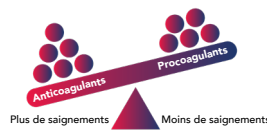
Les traitements par rééquilibrage de l'hémostase visent à rétablir l'équilibre entre les niveaux de facteurs anticoagulants (soit les anti-coagulants) et les facteurs de coagulation dans le sang, améliorant ainsi la coagulation sanguine³. Ces traitements peuvent être utilisés chez les personnes atteintes d'hémophilie A ou B, avec ou sans inhibiteurs.

Pour comprendre le mécanisme d'action de ces traitements, il faut savoir comment se forme un caillot sanguin. En cas de blessure, l'organisme arrête le saignement en activant des facteurs de coagulation déjà présents dans le sang et en générant de la thrombine. Les personnes atteintes d'hémophilie n'ont pas ou peu de facteur de coagulation VIII (hémophilie A) ou de facteur IX (hémophilie B), et la production de thrombine est faible, de sorte que le sang ne peut pas coaguler efficacement. En d'autres termes, chez les personnes atteintes d'hémophilie, il existe un déséquilibre entre les facteurs qui aident le sang à coaguler (facteurs de coagulation) et les facteurs qui empêchent la coagulation (facteurs d'anticoagulation). Les traitements par rééquilibrage de l'hémostase permettent de rétablir cet équilibre en diminuant les taux de facteurs anticoagulants, ce qui contribue à prévenir les hémorragies et à rétablir une coagulation sanguine normale¹. Chaque type de traitement par rééquilibrage cible une partie différente de la cascade de la coagulation. Si vous envisagez un traitement par rééquilibrage de l'hémostase, parlez-en avec votre équipe soignante et voyez ensemble le traitement qui vous convient le mieux.

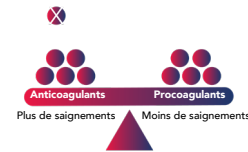
COAGULATION NORMALE



COAGULATION CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'HÉMOPHILIE



COAGULATION CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'HÉMOPHILIE PRENANT UN TRAITEMENT PAR RÉÉQUILIBRAGE



Éligibilité		Administration			
État de l'approbation	Année de la première approbation	Indication	Administration et fréquence d'injection	Localisation	Suivi annuel
1 produit avec approbation limitée	2023	Adultes (12+) avec inhibiteurs	24 heure 1x/MOIS	[Maison] [Hôpital]	2 Tous les 6 mois et si nécessaire
2 produits en phase 3					
Efficacité					
Taux médian de saignement annuel	% n'ayant subi aucun saignement	Taux de facteur (représentations approximatives de la demi-vie du facteur)			
<2.5	Non communiquées	<p>Le taux de facteur ne change pas, mais les résultats sont semblables à ceux d'une hémophilie mineure.</p>			
Considérations relatives à la sécurité	Risques potentiels pour la sécurité		Fardeau psychosocial		
Effets indésirables	Réactions d'hypersensibilité	Inhibiteurs	Vers une libération psychologique vis-à-vis de l'hémophilie		
Les effets indésirables les plus fréquents sont les réactions au site d'injection, les douleurs articulaires, les infections des voies respiratoires supérieures, les maux de tête et la fièvre.	<3 %	—	<ul style="list-style-type: none"> Préoccupations quotidiennes Préoccupations occasionnelles Peu ou pas de préoccupations 	Voyage	Efficacité du traitement
	Événements thrombotiques	Élévation des enzymes hépatiques		Emploi/éducation	Risque de saignement
	<1 %	—	Calendrier des injections	Douleurs articulaires	
	Survenue chez des patients recevant des agents de coagulation supplémentaires		Médicaments	Infections transmises par le sang (VHC/VIH)	
			Activité physique	Membres de la famille touchés et porteurs	

Les données proviennent des informations de prescription de la Food and Drug Administration (FDA), de l'Agence européenne des médicaments (EMA) et de Santé Canada, ainsi que des études cliniques de phase 3 applicables et publiées.

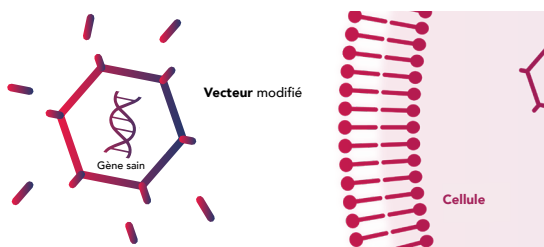
Dernière mise à jour: mars 2024

Thérapie génique

La thérapie génique est une nouvelle catégorie de traitements. Les gènes sont la partie de l'ADN qui donne des instructions aux cellules pour qu'elles fabriquent des protéines spécifiques, comme les protéines de facteur. La thérapie génique est un traitement qui fournit aux cellules une copie fonctionnelle d'un gène. Dans le cas de l'hémophilie, la thérapie génique fournit aux cellules une copie fonctionnelle du gène du facteur VIII (8) pour l'hémophilie A ou du gène du facteur IX (9) pour l'hémophilie B, ce qui permet au corps de produire lui-même des facteurs de coagulation fonctionnels, conduisant à une expression de facteur à long terme.

Le gène corrigé est transmis aux cellules dans ce que l'on appelle un vecteur. Un vecteur est comme un emballage qui transporte le gène fonctionnel vers les cellules qui en ont besoin. C'est une structure qui provient initialement d'un virus, mais qui a été modifiée pour en retirer les parties susceptibles de provoquer une maladie. Une fois que le vecteur est à l'intérieur du corps, il cible les cellules spécifiques qui ont besoin du gène fonctionnel : dans le cas de l'hémophilie, il s'agit des cellules du foie. Le gène fonctionnel est ensuite traité par les cellules pour produire des protéines de facteur de coagulation efficaces. Bien que la thérapie génique ne modifie pas l'ADN de la personne, elle introduit une copie saine du gène du facteur dans les cellules. Les thérapies actuelles font appel à des vecteurs viraux adénoassociés (AAV), mais il existe de nombreux types de vecteurs, et d'autres vecteurs pourraient être utilisés dans l'avenir. Une fois que le vecteur a fait son travail et libéré le gène fonctionnel, celui-ci reste dans les cellules du foie, tandis que le vecteur est naturellement évacué du corps par l'urine, les selles, le sang, la salive et le sperme. C'est ce qu'on appelle l'élimination du vecteur.

La thérapie génique peut permettre d'obtenir des taux de facteur stables et proches de la normale pendant des années et élimine la nécessité d'une prophylaxie chez la majorité des patients bénéficiant d'un tel traitement³.



Modifications anormales des enzymes hépatiques

À la suite de l'administration d'une thérapie génique, la plupart des personnes atteintes d'hémophilie A (80 %) et certaines personnes atteintes d'hémophilie B (20 %) connaîtront des augmentations anormales des taux d'enzymes hépatiques³. Ces modifications hépatiques peuvent être contrôlées par la prise de médicaments supplémentaires (par exemple, des corticostéroïdes ou d'autres médicaments immunosuppresseurs) pendant plusieurs semaines ou plusieurs mois. Elle peut avoir des effets secondaires, mais un tel traitement est généralement gérable et les effets sont réversibles; votre équipe soignante est compétente pour vous aider à gérer de tels effets secondaires.

Pour protéger le foie et prévenir les élévations des enzymes hépatiques liées à l'alcool, il est recommandé aux patients de s'abstenir de boire de l'alcool pendant au moins un an, puis d'en limiter leur consommation par la suite.

Registre de la thérapie génique de la FMH

Dans le cadre d'une collaboration internationale, la FMH a mis en place un registre mondial des patients traités par thérapie génique. L'objectif du registre est de mettre à la disposition de tous les professionnels de santé qui traitent des personnes atteintes d'hémophilie bénéficiant d'une thérapie génique, une base de données solide et scientifiquement valide, où qu'ils soient dans le monde. Les données recueillies par le biais du Registre de la thérapie génique de la FMH seront utilisées pour évaluer la sécurité et l'efficacité à long terme de la thérapie génique chez les personnes atteintes d'hémophilie.

Pour en savoir plus, veuillez nous contacter à l'adresse suivante : gtr@wfh.org.

Chaque type de thérapie génique présente des caractéristiques uniques qui peuvent influencer sur son efficacité dans votre organisme et sur le fait qu'il s'agisse ou non du bon choix pour vous. Votre équipe soignante peut vous aider à comprendre les différentes options thérapeutiques et l'incidence que la thérapie génique pourrait avoir sur votre vie. Elle tiendra compte de vos antécédents médicaux, de la gravité de votre hémophilie et de vos préférences et objectifs personnels pour vous aider à prendre une décision éclairée en la matière.

Éligibilité			Administration		
État de l'approbation	Année de la première approbation	Indication	Administration et fréquence d'injection	Localisation	Suivi annuel
1 produit approuvé pour l'hémophilie A 2 produits autorisés pour l'hémophilie B	2022	Adultes atteints d'hémophilie	La thérapie génique est administrée en une injection unique	Centre de traitement spécialisé	Fréquentes consultations après le traitement

Hémophilie A

Efficacité

Taux médian de saignement annuel <1
médiane pour les saignements traités, que le saignement soit spontané ou traumatique

Taux de facteur (représentations approximatives de la demi-vie du facteur)

Dans la plupart des cas, les taux de facteur augmentent peu ou normalement.

Certaines personnes ne réagissent pas au traitement, ont une réaction faible, ou voient leur taux de facteur diminuer au fil du temps.

Considérations relatives à la sécurité		Risques potentiels pour la sécurité		
Effets indésirables	Réactions d'hypersensibilité	Inhibiteurs	Événements thrombotiques	Élévation des enzymes hépatiques
Les effets secondaires les plus fréquents sont les réactions liées à la perfusion, l'augmentation des ALT, les nausées, les maux de tête, les taux de facteur VIII (8) supérieurs à la normale, la fatigue, la diarrhée, les douleurs abdominales et les vomissements.	~ 5%	—	Possibilité d'augmentation du risque thromboembolique	~80% Effets à long terme inconnus sur la santé du foie

Hémophilie B

Efficacité

Taux médian de saignement annuel <1
médiane pour les saignements traités, que le saignement soit spontané ou traumatique

Taux de facteur (représentations approximatives de la demi-vie du facteur)

Dans la plupart des cas, les taux de facteur augmentent peu ou normalement et se maintiennent à long terme.

Certaines personnes ne réagissent pas au traitement, ou ont une réaction faible.

Considérations relatives à la sécurité		Risques potentiels pour la sécurité		
Effets indésirables	Réactions d'hypersensibilité	Inhibiteurs	Événements thrombotiques	Élévation des enzymes hépatiques
Les effets indésirables les plus fréquents sont une augmentation des taux d'ALT et d'AST, des maux de tête, des élévations de la créatine kinase sanguine, des symptômes grippaux, des réactions liées à la perfusion, de la fatigue et des malaises.	~ 4%	—	—	~40% Effets à long terme inconnus sur la santé du foie

Fardeau psychosocial: Vers une libération psychologique vis-à-vis de l'hémophilie

- Voyage
- Emploi/éducation
- Calendrier des injections
- Médicaments
- Activité physique
- Efficacité du traitement
- Risque de saignement
- Douleurs articulaires
- Infections transmises par le sang (VHC/VIH)
- Membres de la famille touchés et porteurs
- Préoccupations quotidiennes
- Préoccupations occasionnelles
- Peu ou pas de préoccupations

Inspiré de Krumb & Hermans ; « Living with a "hemophilia-free mind" - the new ambition of hemophilia care? »; 2021

Les données proviennent des informations de prescription de la Food and Drug Administration (FDA), de l'Agence européenne des médicaments (EMA) et de Santé Canada, ainsi que des études cliniques de phase 3 applicables et publiées.

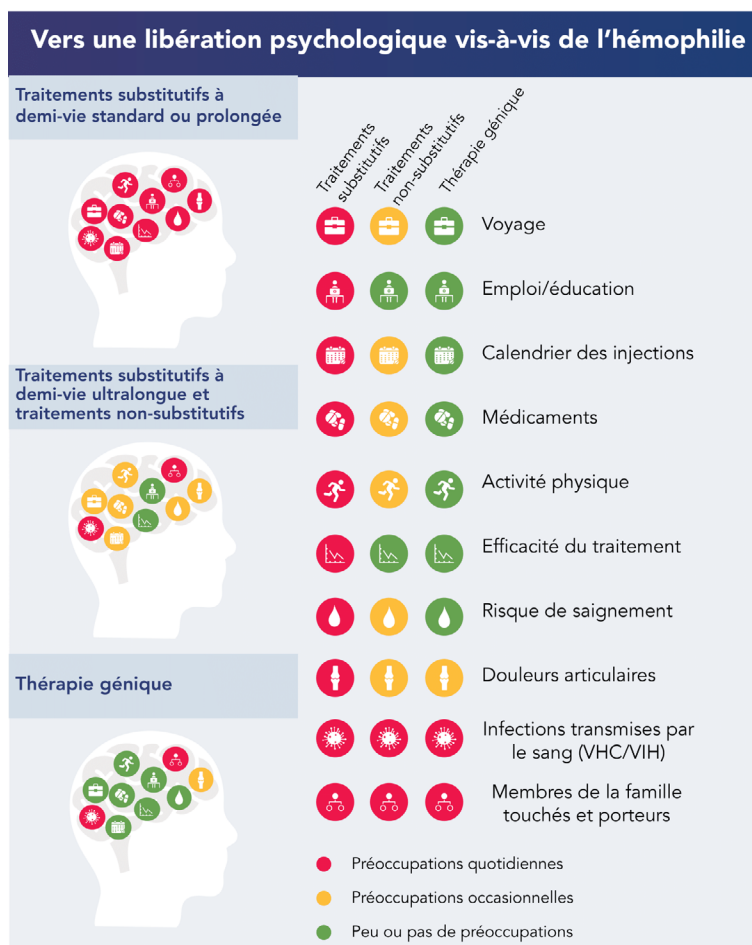
Dernière mise à jour: mars 2024

ALT : alanine aminotransférase ; AST : aspartate aminotransférase.

Fardeau psychosocial de l'hémophilie

Chaque jour, l'hémophilie a une incidence sur l'état de santé physique et mentale des patients, de leurs aidants et de leurs proches. Cependant, il est difficile de mesurer les conséquences psychologiques de l'hémophilie. Le cadre Hemophilia-free mind4 a été conçu pour évaluer les préoccupations quotidiennes qu'une personne atteinte d'hémophilie peut avoir à propos de son traitement et de sa prise en charge. Les nouvelles avancées thérapeutiques peuvent réduire de façon significative de telles préoccupations, le patient n'y pensant plus qu'occasionnellement ou rarement.

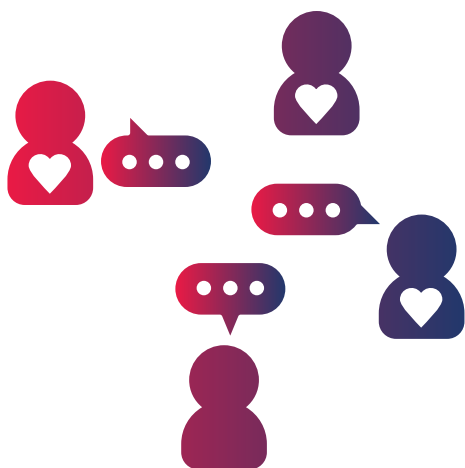
Le degré d'inquiétude varie d'une personne à l'autre et d'un traitement à l'autre. Connaître votre niveau d'inquiétude personnel peut être utile pour évaluer le traitement qui vous convient le mieux.



Inspiré de Krumb & Hermans ; « Living with a "hemophilia-free mind" - the new ambition of hemophilia care? »; 2021

Étape 4 : Parlez avec d'autres personnes

Vous pouvez décider d'inclure d'autres personnes dans votre processus de prise de décision partagée. Il s'agit souvent de la famille, des amis, des pairs, de l'association de patients et des soignants. Choisissez un moment qui convient aux deux parties et parlez-leur du processus de prise de décision partagée. Vous voudrez peut-être partager l'information contenue dans le présent manuel, vos réflexions sur votre traitement actuel, vos objectifs de vie, l'incidence de l'hémophilie sur de tels objectifs, ainsi que l'effet qu'aurait un changement de traitement sur votre vie.



N'oubliez pas de prendre vos questions et le présent manuel pour vous rendre à la consultation avec votre équipe soignante.

Étape 6 : Dialoguez de façon sincère et transparente avec votre équipe soignante

Options thérapeutiques	Avantages Raisons pour lesquelles je serais susceptible de choisir ce traitement	Inconvénients Raisons pour lesquelles je serais susceptible de ne pas choisir ce traitement	Quelles sont les prochaines étapes ?
Option 1 : _____			
Option 2 : _____			
Option 3 : _____			

Étape 7 : Prenez le temps de réfléchir à vos options

Changer de traitement est une décision importante qui peut avoir des répercussions sur vous, votre famille, votre mode de vie et votre santé en général. Prenez le temps nécessaire pour réfléchir à toutes les options thérapeutiques qui s'offrent à vous. Nous vous encourageons à revenir à tout moment sur l'une ou l'autre des étapes de votre parcours, sur le présent manuel ou sur l'outil de prise de décision partagée en ligne de la FMH, ainsi que sur d'autres ressources.

Étape 8 : Rencontrez votre équipe soignante pour prendre ou confirmer une décision concernant votre traitement

Posez toutes les questions qui vous restent et discutez des prochaines étapes. Vous pouvez décider de poursuivre votre traitement actuel, de le modifier, de passer à un nouveau traitement ou de continuer à vous renseigner sur les options qui s'offrent à vous. Il est important de savoir que la plupart des options thérapeutiques vous permettent de revenir à tout moment au processus de prise de décision partagée.

Décider de pas changer de traitement est également une décision en elle-même.

D Informations complémentaires

Ressources relatives à la prise de décision partagée

[Guide personnel d'aide à la décision \(Ottawa\)](#)

Il existe plusieurs versions conçues pour aider les personnes à identifier leurs besoins en matière de prise de décision, à planifier les étapes suivantes, à suivre leurs progrès et à partager leurs points de vue sur les décisions liées à la santé ou à la société.

[Inventaire des activités de formation en prise de décision partagée pour les professionnels de la santé \(Université Laval\)](#)

Cet inventaire est une liste détaillée d'activités de formation prodiguées à l'échelle internationale et destinées à tous les professionnels de santé. Les activités favorisent les compétences des professionnels en matière de prise de décision partagée et les aident à intégrer cette approche dans leur pratique quotidienne.

[Centre national de ressources sur la prise de décision partagée de la Clinique Mayo \(en anglais\)](#)

Le Centre national de ressources sur la prise de décision partagée de la Clinique Mayo participe à l'établissement de normes internationales pour aider au processus décisionnel du patient et à la promotion d'un dialogue national et international sur les soins centrés sur le patient. Il travaille également en étroite collaboration avec le [Minnesota Shared Decision-Making Collaborative](#).

[National Institute for Health and Care Excellence: Shared Decision Making \(en anglais\)](#)

Ce guide fournit des recommandations sur la manière de mettre en pratique la prise de décision partagée.

[Agency for Healthcare Research and Quality \(AHRQ\): The SHARE Approach \(en anglais\)](#)

L'approche SHARE de l'AHRQ est un processus de prise de décision partagée en cinq étapes qui comprend l'exploration et la comparaison des avantages, des inconvénients et des risques de chaque option par l'intermédiaire d'un dialogue constructif sur ce qui compte le plus pour le patient.

[National Learning Consortium: Shared Decision Making Fact Sheet \(en anglais\)](#)

Cette fiche d'information sur la prise de décision partagée présente le processus décisionnel et contient des liens vers d'autres ressources.

[Society for Medical Decision Making \(en anglais\)](#)

L'Association pour une prise de décision partagée (SMDM) est une organisation professionnelle de recherche à but non lucratif. Elle est la principale association d'étude et d'avancement des sciences de la décision dans le domaine sanitaire. La SMDM publie deux revues disposant d'un comité de lecture : Medical Decision-Making (MDM) et MDM Policy & Practice.

Références

1. Srivastava A., et al., Lignes directrices pour la prise en charge de l'hémophilie, 3e édition. Haemophilia. 2020;26 Suppl 6:1-158.
2. Wang M., et al., The Hemophilia Gene Therapy Patient Journey: Questions and Answers for Shared Decision-Making. Patient Prefer Adherence. 2022;16:1439-1447.
3. Informations sur la prescription et les études de Phase 3 des thérapies géniques ayant obtenu une autorisation de mise sur le marché. Voir la page Références de l'outil de prise de décision partagée.
4. Krumb E. & Hermans C., Living with a "hemophilia-free mind" - The new ambition of hemophilia care?, Res Pract Thromb Haemost. 2021;5(5):e12567.

Fédération mondiale de l'hémophilie
1425, boul. René-Lévesque Ouest
bureau 1200, Montréal (Québec)
H3G 1T7
CANADA
Tél. : (514) 875-7944
Télec. : (514) 875-8916
sdm@wfh.org
www.wfh.org



SDM
OUTIL DE PRISE DE DÉCISION
PARTAGÉE DE LA FMH



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



sdm.wfh.org