



# Que sont les troubles du fibrinogène ?



Publié par la **Fédération mondiale de l'hémophilie** (FMH) © Fédération mondiale de l'hémophilie, 2024

La présente publication a été réalisée en collaboration avec l'International Fibrinogen Physician and Patients Association.

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 Boulevard René-Lévesque Ouest  
Suite 1200, Montréal,  
Québec H3G 1T7, CANADA

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

# Table des matières

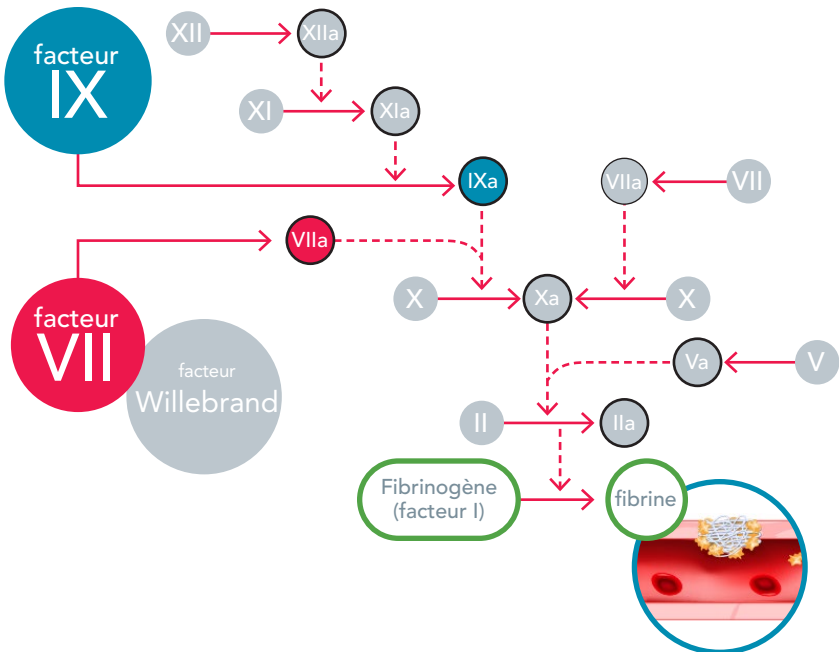
Que sont les troubles du fibrinogène ? .....	2	Comment les troubles du fibrinogène sont-ils traités ? .....	7
Quels sont les différents types de troubles du fibrinogène ? .....	3	Problèmes particuliers pour les femmes, les jeunes filles et les personnes susceptibles d'avoir des règles.....	9
Comment les troubles du fibrinogène se développent-ils ? ...	4	Points importants pour les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène .....	10
Quels sont les signes et les symptômes des troubles du fibrinogène ? .....	5		
Comment les troubles du fibrinogène sont-ils diagnostiqués ? .....	6		

# Que sont les troubles du fibrinogène ?

Les troubles du fibrinogène sont des troubles héréditaires rares de la coagulation qui peuvent être légers, modérés ou sévères. La prévalence de la forme la plus sévère est estimée à 1 personne sur 1 000 000. Les formes plus légères ont une prévalence plus élevée. Les troubles du fibrinogène peuvent toucher aussi bien les hommes que les femmes.

Il existe différents types de troubles du fibrinogène, qui résultent tous d'une anomalie en lien avec la protéine de coagulation sanguine, le fibrinogène (également appelé facteur I). Certaines personnes atteintes de cette maladie n'ont pas assez de fibrinogène (trouble quantitatif du fibrinogène, hypofibrinogénémie ou afibrinogénémie). Chez d'autres, il ne fonctionne pas comme il le devrait (trouble qualitatif du fibrinogène, dysfibrinogénémie). D'autres encore présentent les deux cas (le fibrinogène ne fonctionne pas comme il le devrait et il est présent en quantité insuffisante [hypodysfibrinogénémie]).

Le fibrinogène est une protéine de coagulation sanguine qui se trouve en abondance dans le sang. Il aide les plaquettes et les autres protéines de la coagulation à s'agglutiner pour former le caillot initial et arrêter le saignement après une blessure. Au cours de la cascade de la coagulation, le fibrinogène est transformé en fibrine, qui forme un caillot stable. Certaines personnes considèrent la fibrine comme un « échafaudage » qui soutient et structure le caillot sanguin.



Les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène peuvent présenter une augmentation des saignements ou former des caillots anormaux (thrombose) en raison d'une anomalie du fibrinogène. Certaines personnes peuvent présenter les deux cas.

Les saignements peuvent varier d'une personne à l'autre. Celles atteintes des formes les plus sévères connaissent des épisodes hémorragiques majeurs fréquents qui affectent leur qualité de vie. Celles qui sont atteintes des formes les moins sévères peuvent ne présenter aucun symptôme, à moins qu'elles ne soient gravement blessées ou qu'elles subissent une intervention chirurgicale. Certaines personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène peuvent ignorer souffrir de la maladie parce qu'elles ont peu ou pas de saignements. Leur diagnostic ne survient parfois qu'à la suite de celui d'un autre membre de leur famille.

## Quels sont les différents types de troubles du fibrinogène ?

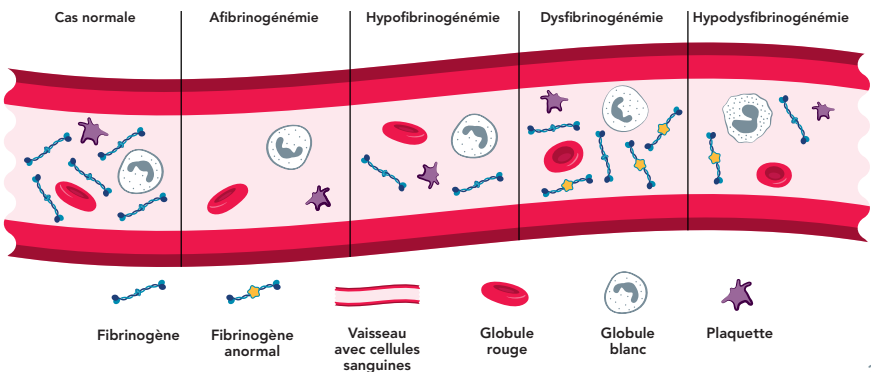
Il existe plusieurs types et sous-types de troubles du fibrinogène et le traitement varie en fonction de chacun d'eux. Pour chaque type, le trouble peut être léger, modéré ou sévère et peut provoquer des symptômes précis. Il est important de savoir de quel type de la maladie une personne est atteinte, car le traitement et le mode de transmission peuvent varier.

**Lafibrinogénémie** est un trouble quantitatif du fibrinogène, la forme la plus rare et la plus sévère. Chez les personnes qui en sont atteintes, le fibrinogène est totalement absent, ce qui entraîne des saignements fréquents et parfois la formation de caillots sanguins (bien que le mécanisme soit largement inconnu, cela pourrait être dû à des caillots plaquettaires instables en raison de l'absence de fibrine).

**L'hypofibrinogénémie** est un autre trouble quantitatif du fibrinogène. Chez les personnes qui en sont atteintes, le fibrinogène est présent, mais à des niveaux inférieurs à ceux nécessaires à une coagulation normale. Un sous-type d'hypofibrinogénémie, appelé maladie de stockage du fibrinogène, peut entraîner une maladie du foie.

**La dysfibrinogénémie** est un trouble qualitatif du fibrinogène. Elle se traduit par des modifications de la structure du fibrinogène qui peuvent affecter son fonctionnement, même si les taux sont normaux. Certains sous-types de dysfibrinogénémie peuvent augmenter le risque de formation de caillots sanguins.

**L'hypodysfibrinogénémie** est une anomalie combinée qui implique à la fois des taux plus faibles de fibrinogène et des modifications de leur structure.



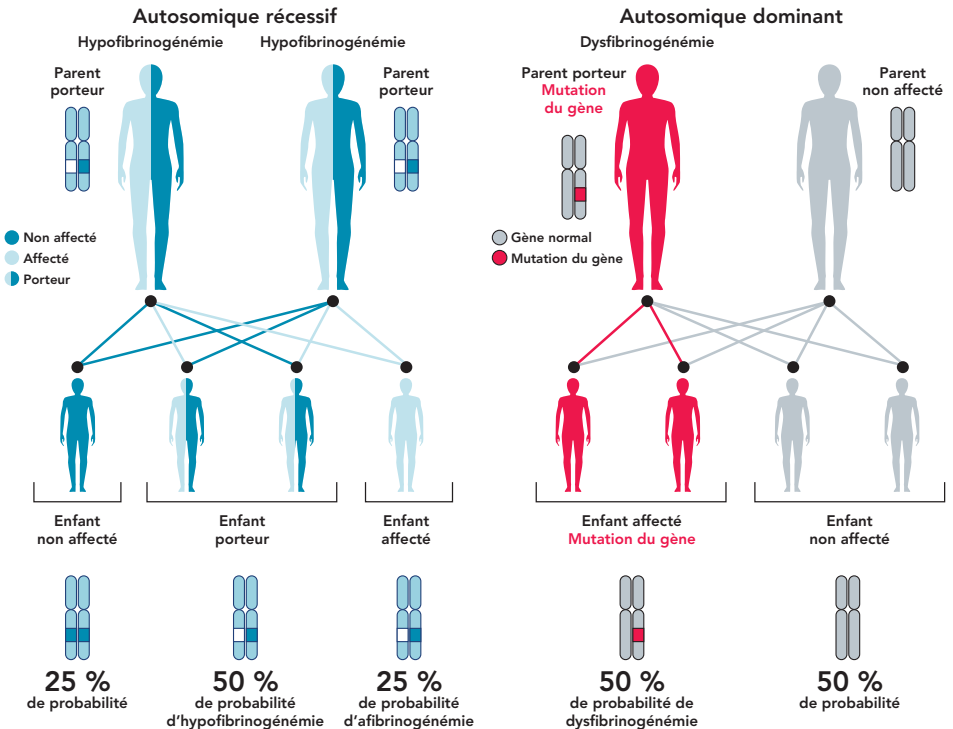
# Comment les troubles du fibrinogène se développent-ils ?

Les troubles du fibrinogène sont héréditaires, c'est-à-dire qu'ils sont transmis par les gènes des parents à l'enfant. Il existe souvent des antécédents familiaux hémorragiques, bien que de tels symptômes puissent varier considérablement au sein d'une même famille.

L'être humain possède 23 paires de chromosomes : 22 paires de chromosomes autosomiques (également appelés autosomes) et 1 paire de chromosomes sexuels (X ou Y). Contrairement à l'hémophilie, qui est due à des variantes génétiques ou à des mutations sur le chromosome X, les troubles du fibrinogène sont dus à des variantes génétiques ou à des mutations sur les autosomes. Chaque personne possède deux gènes du fibrinogène, hérités de l'un et de l'autre parent.

L'afibrinogénémie se transmet selon le mode autosomique récessif, ce qui signifie que si les deux parents sont porteurs du gène, il y a 25 % de probabilité qu'ils donnent naissance à un enfant atteint d'un trouble du fibrinogène.

L'hypofibrinogénémie et l'hypodysfibrinogénémie se transmettent quant à elles de manière récessive. Bien que certaines formes de dysfibrinogénémie se transmettent aussi de manière récessive, d'autres sont transmises de manière autosomique dominante, ce qui signifie que si un seul des parents est porteur du gène, il y a 50 % de probabilité que celui-ci soit transmis à l'enfant.



# Quels sont les signes et les symptômes des troubles du fibrinogène ?

Les signes et les symptômes diffèrent selon le type et le sous-type de trouble du fibrinogène. Les personnes atteintes d'hypofibrinogénémie et de dysfibrinogénémie peuvent présenter peu ou pas de symptômes, tandis que celles atteintes d'afibrinogénémie présentent généralement des saignements plus graves. Cependant, il est toujours possible qu'une personne, peu importe le type de trouble dont elle est atteinte, présente des saignements graves, ou des saignements ou des caillots qui affectent sa qualité de vie. D'ailleurs, les membres d'une même famille peuvent présenter des symptômes et/ou une gravité de degrés variables.

Les symptômes les plus courants sont :

- saignements de nez fréquents ou prolongés (épistaxis) ;
- saignements spontanés dans la cavité buccale (notamment après une chirurgie ou une extraction dentaire) ;
- ecchymoses faciles et/ou persistantes ;
- saignements anormaux pendant ou après une blessure, une intervention chirurgicale ou un accouchement ;
- saignement du cordon ombilical chez les nouveau-nés\* ;
- saignements menstruels abondants ou saignements pendant la grossesse ;
- saignements prolongés à la suite de coupures mineures ou après une prise de sang ;
- saignements après une vaccination ou une injection intramusculaire\* ;
- saignements dans les voies gastro-intestinales et urinaires\* ;
- saignements dans les articulations (hémarthrose) ou les muscles\* ;
- saignement intrapéritonéal dû à la rupture d'un kyste ovarien chez la femme ou à la rupture spontanée de la rate chez l'homme et la femme\* ;
- saignement spontané dans le système nerveux central (le cerveau et la moelle épinière)\* ;
- formation de kystes osseux (pouvant entraîner des douleurs osseuses)\* ;
- retard de cicatrisation des plaies\* ;
- saignement externe ou interne de l'œil\* ;
- formation de caillots sanguins (thrombose)†.

\* En particulier chez les personnes souffrant de troubles sévères du fibrinogène.

† Bien que le mécanisme soit largement inconnu, cela pourrait être dû à des caillots plaquettaires instables en raison de l'absence de fibrine.

## Comment les troubles du fibrinogène sont-ils diagnostiqués ?

Si votre médecin soupçonne que vous souffrez d'un trouble de la coagulation, il est important de vous adresser à un hématologue formé dans le domaine des troubles de la coagulation, de préférence affilié à un centre de traitement des troubles de la coagulation et à un laboratoire spécialisé. Le diagnostic d'un trouble du fibrinogène repose sur une analyse de sang.

Les tests comprennent la mesure du taux de fibrinogène (antigène du fibrinogène) et de l'activité du fibrinogène. Le test d'activité du fibrinogène permet d'évaluer l'efficacité du fibrinogène tandis que le test de l'antigène du fibrinogène indique la quantité de fibrinogène dans la circulation. Ces tests aident votre médecin à diagnostiquer un trouble du fibrinogène :

TYPE DE TROUBLE DU FIBRINOGENÈ	aPTT/TP	ACTIVITÉ DU FIBRINOGENÈ	ANTIGÈNE DU FIBRINOGENÈ	DESCRIPTION
Afibrinogénémie	↑	↓↓↓	↓↓↓	Absence totale de fibrinogène
Hypofibrinogénémie	↑ ou ↔	↓	↓	Taux inférieur d'un fibrinogène qui fonctionne correctement
Dysfibrinogénémie	↑ ou ↔	↓	↔ ou ↑	Taux normal d'un fibrinogène qui ne fonctionne pas correctement
Hypodysfibrinogénémie	↑ ou ↔	↓	↓	Taux inférieur d'un fibrinogène qui ne fonctionne pas correctement

aPTT : temps de céphaline activée ; TP : temps de prothrombine.

Seuls certains laboratoires sont équipés pour mesurer l'antigène du fibrinogène. Si cette possibilité n'est pas offerte, votre médecin peut effectuer d'autres tests. Parfois, pour déterminer le sous-type de trouble du fibrinogène, ce dernier peut vous orienter vers un test génétique.



# Comment les troubles du fibrinogène sont-ils traités ?

En règle générale, toutes les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène doivent être orientées vers un centre de traitement des troubles de la coagulation, où une équipe pluridisciplinaire élabore un plan de prise en charge complet adapté à l'état et aux besoins de chacun. L'objectif principal de la prise en charge est de prévenir ou d'arrêter les hémorragies aiguës en administrant des traitements qui soutiennent ou remplacent le fibrinogène, et de limiter le risque de formation de caillots sanguins.

Le choix de traitement dépend du type de trouble du fibrinogène, de la gravité du saignement, du risque qu'implique l'intervention chirurgicale et de la disponibilité des produits. Les personnes atteintes des formes légères n'ont souvent pas besoin de traitement, sauf pendant ou après une intervention chirurgicale ou des soins dentaires. Chez les personnes atteintes d'afibrinogénémie qui ont des antécédents de saignements graves et fréquents, une prophylaxie à long terme (c'est-à-dire une administration préventive régulière) est parfois proposée.

Il existe trois traitements pour les troubles du fibrinogène :

- *Le concentré de fibrinogène dérivé du plasma (facteur I)* contient uniquement du fibrinogène purifié à partir de dons de sang humain. Il s'agit du traitement privilégié, mais il n'est pas disponible partout.
- *Le cryoprécipité/le cryoprécipité à teneur réduite en pathogènes* contient du fibrinogène et d'autres protéines de la coagulation provenant de dons de sang humain.
- *Le plasma frais congelé/réduit en pathogènes* contient toutes les protéines de la coagulation provenant de dons de sang humain, mais comporte des quantités moindres de fibrinogène.

Comme tous les médicaments, ces traitements peuvent avoir des effets secondaires. Les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène doivent donc veiller à en parler avec leur médecin des effets secondaires possibles du traitement.

Les hémorragies cutané-muqueuses et de nombreux saignements mineurs peuvent être contrôlés et prévenus par des médicaments antifibrinolytiques, tels que l'acide tranexamique ou l'acide aminocaproïque, qui empêchent le caillot sanguin de se désagréger. Les règles abondantes chez les femmes atteintes d'un trouble du fibrinogène peuvent être contrôlées par des médicaments antifibrinolytiques, ou par des contraceptifs hormonaux (tels que la pilule contraceptive ou le dispositif intra-utérin à libération de lévonorgestrel) chez les femmes qui ne souhaitent pas avoir d'enfant.

Certaines personnes peuvent présenter un risque accru de thrombose (caillots sanguins). En pareil cas, un traitement anticoagulant peut s'avérer nécessaire. Or, les médicaments anticoagulants augmentent le temps requis pour arrêter un saignement. Il existe actuellement plusieurs options de traitement dont vous pouvez discuter avec votre médecin. Les symptômes d'une thrombose incluent un membre douloureux, rouge ou enflé, un essoufflement ou une douleur thoracique. Si vous présentez l'un de ces symptômes, vous devez vous rendre immédiatement dans un service médical pour une évaluation.

### **Appelez votre centre de traitement des troubles de la coagulation si :**

- vous attendez un enfant ou avez un désir d'enfant ;
- vous avez subi un traumatisme ou projetez une intervention chirurgicale ;
- vous prévoyez des soins dentaires invasifs ;
- vous avez des saignements ;
- vous ressentez de la douleur et notez de l'enflure dans l'un de vos membres, ou présentez une douleur thoracique s'accompagnant d'une difficulté respiratoire ;
- vous avez des saignements menstruels abondants.



# Problèmes particuliers pour les femmes, les jeunes filles et les personnes susceptibles d'avoir des règles

Les femmes, les jeunes filles et les personnes susceptibles d'avoir des règles qui sont atteintes d'un trouble du fibrinogène peuvent être confrontées à des problèmes particuliers en raison de saignements excessifs, notamment pendant les menstruations et l'accouchement.

## SAIGNEMENTS MENSTRUELS

Les femmes atteintes d'un trouble du fibrinogène peuvent avoir des saignements menstruels abondants (c'est-à-dire qui sont excessifs ou prolongés). La quantité moyenne de sang perdue au cours de règles « normales » est de 30 à 40 ml. Une perte de sang de 80 ml ou plus est considérée comme importante. Si vos règles durent plus de 7 jours, si vous changez de serviette ou de tampon toutes les 2 heures ou moins, si vous éprouvez des sensations de fuites ou si vous notez la présence de caillots sanguins plus gros qu'une noix, vous souffrez de saignements excessifs. Les saignements prolongés peuvent également entraîner une carence en fer. Le cas échéant, il faut prendre des comprimés de fer ou administrer une perfusion de fer pour en augmenter les niveaux et prévenir l'anémie.

## GROSSESSE ET ACCOUCHEMENT

Le fibrinogène joue un rôle crucial dans la prévention des saignements excessifs pendant la grossesse et l'accouchement, de même que dans le maintien d'un placenta normal. Les femmes atteintes d'un trouble du fibrinogène doivent donc être informées et conseillées relativement à son mode de transmission et aux risques encourus pendant la grossesse, et élaborer un plan de prise en charge avec leur centre de traitement des troubles de la coagulation. Chez celles atteintes d'une forme sévère, un traitement visant à augmenter le taux de fibrinogène peut s'avérer nécessaire tout au long de la grossesse. Chez celles atteintes d'une forme légère, un traitement de remplacement du fibrinogène et/ou des antifibrinolytiques, tels que l'acide tranexamique, peuvent être nécessaires lors de l'accouchement. Après la naissance de l'enfant, il est normal d'avoir des saignements périodiques. Cependant, si les saignements se poursuivent au-delà de 6 semaines, il se peut que vous ayez besoin d'un traitement visant à augmenter votre taux de fibrinogène ou de médicaments antifibrinolytiques. Contactez alors votre centre de traitement des troubles de la coagulation.

## IMPACT PSYCHOSOCIAL

Vivre avec un trouble rare de la coagulation peut avoir des conséquences psychosociales pour les femmes et les jeunes filles. Si vous vous sentez isolée et gênée, en particulier pendant vos années menstruelles, et si vous avez des inquiétudes concernant votre santé reproductive et votre bien-être général, contactez votre centre de traitement des troubles de la coagulation.

# Points importants pour les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène

- Inscrivez-vous dans un centre de traitement des troubles de la coagulation près de chez vous. Vous y trouverez des informations sur votre trouble et sur le traitement qui vous a été prescrit, ainsi que les coordonnées à conserver sur vous en tout temps.
- Informez vos enseignants et vos amis que vous êtes atteint d'un trouble du fibrinogène et expliquez-leur comment gérer les saignements qui pourraient survenir.
- Vérifiez tous les médicaments que vous prenez auprès de votre médecin. Certains produits en vente libre doivent être évités, car ils interfèrent avec la coagulation (comme l'aspirine ou les anti-inflammatoires non stéroïdiens).
- Lorsque vous voyagez, notez les adresses et les numéros de téléphone du **centre de traitement des troubles de la coagulation** ([wfh.org/fr/soutien-sur-le-plan-local](http://wfh.org/fr/soutien-sur-le-plan-local)) à destination et gardez-les sur vous.
- Si vous avez un désir d'enfant, si vous avez des saignements menstruels prolongés ou anormaux, ou si vous êtes enceinte et souhaitez planifier votre accouchement, veuillez contacter votre centre de traitement des troubles de la coagulation.
- Si vous avez des saignements anormaux ou prolongés, si vous avez subi un traumatisme, ou si une intervention chirurgicale ou dentaire est prévue, veuillez contacter votre centre de traitement des troubles de la coagulation.
- Les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène peuvent présenter des symptômes à tout stade de leur vie, qui peuvent se manifester différemment selon les groupes d'âge (pour plus de détails, voir la section « Quels sont les signes et les symptômes des troubles du fibrinogène ? »). Si vous présentez l'un de ces symptômes, contactez votre centre de traitement des troubles de la coagulation.
- Les personnes atteintes d'un trouble du fibrinogène sont également prédisposées à la formation de caillots sanguins à l'intérieur de leurs vaisseaux sanguins. Si cela vous inquiète, contactez votre centre de traitement des troubles de la coagulation.
- Si vous présentez des saignements récurrents, notez-les de manière détaillée, car cela peut aider votre médecin traitant à élaborer ou à mettre à jour un plan de prise en charge individualisé.

## LE POINT DE VUE D'UNE PATIENTE

« On m'a diagnostiqué une afibrinogénémie à la naissance. Ce diagnostic précoce a permis à mes parents d'obtenir des informations auprès de mon hématologue, ce qui les a aidés à comprendre les particularités de cette maladie. Cependant, en grandissant, j'ai fait face à de nouvelles problématiques, notamment en tant que femme. Mes parents ont ainsi été amenés à consulter divers autres spécialistes (gynécologue, neurologue, dentiste, orthopédiste) au fil des années. À travers les différents épisodes hémorragiques que j'ai connus, nous avons appris qu'il était impératif que les médecins travaillent ensemble au sein d'une équipe multidisciplinaire afin que chacun se familiarise avec l'afibrinogénémie et soit en mesure d'adapter et de personnaliser les traitements pour garantir le meilleur résultat possible pour ma santé. Sur le plan personnel, j'ai réalisé l'importance d'être à l'écoute de mon corps. Comme les symptômes se manifestent différemment d'une personne à l'autre, il est vital de rester à l'affût des signaux qu'il nous envoie lorsque quelque chose ne va pas. C'est en écoutant les médecins et en échangeant avec eux que j'ai réussi à mieux naviguer entre les épisodes de saignements et de coagulation. Enfin, il est possible d'avoir une vie normale, à condition que vous donniez la priorité à votre santé, que vous fassiez la paix avec vos limites et que vous preniez conscience des possibilités infinies de votre existence. »

— Joana B.





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

