

Hémophilies

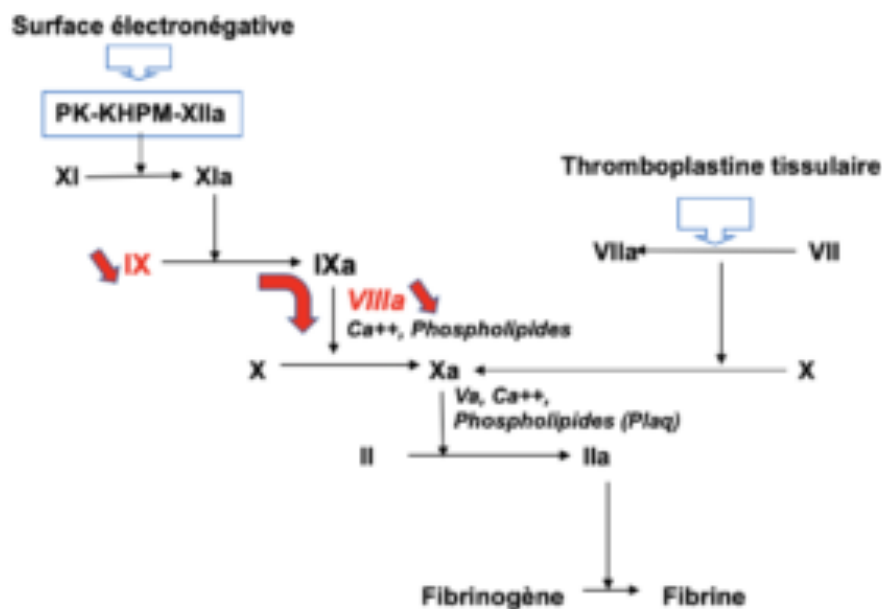
Définition

Anomalies constitutionnelles de la coagulation liées à un déficit en facteur VIII (*Hémophilie A*) ou facteur IX (*Hémophilie B*).

Données générales

- Incidence : 1/5000 naissances masculines
- Hémophilie A : 80 – 85 %
- Hémophilie B : 15 – 20 %

Physiopathologie



Le déficit atteint la voie intrinsèque de la coagulation.

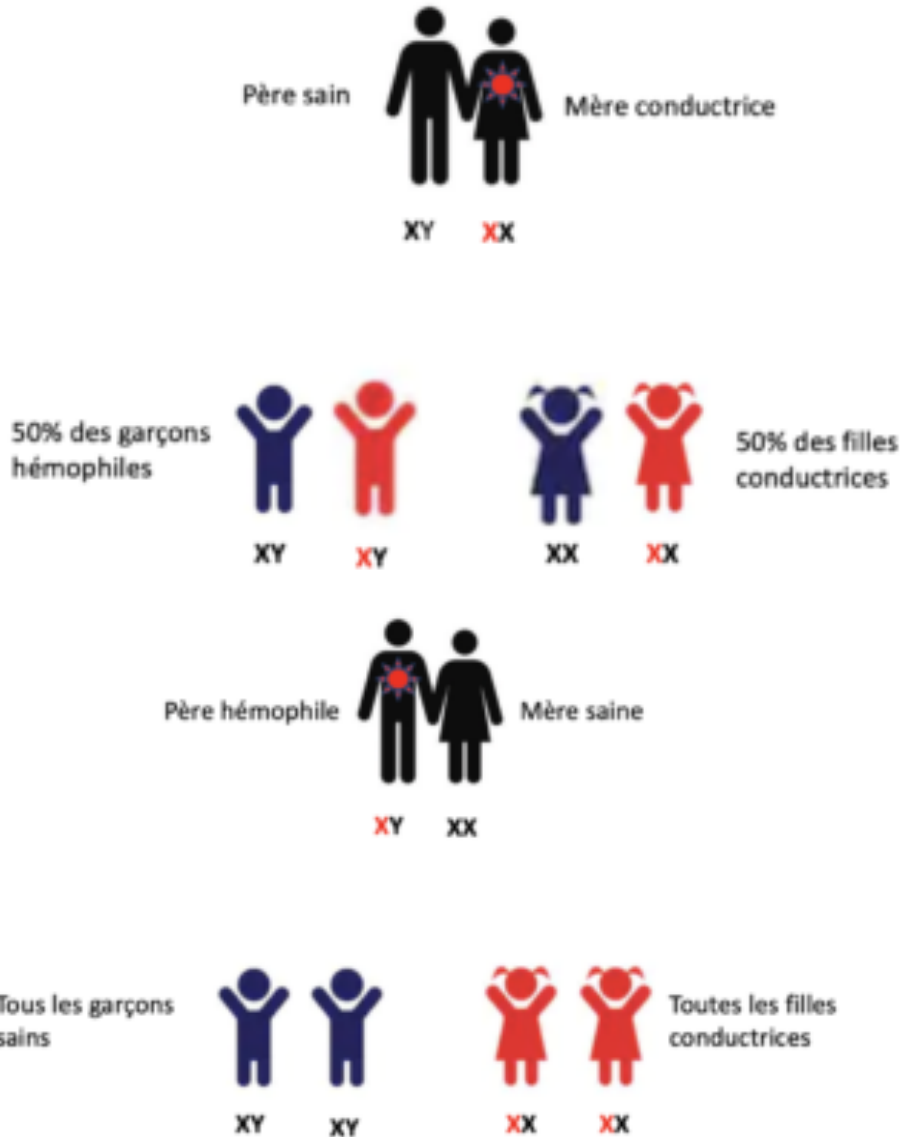
. Le déficit peut être quantitatif ou qualitatif.

. La sévérité clinique est parallèle à la sévérité du déficit factoriel.

Génétique

Transmission récessive liée au sexe: anomalie du gène situé au niveau du Chromosome X.

Les filles sont porteuses alors que les garçons sont malades.



Étude clinique

Circonstances de découverte

- Manifestations hémorragiques suite à des traumatismes mineurs (apprentissage de la marche).
- Découverte lors d'un bilan d'hémostase.
- Enquête familiale.
- Bilan préopératoire.
- Au Maroc *la circoncision*

Manifestations d'autant plus sévères et précoces que le déficit factoriel est important

Symptomatologie

Hémorragies intéressent surtout l'appareil locomoteur (hématome – hémarthrose). Elles sont rarement extériorisées.

1-Hématomes

Peuvent engager le pronostic vital ou fonctionnel selon la localisation et le volume.

- . Hématome du plancher de la bouche et du cou : Risque d'asphyxie.
- . Hématome orbitaire : Risque de cécité

. Hématome comprimant les troncs nerveux : Avant bras (médian / cubital), fesse ou creux poplité (sciatique).

. Hématome du psoas : abdomen pseudo chirurgical.

2-Hémarthroses

.Epanchement hémorragique intra articulaire

.Intéressent surtout : Genou, cheville et coude

.Douleurs, articulation chaude et augmentée de volume, impotence fonctionnelle et position antalgique.

.Tendance à la récurrence fréquente

→ *Lésions ostéo-articulaires irréversibles: Arthropathie hémophilique (évolution vers l'ankylose)*

3-Autres hémorragies

.*Viscérales* : Risque vital +++

. Intra-cranienne

. Digestive (lésions préexistantes ?)

. *Hématurie* (Régresse souvent spontanément)

. *Hémorragies provoquées*

. Cutanée (plaies)

. Après avulsion dentaire

. Après acte – chirurgical (amygdalectomie...)

Pas de purpura

Diagnostic biologique

Test globaux

Temps de Quick : normal

Temps de Céphaline avec activateur: allongé

Dosage des facteurs VIII et IX

Facteur < 1 % : Forme majeure

Facteur 1 à 5 % : Forme modérée

Facteur > 5 % : Forme mineure

Faire enquête familiale

Diagnostic prénatal

Réalisable par obtention d'ADN du fœtus à partir de la 10^e semaine d'aménorrhée.

Diagnostic différentiel

Déficit en autres facteurs (X, XI, V, II, ...)

Dosage biologique

Maladie de Willebrand +++

Atteinte des deux sexes

Syndrome hémorragique cutanéomuqueux

Allongement du temps de saignement

Taux bas du facteur Willebrand

Anticoagulant auto-immun anti-facteur VIIIc ou IX

Lupus, Lymphome ...

Traitement

Traitement locale

- Compression prolongée si saignement extériorisé (peut parfois dispenser d'autres thérapeutiques).
- Lésions buccales : Vernis chirurgical + compression
- Si extraction dentaire : Gouttière thermoformée
- Si hémarthrose : Immobilisation Gouttière plâtrée, écharpe (jamais de plâtre circulaire) => Kinésithérapie à débiter après régression pour éviter l'amyotrophie.

Traitement général

- *Traitement substitutif* : Apport du facteur manquant par perfusion. Doit être précoce.
 - > Facteurs anti-hémophiliques A ou B: Origine : Extraction de plasma humain ou recombinant. Dose variable selon le type d'accident hémorragique : 20 à 30 U/Kg/8h (hémophilie A), 30 à 40 U/Kg/12h (hémophilie B)
 - > Plasma frais congelé 20 à 30 ml/kg/8h (hémophilie A), 30 à 40 U/Kg /12h (hémophilie B, risque de surcharge volémique (OAP)
 - > Contrôler la correction du déficit par dosage plasmatique
 - > Recherche régulière d'anticoagulant circulant
- *Corticothérapie adjuvante* : En cas d'hématome (a visée anti-inflammatoire)
- *Desmopressine (DDAVP)* : Dans l'hémophilie A mineure

Traitement préventif

- Interdiction de toute injection intramusculaire
- Contre-indication aux anti-inflammatoires non stéroïdiens (Aspirine ...) car interférence avec l'hémostase
- Vaccination anti-hépatite B.

Prise en charge en milieu spécialisé

- Etablissement d'une carte d'hémophile: Identité, type d'hémophilie, présence d'anticoagulant.
- Enquête familiale et dépistage des mères conductrices.
- Diagnostic anténatal : biopsie trophoblaste ou ponction du sang fœtal.

Perspectives futures : Thérapie génique