



## Maladies héréditaires des facteurs de coagulation

🕒 paru le 05/03/2020 • adapté au contexte belge francophone

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

### De quoi s'agit-il ?

Notre organisme dispose de 2 mécanismes pour arrêter les saignements. D'une part, les plaquettes s'agglutinent et forment un caillot. D'autre part, notre corps fabrique des protéines de la coagulation (facteurs de coagulation), qui renforcent un caillot de sang et accélèrent le processus de coagulation.

La production de certains de ces facteurs de coagulation est altérée dans le cadre de quelques affections héréditaires. Les principales affections en cause sont l'hémophilie A et B, et la maladie de von Willebrand. Étant donné que ces maladies peuvent entraîner des saignements et des complications graves lors d'opérations, elles doivent être détectées et traitées dès la moindre suspicion.

### Chez qui surviennent-elles ?

Les maladies héréditaires de la coagulation sont heureusement rares.

L'hémophilie A et B touchent uniquement les hommes. Les femmes peuvent transmettre l'anomalie, mais ne l'ont pas. Elles peuvent toutefois présenter une [tendance accrue aux saignements](#) lors d'interventions chirurgicales.

La maladie de Von Willebrand touche les hommes et les femmes.

### Comment les reconnaître ?

Dans l'hémophilie légère à modérée, les saignements sont généralement liés à un traumatisme, tel qu'un accident ou une intervention chirurgicale.

L'hémophilie sévère se caractérise par des saignements spontanés (sans traumatisme, par exemple) dans les articulations et les tissus mous (tels que les muscles), des saignements internes et des saignements externes prolongés. Souvent, le problème est détecté la première fois lorsqu'un enfant se fait facilement des [bleus](#) après une chute ou que ses gencives saignent alors qu'il se brosse les dents.

Les saignements articulaires se produisent principalement aux genoux, aux coudes et aux chevilles, qui sont gonflés, douloureux et chauds au toucher. La mobilité est réduite. Par la suite, cela peut donner lieu à des dommages permanents aux articulations. Les saignements dans les tissus mous peuvent être très étendus et conduire à une [anémie](#), caractérisée par des symptômes tels qu'une pâleur et une fatigue anormale.

Dans la maladie de von Willebrand, ce sont les saignements au niveau de la peau et des muqueuses qui prédominent, se traduisant par exemple par des [bleus \(ecchymoses\)](#) et des [saignements de nez](#). Les [règles abondantes](#) et les pertes sanguines anormales lors d'interventions telles qu'une extraction dentaire font aussi partie des caractéristiques de la maladie.

### Comment le diagnostic est-il posé ?

Le diagnostic est posé au moyen d'un bilan sanguin et confirmé par des analyses génétiques complémentaires. Des tests de coagulation sont effectués sur le sang prélevé. En cas de manque de facteurs de coagulation, le temps de coagulation sera prolongé ; en effet, le sang a besoin de plus de temps pour former un caillot solide.

Les radiographies sont rarement utiles. Parfois, une [échographie](#) est réalisée pour pouvoir évaluer l'étendue d'un saignement.

Le médecin demandera systématiquement si d'autres membres de la famille ont tendance à saigner ou à se faire des [bleus](#) facilement. Si c'est le cas, il leur proposera également divers examens.

### Que pouvez-vous faire ?

Ayez toujours avec vous une carte indiquant que vous souffrez de l'une de ces maladies. Avertissez tous les médecins ou dentistes que vous consultez. Tenez soigneusement un journal de tous les événements et traitements.

Faites toujours preuve d'une grande prudence afin de ne pas vous blesser. Le choix de votre métier peut avoir son importance à cet égard. Protégez les enfants, en particulier leurs genoux et leurs coudes, lorsqu'ils jouent. Informez l'école de la maladie pour que le personnel puisse surveiller l'enfant et sache que faire en cas de souci.

En cas de saignement, relevez légèrement le membre. Appliquez de la glace et un bandage compressif. Ne prenez jamais d'aspirine et évitez les anti-inflammatoires, sauf s'ils sont prescrits par le médecin. Ces médicaments augmentent en effet la tendance aux saignements. En revanche, le paracétamol est autorisé.

### Que peut faire le médecin ?

Dans l'hémophilie, le traitement consiste à administrer la protéine de coagulation manquante. L'administration se fait à l'hôpital, par perfusion, à chaque fois qu'un saignement se produit. Les enfants reçoivent le facteur de coagulation 2 à 3 fois par semaine, à titre préventif. À l'âge adulte, ce traitement préventif n'est administré que dans quelques situations particulières, comme après une intervention chirurgicale ou un saignement articulaire.

Parfois, le médecin constate que le traitement n'a plus d'effet. Cette perte d'efficacité est généralement due à la formation d'anticorps, qui détruisent la protéine de coagulation administrée. Le médecin doit alors administrer d'autres facteurs de coagulation. Pour éviter de provoquer un saignement, les injections ne sont pas faites dans le muscle, mais sous la peau (par voie sous-cutanée).

Les saignements des muqueuses survenant dans la maladie de von Willebrand sont traités au moyen d'acide tranexamique. Les [règles abondantes](#) peuvent être atténuées par la prise de la pilule. Parfois, on utilise la desmopressine, une hormone qui augmente la coagulation, pour arrêter d'autres saignements ou de manière préventive à l'occasion d'une intervention chirurgicale. Dans les cas graves, on administre du plasma avec le facteur de coagulation manquant.

### En savoir plus ?

- [Acide acétylsalicylique \(aspirine\) – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Anti-inflammatoires non-stéroïdiens – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Paracétamol – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Acide tranexamique – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)
- [Les piqûres \(prise de sang et perfusion\) expliquées aux enfants – Sparadrap](#)

### Source

[Guide de pratique clinique étranger 'Déficits héréditaires en facteur de coagulation' \(2000\), mis à jour le 25.04.2017 et adapté au contexte belge le 15.08.2019 – ebpracticenet](#)