

Données générales

Rôle de la commission Parents de Jeunes Enfants (PJE)

- Soutenir les familles dès l'annonce du diagnostic de leur(s) enfant(s)
- Accompagner les familles au sens large vers l'autonomie et l'acceptation de la maladie de leur(s) enfant(s)



Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

C'est une maladie atteignant moins d'1 personne sur 2 000.

Le processus d'hémostase

Lors d'une plaie ou d'un traumatisme, il y a une brèche de la paroi des vaisseaux sanguins, et un saignement plus ou moins important se produit. Normalement, la survenue de cette brèche déclenche un processus destiné à la colmater :

L'hémostase qui se fait en 3 étapes :

- **L'hémostase primaire** correspond à la première étape, ce phénomène physiologique servant à stopper un saignement. Elle consiste en une vasoconstriction (diminution du diamètre des vaisseaux sanguins) et en l'adhésion des plaquettes au vaisseau sanguin lésé puis en l'agrégation de ces plaquettes (entre elles) avec l'aide du facteur Willebrand. A l'issue de ce processus, le trou dans le vaisseau est bouché, mais pas de façon assez solide.
- **La coagulation ou hémostase secondaire** consiste en l'activation des facteurs de la coagulation. Ces réactions permettront la fabrication d'un réseau de mailles (fibrine) qui consolidera le caillot.
- Enfin **la fibrinolyse** permet la dégradation du caillot une fois que le vaisseau a cicatrisé.

Les maladies hémorragiques constitutionnelles rares sont caractérisées par un trouble de l'hémostase qui va entraîner des hémorragies prolongées pouvant même apparaître de façon spontanée. L'expression de la maladie dépendra de son degré de sévérité.

Lexique des maladies hémorragiques / héréditaires

➤ **Maladie génétique**

Maladie due à une mutation d'un ou plusieurs gènes transmis d'une génération à une autre ou due à une anomalie chromosomique accidentelle (De Novo) soit en excès (ex : trisomie 21 avec 3 chromosomes 21) soit en défaut (syndrome de Turner avec un X au lieu de XX ou XY).

➤ **Maladie héréditaire**

Maladie qui se transmet, via les gènes, d'une génération à une autre. La transmission du gène responsable de la maladie est soit autosomique, soit liée au sexe et ce gène peut être dominant ou récessif.

➤ **Maladie autosomique**

Transmis par les 22 paires de chromosomes autosomes non sexuels.

➤ **Chromosome**

ADN associé à des protéines. Il porte l'information génétique. Il est composé de plusieurs gènes. 23 paires de chromosomes chez l'humain.

➤ **Gène**

Portion de chromosomes qui détermine un caractère héréditaire.

➤ **Maladie liée au sexe**

Transmis par les chromosomes sexuels (X ou Y).

➤ **Maladie récessive**

Il faut un gène provenant de la mère et un du père pour transmettre la maladie.

➤ **Maladie dominante**

Un seul gène atteint (père ou mère) suffit à transmettre la maladie.

➤ **Maladie de novo**

Suite à une mutation spontanée lors de la conception.

➤ **Hétérozygote**

1 gène muté et 1 gène normal sur les 2 chromosomes de la même paire.

➤ **Homozygote**

2 gènes mutés sur les 2 chromosomes de la même paire.

➤ **Prophylaxie**

Traitement préventif pour éviter ou limiter les saignements.

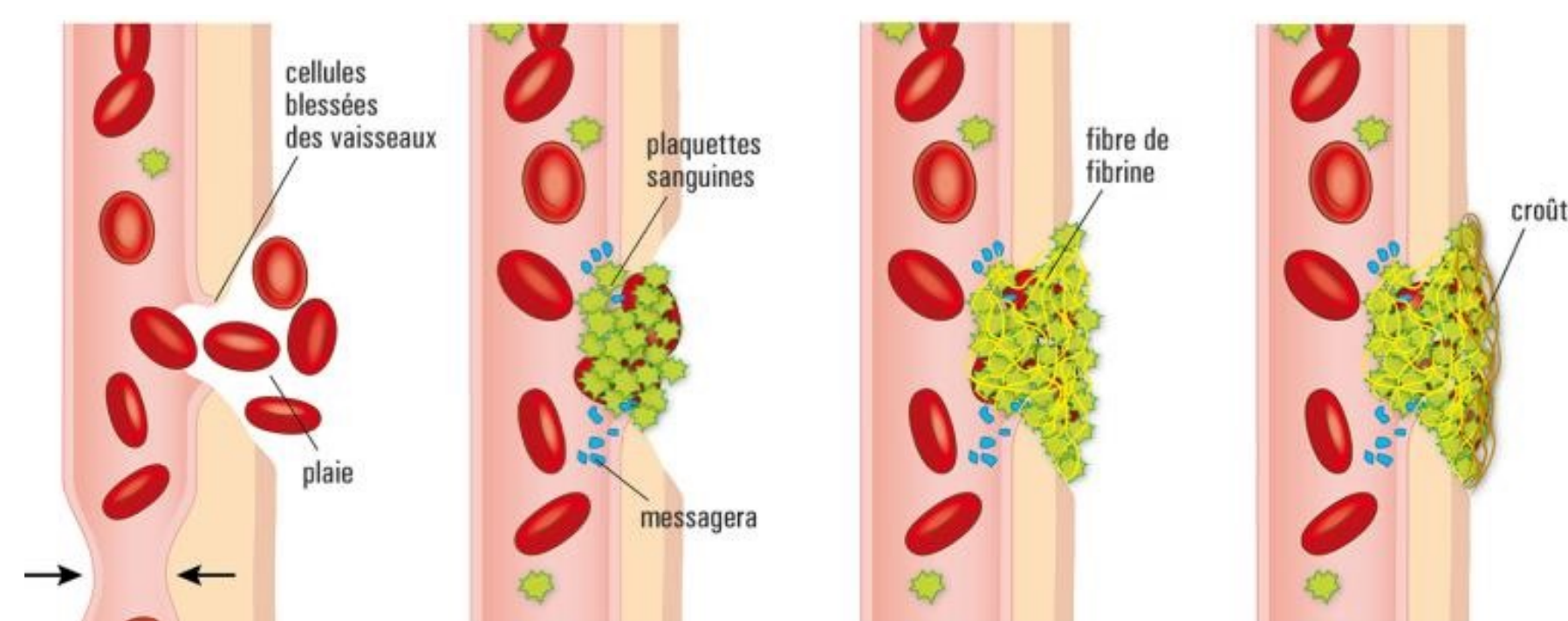
Les maladies hémorragiques constitutionnelles rares (MHC Rares)

Les maladies hémorragiques constitutionnelles (MHC), comme leur nom l'indique, sont des pathologies d'origine génétique.

Elles comprennent :

- **l'hémophilie** (absence des facteurs de coagulation FVIII (hémophilie A) ou FIX (hémophilie B),
- **les déficits rares en facteurs de coagulation** (fibrinogène, facteur II, facteur V),
- **les déficits combinés en facteurs V et VIII,**
- **les déficits en facteur VII, X, XI et XIII ainsi que le déficit combiné des facteurs Vitamino-K dépendants,**
- **la maladie de Willebrand** (déficit quantitatif ou qualitatif de facteur Willebrand),
- **les pathologies plaquettaires** (thrombopénies constitutionnelles qui est un déficit quantitatif et thrombopathies constitutionnelles qui est un déficit qualitatif).

Elles font partie des maladies rares.



Dans le cas d'une MHCR, le processus est perturbé, allongé

- **soit à cause du déficit en facteurs de coagulation**
- **soit en raison d'une anomalie qualitative ou quantitative des plaquettes ou du facteur Willebrand.**

Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris

75948 Cedex 19

Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr

L'hémophilie A ou B

Définition

L'hémophilie est due à un déficit en facteur de coagulation VIII ou IX.

L'hémophilie est une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X due à l'absence ou au déficit d'un facteur de la coagulation. Si c'est le facteur VIII qui est absent on parle d'hémophilie A, si c'est le facteur IX on parle d'hémophilie B.



Les différents types

Le taux de facteur VIII ou IX dans le sang peut être très diminué, modérément diminué ou peu diminué.

Cela donne les degrés de gravité de l'hémophilie :

- **sévère** si le taux est inférieur à 1 % (35 % des cas),
- **modérée** si le taux est entre 1 % et inférieur à 5 % (15 % des cas),
- **mineure** si le taux est entre 5 % et inférieur à 40 % (50 % des cas).

Le processus de coagulation perturbé

Dans le cas de l'hémophilie, un des facteurs de coagulation (VIII ou IX) est absent, en quantité insuffisante ou pas assez fonctionnel pour permettre la formation d'un caillot solide et l'arrêt du saignement.

Chez les hémophiles, les saignements ne sont pas plus importants mais ils durent plus longtemps.

Les manifestations de l'hémophilie sont des accidents hémorragiques plus ou moins importants au niveau du corps. Selon la sévérité de la maladie les manifestations seront différentes :

Hémophilie sévère :

- **Saignements « spontanés »** (sans cause identifiée) au niveau des articulations (hémarthroses) ou des muscles (hématomes) ou exceptionnellement à l'intérieur de la tête (intracrânien)
- **Saignements traumatiques**, liés à un choc et/ou une chirurgie

Hémophilie modérée :

Les saignements sont moins spontanés et le plus souvent traumatiques et/ou liés à une chirurgie.

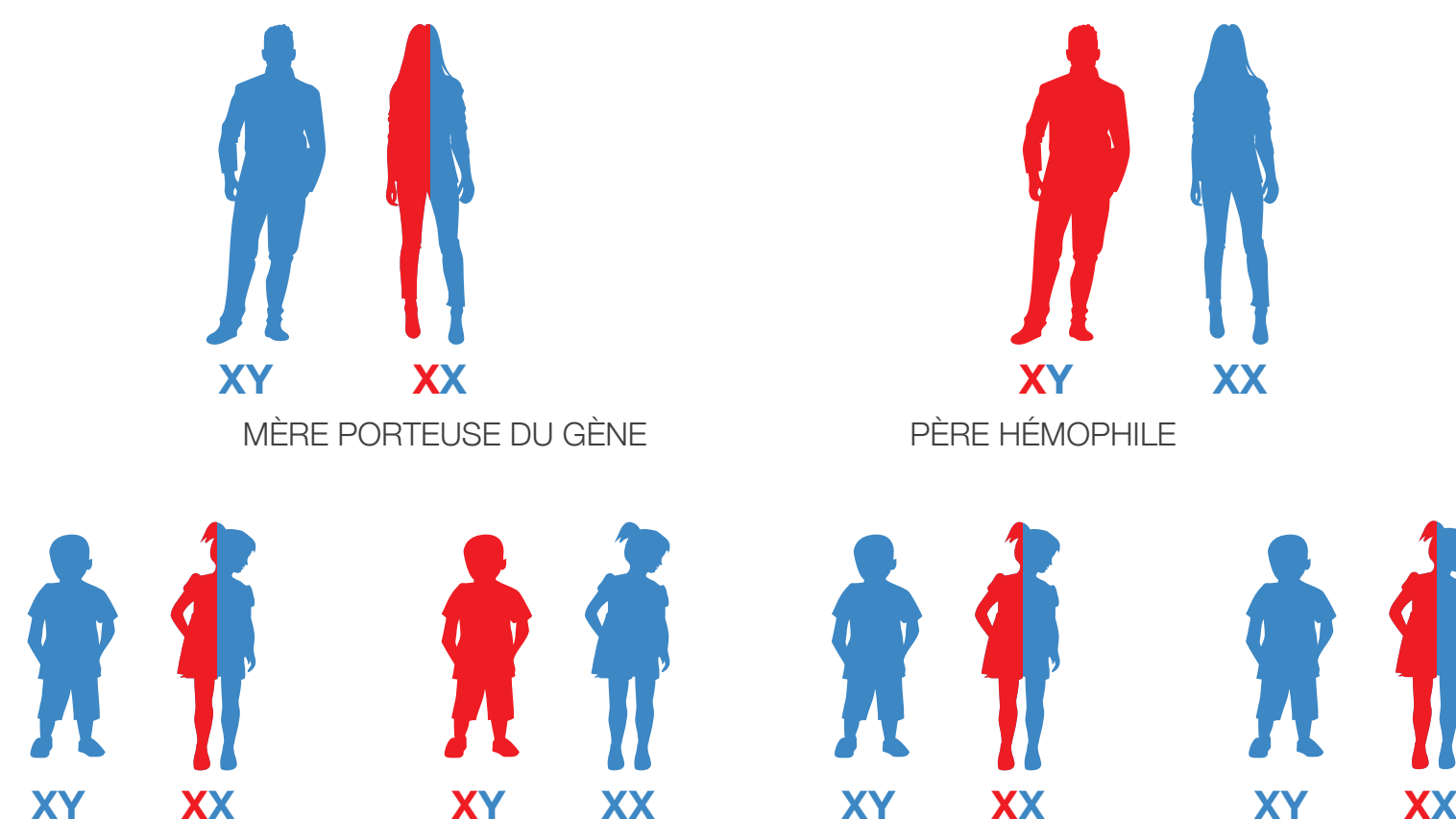
Hémophilie mineure :

Les saignements sont traumatiques ou liés à une chirurgie.

La maladie peut avoir une expression variable selon l'individu indépendamment du taux de facteur de coagulation dans son sang.

La transmission de la maladie

L'hémophilie est une maladie héréditaire récessive liée au chromosome X.



Combien de personnes sont atteintes (en France) ?

L'hémophilie A touche environ 1 personne sur 6 000, tandis que l'hémophilie B, plus rare, affecte 1 personne sur 30 000. Le centre de référence de l'Hémophilie et le registre épidémiologique des maladies hémorragiques constitutionnelles - FranceCoag recensent près de **9 000 personnes** (hommes ou femmes) en France.

Traitements

Il existe différents traitements afin de pallier le déficit en facteur VIII (hémophilie A) ou IX (hémophilie B) :

- **Les traitements non médicamenteux** pour les « petits bobos » : principe RICE : Repos, glace (Ice), Compression, Élévation. Il existe d'autres alternatives, Acide tranexamique (Exacyl®), desmopressine (Minirin®...), etc.
- **Les traitements substitutifs** qui ont pour but d'apporter le facteur manquant dans l'organisme : on parle de facteur anti-hémophilique (FAH). Il peut être administré à la suite d'une hémorragie (traitement à la demande) ou en prévention des saignements (traitement prophylactique). Les limites de ces traitements sont la courte durée d'action de ces facteurs de remplacement dans l'organisme une fois injectés et le fait qu'ils doivent être apportés par injection en voie intraveineuse.
- **Les traitements non substitutifs** : C'est une thérapie où le FVIII est remplacé par un analogue qui va mimer son action. Il existe une autre alternative qui vise à limiter et à contrôler l'action des inhibiteurs des anticoagulants naturels de la coagulation pour rétablir une fonction coagulante normale. Ces traitements ont une durée d'action allongée et sont administrés en sous-cutané.
- **La thérapie génique** consiste à apporter au patient le gène sain afin de compenser l'inactivité de son gène malade et d'apporter, de façon durable, voire définitive, le facteur manquant. Ce gène sain peut alors s'exprimer en fabriquant la protéine pour laquelle il est codé, ici en l'occurrence les facteurs VIII ou IX. C'est la stratégie thérapeutique la plus prometteuse vers la guérison partielle ou totale mais cela n'empêche pas la transmission.

Message important à retenir

Il est conseillé d'avoir des rendez-vous réguliers avec son centre spécialisé. Il est important de mettre en relation son hématologue spécialisé et tout autre professionnel de santé lors d'une intervention chirurgicale, extraction dentaire ou d'un accident de la vie afin de mettre en place un protocole de prise en charge pour obtenir une coagulation normale. Pour les règles abondantes, les grossesses ou toute question gynécologique, une relation étroite entre hématologue et gynécologue doit également se faire.

Les inhibiteurs

Entre 10 et 30 % des patients hémophiles qui reçoivent un traitement substitutif régulier de FVIII ou de FIX peuvent développer des anticorps dirigés contre le facteur de coagulation substitué. Ces anticorps sont appelés « inhibiteurs ». Cette situation requiert un suivi très attentif. Il peut en effet se révéler très difficile de maîtriser les épisodes hémorragiques chez ces patients. Des traitements spécifiques ont été développés pour contourner les inhibiteurs et contrôler les épisodes hémorragiques.

Les femmes saignent aussi

En principe, les femmes conductrices d'hémophilie n'ont aucun symptôme, mais certaines, si elles ont un taux de facteurs abaissé, peuvent exprimer la maladie : saignements spontanés (gencives, nez...), après chirurgie, règles abondantes, hématomes... Les femmes conductrices avec un taux de FVIII ou de FIX < 40 % doivent avoir accès au même suivi médical qu'un hémophile mineur. Exceptionnellement, certaines femmes n'ont aucun chromosome X normal ou un chromosome X normal totalement inactivé : il est alors possible que leur taux de FVIII ou de FIX soit de 1 à 5 % (forme modérée d'hémophilie) ou même < 1 % (forme sévère d'hémophilie). Dans ces cas, ce sont aussi des femmes hémophiles.



Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris

75948 Cedex 19

Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr

La maladie de Willebrand

Définition

La maladie de Willebrand (MW) est une maladie génétique à risque hémorragique, de gravité variable. La protéine appelée facteur Willebrand participe à la phase initiale du processus de la coagulation (hémostase primaire). Cette protéine porte un défaut soit quantitatif (taux insuffisant) soit qualitatif (mauvais fonctionnement). C'est la plus fréquente des maladies hémorragiques héréditaires car sa prévalence est estimée entre 0,1 et 1% de la population générale.



Les différents types

Il existe trois grands types de maladie de Willebrand :

- **Type 1 (75% des personnes diagnostiquées) :** Le facteur Willebrand n'est pas altéré mais fabriqué en quantité moindre ou ayant une durée de vie plus courte dans la circulation sanguine, ce qui dans les deux cas induit un déficit quantitatif partiel. L'expression de la maladie peut être parfois asymptomatique. Dans ce cas, il faut apporter une attention particulière en cas d'intervention chirurgicale ou d'accident traumatique.
- **Type 2 (25% des personnes diagnostiquées) :** Le facteur Willebrand se trouve en quantité normale ou peu diminué mais il est altéré dans sa structure (déficit qualitatif). Les symptômes sont identiques à ceux du type 1, mais parfois avec des manifestations hémorragiques plus graves, telles que des hémorragies digestives. Il existe quatre sous-types de MW de type 2 : 2A, 2B, 2M et 2N ;
- **Type 3 (très rare) :** Elle affecte environ une personne sur 500 000. Il s'agit du type le plus grave car le taux du facteur Willebrand est très diminué (déficit quantitatif sévère : < 1 % de la normale), et elle s'accompagne également d'un taux très diminué de facteur VIII (< 5 % de la normale).

Le processus de coagulation perturbé

L'expression de la maladie est essentiellement sous forme de saignements cutanéomuqueux : ecchymoses noires et bleues (purpura), épistaxis (saignement de nez), gingivorragies (saignement des gencives), ménorragies (règles abondantes), saignements digestifs ou encore saignements cutanés avec des pétéchies (minuscules points rouges). Le saignement peut être spontané ou provoqué et variable dans son expression et sa gravité. Pour les formes sévères de type 3 et certains de type 2 s'ajoutent des saignements au niveau des muscles et des articulations.

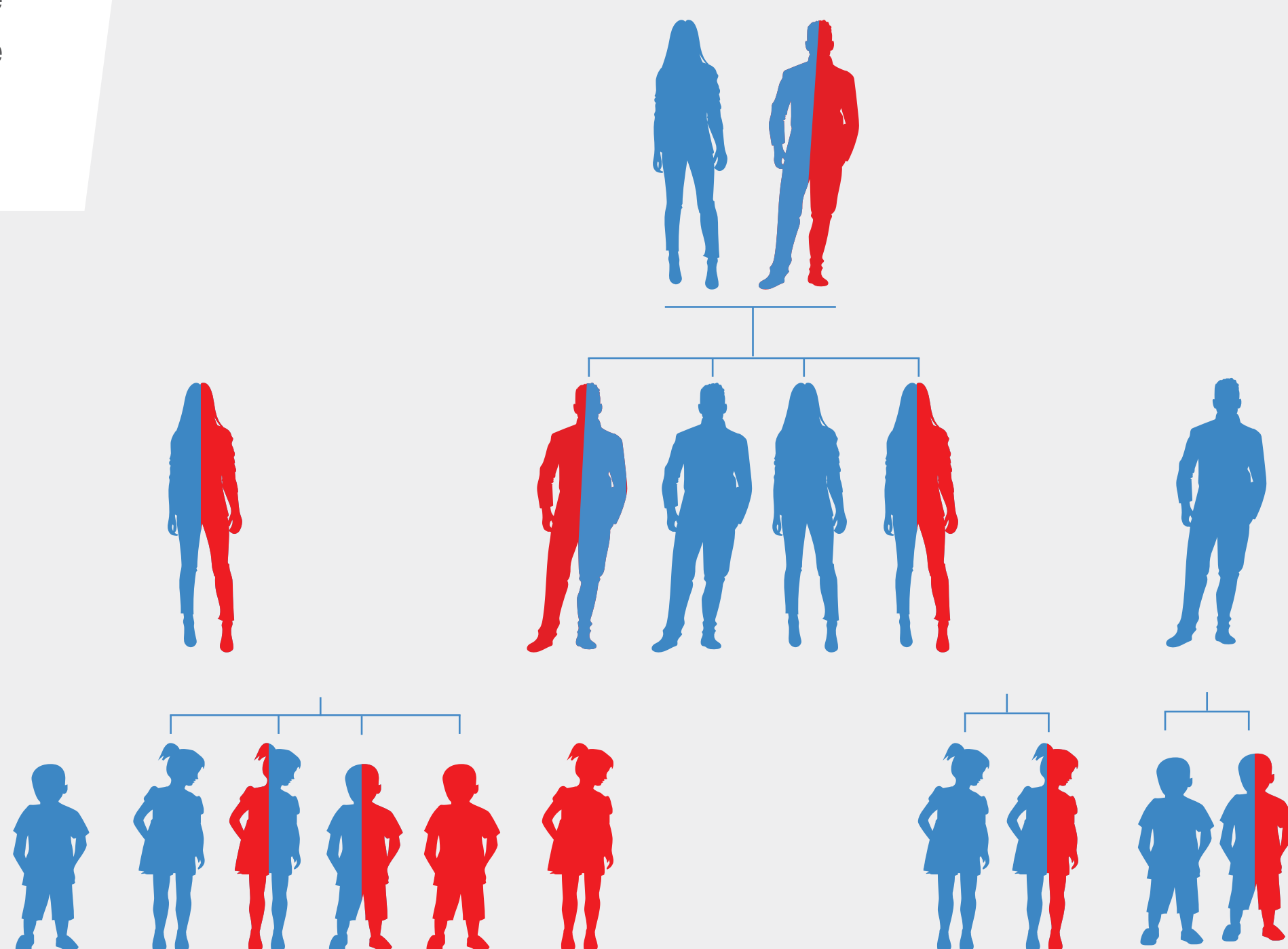
La transmission de la maladie

La transmission génétique de la maladie de Willebrand

- est autosomique (cf affiche 1)
- peut toucher les hommes comme les femmes
- peut être dominante (cf affiche 1) : type 1 et certains types 2.
- peut être récessive : certains types 2N et type 3

Pour un parent atteint de la maladie de Willebrand **et lorsque la transmission est autosomique dominante**, la probabilité de transmission est de 1 sur 2.

Deux parents ayant une maladie de Willebrand asymptomatique (type 1) peuvent donner naissance à un enfant atteint d'une forme sévère de la maladie.



Combien de personnes sont atteintes (en France) ?

Le nombre de patients chez qui un traitement est nécessaire a été estimé à environ **1 sur 8 000**. Le centre de référence de la maladie de Willebrand estime qu'environ **6 000 personnes** en France ont besoin d'un traitement spécifique.

Traitements

On utilise les médicaments usuels des maladies hémorragiques constitutionnelles et on applique le principe RICE : **R**epos, **I**ce (glace), **C**ompression, **É**lévation.

- **En cas de saignement mineur :** antifibrinolytique comme l'Exacyl qui peut être utilisé pour les saignements des muqueuses (nez, gencive, gynéco), pommade hydratante hémostatique, mèche hémostatique, colle, voire facteur de coagulation Willebrand si nécessaire.
- **En cas de saignement majeur ou chirurgie :** Minirin, facteur de coagulation Willebrand.
- **Pour les règles abondantes :** antifibrinolytique comme l'Exacyl, traitement hormonal (pilule) prescrit parfois dès les 1^{ers} cycles ou facteur de coagulation Willebrand si nécessaire.



Message important à retenir

Il est conseillé d'avoir des rendez-vous réguliers avec son centre spécialisé. Il est important de mettre en relation son hématologue spécialisé et tout autre professionnel de santé lors d'une intervention chirurgicale, extraction dentaire ou d'un accident de la vie afin de mettre en place un protocole de prise en charge pour obtenir une coagulation normale. Pour les règles abondantes, les grossesses ou toute question gynécologique, une relation étroite entre hématologue et gynécologue doit également se faire.

Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris

75948 Cedex 19

Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr

Les pathologies plaquettaires

Définition

Les pathologies plaquettaires constitutionnelles sont liées à un défaut quantitatif ou qualitatif des plaquettes. Les plaquettes, cellules clef de l'hémostase primaire (voir affiche Données générales), sont de petites cellules dépourvues de noyau qui circulent dans le sang avec les globules rouges et les globules blancs. Elles ont notamment pour rôle de se coller entre elles lors des saignements pour boucher le trou dans le vaisseau. Elles sont issues de la moelle osseuse.



Les différents types

- **Déficit Quantitatif** : La numération plaquettaire (le nombre de plaquettes circulant dans le sang) est généralement comprise entre 150 000 et 400 000 plaquettes par mm³. La durée de vie des plaquettes est de l'ordre de 8 jours. Lorsque la numération des plaquettes est plus basse (déficit quantitatif en plaquettes < 150 000 / mm³), on parle de thrombocytopénie ou thrombopénie. La thrombopénie est une altération très fréquente le plus souvent acquise (liée à une autre pathologie), mais pouvant également être constitutionnelle (présente dès la naissance) et par conséquent héréditaire.
- **Déficit qualitatif** : On appelle thrombopathie une anomalie fonctionnelle des plaquettes. La plaquette a plusieurs rôles dans le processus de la coagulation. Le défaut fonctionnel peut se manifester à l'une de ses étapes (adhésion-agrégation-sécrétion-changement de forme...). Ainsi, il existe plusieurs types de thrombopathies. Celles-ci peuvent être constitutionnelles ou acquises. À l'heure actuelle, une trentaine de pathologies fonctionnelles sont identifiées (Thrombasthénie de Glanzmann, Maladie de Bernard Soulier, Maladie du Pool vide, Syndrome des plaquettes grises, Syndrome MyH9...).

Le syndrome de Bernard-Soulier associe un défaut quantitatif (thrombopénie) et qualitatif (thrombopathies) des plaquettes.

Le processus de coagulation perturbé

L'expression de ces déficits est essentiellement sous forme de saignements cutanéomuqueux : saignements cutanés avec des pétéchies (minuscules points rouges), ecchymoses noires et bleues (purpura), épistaxis (saignement de nez), gingivorragies (saignement des gencives), ménorragies (règles abondantes), saignements digestifs. Le saignement peut être spontané ou provoqué et variable dans son expression et sa gravité.

La transmission de la maladie

Leur mode de transmission est le plus souvent autosomique récessif pour les formes sévères.

Les formes modérées sont le plus souvent autosomiques dominantes.

En général, cela concerne autant les hommes que les femmes sauf quelques exceptions.

Combien de personnes sont atteintes (en France) ?

Les pathologies plaquettaires constitutionnelles restent des maladies rares peu connues, avec une incidence probablement sous-estimée (1 / 10 000). Le centre de référence des pathologies plaquettaires constitutionnelles recense environ **1 000 personnes** en France.

- **La maladie de Glanzmann**, il s'agit de la thrombopathie la plus fréquente avec près de 250 patients suivis en France.
- **Le syndrome de Bernard-Soulier** est une pathologie hémorragique extrêmement rare : seulement une centaine de cas rapportés.

Traitements

On utilise les médicaments usuels des maladies hémorragiques constitutionnelles et on applique le principe RICE : **R**epos, **I**ce (glace), **C**ompression, **É**lévation.

- **En cas de saignement mineur** : antifibrinolytique comme l'Exacyl qui peut être utilisé pour les saignements des muqueuses (nez, gencive, gynéco), pommade hydratante hémostatique, mèche hémostatique, colle...
- **Pour les règles abondantes** : antifibrinolytique comme l'Exacyl, traitement hormonal (pilule) prescrit parfois dès les 1^{ers} cycles.
- **En cas de saignement majeur ou chirurgie** : transfusion de plaquettes. Ce traitement ne peut se faire qu'à l'hôpital dans certaines situations particulières.

Une minorité de patients peuvent développer ou être plus à risque de développer des anticorps qui réduisent l'amplitude et la durée de l'effet des plaquettes transfusées. Le médecin peut être amené à administrer du facteur 7 activé qui aidera à la coagulation.

Message important à retenir

Il est conseillé d'avoir des rendez-vous réguliers avec son centre spécialisé. Il est important de mettre en relation son hématologue spécialisé et tout autre professionnel de santé lors d'une intervention chirurgicale, extraction dentaire ou d'un accident de la vie afin de mettre en place un protocole de prise en charge pour obtenir une coagulation normale. Pour les règles abondantes, les grossesses ou toute question gynécologique, une relation étroite entre hématologue et gynécologue doit également se faire.



Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris

75948 Cedex 19

Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr

Les déficits constitutionnels en protéines de la coagulation



Définition

Ces déficits rares sont des anomalies héréditaires qui surviennent quand un ou plusieurs facteurs de coagulation (facteurs I, II, V, V+VIII, VII, X, XI ou XIII) sont absents ou ne fonctionnent pas correctement. Chaque déficit présente des caractéristiques biologiques et cliniques qui lui sont propres et qui doivent être considérées lors de la mise en place d'un traitement. L'ensemble de ces déficits concerne autant les hommes que les femmes.

Le déficit en facteur I (fibrinogène)

La symptomatologie est très hétérogène et dépend du sous-type d'anomalie du fibrinogène ainsi que de son taux, il en existe 4.

- **Afibrinogénémie** : absence de fibrinogène
- **Hypofibrinogénémie** : taux abaissé de fibrinogène
- **Dysfibrinogénémie** : anomalie fonctionnelle du fibrinogène
- **Hypodysfibrinogénémie** : anomalie fonctionnelle du fibrinogène associé à un taux abaissé

Les symptômes : saignements, hémorragies du système nerveux central, retards de cicatrisation, complications au niveau de la rate, saignements secondaires, risques de thromboses veineuses ou artérielles.

On estime qu'**1 personne sur 1 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 44 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif ou dominant
- ➔ **Traitement** : administration de concentrés en fibrinogène et/ou de plasma frais congelé.

Le déficit en facteur II (prothrombine)

Il s'agit d'un déficit très rare dû soit à une anomalie quantitative, soit à une anomalie qualitative. Généralement les saignements surviennent au niveau des muqueuses ou dans les articulations, les hémorragies du système nerveux central étant rares.

On estime qu'**1 personne sur 2 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 1 patient en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif
- ➔ **Traitement** : concentré de complexe prothrombinique (CCP) ou plasma frais congelé (PFC).

Le déficit en facteur V

Les symptômes hémorragiques sont généralement légers voire absents et affectent principalement les muqueuses (saignements du nez ou de bouche, ecchymoses). Toutefois des saignements du système nerveux central ont été observés et les déficits sévères peuvent se manifester dès la période néo-natale.

On estime qu'**1 personne sur 1 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 65 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif
- ➔ **Traitement** : administration de PFC.

Les transfusions de concentrés plaquettaires, qui contiennent du facteur V, représentent une option dans certains cas.

Un concentré contenant uniquement du facteur V est en développement et pourrait être commercialisé dans les années à venir.

Le déficit combiné en facteur V et VIII

Cette anomalie de la coagulation résulte d'une baisse simultanée des facteurs V et VIII. Elle est due à un défaut du passage des facteurs V et VIII dans

la circulation et non pas à un défaut de synthèse. Les symptômes hémorragiques sont généralement modérés et rarement spontanés.

On estime qu'**1 personne sur 1 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 22 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif
- ➔ **Traitement** : administration d'un concentré en facteur VIII ou de PFC (contenant à la fois le facteur VIII et le facteur V). La desmopressine est parfois une alternative qui permet une augmentation du taux de facteur VIII.

Le déficit en facteur VII

La symptomatologie hémorragique est hétérogène allant de l'absence de symptômes à de graves hémorragies spontanées. Le taux de facteur VII ne prédit qu'imparfaitement le risque de saignement.

On estime qu'**1 personne sur 500 000** est atteinte. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 223 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif
- ➔ **Traitement** : administration de facteur VII recombinant en première intention ou acide tranéxamique pour les formes modérées.

Attention les formes modérées sont très fréquentes et de transmission autosomique dominantes (la plupart sans symptômes)

Le déficit en facteur X

La symptomatologie hémorragique dépend du taux de facteur X. Les déficits sévères présentent des complications hémorragiques dès la naissance tels que des saignements au niveau du cordon ombilical ou des hémorragies du système nerveux central.

On estime qu'**1 personne sur 2 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 31 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif
- ➔ **Traitement** : administration de CCP ou du PFC. Il existe également un concentré de facteur IX qui contient aussi du facteur X. Un concentré de facteur X est sur le point d'être commercialisé.

Le déficit en facteur XI

Il n'y a que très peu de corrélation entre le taux du facteur XI et le risque d'hémorragie ; en effet, même des déficits sévères peuvent être asymptomatiques. Les symptômes hémorragiques surviennent principalement au niveau du système urinaire ou de la sphère ORL. Les saignements post-opératoires sont fréquents.

On estime qu'**1 personne sur 1 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 259 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif ou dominant.
- ➔ **Traitement** : administration d'agents antifibrinolytiques et parfois d'un concentré en facteur XI. La substitution en facteur XI doit être effectuée avec précaution car des complications thrombotiques ont été rapportées.

Le déficit en facteur XIII

La symptomatologie hémorragique est sévère avec une survenue fréquente de saignements du cordon ombilical à la naissance et d'hémorragies dans le système nerveux central en cas de déficit majeur. Des problèmes de cicatrisation et de pertes fœtales sont rapportés.

On estime qu'**1 personne sur 2 000 000** est atteinte de ce type de déficit. Le registre épidémiologique FranceCoag recense 34 patients en France pour 2020.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif.
- ➔ **Traitement** : souvent en prophylaxie, administration d'un concentré en facteur XIII.

Les déficits en facteurs vitamino-K dépendants

Il s'agit d'un déficit très rare dû à une anomalie simultanée des facteurs II, VII, IX et X. Les symptômes sont hétérogènes mais en cas de déficit sévère, il existe un risque augmenté de saignements dès la naissance et d'hémorragies du système nerveux central. Chez certains enfants, ce déficit peut être associé à des anomalies du squelette ou à des pertes auditives. Les patients âgés souffrent essentiellement de saignements cutanés et des muqueuses.

On ne connaît pas la prévalence de cette pathologie dans la population.

- ➔ **Mode de transmission** : autosomique récessif.
- ➔ **Traitement** : administration de vitamine K ou éventuellement de CCP contenant les quatre facteurs vitamino-K dépendants.



Message important à retenir

Il est conseillé d'avoir des rendez-vous réguliers avec son centre spécialisé. Il est important de mettre en relation son hématologue spécialisé et tout autre professionnel de santé lors d'une intervention chirurgicale, extraction dentaire ou d'un accident de la vie afin de mettre en place un protocole de prise en charge pour obtenir une coagulation normale. Pour les règles abondantes, les grossesses ou toute question gynécologique, une relation étroite entre hématologue et gynécologue doit également se faire.

Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris
75948 Cedex 19
Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr