

L'hémophilie

Hémophilie A
Hémophilie B

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'hémophilie. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'hémophilie ?

L'hémophilie est une maladie hémorragique héréditaire 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. la personne hémophilique ne parvient pas former un caillot solide au cours du processus de la coagulation. Elle ne saigne pas plus qu'un autre, mais plus longtemps car le caillot ne tient pas.

● Quelles sont les différentes formes d'hémophilie ?

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. Elle est sévère si ce taux est inférieur à 1% (50% des cas), modérée s'il se trouve entre 1 et 5% (10 à 20% des cas), mineure (également appelée frustre) entre 6 et 30% (30 à 40% des cas).

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

Un garçon sur 5000 naissances de sexe masculin naît atteint d'hémophilie A dans le monde tandis que 1 garçon sur 25 000 naît avec une hémophilie B (il y a environ un cas d'hémophilie B pour 5 cas d'hémophilie A).

La prévalence (nombre des cas dans une population donnée) varie de 1 sur 18 000 à 1 sur 7 000 personnes du sexe masculin selon les pays pour l'hémophilie A. Ces chiffres varient entre 1 sur 100 000 et 1 sur 30 000 personnes du sexe masculin pour l'hémophilie B.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

L'hémophilie touche essentiellement les garçons, dès la naissance. Les filles peuvent être atteintes uniquement dans le rare cas où leur père est hémophile et leur mère est porteuse du gène ou dans les cas rarissimes d'inactivation du chromosome X normal, c'est-à-dire non

porteur du gène muté (voir plus loin). La maladie est présente partout dans le monde.

● A quoi est-elle due ?

L'hémophilie est une maladie génétique et héréditaire qui se transmet selon le mode récessif lié au chromosome X.

Les garçons portent un chromosome Y donné par leur père et un chromosome X donné par leur mère, tandis que les filles reçoivent deux chromosomes X, l'un provenant de leur père et l'autre de leur mère. X et Y sont des chromosomes sexuels car ils déterminent le sexe de l'enfant.

Les gènes du facteur VIII et du facteur IX sont portés par l'un des chromosomes sexuels : le chromosome X. Ces gènes peuvent être absents (délétion) ou endommagés (mutation), ce qui provoque l'absence ou le déficit du facteur de la coagulation. Chez les filles, qui ont deux chromosomes X, l'anomalie du gène situé sur un chromosome X est en général compensée complètement ou partiellement par l'autre chromosome X, sain. Elles ne seront pas malades mais conductrices de l'anomalie, qu'elles pourront transmettre à leur descendance. Les garçons ne peuvent pas compenser l'anomalie du gène situé sur le chromosome X, puisqu'il est unique. Ils manifestent donc la maladie.

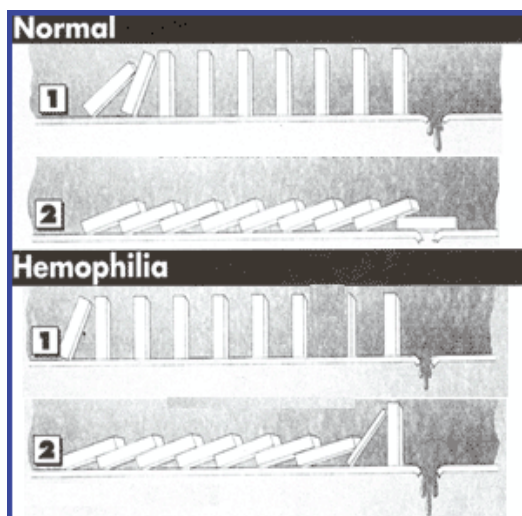
Dans 30% des cas, il n'y a pas d'antécédents familiaux d'hémophilie : on parle alors d'une néo-mutation. Cette mutation nouvellement apparue peut avoir eu lieu dans l'ovule de la mère ou dans le spermatozoïde du père, ou plus tard chez le fœtus lui-même. Cette mutation sera transmissible à la descendance.

● Est-elle contagieuse ?

Comme toutes les maladies génétiques, l'hémophilie n'est pas contagieuse.

● Pourquoi le processus de la coagulation est-il perturbé chez les hémophiles ?

Lors d'une plaie ou d'un traumatisme, il peut y avoir une petite 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 : la coagulation du sang. A l'issue de ce processus le sang liquide se transformera en caillot solide et le saignement s'arrêtera. La coagulation utilise plusieurs protéines du sang appelées facteurs de la coagulation.



Ils sont numérotés en chiffres romains : I, II, etc. La plaie d'un vaisseau sanguin déclenche une réaction en cascade, où les facteurs de la coagulation s'activent les uns les autres, comme lorsqu'on fait tomber les pièces d'un domino (figure 1). Chez les hémophiles, l'absence ou l'altération d'un de ses facteurs de la coagulation (VIII ou IX selon le type d'hémophilie) perturbe le processus de la coagulation, au point qu'un traumatisme minime peut provoquer un saignement prolongé.

Figure 1. Représentation imagée de la cascade de la coagulation. Chaque pièce du domino représente un facteur de la coagulation.

Dans l'hémophilie l'absence ou la diminution du facteur VIII ou du facteur IX interrompt la cascade et la coagulation ne se fait pas correctement. Repris du site de la Société Canadienne d'Hémophilie (www.hemophilia.ca/fr/2.1.3.php)

Le sang, qui n'arrive pas à bien coaguler, coule plus longtemps que la normale

● Quelles en sont les manifestations ?

Les saignements constituent le signe principal de l'hémophilie. Ils peuvent apparaître n'importe où dans le corps, et leur gravité dépend beaucoup de leur localisation, et de l'importance du déficit en facteur de la coagulation. En effet, il existe des formes modérées ou mineures dans lesquelles les mêmes types de saignement décrits ci-dessous peuvent survenir, mais ils sont moins fréquents et plus souvent observés après des traumatismes ou des chocs plus ou moins importants ; dans les formes sévères, les saignements surviennent après des chocs minimes pouvant passer inaperçus.

L'hémophilie peut se manifester pour la première fois dès l'âge de 3 à 6 mois, ou plus tard, lorsque l'enfant commence à se déplacer à quatre pattes. Des bleus (ecchymoses) apparaissent au niveau des jambes, des genoux... Ces bleus sont sans gravité car ils sont superficiels. Plus tard, à partir de l'acquisition de la marche et la vie durant, d'autres saignements se manifestent au niveau des muscles (hématome) et des articulations (hémarthrose). Ils peuvent être très douloureux. Les hématomes musculaires sont des bosses sur ou dans le corps du muscle qui apparaissent après un choc, une torsion ou une injection intramusculaire. Ils peuvent comprimer d'autres éléments (vaisseaux sanguins, nerfs) et nécessitent parfois d'être évacués par une chirurgie. L'hémarthrose, ou sang à l'intérieur d'une articulation, doit être traitée rapidement. Plus tard, d'autres saignements peuvent apparaître, dont certains plus redoutables car pouvant entraîner un risque vital, comme au niveau du cerveau (hémorragie intra-crânienne, hémorragie cérébrale), ou des hémorragies internes (dans le thorax ou dans l'abdomen).

Si elles ne sont pas rapidement prises en charge, les hémorragies internes graves peuvent être mortelles. C'est pourquoi il est important de reconnaître les symptômes des saignements pouvant être graves :

Signes d'hémorragie cérébrale : maux de tête persistants ou s'intensifiant, vomissements répétés, somnolence ou comportement inhabituel, faiblesse ou maladresse subite d'un bras ou d'une jambe, raideur du cou ou douleur à la mobilisation du cou, vision double, strabisme (yeux qui louchent), perte d'équilibre à la marche ou manque de coordination, convulsions ou contractions spasmodiques des membres.

Saignements qui pourraient obstruer les voies respiratoires : un saignement (hématome) dans la région du cou, dans la gorge ou sur la langue; des difficultés respiratoires sans cause apparente.

Saignements musculaires qui peuvent comprimer des nerfs et des vaisseaux importants: un saignement du muscle psoas iliaque, au niveau du bassin (qui pourrait comprimer d'importants nerfs de la jambe); un saignement à l'avant-bras ou au mollet (qui pourrait comprimer d'importants nerfs de la main ou du pied). Toute perte de sensibilité ou de motricité, ou toute anomalie de la coloration (blanc et froid, violacé et chaud) au niveau d'un membre ou d'une partie d'un membre doit faire craindre un saignement comprimant un nerf ou un vaisseau sanguin.

Saignements dans les articulations, surtout aux genoux, aux chevilles et aux coudes (Figure 2). D'autres articulations sont moins fréquemment compromises, comme la hanche ou l'épaule. Le premier signe est une sensation de compression relativement indolore au niveau de l'articulation. Au toucher, l'articulation semble un peu gonflée. En l'absence de traitement, à mesure que les heures passent, l'articulation devient chaude au toucher,

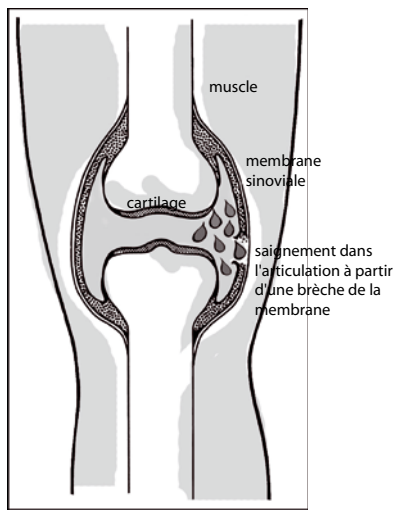


Figure 2. Saignement intra-articulaire
(Tout sur l'hémophilie, Société Canadienne d'Hémophilie)

douloureuse à la flexion ou à l'extension complète. Il devient difficile de faire supporter un poids à l'articulation. À ce moment, on note une enflure apparente. À mesure que le saignement se poursuit et que l'enflure augmente, l'articulation ne peut plus bouger. Elle devient fixe, dans une position légèrement fléchie, pour tenter de soulager quelque peu la pression interne. À ce moment, la douleur peut devenir intolérable. Le saignement ralentit après quelques jours lorsque l'articulation est gonflée de sang. Lentement, le saignement cesse et le long processus d'absorption du sang qui se trouve dans la cavité articulaire commence.

L'arthropathie hémophilique : les épisodes hémorragiques répétés au niveau des articulations et des muscles endommagent durablement les articulations et les os, pouvant entraîner des déformations. En effet, une articulation qui a saigné de façon répétée a plus de risque de saigner à nouveau, même spontanément. Sans traitement approprié, les saignements répétitifs entraînent la destruction articulaire qui peut être irréversible.

● Quelle est son évolution ?

Quels que soient le type et le degré de sévérité de l'hémophilie, la maladie reste inchangée tout au long de la vie de l'individu.

Si les saignements au niveau des muscles et surtout des articulations ne sont pas bien pris en charge, la maladie évolue vers l'arthropathie hémophilique qui peut entraîner un handicap du fait des dommages causés aux articulations.

Les hémorragies internes, si elles ne sont pas prises en charge, peuvent être mortelles.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de l'hémophilie ?

Le diagnostic de l'hémophilie se fait par dosage du taux des facteurs VIII et IX chez un enfant qui présente des saignements exagérés ou inexplicables, ou en cas d'antécédents familiaux.

● En quoi consistent les tests diagnostiques ou les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Le dosage des facteurs de la coagulation se fait par simple prise de sang. En plus d'établir le diagnostic, il servira à déterminer le degré de gravité de la maladie. En cas de prise de sang chez un enfant ayant un syndrome hémorragique inexplicable, il faut comprimer manuellement pendant 10 minutes, mettre un pansement et surveiller le point de ponction, car un hématome risque de se produire à cet endroit.

Le diagnostic et le suivi de l'arthropathie hémophilique se fait par l'examen clinique, en tenant compte du nombre de saignements survenus sur l'articulation. Dans certains cas le bilan peut être complété par une imagerie en résonance magnétique (IRM) en plus des radiographies conventionnelles.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Il existe d'autres troubles de la coagulation : maladie de von Willebrand, déficits en autres facteurs de la coagulation, défauts d'agrégation plaquettaire... Le dosage des facteurs de la coagulation et une étude du fonctionnement des plaquettes sanguines font le diagnostic différentiel.

● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

En théorie oui, dans le cadre d'une hémophilie connue dans la famille, on peut déterminer le taux de facteurs de la coagulation à la naissance avant que les premiers symptômes n'apparaissent. Si la mère est connue comme étant conductrice d'hémophilie, un diagnostic en urgence devra être posé chez le nouveau-né, surtout en cas d'accouchement difficile, d'extraction par forceps ou ventouse, car un risque d'hémorragie cérébrale existe dans ces cas.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants?**

L'hémophilie se transmet selon un mode d'hérédité appelée « liée à l'X » (Figure 3). Un homme hémophile ne peut pas transmettre la maladie à un garçon, mais il va transmettre le gène altéré à toutes ses filles qui pourront le transmettre à leur tour. Une femme porteuse du gène altéré – appelée « conductrice » - pourra le transmettre, avec un risque de 50%, aussi bien à ses garçons, qui seront atteints, et à ses filles, qui seront conductrices. Dans de très rares cas, le gène altéré de la mère conductrice s'exprime (prend le pas sur le chromosome du père) s'il se produit ce qu'on appelle un défaut d'« inactivation du chromosome X ». Dans ces cas, la fille sera hémophile.

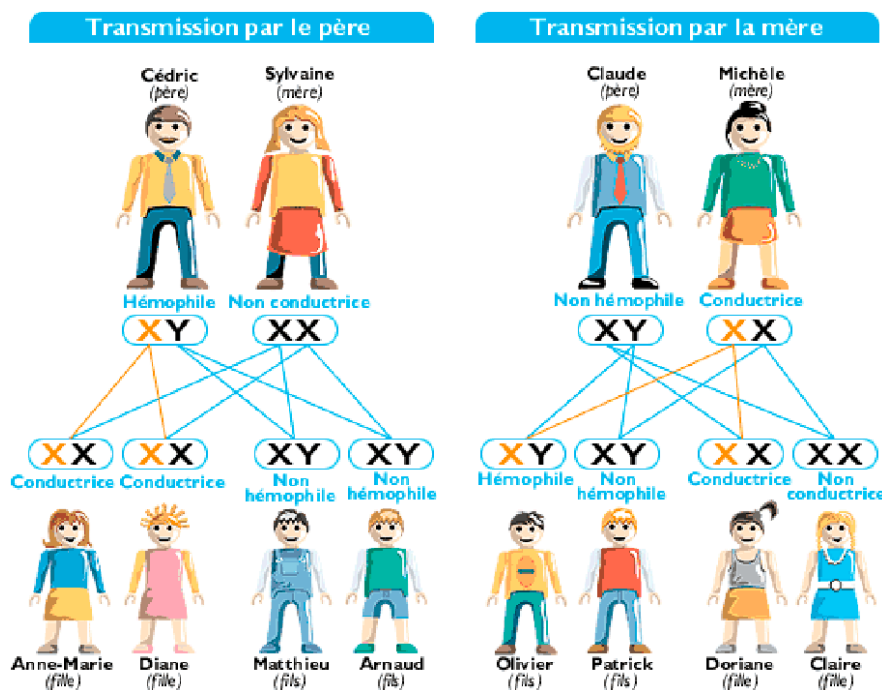


Figure 3. Transmission de l'hémophilie selon le mode lié à l'X. Site de l'Association Française d'Hémophiles (www.afh.asso.fr)

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Oui, il est techniquement possible de rechercher l'anomalie génétique chez le fœtus afin d'établir s'il va être hémophile, et de pouvoir décider éventuellement d'une interruption médicale de la grossesse. Mais pour cela, il convient de connaître la mutation présente dans la famille, car il peut y avoir plusieurs mutations possibles pour le même gène. Le diagnostic prénatal peut se faire par biopsie du trophoblaste (9ème-10ème semaine de grossesse) ou par amniocentèse (vers la 15ème semaine). Les résultats sont prêts en deux à quatre semaines. Il est important, pour les parents d'hémophile ou les hémophiles de demander un conseil génétique avant de mettre en route une grossesse afin d'évaluer le risque précis de transmission aux enfants.

Il est également possible de faire un diagnostic pré-implantatoire (DPI) dans le cadre d'une fécondation in vitro. Le DPI consiste à réaliser le diagnostic sur l'œuf fécondé avant son implantation dans l'utérus maternel. Ensuite, on prélève sur les embryons âgés de trois jours, deux cellules sur lesquelles on recherche l'anomalie génétique. Seuls les embryons indemnes sont alors réimplantés dans l'utérus maternel. Cette technique complexe, non dénuée d'échecs, a l'avantage d'éviter l'interruption médicale de grossesse au cas où l'embryon s'avérerait atteint. Elle suppose une fécondation in vitro.

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Les femmes conductrices de la maladie peuvent être identifiées au sein de la famille d'un hémophile. Cette identification se fait sur simple prise de sang dans un laboratoire spécialisé. On dose d'abord le taux de facteurs VIII et IX, car ils peuvent être déficitaires chez les femmes conductrices, mais ils peuvent aussi être tout à fait normaux sans que cela écarte la possibilité que la femme soit effectivement conductrice. Il est en général préférable de rechercher l'anomalie génétique en cause. Cependant, dans certains cas il n'est pas possible d'identifier cette anomalie. Il est important de souligner que, à partir de l'âge de 18 ans, les jeunes filles d'une famille dans laquelle un cas d'hémophilie a été diagnostiqué, doivent en être informées, de manière à ce qu'elle puissent connaître leur statut de conductrices ou de non-conductrices de la maladie. Il est nécessaire de s'adresser à une consultation de génétique pour une évaluation précise du risque.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il existe un traitement efficace pour limiter le risque de saignement ou pour traiter un saignement, bien qu'il soit impossible à l'heure actuelle de guérir l'hémophilie. Le traitement consiste à administrer par voie intraveineuse le facteur de la coagulation défaillant. Ces substituts peuvent être dérivés du sang humain ou être produits par génie génétique (on les appelle alors recombinants). Les facteurs VIII et IX dérivés du sang sont devenus sûrs depuis que des méthodes d'élimination des virus transmissibles par le sang ont été systématisées.

Ces traitements antihémophiliques sont administrés dans deux circonstances :

- **en cas d'accident hémorragique** : le traitement doit débuter le plus tôt possible après la survenue de l'accident pour traiter l'hémorragie et prévenir les séquelles.

- **en préventif** : on parle alors de prophylaxie (prévention). La prophylaxie a pour objectif principal de transformer, par des injections régulières et systématiques de facteurs anti-hémophiliques (tous les 2 à 3 jours), l'hémophilie sévère en hémophilie modérée. La prévention peut être :

- **primaire** : administration systématique chez le jeune enfant hémophile A ou B sévère (avant 2 ans) dès qu'il commence à marcher, avant même qu'il ne développe des saignements ou dès le premier accident hémorragique.

- **secondaire** : chez l'enfant (après l'âge de 2 ans) ou l'adulte lorsqu'il y a eu plus de deux manifestations hémorragiques, ou avant un risque hémorragique connu tel qu'une intervention chirurgicale, ou après un traumatisme pour éviter le risque de saignement.

● Quels bénéfices attendre du traitement ?

Les médicaments de substitution permettent pendant un laps de temps limité d'avoir une coagulation normale en apportant le facteur de coagulation manquant.

● Quels sont les risques du traitement ?

Le principal risque est de développer des anticorps anti-facteurs de substitution, appelés inhibiteurs, qui rendent inefficace un traitement par ces mêmes facteurs de substitution. Cela signifie que le corps perçoit le facteur de substitution comme étranger et cherche à l'éliminer. L'apparition d'inhibiteurs est beaucoup plus fréquente dans les cas d'hémophilie A (15% des hémophilies A sévères, 5% des formes modérées ou légères) que dans l'hémophilie B (5 à 10% des hémophilies B sévères). Dans près de 80% des cas, les inhibiteurs disparaissent soit sous traitement intensif, soit spontanément dans un certain nombre de cas. Des stratégies thérapeutiques existent pour essayer de déjouer l'action de ces inhibiteurs (la « tentative d'induction de tolérance immune », qui consiste à administrer de hautes doses de facteur VIII ou IX en vue d'habituer le système immunitaire à leur présence, mais aussi le concentré de complexe prothrombine activé, le facteur VIIa recombinant, la desmopressine...). Elles seront mises en place en fonction des cas au centre de traitement de l'hémophilie.

● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?

Les produits anti-hémophiliques sont administrés à l'hôpital ou à domicile par une infirmière ou un médecin. Le traitement à domicile est recommandé pour favoriser l'autonomie et une meilleure qualité de vie. Ainsi, lors d'un accident hémorragique ou en cas de prophylaxie, l'injection est réalisée à domicile par une infirmière libérale, par un médecin, par un proche ou par l'hémophile lui-même. En effet, les parents peuvent administrer le traitement à leur enfant à partir de l'âge de 4 ou 5 ans. Les enfants de plus de 12 ans peuvent apprendre à s'injecter eux-mêmes les produits. Cet auto-traitement nécessite un apprentissage, et des stages ouverts aux parents et aux enfants sont organisés par les centres de traitement de l'hémophilie (CTH) ainsi que par l'association qui s'y consacre (en France, l'Association Française des Hémophiles). Toutes leurs coordonnées se trouvent sur le site Orphanet (www.orpha.net)

● Y a-t-il des précautions à prendre ?

Il est nécessaire de prendre un certain nombre de précautions pour éviter autant que pos-

sible les accidents hémorragiques : proscrire les injections intra-musculaires, les sports qui comportent un risque de choc, etc.

En cas de douleurs, il faut éviter les analgésiques qui contiennent de l'aspirine, et les anti-inflammatoires non-stéroïdiens (AINS) doivent être utilisés avec prudence, car ils entravent aussi le bon déroulement du processus de la coagulation.

● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge de l'hémophilie en complément du traitement substitutif ?**

Dans les cas d'hémophilie A mineure, la desmopressine est utilisée avec de bons résultats. Il s'agit de la copie synthétique d'une hormone normalement produite par l'organisme. La desmopressine s'administre par voie intraveineuse à l'hôpital, ou par inhalation intranasale.

La kinésithérapie est fondamentale pour prévenir l'apparition des séquelles articulaires dues aux hémorragies intra-articulaire et musculaires répétitives. Elle doit être douce et progressive, et réalisée par des kinésithérapeutes connaissant la pathologie. La kinésithérapie peut être faite régulièrement (kinésithérapie d'entretien) et/ou après un accident hémorragique ou une intervention chirurgicale.

Chez les hémophiles chez qui une arthropathie sévère s'est développée, il peut être nécessaire d'avoir recours à la chirurgie orthopédique. Le nombre de ces cas diminue heureusement grâce aux progrès thérapeutiques.

Parfois il est nécessaire de pratiquer une intervention chirurgicale pour évacuer un hématome musculaire trop volumineux, ou pour traiter une hémorragie interne. Ces interventions nécessitent de corriger la coagulation au préalable par l'administration de produits anti-hémophiliques.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ? (autonomie, vigilance, vie sexuelle...)**

Le traitement en soi et les précautions à prendre en général pour éviter les hémorragies sont contraignantes, notamment en cas d'hémophilie sévère où il est souvent nécessaire de mettre en place une prophylaxie primaire ou secondaire, c'est-à-dire l'injection intraveineuse du traitement substitutif tous les deux à trois jours. Cela dit, l'éducation thérapeutique (apprentissage du traitement à domicile par les parents) peut rendre la famille partiellement autonome ou le patient lui-même dès l'enfance ou dès le début de l'adolescence (apprentissage de l'auto-traitement).

Les précautions à prendre au quotidien, et lors des déplacements (voir plus loin) constituent aussi une contrainte, car il faut toujours avoir le traitement à portée de main, au cas où un accident hémorragique surviendrait.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Oui, bien sûr, la prise en charge du patient hémophile et de sa famille doit être globale pour prendre en compte tous les aspects médicaux et non médicaux de la maladie.

● **Comment se faire suivre ?**

Il faut se faire suivre régulièrement dans un centre de traitement de l'hémophilie (CTH). Il en existe 40 en France métropolitaine. L'équipe pluridisciplinaire de ces centres assure un suivi global du patient hémophile. Le suivi consistera à surveiller le taux du facteur dé-

faillant, ainsi que l'apparition éventuelle et le taux des inhibiteurs. L'état ostéo-articulaire doit également être surveillé.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Les équipes d'urgence doivent être immédiatement informées de l'existence de l'hémophilie, du traitement habituellement utilisée et des coordonnées du centre qui suit le patient. Si le patient est en possession d'une carte d'hémophile, il est recommandée de la présenter aux urgences, car elle contient des informations essentielles à la bonne prise en charge du patient.

● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Il n'existe pas de moyen de prévenir l'apparition de la maladie. Les traitements disponibles peuvent, par contre, prévenir ses complications.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de l'hémophilie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

En ce qui concerne **la scolarité**, les enfants peuvent être scolarisés normalement. Il est indispensable de prévenir les enseignants, le directeur de l'établissement et le médecin et/ou l'infirmière scolaires sur l'état de santé de l'enfant, ainsi que sur ses traitements et les conduites à tenir en cas de problème. Le numéro de son centre de traitement doit être communiqué dans l'intérêt de l'enfant. Il est vivement conseillé aux parents d'établir un projet d'accueil individualisé (PAI) avec l'établissement scolaire. Il sera nécessaire d'instaurer également un protocole d'accueil spécial à l'entrée au collège.

Sur le plan sportif, il est possible pour les garçons hémophiles et pour les adultes de pratiquer une activité physique laquelle est, de plus, souhaitée afin de préserver le capital musculaire et articulaire. Il faut encourager les activités qui ne comportent pas de risque de choc (natation, gymnastique, marche, vélo...) et interdire celles qui peuvent entraîner un risque hémorragique au niveau du crâne par exemple (judo, boxe, rugby, parachutisme, arts martiaux). Les personnes encadrant ces activités doivent être au courant du diagnostic d'hémophilie et connaître la conduite à tenir en cas de problème.

Le départ en vacances nécessite un certain nombre de précautions. Si c'est en France, il est important de se mettre en relation avec le centre régional de traitement de l'hémophilie (CRTH) du lieu de vacances. Ceci est également possible à l'étranger. La Fédération Mondiale de l'Hémophilie (<http://www.wfh.org>, rubrique Passport) et l'Association Française des Hémophiles possèdent une liste des centres à l'étranger. Si l'enfant part en colonie ou en centre de loisirs, il faut informer le personnel qui encadrera les enfants des risques et des conduites à adopter en cas de problème. Pour tout déplacement, il est conseillé d'amener les doses nécessaires au traitement durant toute la durée du séjour, en pensant aux conditions de conservation des médicaments. Enfin, certaines formalités administratives sont nécessaires en cas de voyage à l'étranger notamment par avion. Dans tous les cas, il est impératif d'avoir sur soi tous les documents (carte d'hémophile, carnet de santé, ordonnances, certificat concernant le transport des produits pour la douane, et surtout les coordonnées

du centre) comportant des renseignements sur le patient et sa maladie.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Des essais de thérapie génique chez l'animal ont donné des résultats prometteurs, et des essais chez l'homme sont en cours.

En parallèle, des recherches sont menées par les laboratoires pour augmenter la demi-vie des produits : leur durée d'action serait plus longue, ce qui réduirait le nombre d'injections nécessaire.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

Vous pouvez vous rapprocher des associations consacrées à l'hémophilie. Les coordonnées sont disponibles sur le site d'**Orphanet** (www.orpha.net) ou en appelant **Maladies Rares Info Services**.

● Les prestations sociales en France

En France, cette affection fait partie des 30 affections longue durée (ALD 30) qui donnent lieu à exonération du ticket modérateur c'est-à-dire au remboursement à 100% par la caisse de sécurité sociale des frais médicaux imputables à la maladie. Les dépassements d'honoraires ne sont pas compris. Pour obtenir des allocations en rapport avec le handicap, il faut s'adresser à la commission départementale de l'éducation spéciale ou CDES pour les enfants et à la COTOREP pour les adultes.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Pr Jenny Goudemand
CHU Hôpital Cardiologique - Lille

Pr Yves Laurian
Hôpital Jean Verdier - Bondy



Association Française des
Conseillers en Génétique

Association Française des Hémophiles



Association française
des hémophiles