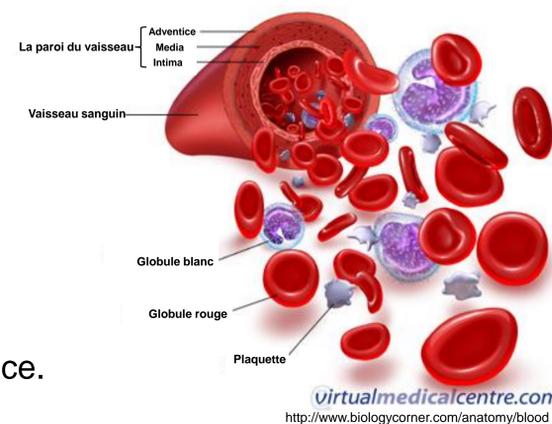


Sur la route du gène ... et quand le gène dérape!

Muller C , Soares Da Costa C , Chadlaoui H
Sciences Biomédicales

L'hémophilie

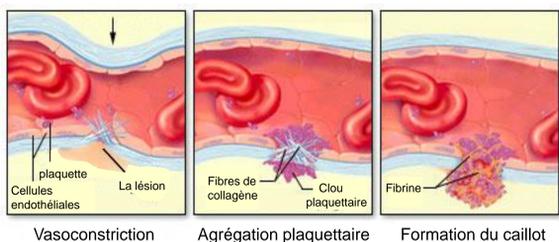


L'hémophilie c'est quoi?

L'hémophilie est une maladie congénitale - héréditaire - provoquant des problèmes de la coagulation sanguine. Elle est due à une déficience ou une absence en facteurs de coagulation fonctionnels qui sont des protéines. Cette déficience ou absence est provoquée par des mutations génétiques qui empêchent la synthèse de ces protéines ou engendrent des protéines anormales. L'affection est rare avec une fréquence globale de 1/5000 naissance.

Qu'est-ce que la coagulation ?

Lorsqu'un saignement survient, différents éléments vont intervenir pour permettre la réparation de la lésion



les plaquettes sanguines s'agglutinent pour former un bouchon ou "clou plaquettaire" qui ferme la brèche par où le sang s'écoule.



les facteurs de coagulation viennent solidifier le caillot et arrêter définitivement le saignement.

Lorsque les facteurs de coagulation fonctionnels ne sont pas fabriqués par l'organisme ou en quantité insuffisante, la coagulation ne peut s'effectuer normalement et les saignements durent plus longtemps. Un patient hémophile ne saigne pas plus rapidement mais plus longtemps!!!

Manifestations cliniques

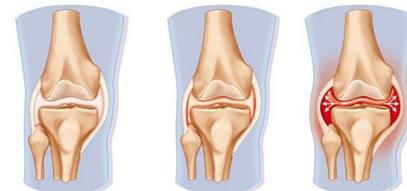
Les manifestations cliniques peuvent être spontanées ou provoquées lors d'accidents, de gestes invasifs ou de chirurgies

- ➔ **Hémorragies externes** : accidents, saignements de la cavité buccale, du nez...
- ➔ **Hémorragies internes** : gastro-intestinales, du système nerveux central mais aussi pré ou postopératoires.
- ➔ **Hémarthroses** : en cas de récurrence, elles peuvent provoquer des séquelles à long terme (complications locomotrices dues à la destruction articulaire). On parle alors d'arthropathie hémophile. Ce qui engendre handicap et douleurs.
- ➔ **Hématomes musculaires**



Le saignement se produit quand les vaisseaux musculaires sont déchirés. Le sang forme une poche au sein du muscle qui gonfle et devient douloureux. Ces hématomes peuvent comprimer les nerfs et les vaisseaux et provoquer des troubles de sensibilité et de motricité.

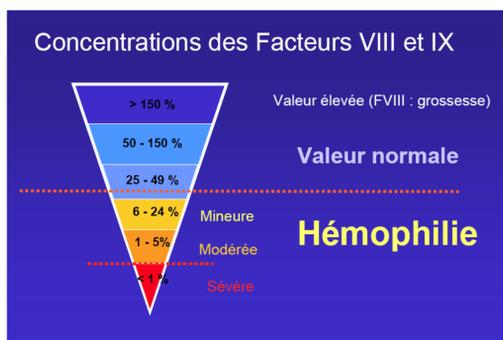
http://www.monespacehemophilie.com/hemophilie_france/images/hemarthrose_02.jpg



http://www.monespacehemophilie.com/hemophilie_france/images/hemarthrose_01.jpg

L'hémophilie en quelques chiffres...

La sévérité de la maladie est corrélée à l'importance du déficit en facteur de coagulation. Selon le taux de facteurs présents, on distingue:



- ➔ **Hémophilie sévère** : - <1% de facteur
- représente 30% des hémophiles
- accidents hémorragiques spontanés dès l'apprentissage de la marche
- ➔ **Hémophilie modérée**: - 2-5% de facteur
- représente 15% des hémophiles
- peu d'accidents spontanés, mais gravité des accidents secondaires
- ➔ **Hémophilie mineure** : - 5-30% de facteur
- représente 55% des hémophiles
- risque en situation chirurgicale ou traumatique

A. Demulder - Cours d'hématopathologie - Sciences Biomédicales - ULB - 2009/2010