

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Hémophilie

Juin 2023

**Centre de Référence Hémophilie et autres déficits
constitutionnels en protéines de la coagulation**

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant.....	3
1. Signes d’alerte avant le diagnostic.....	3
2. Diagnostic.....	3
3. Signes d’alertes après confirmation du diagnostic :.....	3
4. Formes cliniques.....	3
5. Prise en charge des accidents hémorragiques.....	4
6. Suivi de la maladie	4
7. Rôle du Centre de Référence Hémophilie.....	4
8. Rôle du médecin traitant.....	5
9. Rôle du patient	5
10. Contacts et documents utiles.....	5

Synthèse à destination du médecin traitant

Cette fiche de synthèse a été élaborée à partir du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) disponible sur le site www.has-sante.fr.

L'hémophilie est une maladie hémorragique héréditaire liée à un déficit en Facteur VIII (FVIII) pour l'hémophilie A ou en Facteur IX (FIX) pour l'hémophile B. La transmission de l'hémophilie est récessive liée à l'X. De ce fait, la majorité des personnes atteintes de la maladie sont des hommes. Les femmes conductrices peuvent présenter une symptomatologie hémorragique et sont alors qualifiées d'hémophile lorsque le taux de FVIII/FIX est déficitaire. L'incidence de la maladie est globalement de 1/5 000 naissances de garçons pour l'hémophilie A et 1/30 000 naissances de garçons pour l'hémophilie B, répartis de façon similaire dans le monde. La sévérité de la maladie est habituellement proportionnelle à la sévérité du déficit.

1. Signes d'alerte avant le diagnostic

- Signes hémorragiques inexplicables (hémarthrose, hématome ménorragies, complications post chirurgicales),
- Suspicion maltraitance,
- Antécédents familiaux,
- Anomalie du bilan d'hémostase

2. Diagnostic

La suspicion diagnostique est clinique, fondée sur les manifestations hémorragiques mais le diagnostic est biologique confirmant le déficit en FVIII ou FIX et/ou génétique, identifiant l'anomalie moléculaire responsable du déficit. L'établissement d'un protocole de soins permet l'ouverture d'une ALD (ALD 11).

3. Signes d'alertes après confirmation du diagnostic :

Toute douleur ou symptomatologie inexplicée doit faire suspecter un accident hémorragique, surtout dans les formes les plus sévères de la maladie.

La carte d'urgence contient toutes les caractéristiques de la maladie (type de déficit, sévérité, présence ou non d'inhibiteurs...) et les traitements adaptés au patient (desmopressine, facteur anti hémophilique, agent by-passant..).

4. Formes cliniques

Les épisodes hémorragiques se situent préférentiellement au niveau articulaire et musculaire. Ils peuvent néanmoins concerner tous les organes. L'apparition des accidents hémorragiques peut être spontanés dans les formes les plus sévères et en cas d'inhibiteur, ou en situation chirurgicale ou post traumatiques dans les formes modérées/mineures. Sans traitement préventif, l'histoire naturelle de la maladie est la répétition des saignements avec le risque d'une arthropathie chronique (arthropathie hémophilique) en cas de saignements répétés sur une même articulation.

5. Prise en charge des accidents hémorragiques

En 2023, le traitement repose sur des injections intra veineuses de FVIII ou FIX soit en curatif à la demande, soit en prophylaxie par administrations régulières et systématiques de ces médicaments. Ces traitements peuvent être responsables de l'apparition d'un anticorps avec un effet inhibiteur anti-FVIII ou anti-FIX, complication majeure. Dans les formes sévères ou modérées de l'hémophilie A, avec ou sans inhibiteur, une prophylaxie peut également être assurée par un traitement non substitutif de type emicizumab par voie sous cutanée. En cas de survenue d'un accident hémorragique ou de geste invasif, le recours au FVIII ou à un agent « by passant » reste nécessaire.

6. Suivi de la maladie

Si le suivi doit être assuré par une structure du Centre de Référence de l'Hémophilie (CRH, CRC-MHR, CTH), tout médecin peut être amené à prendre en charge un patient atteint d'une hémophilie. Le patient est porteur d'une carte d'urgence «Hémophilie» qui lui a été remise par le médecin assurant sa prise en charge (disponible sur les sites <https://www.hemophilie-crh.fr/> et <https://mhemo.fr>).

Après une évaluation initiale par le CRC-MHR, les objectifs du suivi médical sont :

- Identifier les situations à risques hémorragiques et traiter précocement les saignements, en particulier les hémarthroses,
- Discuter des modalités thérapeutiques adaptées au type et à la sévérité de l'hémophilie,
- Prévenir, dépister et traiter précocement l'arthropathie hémophilique,
- Prévenir, dépister et traiter la douleur,
- Prévenir, dépister et traiter les complications du traitement,
- Organiser la prise en charge des gestes invasifs,
- Réaliser une enquête génétique familiale,
- Proposer un accompagnement éducatif au patient et/ou aux parents,
- Proposer un accompagnement psychologique,
- Améliorer la qualité de vie,
- Proposer un accompagnement par l'Association française des hémophiles,
- Inciter à la participation au registre FranceCoag.

7. Rôle du Centre de Référence Hémophilie

La complexité d'une maladie chronique et ses retentissements familiaux nécessitent un parcours de soins hôpital/ville coordonné avec le recours régulier à une structure du Centre de Référence de l'Hémophilie (CRH, CRC-MHR, CTH : liste disponible sur les sites <https://www.hemophilie-crh.fr/> et <https://mhemo.fr>). Dans le cas d'une hémophilie dépistée à la naissance, ce suivi doit s'effectuer tous les 3 mois jusqu'à au moins 2 ans puis tous les 3 à 12 mois selon le profil clinique et le mode de vie. A l'issue des consultations au CRC-MHR, un courrier doit être adressé au médecin traitant afin de l'informer des modalités de prise en charge spécifiques mises en place.

8. Rôle du médecin traitant

Il apporte sa connaissance préalable du patient et de son milieu et traite les pathologies intercurrentes. Pour les cas qui le nécessitent, il se doit d'informer le médecin référent du CRC–MHR ou de prendre contact avec lui, en particulier en cas de symptomatologie hémorragique ou de geste invasif programmé, quel qu'il soit, y compris les gestes qui peuvent paraître simples (soins dentaires, endoscopie...).

9. Rôle du patient

Le patient connaît souvent bien sa maladie et son traitement et est capable d'orienter les professionnels de santé dans la démarche diagnostique et thérapeutique.

10. Contacts et documents utiles

Associations de patients :

- <https://afh.asso.fr>
- <https://afh.asso.fr/wp-content/uploads/2018/03/DEF-AFH-Brochure-prise-en-charge-pédiatrique.pdf>
- <https://afh.asso.fr/wp-content/uploads/2018/09/3 - AFH - Brochure dentiste.pdf>
- https://afh.asso.fr/wp-content/uploads/2017/09/2015-08_Livret_PGR.pdf

Sites internet :

- Centre de référence de l'hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation : <https://www.hemophilie-crh.fr/>
- Filière de santé MHEMO : <https://mhemo.fr/>
- Réseau France Coag : www.francecoag.org
- Association française des Hémophiles : <https://afh.asso.fr/>
- Portails des maladies rares et des médicaments orphelins : www.orpha.net