

LA DÉFICIENCE EN FACTEUR XI

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie
Arrêtons l'hémorragie



Association canadienne des
infirmières et infirmiers en hémophilie
Canadian Association of
Nurses in Hemophilia Care

Remerciements

La présente brochure d'information sur la déficience en facteur XI a été préparée par :

Claudine Amesse

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Nathalie Aubin

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
Hôpital de Montréal pour Enfants
2300, rue Tupper, A 216
Montréal (Québec) H3H 1P3

Louissette Baillargeon

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
CHUS - Hôpital Fleurimont
3001, 12^e Avenue Nord
Fleurimont (Québec) J1H 5N4

Sylvie Lacroix

Infirmière-coordonnatrice, Centre de référence
Centre québécois pour les inhibiteurs de la coagulation
Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Ginette Lupien

Infirmière-coordonnatrice, Centre d'hémophilie
Hôpital de l'Enfant-Jésus
1401, 18^e Avenue
Local J - S 066 Porte D Sous-sol
Québec (Québec) G1J 1Z4

Claude Meilleur

Infirmière-coordonnatrice, Centre québécois pour les inhibiteurs de la coagulation
Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Nous sommes très reconnaissantes envers les D^{rs} Georges-Étienne Rivard et Rochelle Winikoff qui ont révisé l'exactitude de l'information médicale contenue dans la présente brochure. Leurs suggestions ont été grandement appréciées.

Révision :

David Page, directeur général, Société canadienne de l'hémophilie

© 2007

ISBN 978-1-897489-03-1



La Société
canadienne de
l'hémophilie (SCH)
travaille à améliorer
l'état de santé et la
qualité de vie de
toutes les personnes
atteintes de troubles
héréditaires de la
coagulation et à
trouver une cure
définitive à ces
maladies.

La présente brochure n'offre que des renseignements généraux sur la déficience en facteur XI. La Société canadienne de l'hémophilie N'EXERCE PAS la médecine et ne peut recommander un traitement en particulier. Dans tous les cas, le lecteur est invité à consulter son médecin avant de commencer un traitement, quel qu'il soit.

TABLE DES MATIÈRES

Introduction.....	4
Découverte de la maladie	4
Transmission de la déficience en facteur XI	5
Mécanisme de la coagulation	7
Fréquence	9
Diagnostic	9
Symptômes	10
Problèmes particuliers chez la femme	11
Options de traitement.....	13
Plasma frais congelé	13
Concentré de facteur XI	13
Hormonothérapie	14
DDAVP	14
Cyclokapron	15
Savoir reconnaître, prévenir et traiter les saignements.....	16
Symptômes de saignement	16
Mesures préventives	17
Mesures curatives	18
Mode de vie.....	18
Recommandations spécifiques aux personnes	19
déficientes en facteur XI	
Vaccination	20
L'équipe de traitement complet	21
Conclusion	21
Pour obtenir de plus amples renseignements	22
Bibliographie	23

Introduction

La déficience en facteur XI (chiffre romain pour « onze ») est une maladie très rare qui affecte la coagulation sanguine. Elle est peu connue, même des professionnels de la santé. Les personnes atteintes d'une déficience en facteur XI et leur entourage disposent de très peu d'information écrite sur cette maladie. La présente brochure vise à décrire cette maladie et son traitement. Nous espérons que les personnes atteintes d'une déficience en facteur XI comprendront mieux leur maladie et qu'elles pourront ainsi en diminuer les conséquences sur leur vie.

Découverte de la maladie

La déficience en facteur XI a été décrite la première fois en 1953 par D^r Rosenthal et ses collègues chez une famille juive des États-Unis. Deux sœurs avaient saigné anormalement après une extraction de dent et une chirurgie pour enlever les amygdales. Quatre autres membres de la famille sur treize ont été identifiés, pour quatre générations, comme déficients en facteur XI. Un oncle avait saigné anormalement après une extraction dentaire mais n'avait pas présenté de problème particulier lors d'une circoncision.

Transmission de la déficience en facteur XI

La déficience en facteur XI est une maladie héréditaire de la coagulation du sang. Elle se transmet des parents à l'enfant au moment de la conception.

Chaque cellule du corps contient des structures appelées chromosomes. Un chromosome est une longue chaîne organisée en milliers d'unités qu'on appelle les gènes. Les gènes déterminent les caractéristiques de chaque partie du corps, par exemple la couleur des yeux. La maladie est causée par la présence d'un gène anormal appelé mutation. Différents types de mutations peuvent être responsables de la déféctuosité génétique causant la déficience en facteur XI, ce qui peut expliquer, en partie, une grande variabilité des symptômes pour chacune des personnes atteintes d'une déficience paraissant semblable en facteur XI.

Chaque individu possède une double copie de chacun des gènes dont il a reçu de chacun de ses parents un exemplaire de la paire. Il peut recevoir un ou deux gènes déféctueux d'une même paire. Les personnes qui ont reçu deux gènes déféctueux sont plus atteintes par la maladie que ceux qui n'en ont reçu qu'un seul. Le niveau de facteur XI sanguin est abaissé de façon marquée chez une personne qui possède deux gènes déféctueux, et plus légèrement chez une personne qui n'en possède qu'un.

Contrairement à l'hémophilie classique (déficience en facteur VIII) qui affecte plutôt les garçons, la déficience en facteur XI n'a aucune prédilection de sexe et touche autant les filles que les garçons. Le gène de la déficience en facteur XI se situe sur le chromosome 4 et se retrouve également chez les filles et les garçons.

Les illustrations ci-dessous démontrent les probabilités de transmission de la maladie en terme de pourcentage selon les gènes que porte chacun des parents.

La **figure 1** démontre la situation où un des parents possède un gène défectueux; chaque enfant a 50 % de probabilité d'en recevoir un.

D : gène défectueux
N : gène normal

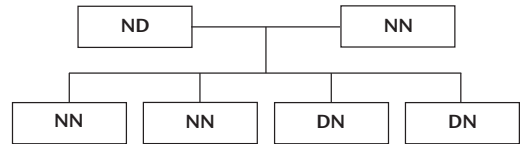


Figure 1

La **figure 2** démontre la situation où un des parents possède deux gènes défectueux; tous les enfants en reçoivent un.

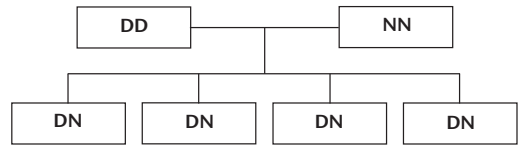


Figure 2

La **figure 3** démontre la situation où les deux parents portent un gène défectueux; chaque enfant a 25 % de probabilité d'en recevoir deux, 50 % de probabilité d'en recevoir un et 25 % de probabilité de bénéficier de deux gènes sains.

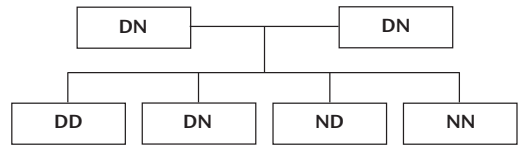


Figure 3

La **figure 4** démontre la situation où un parent possède deux gènes défectueux et l'autre parent en possède un seul; chaque enfant a 50 % de probabilité de recevoir deux gènes défectueux et 50 % de probabilité d'en recevoir un.

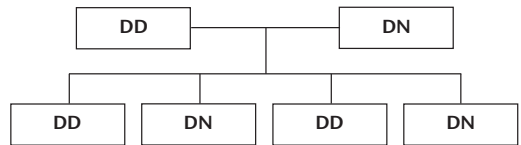


Figure 4

La **figure 5** démontre la situation où les deux parents ont deux gènes défectueux; tous les enfants ont aussi deux gènes défectueux.

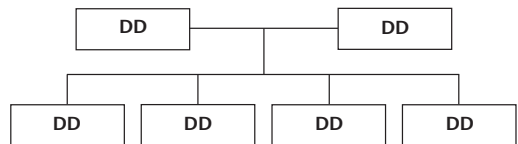


Figure 5

Mécanisme de la coagulation

Le sang est transporté dans tout le corps par un réseau de vaisseaux sanguins. Lorsqu'on se blesse, on peut percer un ou des vaisseaux sanguins, ce qui entraîne une perte de sang. Les vaisseaux peuvent se briser en surface comme c'est le cas quand on se coupe; le sang s'écoule alors à l'extérieur. Ils peuvent également s'endommager à l'intérieur causant une hémorragie interne qui se manifeste de différentes façons, selon la sévérité et la localisation du saignement.

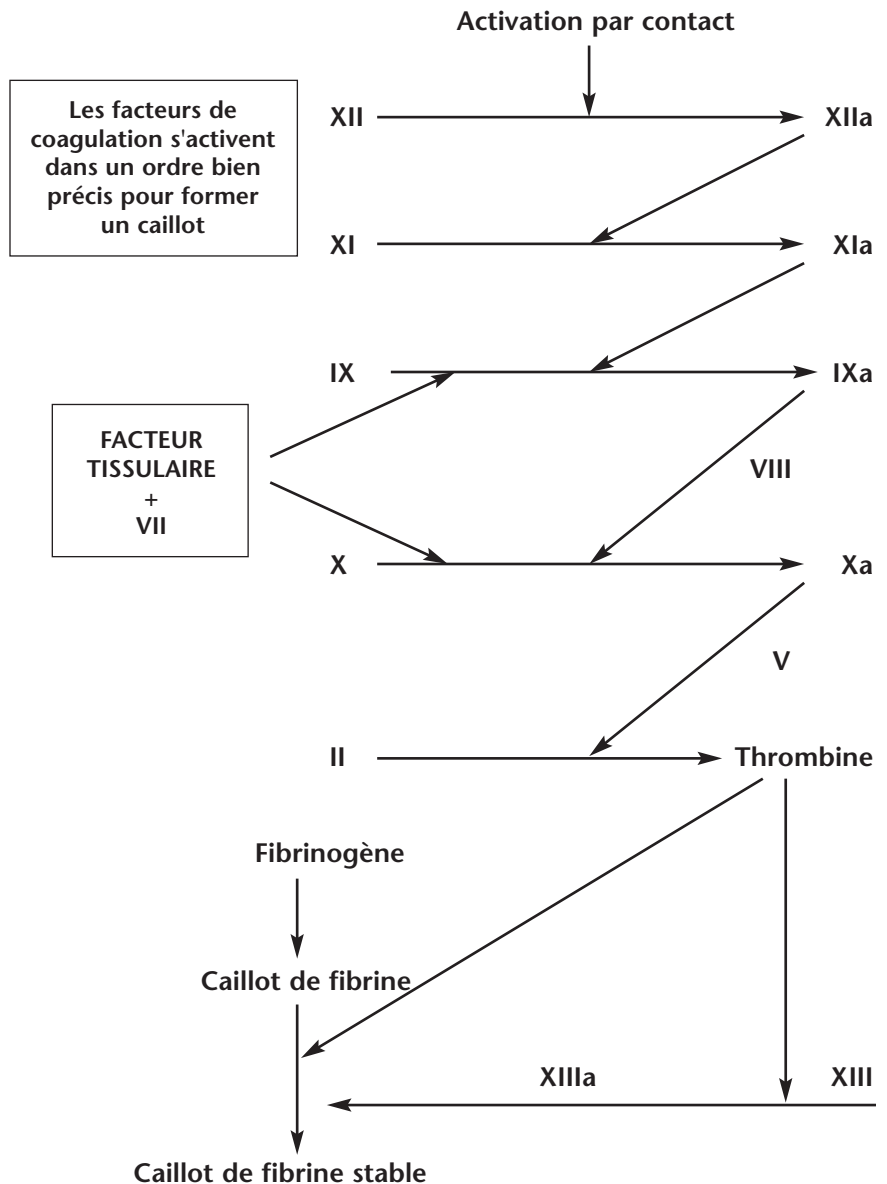
Le corps utilise différents mécanismes pour maîtriser un saignement. D'abord, lorsqu'un vaisseau se rompt, celui-ci se contracte par réflexe, ce qui réduit l'importance de l'écoulement sanguin.

Par la suite, le processus complexe de la coagulation du sang entre en jeu. Celui-ci permet d'arrêter l'écoulement du sang par les vaisseaux perforés. Aussitôt qu'un vaisseau se brise, les éléments responsables de la coagulation se lient entre eux pour former une espèce de bouchon au site du bris. Plusieurs étapes sont nécessaires pour former ce bouchon.

- Les plaquettes, de très petites cellules, sont les premiers éléments à se rendre à l'endroit où le vaisseau est brisé. Elles se collent les unes aux autres pour se fixer contre la paroi endommagée du vaisseau.
- Au moyen de signaux chimiques, les plaquettes qui adhèrent à la paroi appellent à l'aide d'autres plaquettes et des facteurs de coagulation.
- Les facteurs de coagulation se lient pour former une chaîne : la fibrine. Les filaments de fibrine s'entrecroisent et forment une espèce de filet autour des plaquettes pour solidifier le caillot.

Lorsqu'un facteur particulier de la coagulation est absent ou produit en quantité insuffisante, les filaments sont affaiblis et laissent échapper le sang pour produire un saignement; l'étanchéité complète du vaisseau n'étant obtenue que tardivement, il en résulte un écoulement sanguin prolongé.

Le diagramme suivant présente de façon schématique l'ordre de l'activation en chaîne des différents facteurs de la coagulation pour former un caillot.



Fréquence

Il est difficile d'établir de façon précise la prévalence de cette maladie puisque plusieurs personnes, particulièrement les hommes, présentent peu de symptômes et sont par conséquent peu portés à consulter un médecin pour obtenir un diagnostic. Dans la population américaine en général une personne sur 100 000 reçoit un diagnostic de déficience en facteur XI, tous niveaux de sévérité confondus. La population juive ashkénaze ainsi que d'autres groupes isolés font exception à la règle puisqu'ils sont beaucoup plus touchés, avec une prévalence aussi élevée que 8 % de leur population comprenant des personnes atteintes par un seul gène anormal et celles atteintes par deux gènes anormaux, ce qui en fait le désordre génétique le plus commun retrouvé dans ces populations. Ceci s'explique par la plus grande probabilité que, dans un groupe isolé par des contraintes géographiques, culturelles, religieuses ou autres, des parents porteurs d'un ou plusieurs gènes défectueux conçoivent des enfants porteurs de ce même gène défectueux.

Diagnostic

Le diagnostic est soupçonné lorsqu'une personne présente des symptômes de saignements inhabituels ou qu'on lui fait des tests de coagulation avant une chirurgie; un coagulogramme est alors effectué sur un spécimen de sang du patient, pour mesurer la vitesse de formation du caillot. Si la partie du coagulogramme qu'on appelle APTT est anormalement allongé, témoignant d'une anomalie de formation du caillot, le médecin demandera une mesure des facteurs de la coagulation. C'est ainsi qu'il pourra détecter un niveau abaissé du facteur XI de la coagulation sanguine.

Symptômes

Pour des raisons encore inexplicables, la tendance aux saignements n'est pas toujours directement proportionnelle au niveau de facteur XI sanguin. Deux personnes avec des taux de facteurs XI similaires peuvent parfois présenter des symptômes complètement différents. Il est donc très difficile de prédire la sévérité et la fréquence des saignements simplement en se basant sur le pourcentage de facteur XI sanguin. Cependant l'histoire personnelle et familiale de saignement est prédictive d'une tendance à saigner tout en considérant qu'elle peut être variable dans le temps chez un même individu.

Une forte tendance à saigner peut s'expliquer par la coexistence de deux maladies héréditaires qui affectent la coagulation du sang chez un même individu. La maladie de von Willebrand par exemple est une anomalie de la coagulation relativement fréquente puisqu'elle touche jusqu'à 1 % de la population et que les symptômes de cette condition sont similaires à la déficience en facteur XI.

Certains groupes restreints, comme la population juive ashkénaze, ont hérité des formes plus graves de la maladie qui se manifeste par des épisodes hémorragiques plus importants et plus fréquents. Les formes graves sont soit reliées à une mutation plus importante ou à la présence de 2 gènes défectueux.

Les saignements prolongés peuvent se manifester particulièrement lors d'un traumatisme physique important, à la suite d'un accident, ou après une chirurgie impliquant les muqueuses buccales, nasales, génitales ou urinaires. Extractions dentaires, amygdalectomie et ablation de l'utérus ou de la prostate sont des exemples d'interventions à haut risque de saignement. Les personnes atteintes ont également une tendance marquée à saigner du nez et à faire des ecchymoses (bleus), et plus rarement à saigner dans les urines ou les intestins. Par ailleurs, ils ne présentent pas de tendance à saigner dans les muscles ou dans les articulations; ils ne souffrent donc pas de séquelles associées à de tels saignements. Il n'y a pas non plus de risque élevé de souffrir de saignements intracrâniens spontanés, c'est-à-dire sans traumatisme associé.

Problèmes particuliers chez la femme

À cause de l'aspect gynécologique et obstétrique, les femmes ressentent plus intensément les effets de la maladie, comparativement aux hommes. Un flux menstruel abondant et les saignements excessifs après un accouchement, un avortement volontaire ou spontané (fausse couche) ou lors d'une chirurgie de type gynécologique sont des situations avec lesquelles les femmes sont confrontées régulièrement.

Le niveau de facteur XI sanguin varie très peu en grossesse. Cependant les hormones maternelles ont un effet stimulant sur la production des facteurs VIII et von Willebrand de la coagulation sanguine. Ceci améliore la capacité de coaguler chez toutes les femmes et réduit considérablement le risque de saignement lors d'une grossesse ou de la prise de contraceptifs oraux (imitation de l'état de grossesse). En grossesse, les femmes sont toutefois plus souvent confrontées à des situations à risque de provoquer un saignement relié aux différentes interventions médicales comme l'amniocentèse, l'anesthésie par épidurale ou une naissance par césarienne. De plus, suite à la chute hormonale entraînant une diminution des niveaux de facteurs VIII et von Willebrand de la coagulation sanguine dans la période qui suit l'accouchement, les femmes ayant une déficience en facteur XI sont à risque de saigner de façon anormale. Elles ont intérêt à consulter un hématologue, de préférence dans un centre de traitement de l'hémophilie. Il prend en charge, avec son équipe multidisciplinaire, tout ce qui touche la coagulation sanguine, pendant la grossesse et la période post-partum. Un plan de traitement individualisé sera établi.

La naissance est un événement susceptible de provoquer des saignements chez un bébé ayant une anomalie de la coagulation. Afin de prévenir un épisode hémorragique chez le nouveau-né à risque d'être déficient en facteur XI, des conseils appropriés sont consignés au dossier pour éviter toute intervention médicale potentiellement traumatisante.

Il est aussi recommandé de consulter un hématologue d'un centre de traitement de l'hémophilie lorsque les parents désirent faire circoncire leur bébé. Le facteur XI sanguin est naturellement légèrement abaissé à la naissance et se normalise vers l'âge de six mois. Il est donc difficile d'établir un diagnostic et un plan de traitement précis avant l'âge 6 mois.

En dehors des périodes de grossesse, les femmes ont tendance à avoir des menstruations abondantes pouvant entraîner tout de sorte de problèmes connexes d'ordre physique et psychosociale. L'anémie plus ou moins sévère est une conséquence que l'on rencontre fréquemment reliée à des pertes sanguines mensuelles importantes et prolongées. Les personnes qui souffrent d'anémie sont en général fatiguées et manquent d'énergie. L'anémie ferriprive peut aussi causer des difficultés scolaires chez les adolescentes. Des menstruations abondantes exigent des visites longues et fréquentes à la toilette et sont souvent plus douloureuses. Elles entraînent une diminution de la productivité au travail ainsi qu'une augmentation du taux d'absentéisme.

Il est très important que les chirurgies de type gynécologique soient planifiées en collaboration avec un hématologue associé à un centre de traitement de l'hémophilie puisqu'elles sont particulièrement à risque de provoquer des saignements abondants.

Options de traitement

Les options de traitement ou de prévention de saignement sont variées mais doivent être choisies judicieusement, en tenant compte des avantages et inconvénients de chacune et en fonction du type de saignement à traiter ou à prévenir.

Plasma frais congelé

Les premiers patients diagnostiqués avec cette maladie ont été traités efficacement avec du plasma frais congelé. Le plasma est un dérivé de sang, un liquide jaunâtre riche en facteurs de la coagulation. Il existe un danger potentiel de transmission de virus comme le VIH et les hépatites A, B et C puisque ce produit provient de donneurs et n'est soumis à aucune procédure de destruction des virus. Il faut noter que ce risque est devenu relativement faible depuis que les donneurs sont rigoureusement sélectionnés selon leur facteur de risque et que toutes les unités de plasma sont testées pour s'assurer qu'elles ne contiennent aucune trace de virus.

Concentré de facteur XI

Le concentré de facteur XI se présente dans des contenants de verre sous forme de poudre. Il est disponible via Héma-Québec ou la Société canadienne du sang. Ces concentrés de facteurs sont traités efficacement pour inactiver les virus transmis par le sang comme le VIH et ceux responsables des hépatites A, B et C. Il s'administre rapidement avec un faible volume de liquide. Rare sont les patients qui développent une réaction allergique à ce produit.

Par contre les concentrés de facteur XI sont connus pour leur risque de favoriser le développement de caillots intravasculaires, ce qui peut mais très rarement, mettre la vie du patient en danger. Chaque unité de facteur XI par kilogramme augmente de 2,4 % la concentration de facteur XI dans le sang; le niveau de facteur sanguin diminue de moitié à chaque deux jours, jusqu'à ce qu'il revienne au niveau de base.

Les concentrés de facteur XI doivent être utilisés avec beaucoup de précaution, surtout pour des chirurgies à haut risque de thrombose. Malgré l'ajout d'héparine, la prudence s'impose chez les patients plus âgés ayant des antécédents de maladie cardiovasculaire ou une maladie préexistante favorisant l'activation de la coagulation (condition rare survenant chez les femmes enceintes, après un accouchement, ou chez des patients avec une maladie cancéreuse). Lorsque l'utilisation du concentré de facteur XI s'avère être le traitement de choix pour prévenir ou traiter un saignement il est primordial qu'il soit supervisé étroitement par une équipe d'experts d'un centre de traitement de l'hémophilie.

Hormonothérapie

L'hormonothérapie se présente sous forme de pilules anticonceptionnelles, d'injections, et depuis quelques années de stérilet. L'hormonothérapie est une excellente façon pour les femmes atteintes d'une déficience en facteur XI de se protéger des saignements menstruels abondants puisqu'elle agit en imitant l'état de grossesse, du point de vue hormonal. Les hormones prises par la bouche ou par injection contribuent aussi à prévenir en partie les saignements excessifs reliés à la déficience en facteur XI.

DDAVP

Le DDAVP ou hormone synthétique Desmopressine est certainement une très bonne alternative de traitement. Son administration favorise la coagulation chez toutes personnes en augmentant temporairement des facteurs VIII et von Willebrand de la coagulation. Ce médicament peut être administré soit par une injection dans les veines, sous la peau, ou encore par vaporisation nasale. Le DDAVP par voie intraveineuse est surtout utilisé pour contrôler rapidement un saignement occasionnel ou pour prévenir un saignement excessif lors d'une chirurgie. Le DDAVP a un effet d'environ 8 à 12 heures, avec un maximum d'efficacité d'environ trente minutes à une heure après l'injection. Il doit donc être administré idéalement dans l'heure qui précède l'intervention. Le DDAVP intranasal ou sous-cutané sera plutôt

recommandé aux personnes qui souffrent fréquemment d'épisodes de saignement et qui sont bien contrôlés par ce médicament. Ces personnes peuvent apprendre facilement à s'autoadministrer le traitement afin d'éviter de fréquentes visites à l'hôpital. Pour celles qui saignent surtout du nez, nous leur recommandons d'apprendre la technique d'injection sous-cutanée. Pour les femmes qui ont des menstruations abondantes, le DDAVP intranasal est une autre option de traitement qui s'avère efficace.

Cyclokapron

Le Cyclokapron (nom commercial de l'acide tranexamique) agit en contribuant à maintenir le caillot en place, une fois qu'il est formé. Il s'avère très utile pour contrôler un saignement des muqueuses (tissus mouillés comme la bouche, le nez, le vagin, etc). Ce sont des endroits du corps où le caillot se dissout rapidement. Le Cyclokapron est disponible, sur prescription, dans les pharmacies; il se prend par la bouche, aux 8 heures sur une période de 5 à 10 jours, selon le type de saignement à contrôler ou à prévenir. Il se présente en comprimés qu'on peut écraser dans de la purée pour les personnes qui ont de la difficulté à avaler les pilules comme les jeunes enfants. C'est un médicament qui peut aussi être administré par voie intraveineuse, lorsque la personne doit être à jeun en préparation pour une chirurgie. Il peut être utilisé seul ou en association avec un autre médicament comme le DDAVP, ce qui contribue à augmenter son efficacité.

Savoir reconnaître, prévenir et traiter les saignements

Les personnes souffrant d'une déficience en facteur XI sont considérées comme des hémophiles. Comme les autres hémophiles, elles ont des saignements anormaux à cause d'une déficience en facteur de coagulation. Cependant la nature et la fréquence des saignements ainsi que le traitement de la déficience en facteur XI diffèrent passablement de celles des autres types d'hémophilie.

Symptômes de saignements

La tendance à saigner des muqueuses est typique de la déficience en facteur XI. Les patients doivent être particulièrement vigilants aux signes et symptômes associés à ce type de saignement et consulter rapidement un médecin ou leur centre de traitement d'hémophilie lorsqu'ils surviennent. Voici une liste de symptômes de saignements susceptibles d'entraîner rapidement une anémie sévère pouvant aller jusqu'à un besoin de transfusion :

- Des selles noires
- Présence de sang dans les vomissements
- Des changements de serviettes sanitaires ou tampons fréquents et sur une période prolongée
- Saignement de nez prolongé et/ou fréquent
- Sang dans les urines
- Saignement du site d'extraction d'une dent qui se prolonge de plus de quelques heures après l'intervention

Mesures préventives

Voici une liste des mesures à prendre pour éviter les saignements excessifs lors d'une chirurgie des muqueuses buccales : extraction dentaire, amygdalectomie, adénoïdectomie, etc. :

- Médication prescrite par l'hématologue avant l'intervention : DDAVP pour la majorité des cas. Le médecin juge de la nécessité de doses supplémentaires en période post-opératoire.
- Cyclokapron 2 heures avant l'intervention si pris par la bouche et chaque 8 heures pour une période de 7 à 10 jours. Le Cyclokapron peut être administré par voie intraveineuse dans l'heure qui précède l'intervention, lorsque le patient doit être à jeun.
- Dormir assis les premières 24-48 heures après l'intervention.
- Diète molle froide, pour une période de temps ajustée à la sévérité de l'intervention.

Mesures curatives

Premiers soins à administrer pour les épisodes de saignements typiques à la déficience en facteur XI :

Saignement de nez :

- Faire asseoir la personne bien droite.
- Pincer fermement la partie la plus large des narines sur une période de 10 à 15 minutes.
- Débuter l'administration du Cyclokapron, pour une période de 5 à 7 jours.
- Éviter les consommations de boissons chaudes ou les exercices vigoureux pendant une période de 24 heures suivant le saignement.
- Dormir en position assise la nuit qui suit un épisode de saignement.

Saignement de la bouche :

- Faire asseoir la personne bien droite.
- Faire morde une compresse si possible pendant 20 minutes.
- Diète molle froide pendant 24 à 48 heures (Jell-O, crème glacée, Popsicle, etc.).
- Dormir en position assise ou semi-assise la première nuit suivant le saignement.

Mode de vie

En général, les recommandations d'hygiène de vie sont les mêmes que pour toute personne qui jouit d'une bonne santé.

Un programme d'activités physiques régulières adaptées aux goûts et aux capacités individuelles.

- Utiliser de l'équipement sportif de qualité et adapté au sport pratiqué (casque, protège-coudes, genouillères, souliers).
- S'alimenter de façon équilibrée, éviter l'embonpoint.
- Des heures de sommeil régulières et en quantité suffisante pour chaque individu.
- Évitez les accès d'alcool et de café.
- Ne pas fumer.

Recommandations spécifiques aux personnes déficientes en facteur XI

- L'entretien quotidien des dents ainsi que les visites régulières chez le dentiste. En cas d'extraction dentaire, communiquez avec votre centre d'hémophilie pour établir un plan de traitement préventif approprié. Votre centre de traitement peut vous recommander le nom d'un dentiste qui connaît l'hémophilie.
- Même recommandation pour tout autre type de chirurgie. Si l'intervention se pratique dans un hôpital autre que votre centre ou lors d'une chirurgie urgente, le médecin sur place peut communiquer en tout temps avec un membre de l'équipe du centre de traitement, en utilisant les coordonnées sur votre carte d'identification.
- **Ne jamais prendre d'aspirine.** L'aspirine est un médicament qui augmente la tendance à saigner. Toujours consulter l'équipe soignante avant de prendre un nouveau médicament. Cela comprend les suppléments naturels ou les vitamines qui se vendent sans ordonnance.
- Porter un dispositif d'identification de type MedicAlert où se trouve inscrit le type de problème de coagulation. Cette recommandation doit être discutée sur une base individuelle, en sorte que son mérite relatif soit évalué en fonction de la gravité de la déficience, de l'âge du sujet, et de son environnement; ainsi, on voudra éviter le potentiel stigmatisme social du port d'une pièce MedicAlert chez un enfant d'âge scolaire dont la déficience en facteur XI est minimale et ne représente pas un risque médical justifiant une telle mise en évidence d'une condition médicale relativement bénigne.
- Toujours garder en tête les signes et symptômes des saignements menaçants pour la vie.
- Lorsque vous planifiez un voyage, informez votre centre de traitement. Demandez les coordonnées des centres d'hémophilie situés dans la région de votre destination.
- Restez toujours en contact avec votre centre de traitement d'hémophilie.

Vaccination

Il est recommandé que les enfants reçoivent leurs vaccins selon le calendrier établi et mis à jour par l'Association canadienne de pédiatrie. Il est rare qu'un saignement se produise suite à une vaccination chez les déficients en facteur XI. Il est tout de même prudent de prendre quelques précautions pour favoriser le contrôle efficace de l'écoulement sanguin. Nous suggérons de demander au professionnel qui administre le vaccin d'utiliser une aiguille de plus petit calibre possible et de faire exercer une pression de plusieurs minutes sur le site d'injection après la vaccination.

L'hépatite B et l'hépatite A sont des maladies causées par un virus qui atteint le foie et qui peuvent être transmises par le sang et ses dérivés. Au Canada, les enfants sont vaccinés autour de l'âge de neuf ans contre l'hépatite B. Le vaccin contre l'hépatite A est disponible au Canada mais ne fait pas partie du calendrier de vaccination recommandé à l'ensemble de la population canadienne. Il existe un vaccin contre l'hépatite A seulement et un vaccin combiné qui protège contre l'hépatite B et l'hépatite A. Aucune recommandation officielle n'est établie pour la vaccination contre ces maladies, pour les personnes atteintes d'une déficience en facteur XI. Les décisions de vacciner contre l'hépatite B plus précocement et de vacciner contre l'hépatite A doivent être discutées sur une base individuelle avec les professionnels de l'équipe de traitement du centre d'hémophilie. Le niveau de risque de recevoir une transfusion de sang ou d'un dérivé du sang lors de la planification d'une chirurgie sont des éléments à considérer dans la prise de cette décision.

L'équipe de traitement complet

Comme son nom l'indique, une équipe de traitement complet de l'hémophilie est une équipe spécialisée qui dispense la plupart des services médicaux exigés par l'enfant ou l'adulte atteint d'une maladie héréditaire de la coagulation sanguine. L'équipe est composée de plusieurs professionnels comme le directeur médical, l'infirmière-coordonnatrice, le physiothérapeute et le travailleur social.

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes, notamment, un chirurgien, un orthopédiste, un rhumatologue, un dentiste, un généticien et un psychologue. Le but de l'équipe interdisciplinaire est de favoriser votre bien-être et celui de votre enfant.

Quelques centres de traitement de l'hémophilie ont développé au début des années 2000 des programmes spécifiques s'adressant aux femmes souffrant de troubles de la coagulation. Ces programmes réunissent l'expertise et les connaissances de plusieurs équipes de traitement spécialisées notamment en gynécologie et en hématologie de façon à répondre aux besoins très particuliers des femmes. Les associations d'hémophiles sont une bonne ressource pour informer la population concernant les programmes de troubles de la coagulation chez la femme.

Conclusion

La déficience en facteur XI est une maladie héréditaire de la coagulation. Bien qu'elle atteigne également les personnes des deux sexes, les femmes sont plus affectées due à l'aspect gynécologique. La tendance à saigner est difficile à prédire puisqu'elle est variable dans le temps chez une même personne, et entre les individus ayant des niveaux sanguins semblables de facteur XI. Les différentes options de traitements préventifs et curatifs offerts aux personnes déficientes en facteurs XI comportent tous des bénéfices et inconvénients propres à chacun. Afin d'accéder à un traitement judicieux, il est prioritaire que votre suivi médical soit assuré par une équipe d'expert d'un centre de traitement des problèmes de la coagulation.

Pour obtenir de plus amples renseignements

Vous pouvez obtenir une liste des différents centres en vous adressant au bureau national ou sur la site web de la Société canadienne de l'hémophilie :

Société canadienne de l'hémophilie
625, avenue du Président-Kennedy
Bureau 505
Montréal (Québec)
H3A 1K2
Téléphone : 514 848-0503
Sans frais : 1 800 668-2686
Courriel : chs@hemophilia.ca
Site web : www.hemophilia.ca

Bibliographie

Amesse C., Lacroix S., Lupien G., Bissonnette D., *la Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en facteur XIII : une maladie héréditaire de la coagulation, 26 pages

Amesse C., Les déficits rares de la coagulation : l'hémophilie par déficience au facteur XI : L'Écho du facteur. Été 2004, vol. 12 numéro 2, pp 8-9.

Aubin N., Amesse C., Baillargeon L., Lacroix S., Lupien G., *la Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en facteur XII : une maladie héréditaire de la coagulation, 11 pages.

Baillargeon L., Aubin N., Amesse C., Lacroix S., Lupien G., *la Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en facteur V : une maladie héréditaire de la coagulation, 14 pages.

Bolton-Maggs PHB. Factor XI Deficiency and Its Management. Treatment of hemophilia. February 1999. No 16, 12 pages.

Hemophilia.org, *Bleeding disorders info center*: Factor XI deficiency, http://www.hemophilia.org/bdi/bdi_types9.htm, pp1-4

Kadir R. A., Economides D.L., Lee C.A., Factor XI Deficiency in Women: American Journal of Hematology 60 : 48-54 (1999)

Lacroix S., Amesse C., Lupien G., *la Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en Facteur VII : une maladie héréditaire de la coagulation, 29 pages.

Lacroix S., Amesse C., Aubin N., Baillargeon L., Lupien G., Meilleur C., *la Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en Facteur X : une maladie héréditaire de la coagulation, 17 pages.

Lupien G., Aubin N., Amesse C., Baillargeon L., Lacroix S., *la Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en Facteur I : une maladie héréditaire de la coagulation, 20 pages.

Pernod G., Briquel ME., Déficits en facteur XI : aspects théorique et pratique, STV no spécial vol 134 mars 2001. PP 94-101

Société canadienne de l'hémophilie; Tout sur les inhibiteurs, 62 pages.

LA DÉFICIENCE EN
FACTEUR XI

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION



Société canadienne de Thémophilie
Arrêtons l'hémorragie



Association canadienne des
infirmières et infirmiers en hémophilie
Canadian Association of
Nurses in Hemophilia Care