

LA DÉFICIENCE EN **FACTEUR VII**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION

Remerciements

Claudine Amesse

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

Sylvie Lacroix

Infirmière coordonnatrice
Centre de référence québécois
pour le traitement
des sujets avec inhibiteurs
Hôpital Sainte-Justine
3175, chemin de la Côte Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5

Ginette Lupien

Infirmière coordonnatrice, Centre d'hémophilie
Hôpital du Saint-Sacrement
1050, chemin Ste-Foy
Québec (Québec) G1S 4L8



Membres de l'Association Canadienne des Infirmières et Infirmiers en Hémophilie (ACIHH)

Publié sous la direction de : David Page

Nous sommes extrêmement reconnaissants envers les personnes suivantes qui ont révisé l'information contenue dans la présente brochure. Leurs suggestions ont été grandement appréciées.

D^r Georges-Étienne Rivard

D^r François Jobin

D^r Rochelle Winikoff

Gisèle Bélanger, infirmière

Claude Meilleur, infirmière

Christine Bouchard, infirmière

Nous aimerions également remercier Madame Tiziana Fastidio de sa participation à la dactylographie et à l'édition de la version française de cette brochure.

Nos remerciements à Diane Bissonnette pour la traduction anglaise.

Baxter

Enfin, nous remercions la société Baxter d'avoir subventionné la publication de cette brochure.

Copyright © 2001

Première édition, juin 2001

PRÉFACE

Nous sommes heureux de présenter cette première édition de la brochure d'information intitulée *La déficience en facteur VII : Une maladie héréditaire de la coagulation du sang*.

Cette brochure est destinée à fournir aux personnes atteintes d'une déficience en facteur VII ainsi qu'à leurs familles de l'information sur cette maladie, et à y sensibiliser le public en général.

L'information présentée dans ce document était valable au moment de sa publication. Les auteurs et le directeur de la rédaction n'assument aucune responsabilité quant aux problèmes que l'application clinique des renseignements qu'il contient pourrait engendrer.

■ TABLE DES MATIÈRES

Introduction	5
Transmission de la déficience en facteur VII	6
Fréquence	8
Degré de sévérité de la déficience en facteur VII	8
Cause des saignements dans la déficience en facteur VII	9
Diagnostic	11
Symptômes	11
• Localisation des saignements	11
• Signes et symptômes de certains saignements	13
Premiers soins en cas de saignement.....	16
• Mise en garde au sujet des saignements musculaires	17
Traitement.....	18
Problèmes particuliers chez la femme	19
• Ménorragie	19
• Saignements au cours de l'accouchement	19
Quelques conseils précieux.....	20
Prévention et hygiène de vie	21
• Activité physique et exercice : les avantages et les choix	21
• Activités pour tous les âges	22
Prévention des saignements.....	23
Vaccination	24
• Précautions particulières	24
Équipe de traitement complet	26
Conclusion.....	27
Pour obtenir de plus amples renseignements	27
Références	28

Introduction

Apprendre que l'on est atteint d'une déficience en facteur VII n'est certainement pas une chose facile à vivre. Savoir que son enfant en est atteint peut être une épreuve encore plus difficile. L'insécurité et la frustration sont des sentiments fréquents dans ce genre de situation. Ce qui ajoute à la difficulté, c'est que la déficience en facteur VII est une maladie très rare, que même les professionnels de la santé ne connaissent pas très bien.

Les personnes atteintes d'une déficience en facteur VII 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 qu'elle permettra aux personnes atteintes d'une déficience en facteur VII de mieux comprendre leur maladie et de pouvoir ainsi en diminuer les conséquences sur leur vie.

Cette brochure, qui apporte des réponses aux principales questions sur la déficience en facteur VII, vise deux objectifs. Le premier est de décrire la maladie et son traitement. Le deuxième, plus pratique, est d'enseigner au lecteur comment reconnaître les saignements importants et prendre les mesures d'urgence qui s'imposent.

Ce document ne répondra pas à toutes vos questions. La meilleure source d'information reste l'équipe de soins complets du centre de traitement de l'hémophilie, dont les membres ont été formés pour offrir à chaque patient les soins médicaux qui répondent à ses besoins. Néanmoins, cette brochure constitue une référence utile qui permettra aux personnes atteintes d'une déficience en facteur VII de mieux comprendre leur maladie et de reconnaître immédiatement les signes et les symptômes de saignement.

■ Transmission de la déficience en facteur VII

La déficience en facteur VII est une maladie héréditaire de la coagulation du sang. Elle se transmet du parent à l'enfant au moment de la conception. La maladie est causée par un gène anormal.

Chaque cellule du corps contient des structures appelées *chromosomes*. Un chromosome est une longue chaîne d'une substance chimique qu'on appelle *ADN*. Cet ADN est organisé en 30 000 unités : ce sont les gènes. Les gènes déterminent des caractéristiques telles que la couleur des yeux. Dans le cas de la déficience en facteur VII, un des gènes se trouvant sur le chromosome 13 est défectueux.

Le gène défectueux dans la déficience en facteur VII est situé sur un gène qui n'est pas responsable du sexe de l'enfant. Par conséquent, les filles peuvent en être atteintes autant que les garçons. D'autres types de troubles de la coagulation, tels que la déficience en facteur VIII (hémophilie A), où le gène responsable est lié au sexe, touchent au contraire surtout les garçons.

Un *porteur* est une personne qui porte le gène défectueux sans toutefois être atteinte de la maladie. Pour qu'une personne hérite de la déficience en facteur VII, il faut que ses deux parents soient porteurs. Dans ce cas, l'enfant reçoit deux gènes défectueux, l'un de sa mère et l'autre de son père.

Les trois figures ci-dessous illustrent comment la déficience en facteur VII peut se transmettre.

La figure 1 montre ce qui peut se passer quand une personne porteuse du gène défectueux a des enfants avec une autre personne elle aussi porteuse. Il y a 1 chance sur 4 que l'enfant aura une déficience sévère en facteur VII, 1 chance sur 2 qu'il soit porteur et 1 sur 4 qu'il soit normal.

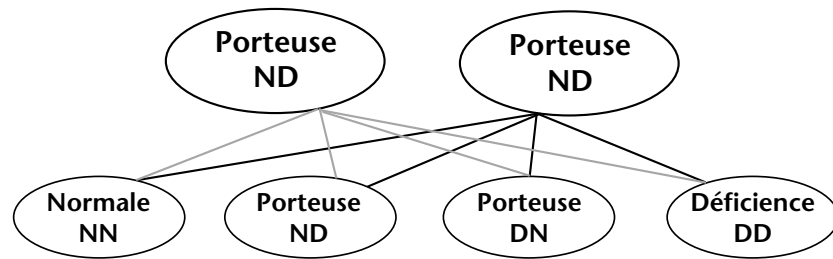


Figure 1

La figure 2 montre ce qui peut arriver si une personne atteinte d'une déficience sévère en facteur VII a des enfants avec une personne non porteuse. Tous les enfants seront porteurs, mais aucun d'entre eux ne sera atteint de la maladie ^{3,13}.

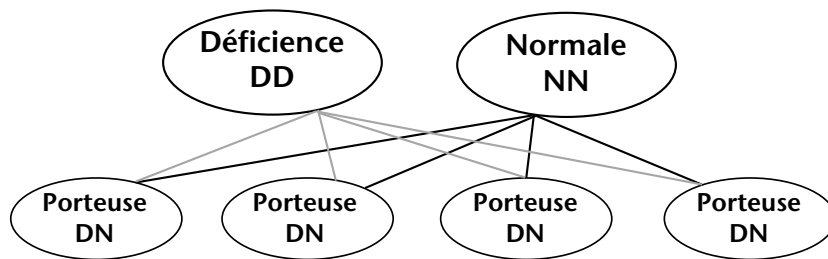


Figure 2

La figure 3 montre ce qui peut se produire si une personne atteinte d'une déficience grave en facteur VII a des enfants avec une personne porteuse. Il y a 1 chance sur 2 que l'enfant soit porteur. Il y a aussi 1 chance sur 2 que l'enfant soit atteint d'une déficience sévère en facteur VII.

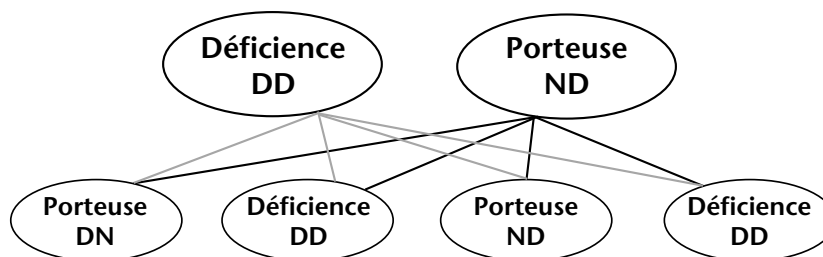


Figure 3

Fréquence

Environ une personne sur 1 000 est porteuse du gène défectueux du facteur VII. Cependant, comme les deux parents doivent être porteurs pour que la maladie soit transmise à leurs enfants, la déficience sévère en facteur VII est extrêmement rare, ne touchant qu'une personne sur 500 000. La maladie survient autant chez les hommes que chez les femmes ¹⁵.

Degré de sévérité de la déficience en facteur VII

La sévérité de la déficience en facteur VII dépend de la quantité de facteur VII présente dans la circulation sanguine. Les personnes chez qui le facteur VII est complètement absent ou présent en très faibles quantités auront une déficience sévère. Plus la quantité de facteur VII est faible, plus les symptômes de la maladie seront sévères, et vice versa. D'un autre côté, les saignements anormaux sont rares chez les personnes qui sont atteintes d'une déficience légère ou modérée.

Il existe plusieurs variantes de la déficience en facteur VII. Chez certaines personnes par exemple, le facteur VII est pratiquement absent, ce qui explique qu'elles ont de graves saignements ¹⁵.

Cependant, même les personnes qui n'ont qu'une déficience légère ou modérée en facteur VII (2 à 10 % du taux normal de facteur VII) peuvent avoir des saignements. Étant donné qu'elles n'ont pas souvent des problèmes de saignements, elles peuvent avoir de la difficulté à reconnaître les signes et les symptômes d'un saignement. Il est donc important que ces personnes reçoivent des soins dans un centre spécialisé dans le traitement de l'hémophilie.

Si vous avez une déficience en facteur VII, même légère, vous devez être à l'écoute de votre corps et signaler immédiatement tout symptôme suspect à votre centre de traitement de l'hémophilie. L'infirmière pourra vous aider à reconnaître la nature exacte du problème.

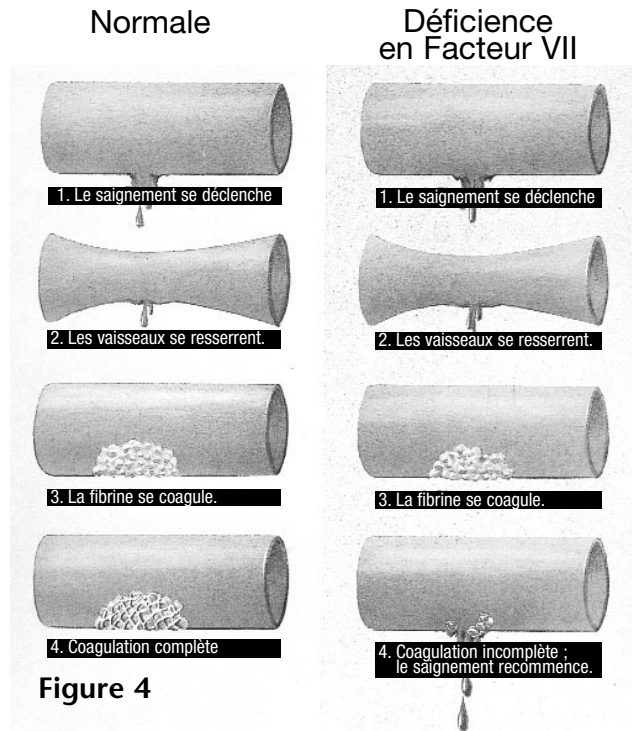
Cause des saignements dans la déficience en facteur VII

Le sang est transporté dans toutes les parties du corps par un réseau de vaisseaux sanguins. Lorsqu'on se blesse, on peut percer un vaisseau sanguin, ce qui entraîne une fuite de sang. Les vaisseaux peuvent se briser en surface, comme c'est le cas quand on se coupe. Ils peuvent également se briser plus en profondeur dans le corps, causant alors un bleu ou une *hémorragie* interne.

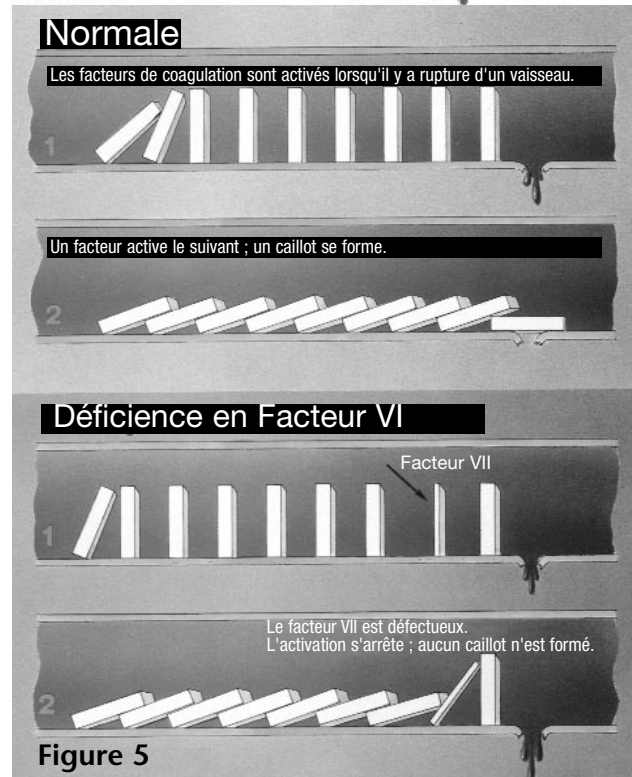
La coagulation du sang est un processus complexe qui permet d'arrêter une fuite de sang par un vaisseau endommagé. Aussitôt qu'un vaisseau se brise, les éléments responsables de la coagulation se lient entre eux pour former une espèce de bouchon à l'endroit où le vaisseau est brisé. Plusieurs étapes sont nécessaires pour former ce bouchon.

- *Les plaquettes*, qui sont 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 et collent à la paroi du vaisseau blessé.
- 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 (dont le facteur VII), qui sont de très petites protéines, se lient ensemble pour tisser une chaîne : la *fibrine*. Les filaments de fibrine s'entrecroisent et forment une sorte de filet autour des plaquettes pour les empêcher de retourner dans la circulation sanguine (voir la figure 4).



- Le facteur VII est une protéine que l'on trouve dans le sang. Il joue un rôle dans la coagulation, c'est-à-dire dans la réaction en chaîne qui se déclenche pour produire de la fibrine là où le vaisseau est endommagé. Le facteur VII est activé par un facteur tissulaire et se transforme alors en facteur VIIa (la lettre « a » signifie « activé »). Celui-ci active à son tour le facteur X et le facteur IX, ce qui permet au processus de la coagulation de se poursuivre. Si l'un ou l'autre des facteurs de la coagulation (par exemple le facteur VII) est absent, la réaction en chaîne est bloquée et la coagulation se fait trop lentement ou pas du tout (voir la figure 5).



Diagnostic

La déficience en facteur VII est souvent diagnostiquée lorsqu'on observe un saignement inhabituel chez un nouveau-né peu après la naissance, parfois à la suite d'une circoncision⁵. On confirme alors le diagnostic en mesurant la quantité de facteur VII dans le sang.

Dans certains cas toutefois, la déficience en facteur VII est diagnostiquée plus tard dans l'enfance, ou même à l'âge adulte. Lorsqu'une personne présente des saignements anormaux, son médecin lui fait un prélèvement de sang afin de mesurer le temps que le sang met à coaguler. Si le délai de coagulation est trop long, on peut en déduire qu'il y a une déficience en facteur VII.

Symptômes

Localisation des saignements

Les principaux endroits où les saignements surviennent chez les personnes atteintes de déficience en facteur VII sont :

- les articulations. Ces saignements portent le nom d'*hémarthrose*. Des saignements trop fréquents dans une articulation peuvent entraîner une détérioration permanente de celle-ci appelée *arthropathie hémophilique*.
- les muscles et les tissus. Ces saignements sont appelés *hématomes*. Ils peuvent également entraîner des dommages graves s'ils ne sont pas traités.
- le système nerveux central (cerveau et épine dorsale). Ces saignements peuvent se produire à la suite d'une blessure ou encore sans raison apparente.
- la bouche, habituellement après une chirurgie dentaire ou l'extraction d'une dent. On voit souvent ce type de saignement chez les personnes atteintes d'une déficience en facteur VII. Selon la gravité de la déficience, la personne affectée peut avoir besoin de recevoir un supplément de facteur VII avant d'aller chez le dentiste afin d'éviter les saignements excessifs (voir la section *Traitement* à la page 17).

Fait surprenant, les saignements après ou avant une chirurgie sont rares chez les personnes atteintes d'une déficience en facteur VII, même si la déficience est assez sévère pour causer des saignements fréquents des articulations.

Plusieurs études ont montré que près de 16 % des personnes qui ont une déficience sévère en facteur VII ont eu un saignement dans le système nerveux central, c'est-à-dire dans le cerveau ou l'épine dorsale. C'est pourquoi ces personnes doivent recevoir des soins adéquats dans un centre de traitement spécialisé dans l'hémophilie. Les saignements intracrâniens peuvent également s'observer chez les nouveau-nés à la suite d'un traumatisme à la naissance^{1,7,8,14,16,18}.

Voici une liste des divers types de saignements qui peuvent survenir chez les personnes atteintes d'une déficience en facteur VII :

- Saignements menstruels excessifs (ou *ménorragie*)
- Saignements de nez (ou *épistaxis*)
- Saignements des gencives (ou *gingivorragie*)
- Saignements du tube digestif (selles noires, vomissements de couleur rouge vif)
- Saignements des articulations (ou *hémarthroses*)
- Bleus (ou *ecchymoses*) fréquents
- Saignements des muscles ou des tissus (ou *hématomes*)
- Sang dans l'urine (ou *hématurie*)
- Saignements dans le cerveau ou l'épine dorsale (système nerveux central)
- Accumulation de sang dans la partie inférieure arrière de l'abdomen (ou saignements *rétropéritonéaux*)⁹

AVIS IMPORTANT

Les sections suivantes de la présente brochure :

- Signes et symptômes de certains saignements
- Premiers soins en cas de saignement
- Prévention des saignements
- Activité physique et exercice

ont été adaptées d'une publication de la Société canadienne d'hémophilie, intitulée *Les inhibiteurs : guide et carnet de notes*.(19)

Signes et symptômes de certains saignements

Les personnes qui ont une déficience en facteur VII doivent savoir reconnaître les signes et les symptômes de certains saignements potentiellement mortels.

Les saignements de la tête, du cou, du thorax (poitrine) et de l'abdomen peuvent être mortels et nécessitent un traitement médical immédiat. Il est important de savoir que ces saignements peuvent survenir non seulement à la suite d'une blessure, mais également sans aucune raison apparente.

Tête

Le cerveau, protégé par la boîte crânienne, assure le contrôle de toutes les fonctions du corps essentielles à la vie. Un saignement au cerveau est très grave.

Signes et symptômes :

- Mal de tête
- Troubles de la vision
- Nausées et vomissements
- Changements de la personnalité
- Somnolence
- Perte d'équilibre***
- Perte de la motricité fine (maladresse)***
- Évanouissement***
- Convulsions***

***Ces symptômes apparaissent plus tard dans le cas d'une blessure grave à la tête. **Si ces symptômes apparaissent, il faut consulter un médecin immédiatement pour recevoir un traitement.**

Cou

Les tissus du nez, de la bouche et de la gorge sont très *vascularisés*, c'est-à-dire qu'ils contiennent de nombreuses veines et artères. La moindre lésion ou infection peut provoquer une accumulation de sang dans ces tissus. À mesure que les tissus se gonflent de sang, ils compriment les voies respiratoires, au point de rendre la respiration difficile ou même de la bloquer complètement.

Signes et symptômes :

- Douleur au cou ou à la gorge
- Enflure
- Difficulté à avaler
- Difficulté à respirer

Thorax (poitrine)

La cage thoracique (thorax) contient les poumons, le cœur ainsi que de gros vaisseaux sanguins. S'il se produit un saignement dans les poumons, les alvéoles qui renferment normalement de l'air se remplissent de sang, et la respiration devient difficile.

Signes et symptômes :

- Douleur dans la poitrine
- Difficulté à respirer
- Toux, crachats sanglants

Abdomen (ventre)

L'abdomen renferme l'estomac, la rate, le foie et les intestins, parmi d'autres organes. Une blessure dans cette région peut entraîner une hémorragie massive d'un organe ou d'un gros vaisseau sanguin. Si cette hémorragie n'est pas traitée, elle peut être mortelle.

Signes et symptômes :

- Douleur à l'abdomen ou au bas du dos
- Nausées et vomissements
- Présence de sang dans l'urine
- Présence de sang dans les selles ou selles noires

Si l'un ou l'autre de ces symptômes survient, il faut immédiatement consulter un médecin.

Il existe d'autres sortes de saignements qui ne représentent pas nécessairement une menace pour la vie, mais pour lesquels un traitement est nécessaire. Ils sont présentés ci-après.

Saignements des tissus mous

Les signes et symptômes des saignements des tissus mous sont les suivants :

- Rougeur de la région atteinte : Utiliser un ruban à mesurer pour vérifier régulièrement la taille de la région atteinte. Si on n'a pas de ruban à mesurer, il faut vérifier la région toutes les heures pour savoir si la rougeur augmente.
- Augmentation de la grosseur d'un bleu : Prendre un stylo et tracer un trait autour du bleu; cela permet de vérifier s'il s'étend, s'il rapetisse ou s'il demeure stable.
- Douleur : Noter si elle s'intensifie avec le temps, surtout si on arrive à la localiser avec précision.

Saignements dans les articulations

Les signes et les symptômes des saignements dans les articulations sont les suivants :

- Douleur au cours de l'utilisation normale de l'articulation ou même au repos, surtout s'il n'y a pas de bleu.
- Gonflement et chaleur au niveau de l'articulation, avec ou sans bleu.
- Diminution de la mobilité de l'articulation.
- Hésitation à mobiliser l'articulation – Par exemple, un enfant qui marche normalement peut se mettre soudainement à boiter à cause d'une hémorragie à la cheville; un enfant droitier peut n'utiliser que sa main gauche pour saisir des objets, à cause d'un saignement au coude.
- Agitation ou pleurs lorsque l'enfant bouge son articulation. Ce comportement peut être causé par une douleur due à un saignement, surtout chez les nourrissons. Les parents doivent apprendre à palper et à évaluer le mouvement des articulations; cela est particulièrement important pour les genoux, les chevilles et les coudes.

Premiers soins en cas de saignement

Dans la présente section, on explique comment traiter les saignements mineurs ou modérés survenant dans une articulation ou dans les tissus mous.

Le repos, l'application de glace, la compression et l'élévation de la partie du corps touchée sont quatre façons utilisées pour diminuer la douleur causée par un saignement.

Repos – Si le saignement touche les jambes, il faut essayer de marcher le moins possible et les garder immobiles en utilisant des béquilles ou un fauteuil roulant. Si le saignement touche un bras, il faut l'immobiliser au moyen d'une attelle ou en le mettant en écharpe.

Glace – Appliquer de la glace sur la région atteinte. Utiliser un contenant réfrigérant (ice-pack) ou un paquet de légumes congelés enveloppé dans une serviette humide. Ne jamais appliquer de glace directement sur la peau. Appliquer la glace pendant 15 minutes à la fois, toutes les deux heures.

Compression – Envelopper la partie du corps atteinte d'un bandage élastique appliqué en croisé et surveiller attentivement toute sensation d'engourdissement, de froid, de douleur vive ou tout changement de couleur des doigts ou des orteils. Si l'un ou l'autre de ces symptômes survient, cela veut dire que la circulation du sang est bloquée. Il faut alors retirer le bandage et le refaire moins serré.

Élévation – Surélever le membre atteint au-dessus du niveau du cœur afin de faire diminuer l'enflure. Ce geste permet également d'améliorer la circulation sanguine.

Les membres de l'équipe de traitement de l'hémophilie vous apporteront leur soutien lors de ces épisodes de saignement.

Mise en garde au sujet des saignements musculaires

Les saignements des muscles semblent plutôt rares chez les personnes atteintes d'une déficience en facteur VII. Néanmoins, il est important d'être au courant de ce qui suit.

Un saignement majeur dans un muscle peut causer des dommages permanents au membre touché. Les muscles et les artères peuvent être comprimés par l'accumulation de sang. Si vous pensez souffrir d'un saignement musculaire, communiquez immédiatement avec votre centre de traitement. Soyez attentifs aux signes et aux symptômes énumérés ci-dessus concernant la compression par un bandage élastique.

Traitement

Le traitement par des produits sanguins ou des substituts sanguins peut permettre d'augmenter temporairement les concentrations de facteur VII, suffisamment pour arrêter le saignement. Ce genre de traitement est appelé *traitement de remplacement par un facteur sanguin*. Les concentrés de facteur VII peuvent être administrés en perfusion :

- au moment de la chirurgie;
- à la mère au cours de l'accouchement et après la naissance de l'enfant;
- dans les cas de saignement grave dans une articulation;
- après un traumatisme;
- avant une chirurgie dentaire ou l'extraction d'une dent;
- lors de tout autre épisode de saignement grave.

À l'heure actuelle, le traitement le plus fréquemment utilisé au Canada est le concentré de facteur VII. Ce concentré de facteur est obtenu à partir de plasma humain et contient uniquement du facteur VII.

Ses avantages sont les suivants :

- Il réduit considérablement le risque de formation de caillots dans la circulation sanguine.
- Il permet de maîtriser efficacement les saignements dus à une déficience en facteur VII.
- Le concentré est soumis à un processus d'inactivation virale, ce qui permet d'éliminer les virus tels que le VIH et les virus de l'hépatite B et C.

Ses inconvénients sont les suivants :

- Le concentré de facteur VII est extrait du plasma humain. Par conséquent, on ne peut pas écarter complètement le risque de transmission d'infections qui ne sont pas encore connues actuellement.

Il existe d'autres options que l'on peut considérer dans certains cas, telles le plasma frais congelé, les concentrés de complexe de prothrombine et le facteur VIIa recombinant.

Problèmes particuliers chez la femme

Ménorragie

Les femmes atteintes d'une déficience en facteur VII peuvent avoir des saignements menstruels abondants et prolongés, qui peuvent être maîtrisés par les contraceptifs oraux⁶. Si cette méthode est inefficace, on peut administrer un traitement intraveineux par le facteur VII pendant les règles.

Saignement au cours de l'accouchement

Au cours d'une grossesse normale, le taux de facteur VII augmente légèrement chez toutes les femmes. On peut présumer que la même augmentation a lieu chez les femmes qui présentent une déficience en facteur VII. Toutefois, cette légère augmentation durant la grossesse ne suffit pas à écarter le risque d'une hémorragie importante.

Une femme enceinte qui souffre d'une déficience en facteur VII doit être suivie dans un centre spécialisé dans le traitement de cette maladie.

Dans une revue médicale, on a décrit une intervention qui consiste à administrer du concentré de facteur VII toutes les six heures durant 72 heures pendant le travail afin de maintenir les concentrations de facteur VII à 10 %. Cette méthode a permis d'obtenir des accouchements sans complications avec des saignements post-natals minimes¹⁷.

■ Quelques conseils précieux

- Les personnes qui ont une déficience sévère en facteur VII (taux de facteur VII de 2 % ou moins) ainsi que leurs proches doivent apprendre à reconnaître les signes et les symptômes d'un saignement important.
- Ces personnes doivent avoir à portée de la main un concentré de facteur VII afin de pouvoir se l'administrer immédiatement et enrayer rapidement tout épisode de saignement potentiellement mortel (saignement de la tête, du cou ou du tube digestif).
- Idéalement, la personne malade ou ses parents doivent avoir sous la main une quantité de concentré de facteur VII suffisante pour un ou deux traitements en cas d'urgence.
- Si la personne atteinte de la maladie en est capable, elle doit s'auto-injecter le concentré de facteur VII au premier signe d'une hémorragie. Elle doit ensuite se rendre à l'hôpital ou au centre de traitement de l'hémophilie le plus proche afin de demander de l'aide.
- Une personne malade qui ne peut pas s'auto-injecter le concentré de facteur VII doit se rendre immédiatement à son centre de traitement avec le concentré. Une fois sur place, elle pourra se le faire administrer rapidement par le personnel, qui a reçu une formation pour faire face à ce genre de situation.
- Si la personne atteinte d'une déficience en facteur VII ne garde pas de concentré de facteur VII à domicile, elle doit avoir une lettre signée par son médecin traitant qui explique sa maladie ainsi que le traitement médical qu'il faut lui administrer en cas d'urgence.
- Les personnes ayant eu un saignement du système nerveux central ou plusieurs saignements dans la même articulation devraient s'informer auprès de leur médecin de la possibilité de recevoir un traitement prophylactique (administration répétée de concentré de facteur VII). Ce traitement peut permettre d'éviter que des saignements répétés ne surviennent aux mêmes endroits.

Prévention et hygiène de vie

Une fois de plus, nous recommandons le manuel intitulé *Les inhibiteurs : guide et carnet de notes* publié par la Société canadienne de l'hémophilie aux personnes désirant obtenir plus d'information sur la prévention des saignements et l'adoption d'un mode de vie sain.

Activité physique et exercice : les avantages et les choix

Le genre d'activité physique recommandé dépend d'une personne à une autre. Les enfants ont un penchant plus marqué pour les jeux, alors que les adultes préfèrent les activités de mise en forme plus structurées. Quoi qu'il en soit, une activité physique régulière est essentielle, peu importe l'âge. Elle contribue à prévenir les saignements et à réduire le risque de complications.

On recommande que chaque personne subisse une évaluation de son état physique. L'équipe de soins complets et le patient (ainsi que les parents, dans le cas d'un enfant) doivent discuter ensemble des avantages et des inconvénients des diverses activités physiques.

Le choix du programme d'activités doit se faire en fonction de l'âge, des préférences de la personne et des membres de sa famille, ainsi que des capacités de la personne et de son état de santé. Il faut être prudent lorsque l'on choisit une activité physique, mais il ne faut pas non plus tomber dans l'excès contraire et surprotéger un enfant atteint d'une déficience en facteur VII, car il est important de lui permettre de se développer normalement.

Il faut porter un équipement protecteur (un casque, par exemple) lorsqu'on pratique certaines activités. Dans la mesure du possible, on recommande de porter des chaussures de sport offrant un bon soutien pour le pied et la cheville. Les sports de contact comme la boxe, le football et le hockey, doivent être évités en raison du risque de saignements importants qu'ils comportent.

Activités pour tous les âges

Tous les âges

- La natation est la meilleure activité qui soit. Elle raffermi les muscles et augmente la souplesse et la coordination, et n'est pas associée à des risques importants. La pratique de la natation après un épisode de saignement peut accélérer le retour à une activité normale.

Enfants d'âge préscolaire

- On recommande les activités qui ne font pas travailler trop fort les articulations (genoux, chevilles et coudes).
- Le tricycle, le lancer du ballon ou de la balle et la natation sont des activités recommandées.

Enfants d'âge scolaire

- Les parents doivent communiquer avec les enseignants pour leur parler de la déficience en facteur VII et du rôle de l'équipe de soins complets. Les enseignants pourront ainsi trouver des réponses à leurs questions et à leurs inquiétudes, et seront mieux en mesure de planifier des activités physiques sûres. Le personnel de l'école doit connaître le nom et le numéro de téléphone des personnes à appeler en cas d'urgence, au cas où l'enfant se blesserait.
- L'enfant doit participer aux activités de l'école et aux cours d'éducation physique afin qu'il apprenne à socialiser normalement avec ses camarades de classe.

Adolescents et adultes

- Les personnes qui ont un problème de saignements doivent toujours bien connaître leurs limites et leurs capacités lorsqu'elles choisissent une activité sportive.
- Les personnes désirant s'adonner à une nouvelle activité devraient lire le chapitre *Staying Healthy* du manuel *All About Hemophilia* publié par la Société canadienne de l'hémophilie. Elles y trouveront une liste des activités sportives classées selon leur efficacité sur le plan de la mise en forme et de leur risque de causer des saignements.

■ Prévention des saignements

Voici quelques stratégies efficaces à suivre pour prévenir les saignements.

- Restez en forme. Des muscles puissants soutiennent mieux les articulations et contribuent à réduire le risque de saignements des articulations.
- Portez toujours un équipement de protection adapté à l'activité sportive (p. ex., casque, coussinets protecteurs pour les genoux et les coudes, chaussures de course offrant un bon soutien de la cheville et des talons qui absorbent bien les chocs).
- Prenez du repos après un épisode de saignement touchant une articulation ou un muscle; vous contribuerez ainsi à favoriser la guérison et à prévenir un autre saignement.
- Évitez de boire de l'alcool. L'alcool perturbe l'efficacité des plaquettes sanguines, ce qui peut favoriser les saignements.
- Prévenez les problèmes dentaires et la gingivite. Consultez votre dentiste tous les six mois. Votre centre de traitement peut vous recommander un dentiste qui est habitué à traiter des personnes atteintes d'hémophilie.
- Ne prenez jamais d'aspirine; prenez toujours d'autres médicaments équivalents qui sont recommandés par votre centre de traitement.
- Consultez toujours l'équipe soignante du centre de traitement de l'hémophilie avant de prendre un nouveau médicament, un supplément à bases d'herbes médicinales ou des vitamines vendus sans numéro d'identification (DIN).

Rappelez-vous...

- Vérifiez vos articulations tous les jours.
- Mangez des aliments sains et en quantités adéquates pour vous maintenir en forme. Un surplus de poids augmente le stress imposé aux genoux et aux chevilles et peut accroître le risque de saignement dans ces articulations.

- Avant de subir une chirurgie dentaire ou de vous faire enlever une dent, communiquez avec votre centre de traitement afin de planifier un traitement préventif adéquat, au besoin.
- Portez en tout temps un bracelet ou une chaînette de type MedicAlert, sur lequel est inscrit votre type de problème de coagulation. Souvenez-vous que la déficience en facteur VII est très rare. L'information figurant sur le bracelet ou la chaînette sera très utile aux membres du personnel médical qui ne vous connaissent pas.
- Si vous partez en voyage, informez-en votre centre de traitement. Vous devrez obtenir une lettre de votre médecin pour le voyage. Prévoyez un approvisionnement suffisant de concentré de facteur VII pour la durée du voyage et emportez la présente brochure avec vous.
- Gardez une photocopie de votre police d'assurance médicale dans votre brochure.
- Restez toujours en contact avec votre centre d'hémophilie.

Vaccination

L'Association canadienne de pédiatrie a publié plusieurs documents qui font la promotion du programme canadien de vaccination. Les enfants doivent recevoir leurs premiers vaccins en bas âge. Il est toutefois important de prendre certaines précautions afin d'éviter les saignements au point d'injection. L'infirmière du centre de traitement de l'hémophilie pourra vous informer au sujet des précautions à prendre.

Précautions particulières

Les enfants atteints d'une déficience en facteur VII doivent recevoir leurs vaccins selon le calendrier établi par leur pédiatre ou leur médecin de famille. Toutefois, toute personne qui reçoit des concentrés de facteur de coagulation de source humaine doit recevoir un vaccin contre l'hépatite A et l'hépatite B.

En de rares occasions, l'hépatite A a été transmise par des préparations modernes de concentré de facteurs sanguins. L'hépatite A est une infection causée par un virus qui s'attaque au foie. Ce virus est différent de celui qui provoque l'hépatite B. Certaines personnes présentent des symptômes relativement importants, alors que d'autres n'en ressentent pas du tout. Une personne infectée peut transmettre la maladie à d'autres. Il est rare que l'hépatite A soit mortelle. Seules les personnes âgées ou celles qui ont une maladie chronique du foie (cirrhose, hépatite C) risquent de mourir de l'hépatite A. Les symptômes disparaissent progressivement après quelques semaines. Une fois guéries, les personnes sont protégées à vie contre l'hépatite A et ne sont plus porteuses du virus.

Le virus de l'hépatite A est présent dans les selles des personnes infectées. Il peut se transmettre d'une personne à une autre par :

- les aliments et l'eau qui ont été en contact avec une personne infectée ;
- des relations sexuelles avec une personne infectée ;
- le contact avec du sang infecté.

Dans le passé, l'hépatite B pouvait être transmise par les concentrés de facteurs sanguins. De nos jours toutefois, les concentrés sont sans danger. Cela dit, une personne souffrant d'un trouble de la coagulation est plus susceptible d'avoir besoin de transfusions sanguines et celles-ci peuvent encore, quoique très rarement, transmettre l'hépatite B. C'est pourquoi la vaccination est recommandée.

L'hépatite B est une maladie causée par un virus qui s'attaque au foie. Le foie aide à digérer les aliments et à nettoyer le sang. Certaines personnes atteintes d'hépatite B ne présentent aucun symptôme, mais elles peuvent quand même transmettre la maladie à quelqu'un d'autre. Dans d'autres cas, l'hépatite B rend les gens très malades. Elle peut causer de graves dommages au foie et une infection qui dure très longtemps. Il n'y a aucun traitement parfaitement efficace pour guérir l'hépatite B.

L'hépatite B se transmet par contact avec les liquides corporels, soit :

- le sang;
- le lait maternel;
- le sperme;
- les sécrétions vaginales.

Il existe un vaccin combiné, appelé Havrix, qui protège contre l'hépatite A et l'hépatite B et qui s'administre en trois doses. La dose de rappel se donne un mois après la première dose et la troisième dose est administrée six mois plus tard.

Les deux vaccins peuvent aussi être administrés séparément. Le vaccin contre l'hépatite B se donne aussi en trois doses, et les rappels doivent être administrés un mois et six mois après la première dose. Le vaccin contre l'hépatite A s'administre en deux doses, la deuxième dose devant être donnée de 6 à 12 mois après la première.

Équipe de traitement complet

Comme son nom l'indique, l'équipe de traitement complet de l'hémophilie est une équipe qui dispense la plupart des services médicaux exigés par l'enfant ou l'adulte atteint d'une maladie héréditaire de la coagulation du sang. Cette équipe est composée de plusieurs professionnels, dont :

- le directeur médical, qui est habituellement un hématologue;
- l'infirmière coordonnatrice;
- le physiothérapeute et
- le travailleur social.

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes, dont un chirurgien, un orthopédiste, un rhumatologue, un dentiste, un généticien et un psychiatre. Le but de l'équipe interdisciplinaire est de favoriser le bien-être du patient et, dans le cas d'un enfant, celui de ses parents également.

Conclusion

La déficience en facteur VII est une maladie héréditaire et rare de la coagulation du sang qui touche autant les hommes que les femmes. Lorsque la déficience est sévère, elle peut provoquer des saignements importants. La maladie peut être traitée par des médicaments comme les concentrés de facteur VII, qui permettent de maîtriser les épisodes de saignement. Il est important que le suivi médical des personnes atteintes soit assuré par un centre spécialisé dans le traitement des troubles de la coagulation.

Pour obtenir de plus amples renseignements

Vous pouvez obtenir une liste des différents centres de traitement de l'hémophilie en vous adressant au bureau national de la Société canadienne de l'hémophilie à l'adresse suivante :

Société canadienne de l'hémophilie
625, avenue du Président-Kennedy
Bureau 1210
Montréal (Québec) H3A 1K2
Tél. : (514) 848-0503
Sans frais : 1 800 668-2686
Courriel : chs@hemophilia.ca
Site Internet : www.hemophilia.ca

La présente brochure n'offre que des renseignements généraux sur la déficience en facteur VII. 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.

Références

- 1) Ariffin, H.; Lin, H.P. Neonatal intracranial hemorrhage secondary to congenital factor VII deficiency: two case reports. *Am J Hematol*, 1997; 54:263.
- 2) Bech RM, Nicolsisen EM, Anderson PM, Glazer S, Hedner U. Recombinant factor VIIa for the treatment of congenital factor VII deficient patients. *Thromb Haemost* 1997; 73: 983.
- 3) Bhavani M, Evans DI. Carriers of factor VII deficiency are not always asymptomatic. *Br J Haematol* 1984; 6:363-8.
- 4) Cohen LJ, McWilliams NB, Neuberger R, Zinkham W, Bauer K et al. Prophylaxis and therapy with factor VII concentrate (human Immuno), vapor heated in patients with congenital factor VII deficiency: a summary of case reports. *Am J Haematol* 1995; 50: 269-76
- 5) Deal KD, Lopez-plaza I, Rajami V. Final Diagnosis – Homozygous Factor VII deficiency .
- 6) Fadel HE, Krauss JS; Factor VII deficiency and pregnancy. *Obstet-Gynecol*, 1989 March; 73(3 PT 2); 453-4.
- 7) Hassen HJ, Cassalbone P, DeLaurenzi A, Petti N, Snibaldi et al. Hereditary Factor VII Deficiency: report of a case of intra cranial hemorrhage. *Haemostasis* 1984; 4:244-8.
- 8) Horng YC, Chou YH, Chen RL, Tsou KI, Lin KH. Congenital Factor VII Deficiency complicated with hemoperitoneum and intracranial hemorrhage: report of a case. *J Formos Med Assoc*. 1993; 92:86-7.
- 9) Ingersley J and Kristenson HL. Clinical picture and treatment strategies in Factor VII Deficiency; *Haemophilia* (1998), 4, 689-696.
- 10) Jobin François. L'hémostase. Presses de l'Université Laval, éditions Maloigne, 1995: 337-370.
- 11) Kelleber JF, Gomperts E, Davis W, Steingert R, Miller R, Bessette J. Selection of replacement therapy for patients with severe Factor VII Deficiency. *Am J Pediatr Hematol* 1986; 8:318-23.
- 12) Mariani G, Mazzucconi MG. Factor VII Congenital deficiency. *Haemostasis* 1983; 13:169-77.
- 13) Mariani G, Hermans J, Orlando M, Mazzucconi MG, Ciavarella N, et al. Carrier detection in factor VII congenital deficiency. *Br J Haematol* 1985; 60:687-94.
- 14) Miano C, Donfrancesco A, Lombardi, Zama F, Bertini E, Dargenio P, et al. Recurrent intracranial hemorrhage in a nursing infant with congenital Factor VII Deficiency. *Minerva Pediatr* 1987; 39:807-11.
- 15) National Hemophilia Foundation Factor VII (Proconvertin) Deficiency. Orientation Manual for Health Care Professionals. pp. 14-15.
- 16) Papa ML, Schiasano G, Franco A, Nina P. Congenital deficiency of factor VII in subarachnoid hemorrhage. *Stroke* 1994; 25:508-10.
- 17) Robertson LE, Wasserstrum N, Baney E, Vasquez M, Sears DA. Hereditary Factor VII Deficiency in pregnancy: peripartum treatment with factor VII concentrate. *Am J Hematol* 1992; 40 (1): 38-41.
- 18) Salaneh MM, Banda RW, El Ali M. Spontaneous intracranial hemorrhage due to congenital factor VII deficiency in two term siblings: Treatment with activated recombinant factor VII (rFVIIa). *Thromb Haemost* 1995; Suppl: 12.
- 19) Société canadienne de l'hémophilie, Les inhibiteurs : guide et carnet de notes, Bibliothèque nationale du Canada, ISBN 0-920967-25-6, 1997; 1-27.
- 20) Uesell R, Savasan S, Coban A, Metin F, Can G. Fatal intracranial hemorrhage

LA DÉFICIENCE EN FACTEUR VII / UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE DE LA COAGULATION DU SANG
NOTES

LA DÉFICIENCE EN FACTEUR VII / UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE DE LA COAGULATION DU SANG
NOTES

LA DÉFICIENCE EN FACTEUR VII / UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE DE LA COAGULATION DU SANG
NOTES

LA DÉFICIENCE EN
FACTEUR VII

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE
DE LA COAGULATION
DU SANG

BROCHURE
D'INFORMATION



Association Canadienne des
Infirmières et Infirmiers en Hémophilie
Canadian Association of
Nurses in Hemophilia Care

Baxter

Société canadienne de
Nous sommes tous liés  l'hémophilie
par le sang.