

ablation endométriale Intervention chirurgicale visant à retirer ou détruire la paroi interne de l'utérus d'une femme. Cette intervention est parfois envisagée chez les femmes qui présentent des anomalies utérines ou chez les porteuses qui ne répondent pas bien aux autres types de traitement et chez qui les années de fertilité sont terminées ou qui ne souhaitent pas avoir d'enfants.

ACDCH Association canadienne des directeurs des cliniques d'hémophilie.

acétaminophène Médicament utilisé pour soulager la douleur. L'une des marques les plus connues est Tylenol®. L'acétaminophène n'affecte en rien la fonction plaquettaire et son utilisation chez les personnes hémophiles est sécuritaire.

acétate de desmopressine Médicament synthétique très semblable à une hormone naturelle. Il agit en permettant la libération des réserves de facteur de von Willebrand présentes dans la paroi des vaisseaux sanguins. Le facteur de von Willebrand additionnel contribue à faire augmenter les taux de facteur VIII en accroissant la quantité de facteur de von Willebrand. La desmopressine n'est pas fabriquée à partir de sang. Elle porte plusieurs noms : DDAVP® pour injection, Octostim®, Octostim® en vaporisateur, Stimat® and Stimat® en vaporisateur.

acide acétylsalicylique (AAS) Ingrédient actif d'Aspirin® et de nombreux autres analgésiques et remèdes pour le rhume vendus sans ordonnance, comme Entrophen®, Anacin®, Norgescic®, 222, 282, 292, Coricidin Rhume®, CoricidinD®, Robaxisal®, Dristan® et Midol®. Ce médicament affecte la fonction plaquettaire et ne doit pas être utilisé par les personnes atteintes d'hémophilie.

acide tranéxamique Médicament antifibrinolytique (Cyklokapron®) qui aide à maintenir en place un caillot une fois qu'il est formé en enrayant l'activité d'une enzyme appelée plasmine, chargée de dissoudre les caillots sanguins.

ACIHH Association canadienne des infirmières et infirmiers en hémophilie.

activité physique Activité qui suppose un effort physique, des mouvements volontaires et la combustion de calories, par exemple, le jardinage, la danse, une promenade avec le chien, le pelletage de la neige et le raclage des feuilles.

adhésion plaquettaire Regroupement des plaquettes au niveau d'une lésion vasculaire.

ADN (acide désoxyribonucléique) Unité de base de notre bagage génétique. L'ADN de chaque chromosome est configuré en milliers d'unités appelées gènes. Chacun de ces gènes indique à l'organisme de produire certaines protéines, notamment les protéines de la coagulation.

agrégation plaquettaire Phénomène par lequel en s'étalant et en émettant des signaux chimiques, les plaquettes attirent d'autres plaquettes et les facteurs de la coagulation, comme le facteur VIII et le facteur IX, au siège d'une lésion vasculaire pour qu'ils s'y agglutinent et forment le clou plaquettaire.

albumine Protéine qui se trouve dans le plasma humain et qui sert à traiter les victimes de choc et les grands brûlés. On l'utilise aussi parfois pour stabiliser le facteur VIII dans certains concentrés de facteur recombinants. Les nouvelles versions de ces concentrés sont désormais fabriquées avec du sucre plutôt que de l'albumine comme agent stabilisateur.

amniocentèse Test utilisé pour déceler les anomalies que pourrait présenter un fœtus. Une aiguille fine est insérée dans l'abdomen jusqu'à l'utérus pour aspirer une petite quantité de liquide amniotique. Le liquide amniotique renferme des cellules du fœtus; on soumet ces cellules à des analyses qui permettent de déceler les anomalies, le cas échéant.

Glossaire

analyse de mutation Test de laboratoire reposant sur l'analyse des gènes responsables de l'hémophilie. Ce type de test recherche les anomalies affectant les gènes du facteur VIII ou du facteur IX. Si on découvre la mutation génétique spécifique chez une personne atteinte de l'hémophilie, il est possible d'effectuer un dépistage précis du statut de porteuse par analyse de mutation, mais seulement chez les membres de la famille de sexe féminin.

analyse de persistance de l'activité Série de prélèvements sanguins effectués sur une période de 24 à 48 heures pour calculer la demi-vie du facteur VIII ou IX chez un individu.

analyse des liens génétiques Type de test effectué pour déterminer le statut de porteuse en l'absence de mutation spécifique connue. Le test consiste à suivre des marqueurs de l'ADN à l'intérieur ou à proximité du gène de l'hémophilie. L'analyse d'ADN ne permet pas d'identifier la mutation ou le taux d'activité du facteur spécifique, mais peut fournir des renseignements sur le « mode » de mutation du gène du facteur. Cette configuration génétique fournit des renseignements sur le statut de porteuse avec un certain degré de probabilité.

analyse génétique Type d'analyse qui permet d'identifier la mutation spécifique qui affecte le facteur VIII ou le facteur IX chez une personne atteinte d'hémophilie ou chez une porteuse, dans 90 à 99 pour cent des cas. Ce type de test peut servir au diagnostic prénatal afin de déterminer si un fœtus est ou non porteur de la mutation génétique.

anaphylaxie Réaction allergique déclenchée par certains aliments ou médicaments et caractérisée entre autres par une gêne respiratoire, des nausées et vomissements.

anémie Problème de santé causé par un taux faible d'hémoglobine dû à une perte de sang; peut entraîner de la fatigue et une baisse d'énergie.

anticorps Substance chimique naturelle fabriquée dans le sang par le système immunitaire de l'organisme afin de le défendre contre des agents nocifs. Les anticorps (dirigés contre le facteur perfusé) qui se forment chez les personnes atteintes d'hémophilie sont appelés inhibiteurs.

antidiurétique Substance qui provoque la rétention d'eau par l'organisme. L'acétate de desmopressine utilisée pour le traitement de l'hémophilie A légère a pour effet secondaire d'être antidiurétique.

antifibrinolytique Médicament (Cyklokapron®) qui contribue à maintenir en place le caillot une fois qu'il est formé en entravant l'activité d'une enzyme appelée plasmine, chargée de dissoudre les caillots sanguins. Les antifibrinolytiques empêchent la destruction rapide des caillots sanguins, un processus physiologique normal qui semble plus marqué chez les femmes dont les règles sont abondantes.

arthrite Inflammation d'une articulation. En plus de l'inflammation de la membrane synoviale, on note aussi une atteinte du cartilage et des os des surfaces articulaires. Dans l'hémophilie, l'arthrite est causée par les saignements à répétition à l'intérieur de la cavité articulaire.

articulation Point de rencontre entre deux os qui permet le mouvement, par exemple, flexion, rotation et mouvement de balancier.

articulation cible Articulation affectée par des saignements fréquents et rapprochés; se manifeste par des signes d'inflammation et une perte d'amplitude de mouvement. Une articulation cible ne revient pas à l'état normal entre les saignements et risque davantage de s'endommager précocement.

autoperfusion Administration de concentré de facteur de la coagulation par la personne hémophile elle-même. La perfusion peut être administrée par voie intraveineuse à l'aide d'une seringue et d'un papillon.

bloc mandibulaire Anesthésie de la mâchoire inférieure.

capsule articulaire « Manchon » entourant l'articulation et formé de l'espace articulaire et de la membrane tissulaire.

carnet de suivi des saignements Carnet dans lequel est inscrit chaque saignement, son site anatomique, le type et la quantité de concentré de facteur de la coagulation administré, de même que le numéro de lot et la date. Ce carnet est rempli par la personne soignante ou la personne hémophile elle-même, puis il est vérifié régulièrement par le CTH. On l'appelle aussi carnet de traitement ou carnet de perfusions à domicile.

cartilage Tissu conjonctif souple. Dans une articulation, le cartilage recouvre et protège l'extrémité des os et permet à l'articulation de bouger facilement et sans douleur.

cascade de la coagulation Réaction en chaîne par laquelle les facteurs de la coagulation, qui sont de petites protéines plasmatiques, s'unissent les uns aux autres pour former une chaîne appelée fibrine autour des plaquettes, au siège d'une lésion vasculaire.

Centre de prévention et de contrôle des maladies infectieuses Agence de Santé Canada qui travaille à assurer l'innocuité des produits sanguins en faisant le suivi des maladies anciennes et nouvelles susceptibles d'être transmises par le sang et les produits sanguins.

centre de traitement de l'hémophilie (CTH) Clinique médicale qui fournit un ensemble complet de services et de soins aux personnes atteintes d'hémophilie.

chirurgien orthopédiste Chirurgien spécialiste des os et des articulations.

chromosome Longue chaîne de substances chimiques connue sous le nom d'ADN, agencée en des centaines d'unités appelées gènes. Les gènes déterminent, par exemple, la couleur des yeux d'une personne.

cinquième maladie Maladie infantile courante causée par le parvovirus B19.

coagulation Processus complexe qui permet d'empêcher les vaisseaux sanguins lésés de saigner. Les quatre étapes du processus de la coagulation sont : la vasoconstriction, l'adhésion plaquettaire, l'agrégation plaquettaire et la formation du clou de fibrine par les protéines de facteurs de la coagulation.

coagulation sanguine Processus par lequel se forme un caillot permanent afin de réparer une brèche dans un vaisseau sanguin. Ce processus comprend quatre étapes : vasoconstriction, agrégation plaquettaire, adhésion plaquettaire et formation du clou de fibrine.

colle de fibrine Traitement vaporisé directement à la surface d'une plaie pour former un caillot et enrayer le saignement. Elle est faite de deux composantes : le fibrinogène et la thrombine. Elle renferme en outre une enzyme qui consolide le caillot et un antifibrinolytique qui en empêche la destruction.

concentré de complexe prothrombique activé Concentré dérivé du plasma qui renferme de nombreux facteurs de la coagulation activés. Ces facteurs de la coagulation activés peuvent « contourner » l'action d'un inhibiteur dirigé contre un facteur de la coagulation. FEIBA® VH en est la marque la plus utilisée au Canada.

Glossaire

concentré de facteur de la coagulation Préparation lyophilisée de protéines de la coagulation qui est dissoute dans de l'eau stérile pour perfusion; administré pour corriger un trouble de la coagulation. Les concentrés peuvent être fabriqués à partir de plasma humain ou par technologie recombinante (génie génétique). Des concentrés ont été mis au point pour corriger les déficits en facteurs I, II, VII, VIII, IX, X, XI, XIII et facteur de von Willebrand.

concentré de facteur de la coagulation dérivé du plasma Préparation lyophilisée de protéines de facteur fabriquée à partir de plasma humain que l'on dissout dans de l'eau stérile pour perfusion afin de corriger un trouble de la coagulation.

concentré de facteur de la coagulation recombinant Préparation lyophilisée de protéine de facteur, fabriquée par génie génétique (ou recombinaison génétique) qui est dissoute dans de l'eau stérile en vue d'une perfusion administrée pour corriger un trouble de la coagulation.

conseiller en génétique Personne qui connaît les tests génétiques et qui est formée pour travailler avec les couples qui envisagent d'avoir un bébé, ou dont la femme est déjà enceinte.

constriction vasculaire Voir *vasoconstriction*.

corticostéroïde par injection Médicament utilisé pour accélérer la guérison d'une articulation. Après la perfusion de concentré de facteur, une aiguille fine est utilisée pour injecter directement le corticostéroïde dans l'articulation, afin de soulager l'inflammation.

cryoprécipité Composante du sang fabriquée à partir de plasma et renfermant du facteur VIII; couramment utilisé autrefois pour le traitement de l'hémophilie. En effet, comme il n'existe pas de méthode pour détruire les virus qui pourraient être présents dans les cryoprécipités, on n'en recommande plus l'utilisation pour traiter le déficit en facteur VIII.

Cyklokapron® Médicament antifibrinolytique (acide tranéxamique) qui aide à maintenir en place un caillot une fois qu'il est formé en enrayant l'activité d'une enzyme appelée plasmine, chargée de dissoudre les caillots sanguins.

demi-vie Temps qu'il faut pour que la moitié de l'activité du facteur de la coagulation perfusé disparaisse de la circulation sanguine du patient.

dépistage appliqué aux dons de sang Série de tests permettant de vérifier la présence de virus pathogènes, comme le VIH, le virus de l'hépatite B ou C ou d'autres agents pathogènes hématogènes.

directeur médical Membre clé de l'équipe de traitement complet. Le directeur médical du centre de traitement de l'hémophilie est habituellement un hématologue. Il supervise l'équipe de traitement complet; il suggère les traitements nécessaires pour maîtriser et prévenir les saignements et voit à la santé du patient.

Direction des produits biologiques et des thérapies génétiques Agence de Santé Canada responsable d'autoriser la mise en marché des produits sanguins et du sang, y compris des concentrés de facteurs recombinants, et de veiller à ce qu'ils soient sécuritaires.

dispositif d'accès veineux central Implant chirurgical qui facilite l'accès à une veine pour la perfusion des concentrés de facteur. Ce dispositif porte parfois le nom de marque Port-a-Cath.

dosage de Bethesda Test utilisé pour mesurer le degré d'inhibiteur dirigé contre le facteur de la coagulation, une fois que sa présence a été confirmée. Les résultats du test sont exprimés en unités Bethesda (UB).

dosage de facteur Test effectué afin de mesurer le taux de facteur de la coagulation dans la circulation sanguine d'une personne. La norme utilisée au départ est de 100 %. Les gens normaux ont un taux qui varie de 50 à 150 %. Les gens atteints d'hémophilie A ou d'hémophilie B grave présentent moins de 1 % de la quantité normale de facteur VIII ou de facteur IX.

douleur abdominale intermenstruelle (*mittelschmerz*) Douleur abdominale qui survient entre deux cycles menstruels durant l'ovulation, lorsque les ovaires libèrent un nouvel ovule dans les trompes de Fallope. La douleur abdominale intermenstruelle est appelée *mittelschmerz* (en allemand, ce qui signifie « douleur du milieu »). Les porteuses de l'hémophilie sont plus susceptibles de présenter ce type de problème que les non-porteuses en raison de saignements au moment de l'ovulation.

douleur aiguë Dans l'hémophilie, douleur qui est causée par un saignement aigu et non par un problème articulaire chronique, comme l'arthrite.

douleur chronique Dans l'hémophilie, douleur due à une atteinte des tissus et/ou à une altération de la fonction cérébrale ou médullaire par opposition à la douleur associée à un saignement aigu.

dysménorrhée Douleur de modérée à grave qu'éprouvent environ 50 % des porteuses durant leurs règles, même si la douleur menstruelle (durant les menstruations) est un phénomène courant chez les femmes en général.

EMLA® (*Eutectic Mixture of Local Anesthetics*) Crème qui aide à atténuer la douleur causée par l'insertion d'une aiguille dans un Port-a-Cath ou une veine.

endorphine Type de substance chimique naturellement fabriquée par l'organisme et le cerveau. Elle contribue à une sensation de bien-être. Un exercice continu d'une durée de 20 à 30 minutes ou plus stimulerait temporairement la production d'endorphine.

épidurale Type d'anesthésie régionale administrée pour le contrôle de la douleur lors de l'accouchement. Avant l'accouchement, toutes les porteuses doivent rencontrer l'anesthésiste afin de discuter de leurs options pour le contrôle de la douleur en vue de l'accouchement.

épistaxis Saignement de nez.

équipe de traitement complet Équipe de personnes qui participent aux soins à prodiguer aux hémophiles. Elle comprend un directeur médical, une infirmière-coordonnatrice, un physiothérapeute, une travailleuse sociale, les aidants naturels et le patient. D'autres professionnels de la santé s'ajoutent à l'équipe au besoin.

exercice Activité qui suppose un effort physique, des mouvements volontaires et la combustion de calories. L'exercice est spécifiquement planifié, structuré et répétitif. Entre autres exemples, mentionnons la course à pied, le ski de fond, la natation, le cyclisme et la gymnastique aérobique.

facteur de von Willebrand Protéine de la coagulation déficitaire dans la maladie de von Willebrand. Le facteur de von Willebrand y est alors présent en des taux plus faibles que la normale ou il est dysfonctionnel. Le facteur de von Willebrand joue également un rôle important dans le transport du facteur VIII dans la circulation.

facteur IX Protéine du sang essentielle à la coagulation. Les taux de facteur IX sont bas chez les personnes atteintes d'hémophilie B.

facteur VIII Protéine du sang essentielle à la coagulation. Les taux de facteur VIII sont bas chez les personnes atteintes d'hémophilie A.

Glossaire

fibrine Substance constitutive du caillot qui se forme à la dernière étape du processus de la coagulation.

FMH Fédération mondiale de l'hémophilie.

frein Repli cutané entre la lèvre supérieure et la gencive.

gène Minuscule structure d'ADN qui détermine, par exemple, la couleur des yeux d'une personne. L'hémophilie est causée par un gène anormal qui se trouve sur le chromosome sexuel.

gène anormal Gène comportant une anomalie de structure; on parle alors de gène mutant ou de gène anormal.

gène mutant Gène porteur d'une anomalie de structure.

généticien Personne qui étudie les gènes et la façon dont les maladies héréditaires se transmettent d'une génération à l'autre.

génétique Science qui étudie la façon dont les gènes se transmettent d'une génération à l'autre.

globuline antihémophilique Première préparation de produit sanguin renfermant de fortes concentrations de facteur VIII, découverte au cours des années 1930.

gynécologue Médecin spécialiste du système reproducteur féminin.

hémarthrose Saignement à l'intérieur d'une articulation.

hématologie Spécialité médicale qui se consacre aux maladies du sang.

hématologue Médecin spécialiste des maladies du sang.

hématome Saignement dans les tissus ou dans un muscle.

hématurie Présence de sang dans l'urine; causée par un saignement rénal.

hémoglobine Élément des globules rouges du sang responsable du transport de l'oxygène.

hémopéritoine Saignement dans les tissus et les ligaments pelviens s'étendant parfois à la cavité abdominale et pelvienne. Il s'agit d'une situation grave, potentiellement fatale, qui requiert une attention médicale urgente.

hémophilie Terme qui désigne les troubles de la coagulation causés par des taux faibles de facteur VIII ou de facteur IX (hémophilie A ou hémophilie B).

hémophilie A Trouble génétique caractérisé par des saignements fréquents dans les articulations, les muscles et les tissus. Les saignements prolongés sont causés par des taux faibles de facteur VIII. La maladie est aussi appelée *hémophilie classique* et *déficit en facteur VIII*.

hémophilie B Trouble génétique caractérisé par des saignements fréquents dans les articulations, les muscles et les tissus. Les saignements prolongés sont causés par des taux faibles de facteur IX. La maladie est aussi appelée *maladie de Christmas* et *déficit en facteur IX*.

hémophilie classique Autre terme utilisé pour désigner l'hémophilie A ou déficit en facteur VIII.

hémophilie grave Trouble héréditaire de la coagulation caractérisé par des épisodes de saignements fréquents et des saignements consécutifs à des blessures mineures ou à des traumatismes ou chirurgies plus graves. Le taux de facteur VIII ou de facteur IX dans la circulation est alors inférieur à 1 % de la normale.

hémophilie légère Trouble génétique de la coagulation caractérisé par des saignements après un traumatisme ou une chirurgie. Le taux de facteur VIII ou de facteur IX dans la circulation sanguine varie de 5 à 30 % de la normale.

hémophilie modérée Trouble génétique de la coagulation caractérisé par des saignements après des blessures mineures, un traumatisme ou une chirurgie plus importante. Le taux de facteur VIII ou de facteur IX dans la circulation est alors de 1 à 5 % de la normale.

hémophilie par déficit en facteur IX Voir *hémophilie B*.

hémophilie par déficit en facteur VIII Voir *hémophilie A*.

hémophilie sporadique Cas isolé d'hémophilie survenant dans une famille pour la toute première fois. Bon nombre des nouveaux cas d'hémophilie sont attribuables à des mutations récentes affectant le code génétique humain.

hémorragie Fuite de sang à partir d'un vaisseau sanguin lésé, soit à la surface, soit à l'intérieur du corps.

hépatite A Maladie virale aiguë qui provoque une inflammation du foie et la jaunisse d'une durée habituelle de quelques semaines; elle ne se transforme pas en maladie chronique du foie. Elle est transmise par de l'eau ou des aliments contaminés en raison de mauvaises conditions d'hygiène. Par mesure de précaution, on recommande généralement à toutes les personnes atteintes d'hémophilie de se faire vacciner contre l'hépatite A.

hépatite B Maladie virale qui peut évoluer vers une maladie hépatique chronique; elle peut être transmise par contact sexuel et par le partage d'aiguilles contaminées. Le vaccin contre l'hépatite B est fourni gratuitement dans le cadre des immunisations infantiles de routine chez tous les enfants du Canada.

hépatite C Maladie virale qui, dans 80 % des cas, devient chronique. Ses effets négatifs sur le foie prennent habituellement plusieurs années à se manifester. Elle est transmise lors du partage d'aiguilles contaminées. Dans de très rares cas, elle peut encore être transmise par des produits sanguins frais.

hépatologue/gastro-entérologue Médecin spécialiste des maladies du foie.

hydrothérapie Physiothérapie pratiquée dans l'eau; cette dernière sert de facteur de résistance lors d'exercices de réadaptation pour les muscles et les articulations.

hyponatrémie État caractérisé par une baisse du taux de sodium ou de sel dans le sang. Dans de rares cas, elle peut provoquer des convulsions. L'hyponatrémie peut être causée par une rétention hydrique excessive, un effet secondaire potentiel de la desmopressine.

hystérectomie Ablation de l'utérus chez la femme. Cette intervention est parfois envisagée chez les femmes qui présentent des anomalies utérines ou chez les porteuses qui ne répondent pas bien à d'autres types de traitement et qui ne sont plus fertiles ou ne souhaitent pas avoir d'enfants.

iliopsoas Muscle volumineux qui se trouve dans la région pelvienne près de l'articulation de la hanche. Le saignement à l'iliopsoas peut endommager un nerf important qui contrôle les muscles du devant de la cuisse, de même que l'artère principale de la face antérieure de la jambe.

Glossaire

immuno-absorption Technique de laboratoire utilisée chez les personnes présentant des inhibiteurs et au moyen de laquelle du plasma est prélevé par voie veineuse et circule à travers un appareil complexe muni de colonnes. Ces colonnes servent à extraire les anticorps du plasma. Le plasma du patient lui est ensuite réinjecté, sans les anticorps, ce qui permet l'administration des concentrés de facteur de la coagulation.

inactivation de l'X Phénomène génétique par lequel l'un des deux chromosomes X d'une porteuse est aléatoirement inactivé durant le développement. Aussi appelé *lyonisation*.

inactivation virale Procédé utilisé pour tuer ou éliminer les virus qui pourraient être présents dans les produits sanguins dérivés du plasma. Des techniques chimiques, comme le traitement par solvant-détergent, des techniques physiques, comme les traitements par la chaleur, la filtration et d'autres procédés de purification sont alors utilisés.

infirmière-coordonnatrice Membre clé de l'équipe de traitement complet. Elle assure en général la coordination de l'équipe de traitement complet. Elle fixe les rendez-vous, répond aux appels téléphoniques des patients, administre les perfusions à la clinique et renseigne les gens sur l'hémophilie.

inflammation Phénomène caractérisé par de l'enflure et de la rougeur affectant une partie du corps; s'accompagne souvent de chaleur au toucher et de douleur; s'observe lors d'hémorragies articulaires ou musculaires.

inhibiteur Anticorps fabriqué par l'organisme qui cherche à éliminer le facteur VIII, le facteur IX ou les autres protéines de facteur de la coagulation perfusés, qui sont perçus comme des substances étrangères par le système immunitaire de l'organisme.

intraveineux Se dit d'un traitement médicamenteux (ici, perfusion de facteur) administré directement dans une veine.

inversion Anomalie génétique; l'inversion la plus souvent observée dans l'hémophilie est une inversion affectant le facteur VIII (la moitié des hommes qui souffrent d'hémophilie A grave présentent une inversion au niveau du gène du facteur VIII). Voir aussi *analyse de mutation*.

kyste du corps jaune Type de kyste qui se forme sur un ovaire si un saignement se produit durant l'ovulation lorsque l'ovule est libéré de son follicule.

kyste ovarien hémorragique Type de kyste (appelé kyste du corps jaune) susceptible de se former sur un ovaire si un saignement se produit durant l'ovulation lorsque l'ovule est libéré de son follicule. Les porteuses de l'hémophilie sont plus susceptibles de présenter des saignements importants au moment de l'ovulation.

laboratoire d'hématologie Laboratoire qui effectue une grande variété de tests sanguins.

laboratoire d'hémostase Laboratoire spécialisé dans l'exécution de nombreux tests requis pour diagnostiquer précisément les différents troubles de la coagulation, dont l'hémophilie A et l'hémophilie B.

ligament Tissu conjonctif qui relie deux os ou portions de cartilage ou qui retient ensemble les os et les muscles.

lyonisation Phénomène génétique par lequel l'un des deux chromosomes X d'une porteuse est aléatoirement inactivé durant le développement. Aussi appelé *inactivation de l'X*.

maladie articulaire Synovite et arthrite. Ces maladies sont provoquées par des saignements articulaires fréquents en présence d'hémophilie. Elle affecte principalement les genoux, les chevilles et les coudes.

maladie de Christmas Autre terme utilisé pour désigner l'hémophilie B ou le déficit en facteur IX, du nom de Stephen Christmas, un Canadien atteint d'hémophilie qui a été la première personne chez qui on a posé ce diagnostic.

maladie de von Willebrand Terme qui regroupe plusieurs maladies héréditaires caractérisées par une coagulation du sang plus lente que la normale. Les saignements prolongés sont causés par une déficience du facteur de von Willebrand.

maladie héréditaire Maladie causée par une mutation génétique et transmise à l'enfant par l'un de ses deux parents ou les deux au moment de la conception.

MCJ maladie de Creutzfeldt-Jakob, maladie cérébrale fatale qui serait consécutive à une infection causée par une protéine difforme appelée prion. Rien ne prouve que la forme classique de la MCJ soit transmise par le sang ou les produits sanguins.

membrane synoviale (aussi appelée **synoviale**) Il s'agit du revêtement de cellules spécialisées qui tapisse l'intérieur de la capsule articulaire.

ménorragie Saignement menstruel abondant et/ou prolongé. Il s'agit de l'un des symptômes gynécologiques les plus fréquents chez les porteuses de l'hémophilie. Les saignements menstruels peuvent être abondants et/ou les règles peuvent durer anormalement longtemps (plus de sept jours).

métrorragie Saignement anormal/irrégulier qui survient entre deux cycles menstruels. Le saignement anormal survient entre la fin d'une période de menstruations et le début de la suivante et la durée des saignements, ainsi que la quantité de sang perdu, varient.

modification du facteur de la coagulation Procédé par lequel on modifie délibérément les molécules de facteur VIII ou de facteur IX pour les rendre plus efficaces dans le traitement de l'hémophilie, par exemple, en prolongeant leur demi-vie.

muqueuse Membrane cutanée généralement humide qui tapisse l'intérieur des cavités naturelles de l'organisme, par exemple, la bouche, le nez, les intestins, l'utérus.

muscle Faisceau ou groupement de tissus et de fibres qui ont la capacité de se contracter. Leur contraction engendre le mouvement (p. ex., soulever un membre, se lever, s'asseoir, marcher, etc.).

muscle superficiel Muscle externe par opposition à muscle profond ou interne.

musculosquelettique Se rapportant aux muscles et au squelette.

mutation Anomalie spécifique d'un gène.

mutation génétique Anomalie spécifique d'un gène.

mutation ponctuelle Type de mutation génétique qui provoque une forme grave de l'hémophilie.

mutation terminale Type de mutation génétique qui provoque une forme grave d'hémophilie.

nerf fémoral Nerf parcourant le muscle iliopsoas qui est facilement comprimé lorsque les fibres musculaires gonflent sous l'effet d'une hémorragie.

Glossaire

NHF *National Hemophilia Foundation* des États-Unis.

parvovirus B19 Virus humain hébergé par un fort pourcentage de la population; il est responsable de la cinquième maladie. En général inoffensif, il peut, dans de rares cas, entraîner la leucémie et l'anémie. Il peut également provoquer l'avortement.

pédiatre Médecin spécialiste des soins aux enfants, de leur naissance jusqu'à l'âge de 18 ans. Ce spécialiste connaît bien les maladies et les problèmes de santé qui affectent les enfants.

perfusion Administration de concentré de facteur de la coagulation par voie intraveineuse à l'aide d'une seringue et d'une aiguille papillon ou d'un dispositif d'accès veineux central, comme un Port-a-Cath.

perfusion à domicile Administration à la maison des concentrés de facteur de la coagulation par la personne hémophile elle-même ou par un membre de sa famille.

physiothérapeute Membre clé de l'équipe de traitement complet. Un physiothérapeute est une personne dont le travail consiste à maintenir le bon état de santé des muscles et des articulations de son patient. Il peut donner des conseils sur la façon de prévenir ou d'atténuer les saignements. Il peut aider ses patients à comprendre en quoi consiste un saignement, si un saignement est grave ou non et que faire pour se rétablir après chaque saignement musculaire ou articulaire. Le physiothérapeute peut aussi conseiller les patients sur la façon d'être actif et en bonne forme physique.

physiothérapie Utilisation d'exercices pour rester en forme ou pour réadapter des muscles affaiblis et des articulations endommagées.

plaquette Petite cellule sanguine de moins de 1/10 000 de centimètre de diamètre; les plaquettes adhèrent les unes aux autres et s'étalent sur la paroi des vaisseaux sanguins endommagés pour favoriser la coagulation.

plaquette sanguine Minuscule cellule de moins de 1/10 000 de centimètre de diamètre qui circule dans le sang. Il y a de 150 à 400 milliards de plaquettes dans un litre de sang normal. Les plaquettes sont les premières à se présenter lorsque la paroi d'un vaisseau sanguin est lésée (lorsqu'il y a un saignement). Elles jouent un rôle important dans l'arrêt du saignement en adhérant les unes aux autres, ce qui est le début de la réparation du vaisseau lésé.

plasma Élément du sang complet qui renferme les protéines de facteurs de la coagulation, dont le facteur VIII et le facteur IX, de même que des immunoglobulines et de l'albumine.

plasma frais congelé Élément du sang complet qui était utilisé pour le traitement de l'hémophilie pendant les années 1950 et 1960.

plasmaphérèse Technique à l'intention des personnes porteuses d'inhibiteurs dirigés contre le facteur de la coagulation au moyen de laquelle, à l'aide d'un appareil spécial, on retire au patient son plasma qui renferme l'inhibiteur pour le remplacer par de l'albumine et/ou du plasma. Pendant que le taux d'inhibiteur est faible, après le remplacement du plasma, les concentrés de facteur peuvent être administrés pendant une brève période.

polymorphisme Marqueur génétique qui se trouve à l'intérieur ou à proximité de la mutation génétique responsable de l'hémophilie.

Port-a-Cath Dispositif d'accès veineux central implanté par voie chirurgicale juste sous la peau. Il facilite l'administration des concentrés de facteur de la coagulation par perfusion, si l'accès aux veines périphériques est plus difficile, comme c'est parfois le cas chez les jeunes enfants.

porteuse Femme présentant un chromosome X anormal arborant le gène de l'hémophilie. L'un de ses deux chromosomes X comporte une mutation du gène du facteur VIII ou du facteur IX, qui entraîne une réduction des taux de facteur VIII ou de facteur IX. Voir *porteuse obligée, porteuse potentielle et porteuse symptomatique*.

porteuse obligée Statut de toutes les filles nées d'hommes atteints d'hémophilie, qui hériteront obligatoirement de la mutation génétique du facteur VIII ou du facteur IX responsable de l'hémophilie. On les nomme porteuses obligées.

porteuse potentielle Statut des filles de porteuses de l'hémophilie, qui ont toutes une chance sur deux d'hériter de la mutation propre à l'hémophilie, d'où le caractère possible ou potentiel du statut de porteuse.

porteuse symptomatique de l'hémophilie Femme dont le taux de facteur VIII ou de facteur IX est plus bas que la normale et qui présente des symptômes de déficit en facteur semblables à ceux de l'hémophilie légère.

prélèvement d'échantillon des villosités chorioniques Type de test prénatal pour le dépistage de l'hémophilie. Un très petit échantillon de villosités chorioniques (partie du placenta) est prélevé à l'intérieur de l'utérus et soumis à des analyses de laboratoire.

prophylaxie Administration de perfusions régulières de concentré de facteur de la coagulation, habituellement à raison de deux ou trois fois par semaine. On recourt à la prophylaxie pour prévenir les épisodes de saignement.

prophylaxie à court terme Administration à intervalles réguliers de perfusions de concentrés de facteurs de la coagulation pendant quelques jours ou quelques semaines. La prophylaxie à court terme peut reposer sur l'administration de perfusions de facteurs visant à arrêter un saignement durant et après la chirurgie, ou pour soigner une articulation affectée par des saignements fréquents et rapprochés.

prophylaxie à long terme Type le plus courant de prophylaxie actuellement utilisé. Les perfusions de concentré de facteur sont administrées deux ou trois fois par semaine, pendant toute l'enfance du garçon. L'objectif de ce traitement est de prévenir les saignements et d'éviter toute atteinte articulaire.

protéines de la coagulation sanguine Substances qui circulent dans le sang et qui sont nécessaires à sa coagulation. On y retrouve le facteur de von Willebrand et les facteurs I, II, III, V, VII, VIII, IX, X, XI et XIII.

prothèse articulaire Remplacement total d'une articulation par une articulation artificielle. Les articulations les plus souvent remplacées sont celles du genou et de la hanche. Par contre, ces opérations ne peuvent être effectuées chez les jeunes gens, puisque les prothèses installées finissent par s'user.

psychologue Professionnel de la santé spécialiste de la santé mentale et du comportement humains.

purification du facteur de la coagulation Procédé de fabrication en plusieurs étapes qui permet de séparer les protéines des facteurs VIII ou IX des autres substances, telles que bactéries et virus, par le biais de divers traitements d'élimination physiques chimiques.

quarantaine Retrait temporaire d'un produit sanguin ou d'autres médicaments pendant une brève période en raison d'un possible problème de qualité. Pendant ce temps, les fabricants et Santé Canada font enquête. Si le problème est confirmé, le produit est rappelé ou retiré. S'il s'agit d'une fausse alarme, le produit est remis sur le marché.

rappel Retrait d'un produit sanguin ou autre médicament du marché parce que le fabricant ou l'agence de réglementation, Santé Canada, estime qu'il n'est pas sécuritaire.

Glossaire

réaction allergique Réaction très rarement causée par les concentrés de facteur de la coagulation. Les réactions allergiques peuvent être légères, comme l'urticaire ou un érythème, ou graves, comme les sibilances ou l'*anaphylaxie* (qui cause une gêne respiratoire). Les réactions graves requièrent une attention médicale immédiate.

récupération Quantité de concentré de facteur de la coagulation que l'organisme d'une personne peut effectivement utiliser pour enrayer un saignement, comparativement à la quantité perfusée.

récupération du facteur de la coagulation Quantité de concentré de facteur que peut effectivement utiliser l'organisme d'une personne pour enrayer un saignement comparativement à la quantité perfusée.

réponse faible Terme utilisé pour désigner la réaction d'une personne présentant des inhibiteurs de la coagulation dont le taux ne s'élève pas au-dessus de 5 unités Bethesda, même si un traitement par facteur de la coagulation lui est administré. Les concentrés de facteur ordinaires peuvent être utilisés pour maîtriser les saignements. Par contre, les perfusions doivent dans certains cas être plus fréquentes et les doses, plus fortes.

réponse forte Terme qui désigne la réaction d'une personne présentant des inhibiteurs dirigés contre le facteur de la coagulation et dont le système immunitaire réagit très fortement aux perfusions de concentrés de facteur. La réponse se manifeste par un titre élevé d'inhibiteurs peu après l'administration d'une perfusion.

retrait Opération qui consiste à retirer un produit sanguin ou autre du marché parce que le fabricant, bien que n'ayant aucune raison de douter de son innocuité, estime que le produit ne répond pas aux normes de fabrication.

rhumatologue Médecin spécialiste des maladies articulaires qui se manifestent par de la douleur et de l'enflure à l'intérieur et au pourtour des articulations.

saignement aigu Saignement actif.

saignement articulaire Saignement causé par une déchirure de la membrane interne de la capsule articulaire (synoviale); le sang envahit alors graduellement la cavité articulaire. Un saignement articulaire est habituellement le résultat d'une blessure causée par un pincement ou une torsion de l'articulation. Le saignement peut survenir particulièrement lorsqu'une activité demande la mise en charge complète et impose un stress ou des mouvements vigoureux à une articulation, par exemple, lors d'un lancer ou d'un coup de pied.

saignement cible Saignement qui se produit à répétition en un même point du corps au cours d'une période brève.

saignement du compartiment Saignement profond à l'intérieur d'un espace clos, comme les muscles de l'avant-bras, du mollet ou le muscle iliopsoas. Les saignements du compartiment sont graves parce qu'ils peuvent endommager des nerfs et des vaisseaux sanguins importants.

saignement musculaire Saignement dans un muscle; peut être causé par un traumatisme grave isolé ou par de petits traumatismes à répétition. Un saignement musculaire peut se produire si un muscle est trop sollicité ou étiré.

saignement perthérapeutique Saignement qui survient en cours de traitement, par approche prophylactique par exemple.

saignement post-partum Saignement survenant après un accouchement. En général, le risque d'hémorragie dans les 24 heures qui suivent l'accouchement est de quatre à cinq pour cent chez les non-porteuses, tandis qu'il passe à 22 pour cent chez les porteuses.

SCH Société canadienne de l'hémophilie.

SIDA Syndrome d'immunodéficience acquise, causé par le virus de l'immunodéficience humaine (VIH). Ce virus a contaminé certains produits sanguins avant 1987.

soins à domicile Soins d'une personne hémophile prodigués à domicile plutôt qu'à l'hôpital; ils incluent l'administration des concentrés de facteurs de la coagulation par la personne hémophile elle-même ou un membre de sa famille.

sport Activité physique qui repose sur l'application de règlements ou d'objectifs en vue d'acquérir des habiletés athlétiques spécifiques et d'exceller. Certains sports sont individuels, comme le golf et la natation. D'autres se pratiquent en équipe, par exemple, le soccer et le hockey. Les sports sont souvent, mais non obligatoirement, compétitifs.

synovectomie Intervention qui consiste à extraire la synoviale enflammée d'une articulation. Il existe trois types de synovectomie : chirurgicale (ouverte), arthroscopique (fermée) et radioactive (chimique).

synovectomie arthroscopique Intervention par laquelle on retire la synoviale enflammée d'une articulation. Un fin tube (arthroscope) est inséré dans l'articulation par une petite incision. Des outils spéciaux permettent au chirurgien de retirer la synoviale épaissie. Cette intervention est aussi appelée synovectomie fermée.

synovectomie chirurgicale Intervention visant à retirer la synoviale d'une articulation. On y a recours lorsqu'une atteinte articulaire est plus marquée et s'accompagne d'une érosion du cartilage qui empêche le recours à la synovectomie arthroscopique. Le chirurgien ouvre l'articulation afin d'exciser la synoviale et de lisser les rugosités à l'extrémité des os. Cette intervention est aussi appelée synovectomie ouverte.

synovectomie fermée Voir *synovectomie arthroscopique*.

synovectomie ouverte Voir *synovectomie chirurgicale*.

synovectomie radioactive Intervention visant à faire rétrécir la synoviale dans une articulation. Une substance radioactive chimique est injectée dans l'articulation. La synoviale enflée meurt et est éventuellement remplacée par une synoviale saine.

synoviale Voir *membrane synoviale*.

synovite Type de maladie articulaire causée par des saignements répétés dans la cavité articulaire. Pour tenter d'éliminer le sang et les débris qui encombrant l'articulation, la synoviale développe de nouveaux vaisseaux, s'épaissit et devient ainsi plus sujette aux hémorragies.

synovite aiguë Inflammation de la membrane interne de la capsule articulaire (synoviale) qui persiste plusieurs semaines après un saignement articulaire.

temps de thromboplastine partielle activée (aPPT) Test de dépistage de base des problèmes de la coagulation. Ce test n'est cependant pas très fiable pour le diagnostic de l'hémophilie A d'intensité légère à modérée.

TENS Abréviation de *Transcutaneous electrical nerve stimulation*. Technique utilisée pour contrôler la douleur; fonctionne au moyen d'un très léger courant électrique transmis aux nerfs qui acheminent normalement les messages douloureux au cerveau, dans le but d'inhiber ces signaux douloureux.

Glossaire

test d'ADN Procédé qui permet de découvrir si une femme est porteuse de l'hémophilie. Il existe deux types de test génétique : le test des polymorphismes de l'ADN et le test de mutation directe.

test de coagulation L'un des nombreux tests requis pour diagnostiquer correctement les différents troubles de la coagulation, dont l'hémophilie A et l'hémophilie B.

test de dépistage prénatal Test effectué pour déterminer si le fœtus est atteint d'hémophilie ou non. Deux types de tests peuvent être effectués : l'analyse d'un échantillon des villosités chorioniques et l'amniocentèse.

test de mutation directe Test génétique visant à déceler la présence d'une mutation liée à l'hémophilie.

test des polymorphismes de l'ADN Test permettant de vérifier la présence de marqueurs génétiques (appelés polymorphismes) à l'intérieur ou à proximité des mutations génétiques responsables de l'hémophilie. C'est le type de test d'ADN le plus utilisé de nos jours.

tests de dépistage du statut de porteuse Série de tests utilisés pour vérifier si une femme est porteuse de l'hémophilie; ils incluent des tests de coagulation et des tests d'ADN.

tests de dépistage et de sélection des donneurs de sang Série de mesures utilisées pour faire en sorte que les dons de sang recueillis sont sécuritaires. Ces mesures se fondent sur des directives strictes pour la sélection des donneurs, qui doivent répondre à un questionnaire et subir une série de tests permettant de vérifier la présence de diverses infections (VIH, virus de l'hépatite B ou C et autres agents pathogènes).

thérapie génique Traitement reposant sur l'administration d'une copie normale du gène du facteur de la coagulation dans les cellules mêmes du patient.

thrombine Substance qui aide la coagulation sanguine, formée par la réaction en chaîne des diverses protéines de facteurs de la coagulation.

thrombine topique Poudre que l'on peut appliquer directement sur la peau ou dans la bouche pour enrayer un saignement ou que l'on place sur une gaze humide ou une éponge de gélatine au moyen desquelles on applique une pression. Le nom d'une marque est Thrombostat®.

titre élevé d'inhibiteurs Dosage des inhibiteurs correspondant à plus de 5 unités Bethesda. Les anticorps d'une personne dont le titre d'inhibiteurs est élevé sont plus vigoureux et détruisent plus rapidement le concentré de facteur.

titre faible d'inhibiteurs Taux d'inhibiteurs ne dépassant pas 5 unités Bethesda.

traitement complet Ensemble des services médicaux requis par une personne hémophile et sa famille pour le traitement de l'hémophilie et autres maladies apparentées. Ce type de traitement est offert dans les centres de traitement de l'hémophilie.

traitement d'immunotolérance Perfusion de fortes doses de concentré du facteur de la coagulation manquant, trois à sept fois par semaine, pendant de longues périodes, soit des mois, voire des années. L'objectif du traitement est de permettre aux mécanismes de défense de l'organisme de s'habituer au facteur étranger et de cesser de fabriquer des anticorps contre lui pour qu'à des doses normales, il puisse enrayer efficacement les saignements.

traitement de contournement Traitement à l'intention des patients porteurs d'inhibiteurs. Le concentré de facteur perfusé renferme des facteurs de la coagulation qui agissent en contournant l'inhibiteur. Au Canada, le traitement de contournement le plus couramment utilisé est appelé FEIBA® VH.

traitement hormonal Type de traitement à base d'hormones utilisé pour traiter les saignements menstruels abondants (ménorragies) ou anormaux (métorragies). Les hormones contribuent à amincir la paroi de l'utérus, ce qui réduit les saignements menstruels. Les hormonothérapies les plus courantes sont les contraceptifs oraux (œstrogènes et progestogène) ou les systèmes intra-utérins avec lévonorgestrel.

traitement par concentré de facteur de la coagulation Traitement par lequel le facteur de la coagulation est administré en perfusion dans la circulation sanguine d'une personne hémophile afin de remplacer le facteur manquant et temporairement corriger un trouble hémorragique. Aussi appelé *traitement par facteur de remplacement* ou *traitement par facteur de la coagulation*.

traitement par facteur de remplacement Voir *traitement par concentré de facteur de la coagulation*.

traitement sur demande Perfusion d'un concentré de facteur de la coagulation dès que la personne hémophile, ou la personne chargée de ses soins, se rend compte d'un saignement. L'objectif est d'enrayer ce dernier dans les meilleurs délais.

transition Processus de changement et d'évolution entre deux stades. Dans le contexte de l'hémophilie, la transition fait référence au processus d'apprentissage continu au sujet de l'hémophilie et de la prise en charge des nombreux aspects de ses soins. La transition repose sur les efforts de toutes les personnes concernées, soit les parents, l'enfant et les membres de l'équipe de soins complets. Voir *transition vers la vie adulte/autonomie de l'adulte*, *transition vers les soins aux adultes*.

transition vers la vie adulte/autonomie de l'adulte Objectif et parcours global que partagent l'équipe de soins complets et la famille pour aider l'enfant atteint d'hémophilie à acquérir les connaissances et les habiletés dont il aura besoin pour prendre soin de lui-même et devenir un adulte autonome.

transition vers les soins aux adultes Transfert coordonné d'un patient des services de soins de santé pédiatriques aux services de soins de santé aux adultes; cette transition est une importante étape du traitement complet de l'hémophilie.

travailleur social Membre clé de l'équipe de traitement complet. Il a pour tâche d'aider les parents, les frères et sœurs et l'enfant lui-même à composer avec l'impact psychologique, social et parfois même financier de l'hémophilie sur leur vie.

trouble de la coagulation Maladie qui empêche l'organisme de fabriquer les caillots sanguins aussi rapidement ou aussi efficacement qu'à la normale. Parmi les troubles de la coagulation, mentionnons l'hémophilie A, l'hémophilie B, la maladie de von Willebrand, les dysfonctions plaquettaires et diverses autres carences rares en certains facteurs de la coagulation. Ces maladies peuvent être héréditaires ou acquises.

trouble génétique Maladie causée par un gène dysfonctionnel. Les maladies génétiques comme l'hémophilie peuvent se transmettre d'une génération à l'autre.

unité internationale (UI) Unité de mesure standardisée servant à évaluer la quantité de facteur VIII ou de facteur IX contenue dans un flacon.

Glossaire

variante de la MCJ Variante de la maladie de Creutzfeldt-Jakob. La vMCJ, forme humaine de l'encéphalopathie spongiforme bovine, ou ESB, est une maladie cérébrale fatale - consécutive à une infection par une protéine difforme appelée prion. Cette infection résulterait de la consommation de viande bovine contaminée.

vasoconstriction Première étape de la coagulation sanguine au cours de laquelle les vaisseaux sanguins se contractent pour réduire le débit sanguin au niveau d'une lésion.

VIH Virus de l'immunodéficience humaine, responsable du sida.