

2 Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

Ce chapitre répond aux questions suivantes :

- Qu'est-ce que la génétique?
- Comment les gènes déterminent-ils le sexe des enfants?
- Est-il vrai que seuls les hommes peuvent souffrir d'hémophilie?
- Comment l'hémophilie se transmet-elle des parents aux enfants?
- L'hémophilie est-elle toujours familiale?
- Pourquoi les femmes sont-elles appelées porteuses? Peuvent-elles souffrir d'hémophilie?
- En quoi consiste le test de dépistage du statut de porteuse?
- Qu'est-ce que le dépistage prénatal et qui devrait y recourir?
- Les parents devraient-ils prendre des mesures spéciales à la naissance du bébé s'ils savent qu'il est atteint d'hémophilie?
- Combien de temps après la naissance peut-on faire subir un test de dépistage de l'hémophilie à un bébé?
- De quoi faut-il tenir compte lors d'un test de dépistage prénatal?



David Lillicrap, M.D., FRCPC

*Directeur, South Eastern Ontario Regional Inherited Bleeding Disorders Program,
Kingston (Ontario)*

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

NOTES

« Mon frère est atteint d'hémophilie et moi, non. Il se fâche quand je lui dis que j'ai de meilleurs gènes que lui. Je suis triste lorsqu'il a mal. C'est mon petit frère. »

Introduction

L'hémophilie est une maladie génétique. Cela signifie qu'elle est causée par un gène qui ne fonctionne pas normalement. Comme d'autres problèmes de santé de nature génétique, l'hémophilie peut être transmise d'une génération à la suivante. Dans la plupart des cas, le gène responsable de l'hémophilie est transmis d'un parent à l'enfant, au moment de la conception.

Pour comprendre ce qu'est l'hémophilie, il faut avoir quelques notions sur les gènes et sur la génétique. S'il y a des antécédents d'hémophilie dans votre famille, il serait utile que vous sachiez :

- si vous êtes susceptible de transmettre l'hémophilie à vos enfants ;
- si vous êtes une porteuse de l'hémophilie ;
- si votre fille peut être porteuse de l'hémophilie.

Le but de ce chapitre est de vous donner des renseignements de base sur les gènes et la génétique et sur la façon dont l'hémophilie est transmise des parents aux enfants. Étant donné que la génétique est une science complexe, nous vous suggérons de parler à un *conseiller en génétique* attaché à un centre de traitement de l'hémophilie (CTH). Cette personne a des connaissances et la formation nécessaires pour répondre à toutes vos questions.



■ Qu'est-ce que la génétique?

La *génétique* est la science qui étudie la façon dont les gènes sont transmis d'une génération à la suivante. Chaque cellule de votre organisme renferme des gènes qui sont des dépositaires et des transmetteurs de toutes les particularités qui font de vous un être unique.


2

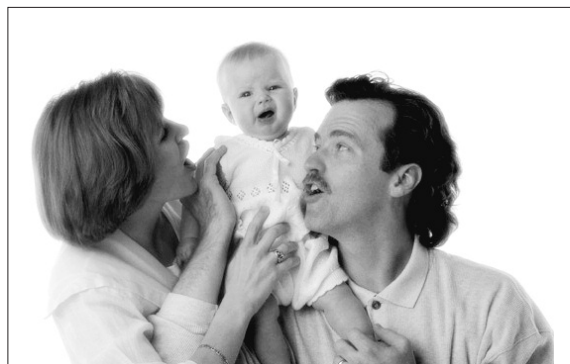
Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

Voici comment cela fonctionne :

- À l'intérieur du noyau de la cellule se trouve un groupe de structures appelées *chromosomes*.
- Chaque chromosome est composé d'une longue chaîne faite d'une substance chimique appelée *ADN* (acide désoxyribonucléique). L'ADN de chaque chromosome est organisé en milliers d'unités appelées gènes. Chaque cellule de votre organisme renferme environ 25 000 gènes.
- Chacun de vos gènes est responsable de la production de certaines protéines par votre organisme. Certains gènes déterminent la couleur des yeux, d'autres déterminent le sexe, féminin ou masculin, ou la façon dont les caillots sanguins se forment, etc.

Chaque personne dispose d'une paire de chromosomes appelés chromosomes sexuels. Ce sont ces chromosomes qui déterminent le sexe d'une personne. Les femmes ont deux chromosomes X – c'est ce qui fait qu'elles sont des femmes. Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y – c'est ce qui fait qu'ils sont des hommes.

Les gènes responsables de la fabrication du facteur VIII et du facteur IX se trouvent sur le chromosome X. Ils jouent un rôle important dans la façon dont l'hémophilie est transmise d'une génération à la suivante dans les familles.  Voir la section intitulée **En quoi consiste le test de dépistage du statut de porteuse?** plus loin dans ce chapitre pour en apprendre davantage sur les nouveaux tests qui permettent de déterminer si une femme est, ou non, porteuse du gène de l'hémophilie.



MYTHE :

LES GARÇONS HÉRITENT TOUJOURS LEUR HÉMOPHILIE DE LEUR MÈRE.

RÉALITÉ :

Il est vrai que, dans la plupart des cas, le gène responsable de l'hémophilie est transmis de la mère à son fils au moment de la conception. Par contre, parfois l'hémophilie est causée par une nouvelle mutation génétique affectant les chromosomes de l'enfant. La mère n'est alors pas porteuse du gène. Aucun autre membre de la famille n'est affecté.

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?



■ Comment les gènes déterminent-ils le sexe des enfants?

Lorsque le spermatozoïde d'un homme (X ou Y) et l'ovule d'une femme (l'un des deux X) se réunissent, il y a quatre façons dont l'ovule et le spermatozoïde peuvent se combiner. La **Figure 1** montre les différents scénarios.

« Moi, j'ai l'hémophilie et mon frère ne l'a pas. Parfois, ça me dérange. Ma sœur pourrait transmettre la maladie à ses enfants, si elle a des enfants, elle est plus âgée que moi. Je vais vraiment être très gentil avec ses enfants si ce sont des garçons. Comme ça, j'aurai quelqu'un à aider. »

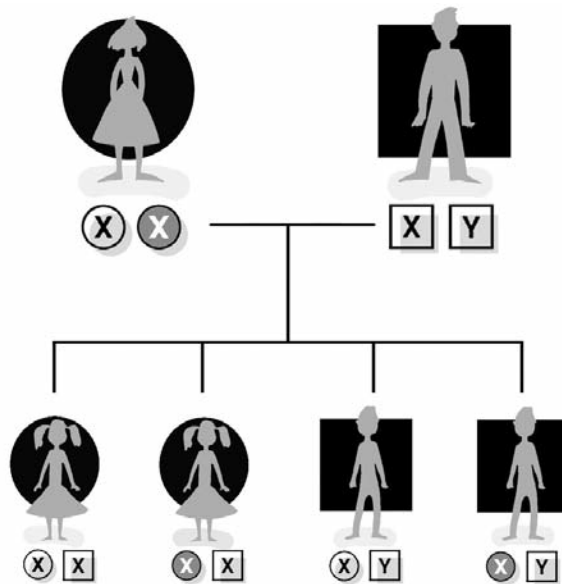


Figure 1

L'ovule de la femme renferme un chromosome X. Le spermatozoïde de l'homme renferme soit un chromosome X soit un chromosome Y. L'ovule de la femme a *seulement* des chromosomes X à transmettre à l'enfant. Par conséquent, c'est le spermatozoïde de l'homme qui déterminera le sexe de l'enfant, parce qu'il peut ajouter *soit* un chromosome X, *soit* un chromosome Y au chromosome X de la femme. En d'autres termes :

- si le spermatozoïde qui féconde l'ovule renferme un chromosome X, l'enfant sera une fille;
- si le spermatozoïde qui féconde l'ovule renferme un chromosome Y, l'enfant sera un garçon.

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

■ Est-il vrai que seuls les hommes peuvent souffrir d'hémophilie?

C'est très souvent le cas. Voici pourquoi.

Chaque être humain obtient la *moitié* de ses chromosomes de chacun de ses parents. Cela signifie que les chromosomes sexuels à l'intérieur de chaque cellule de votre organisme vous sont fournis par votre mère et votre père.

Comme vous le savez, les gènes qui contribuent à la fabrication des facteurs VIII et IX se trouvent sur le chromosome X. Les femmes ont deux exemplaires du chromosome X dans chacune de leurs cellules. Les hommes n'en ont qu'un.

Lorsqu'un gène comporte un défaut de structure, on l'appelle *gène mutant* ou *anormal*. Ce phénomène en soi s'appelle *mutation*.

Étant donné qu'un mâle n'a qu'un seul exemplaire du chromosome X dans chacune de ses cellules, la mutation (ou l'anomalie) responsable des problèmes qui affectent le facteur VIII ou le facteur IX le touchera inévitablement.

D'autres part, comme une femme a deux chromosomes X, l'un de ces chromosomes X sera normal. Ce chromosome X normal la protège de la forme grave de l'hémophilie, même si certaines femmes peuvent saigner plus abondamment qu'une personne normale.

Une fille naîtra atteinte d'hémophilie grave si le gène de l'hémophilie se trouve sur ses deux chromosomes X. Ceci peut se produire uniquement si...

- sa mère, porteuse du gène de l'hémophilie, la conçoit avec un homme atteint d'hémophilie;
- sa mère, porteuse du gène de l'hémophilie, la conçoit avec un homme normal **et** qu'une deuxième nouvelle mutation survient à sa conception;
- son père, atteint d'hémophilie, la conçoit avec une femme normale **et** une deuxième nouvelle mutation survient à sa conception.

« Maman et moi sommes tous deux affectés par l'hémophilie. Elle a le gène défectueux aussi, alors elle a des problèmes de saignement. Elle a plus de facteur VIII que moi. Elle n'a pas eu besoin d'injections petite. Elle me comprend quand j'ai mal parce qu'elle a déjà eu beaucoup de saignements de nez. »

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

MYTHE :

SEULS LES HOMMES SOUFFRENT D'HÉMOPHILIE

RÉALITÉ :

Il est vrai que peu de femmes risquent de souffrir de la forme grave d'un déficit en facteur VIII ou en facteur IX, mais des cas existent. Par contre, bien des porteuses souffrent des symptômes d'hémophilie légère, surtout de ménorragies. De plus, autant de femmes que d'hommes souffrent de la maladie de von Willebrand, un trouble très courant de la coagulation, mais chez les femmes, les symptômes sont parfois plus graves.

L'hémophilie grave peut aussi se manifester chez une femme qui a un chromosome X normal, mais dont le chromosome X anormal, porteur de la mutation de l'hémophilie, domine et inactive la fabrication des facteurs de la coagulation (on parle alors d'*inactivation de l'X* ou de *lyonisation*).

Ces quatre situations sont extrêmement rares. Toutefois, la lyonisation est relativement fréquente à divers degrés chez les porteuses.

■ Comment l'hémophilie se transmet-elle des parents aux enfants?

Lorsqu'un homme atteint d'hémophilie a des enfants avec une femme qui n'est pas porteuse du gène de l'hémophilie, aucun de leurs fils ne souffrira d'hémophilie. Cela est dû au fait que le père transmet son chromosome Y normal à ses fils. Toutes leurs filles seront porteuses du gène de l'hémophilie. Cela est dû au fait que le père transmet à ses filles son chromosome X anormal porteur du gène de l'hémophilie. Voir **Figure 2**.

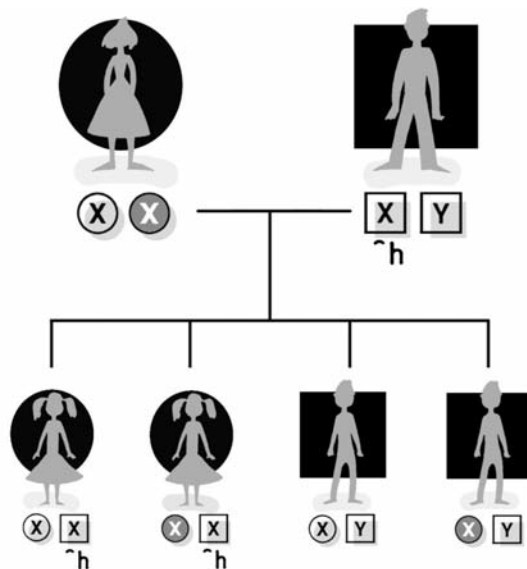


Figure 2

\tilde{h} = gène de l'hémophilie

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

Les filles de ce couple ne souffriront pas d'hémophilie, mais elles seront porteuses du gène anormal responsable de l'hémophilie. On les appelle *porteuses obligées*.

Passons à la génération suivante de cette famille. La fille porteuse du chromosome X anormal a des enfants avec un homme qui ne souffre pas d'hémophilie. La **Figure 3** illustre ce qui peut se produire dans ce cas.

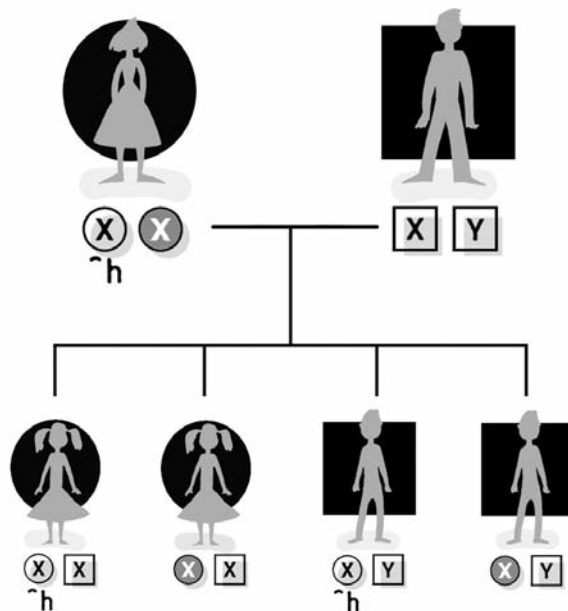
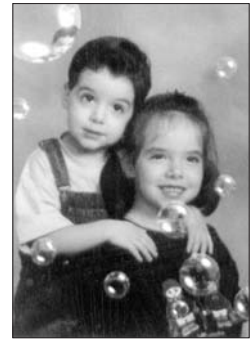


Figure 3

Cette illustration montre les quatre scénarios possibles. Chaque fois que ce couple conçoit, le même risque de 25 % de transmettre le gène de l'hémophilie à l'enfant est présent. Chaque fille a une chance sur deux d'être porteuse. Chaque fils a une chance sur deux de souffrir d'hémophilie.

Dans la plupart des cas, l'hémophilie est transmise d'une mère porteuse de la mutation génétique. C'est pourquoi l'hémophilie est appelée maladie *héréditaire*.



« J'ai grandi avec mon frère atteint d'hémophilie. J'ai été bouleversée lorsque j'ai appris que notre fils était atteint aussi. Je savais à quel point cela pouvait être difficile. Pour notre fils, le traitement prophylactique a complètement transformé le style de vie auquel je m'attendais pour lui. Il joue au badminton, au soccer et participe aux compétitions de natation. La vie de mon frère était beaucoup plus limitée. »

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?


■ L'hémophilie est-elle toujours familiale?

Dans environ trois cas sur dix, un garçon atteint d'hémophilie (ou une fille porteuse de l'hémophilie) naît dans une famille qui n'a aucun antécédent à l'égard de cette maladie sanguine. Cela s'explique de trois façons :



« Ç'a été tout un choc lorsque notre fils a reçu son diagnostic. Nous ne savions rien de l'hémophilie.

Comment pouvait-il être atteint? Nous avons été terrifiés. »

1. L'hémophilie peut avoir été présente mais silencieuse dans cette famille depuis des générations. Si aucun des garçons de cette famille n'a manifesté le moindre signe de saignement anormal, personne n'aura pu constater ou soupçonner la présence de l'hémophilie. Il se peut aussi que la famille n'ait eu que des filles *porteuses* de l'hémophilie. Mais si aucune porteuse n'a eu de fils, ou si aucun des fils ne souffrait d'hémophilie, il est difficile de connaître l'existence du gène de l'hémophilie tant qu'un garçon ne naît pas avec l'hémophilie.
2. Il peut également s'agir d'un cas où la mutation génétique est survenue chez la mère lorsqu'elle a été conçue. La mère est donc la première personne de cette famille à être porteuse de l'hémophilie. Ses filles peuvent également être porteuses et ses fils peuvent souffrir d'hémophilie.  Voir **Figure 3** pour comprendre ce qui peut se produire lorsqu'une femme a des enfants avec un homme qui n'a pas l'hémophilie.
3. Il peut également s'agir d'un cas où la mutation responsable de l'hémophilie survient à la conception du garçon. Dans ce cas, l'ovule de la mère a développé une mutation génétique qui a été transmise au fils. La mère n'est pas alors considérée porteuse, mais ses autres ovules peuvent aussi développer la mutation.



Cousins hémophiles

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

■ Pourquoi les femmes sont-elles appelées porteuses? Peuvent-elles souffrir d'hémophilie?


Une porteuse est une femme qui a la mutation génétique susceptible de causer l'hémophilie.

Une femme est porteuse si l'un de ses deux chromosomes X renferme le gène anormal du facteur VIII ou du facteur IX. L'autre chromosome est normal et il permettra de produire assez de facteur VIII et IX. La plupart des porteuses produisent des taux presque normaux de facteur VIII et de facteur IX, ce qui les protège des formes plus graves d'hémophilie.

Toutefois, environ une porteuse sur dix a des taux faibles de facteur. Ces porteuses saignent plus souvent que la normale. Elles présentent des signes *d'hémophilie légère*, par exemple :

- elles se font des ecchymoses au moindre choc;
- elles ont souvent des saignements de nez;
- leurs règles (menstruations) sont abondantes et prolongées;
- elles saignent beaucoup après une importante coupure, une extraction dentaire ou une chirurgie.

Très rarement, une porteuse peut présenter une quantité très faible de facteur de la coagulation et sera exposée à un risque plus grave d'hémorragie.

 Pour plus de renseignements concernant les porteuses symptomatiques, voir **Chapitre 14, Porteuses symptomatiques de l'hémophilie.**



2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

■ En quoi consiste le test de dépistage du statut de porteuse?

Le test de dépistage du statut de porteuse du gène de l'hémophilie permet aux femmes de vérifier si elles ont la mutation génétique responsable de l'hémophilie.

Nous savons que toutes les filles d'un homme atteint d'hémophilie seront porteuses obligées.

Mais si vous êtes la fille d'une mère porteuse? Il y a une chance sur deux que vous ayez hérité de la mutation de l'hémophilie. Toutes les filles de porteuses sont des *porteuses potentielles*.

Deux types de tests sanguins peuvent être effectués pour confirmer le statut de porteuse.

1. Test de coagulation

Un laboratoire peut mesurer la façon dont le sang coagule à l'aide d'un simple test sanguin appelé test de coagulation. On en obtient le résultat en l'espace de 48 heures.

Étant donné que les femmes qui sont porteuses n'ont qu'un seul chromosome X normal, leur sang aura souvent une capacité de coagulation moindre que la normale. Le problème inhérent à ce type de test est que de nombreuses porteuses peuvent avoir des résultats normaux au test de coagulation. Cela signifie que le test ne donne des résultats clairs que chez huit femmes sur dix.

Bien que ce type de test soit utilisé depuis des années, ce n'est pas une méthode fiable pour déterminer avec certitude le statut de porteuse de l'hémophilie d'une femme.



2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

2. Test d'ADN

Depuis le début des années 1980, les chercheurs sont parvenus à mieux comprendre les gènes qui contribuent à fabriquer les facteurs VIII et IX. Les médecins peuvent désormais effectuer des tests plus précis pour déterminer si une femme est porteuse de l'hémophilie ou non.

Voici comment fonctionnent les tests d'ADN. Ces tests sont effectués sur des échantillons sanguins provenant de membres de la famille. Une fois le prélèvement d'ADN effectué à partir des cellules sanguines, la structure des gènes du facteur VIII et du facteur IX est analysée par le biais d'une série complexe d'étapes. Ce type de test peut s'échelonner sur plusieurs jours à plusieurs mois.

Il existe deux types de test d'ADN.

- **Test du polymorphisme de l'ADN** : Ce type de test retrace les marqueurs génétiques (appelés polymorphismes) qui sont à l'intérieur ou à proximité des mutations génétiques responsables de l'hémophilie. Ce type de test d'ADN est moins souvent utilisé de nos jours.

Pour effectuer ce test, la porteuse potentielle doit donner un échantillon sanguin. D'autres membres de la famille, y compris au moins une personne souffrant d'hémophilie, devront aussi fournir un spécimen de sang pour analyse. L'équipe de votre CTH saura vous dire quels membres de votre famille devraient subir ce test.

Ce type de test donne des résultats très précis. Dans une famille qui a des antécédents d'hémophilie A ou B, environ 95 pour cent des porteuses potentielles auront des résultats précis à 99 pour cent avec ce test. Pour obtenir un tel taux de réussite, il est très important que tous les membres clés de la famille subissent le test et que l'arbre généalogique ait été correctement dressé.

- **Test de mutation directe** : Depuis une dizaine d'années, les chercheurs en ont appris beaucoup sur les mutations génétiques qui affectent la façon dont sont fabriqués les facteurs VIII et IX.

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?



« Nous avons décidé de ne pas procéder à un test prénatal. Nous savions déjà ce qu'il en était de l'hémophilie, nous avons des enfants atteints d'hémophilie. Notre dernier enfant est une fille. Nous nous sommes réjouis, car c'était notre première fille et un enfant indemne d'hémophilie. Elle pourrait être porteuse. Un jour, nous éclaircirons la question. Ce n'est pas important pour le moment. Mais je me sens soulagée, plus que je ne m'y attendais. »

Tout sur
l'hémophilie
Guide
à l'intention
des
familles

Il est désormais possible d'analyser des échantillons d'ADN provenant de personnes atteintes d'hémophilie et de porteuses, afin de vérifier si la mutation de l'hémophilie est présente ou non et d'identifier la mutation. Ce type de test est utile car :

- les membres des familles n'auront pas tous besoin de subir le test;
- dans une famille où il n'y a pas d'antécédents de la maladie, seule la personne atteinte d'hémophilie devra subir le test;
- ce test peut donner des indices sur la façon de traiter l'hémophilie, puisqu'il permet de vérifier la nature exacte de la mutation génétique.

Étant donné que ce type de test est complexe et que les gènes du facteur VIII ou du facteur IX sont volumineux, il faudra au moins six semaines avant d'obtenir les résultats des analyses et des tests. Dans de rares cas, la mutation de l'hémophilie n'est pas confirmée au moyen de ce test.

Les lignes directrices proposées par le sous-comité pour les troubles de la coagulation affectant les femmes, mis sur pied par l'Association canadienne des directeurs des cliniques d'hémophilie (ACDCH), préconisent d'effectuer les tests chez les filles appartenant à des familles où il y a des antécédents de troubles héréditaires de la coagulation avant le début des menstruations. Cela permet à la patiente et à sa famille de se préparer à ses premières règles et aux suivantes qui peuvent être abondantes et prolongées.


■ Qu'est-ce que le dépistage prénatal et qui devrait y recourir?

Si de futurs parents veulent savoir si leur bébé a le gène responsable de l'hémophilie, ils peuvent faire subir un test au fœtus avant même sa naissance. C'est ce que l'on appelle le *test prénatal*.

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

Les analyses de laboratoire effectuées sur les cellules du fœtus sont maintenant les mêmes que pour vérifier si une femme est porteuse, c'est-à-dire, habituellement, les tests de mutation directe.

 Voir la section intitulée **En quoi consiste le test de dépistage du statut de porteuse?**

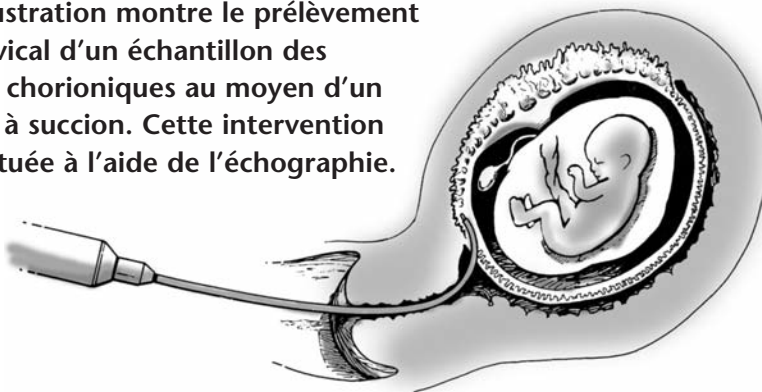
Si vous êtes une personne atteinte d'hémophilie ou porteuse de la maladie et que vous prévoyez avoir des enfants, l'équipe de votre CTH peut vous renseigner sur les types de tests qui vous sont offerts. Un conseiller en génétique peut également vous aider à faire certains choix et à décider de la marche à suivre.

Chaque couple est différent et a le droit de décider si le test prénatal lui convient ou non. Beaucoup de médecins suggéreront à une femme de subir le test afin de vérifier si elle est porteuse avant de planifier une grossesse. C'est une mesure logique, puisqu'elle pourrait rendre les tests prénataux superflus si la femme n'est pas porteuse.

Les deux tests prénataux qui permettent de prédire si un fœtus aura l'hémophilie ou sera porteur de la maladie sont les suivants :

Échantillon des villosités chorioniques (EVC) : Cette analyse est une forme de test génétique qui peut être effectué plus tôt au cours de la grossesse comparativement à l'amniocentèse. L'analyse des villosités chorioniques peut être effectuée onze semaines après la conception. De très petits spécimens de villosités chorioniques (éléments du placenta) sont prélevés dans l'utérus et analysés en laboratoire. Le risque de fausse couche après ce test est minime.

Cette illustration montre le prélèvement transcervical d'un échantillon des villosités chorioniques au moyen d'un cathéter à succion. Cette intervention est effectuée à l'aide de l'échographie.



Amniocentèse : Ce test est généralement effectué environ 15,5 semaines après la conception. On insère une fine aiguille dans l'abdomen et l'utérus pour prélever un petit échantillon de liquide amniotique. Le liquide amniotique renferme des cellules éliminées par le fœtus. L'ADN des cellules fœtales est soumis à des analyses pour dépister la mutation responsable de l'hémophilie. Le risque de fausse couche après l'amniocentèse est faible, soit environ 0,5 pour cent.

Dans tous les cas où une femme porteuse subit un test prénatal, des analyses de laboratoire doivent être effectuées pour mesurer ses taux de facteur VIII et de facteur IX. Cela se révèle particulièrement important si la porteuse présente des symptômes liés à des problèmes hémorragiques.

■ Les parents devraient-ils prendre des mesures spéciales à la naissance du bébé s'ils savent qu'il est atteint d'hémophilie?



Si les test prénataux montrent que votre enfant est atteint d'hémophilie, vous devriez en parler au médecin qui vous aidera à accoucher.

Le mode d'accouchement ne fait toujours pas l'unanimité. L'accouchement naturel (par voie vaginale) convient probablement pour de nombreux bébés atteints d'hémophilie (surtout si elle est légère), mais on a récemment réévalué le rôle de la césarienne dans ce contexte. Il faut traiter chaque grossesse au cas par cas et s'assurer d'une communication étroite entre le personnel du CTH et l'obstétricien. Parfois, surtout si le bébé souffre d'hémophilie grave, on peut opter d'emblée pour une césarienne planifiée.

Lors de tout accouchement, si le bébé est hémophile, le médecin ne doit pas :

- utiliser de forceps pour extraire le bébé;
- utiliser une succion au sommet de la tête du bébé pour accélérer son expulsion.

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

■ Combien de temps après la naissance peut-on faire subir un test de dépistage de l'hémophilie à un bébé?

Cela dépend du type d'hémophilie dont l'enfant souffre. Une analyse sanguine permet de dire si un enfant souffre d'hémophilie A ou d'hémophilie B grave, dès le premier jour de vie.

Pour découvrir si un enfant souffre d'hémophilie B légère, il peut être nécessaire d'attendre que le bébé ait trois ou quatre semaines. Cela est dû au fait que les taux de facteur IX sont très bas chez tous les bébés peu après la naissance.

■ De quoi faut-il tenir compte lors d'un test de dépistage prénatal?

Si vous êtes un homme atteint d'hémophilie ou une femme porteuse du gène de l'hémophilie, vous et votre partenaire souhaitez probablement consulter un conseiller en génétique au sujet des tests prénataux. Les conseillers en génétique connaissent les tests à effectuer et sont formés pour travailler avec les couples qui prévoient avoir un bébé ou qui en attendent déjà un. Les consultations en génétique sont privées et elles se font dans le plus grand respect des décisions du couple.

Le conseiller en génétique passe du temps avec le couple, pour l'aider à comprendre ses options en matière de diagnostic prénatal et à prendre une décision éclairée en ce qui a trait à la planification des naissances. Si le test prénatal montre que le fœtus a l'hémophilie, le conseiller pourra expliquer aux parents les choix qui leur sont offerts. Le conseiller offrira également des renseignements sur les soins et les traitements complets à l'intention des enfants hémophiles au Canada.



« Nous avons décidé de faire circoncire notre fils. L'intervention a semblé bien se dérouler jusqu'à ce qu'il se mette à saigner sans arrêt. Le pédiatre a tout de suite soupçonné l'hémophilie. Ça a été traumatisant pour nous tous. »

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

« Lors d'une activité organisée par une section de la SCH, j'ai rencontré une femme qui se savait porteuse. Elle se souvenait très bien de son père et de ses douleurs chroniques. Sa mère l'avait encouragée à se présenter à une fête familiale afin qu'elle rencontre de jeunes parents d'enfants atteints d'hémophilie. Sa mère m'a dit que ce temps passé auprès de jeunes familles et d'enfants avait eu un impact considérable sur elle. Elle espérait que sa fille déciderait un jour d'avoir un enfant et qu'elle ait l'esprit en paix. »

Étant donné que la décision d'avoir un enfant est très importante, les couples peuvent prendre le temps de réfléchir à leurs choix. Les conseillers en génétique sont formés pour aider les couples à se poser des questions très fondamentales, comme :

- Quelle expérience ont-ils de l'hémophilie?
- Que savent-ils des traitements actuels pour l'hémophilie?
- En quoi le fait d'avoir un enfant atteint d'hémophilie affectera-t-il leurs autres enfants?
- Le couple a-t-il accès aux soins médicaux?
- Le couple aura-t-il le soutien de proches et d'amis?

Souvent, l'homme et la femme ont des points de vue différents. Cela est parfois dû au fait que l'un a vécu avec l'hémophilie et connaît le fonctionnement des systèmes de soins de santé. Les couples qui ont besoin de conseils en matière de planification familiale peuvent s'adresser à des professionnels de la santé ou à d'autres intervenants dans leur collectivité :

- conseillers en génétique
- psychologues
- travailleurs sociaux
- autres membres de l'équipe du CTH
- aumônier de l'hôpital
- chef spirituel ou religieux

Ayant toute l'information nécessaire en main, certains couples se sentent prêts à faire face aux besoins d'un enfant atteint d'hémophilie. Ils pourront transmettre ce qu'ils ont appris sur l'hémophilie à l'équipe obstétricale qui s'occupera de l'accouchement.

D'autres couples choisissent par ailleurs d'interrompre la grossesse. Dans la plupart des cas, lorsqu'un couple choisit l'interruption de grossesse, le conseiller en génétique pourra leur suggérer le nom d'un médecin (gynécologue) qui s'en chargera. Si la clinique de génétique et le CTH se trouvent dans un établissement de santé qui n'offre pas

2

Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?

cette possibilité, par exemple un hôpital dirigé par une congrégation religieuse, le couple peut demander un rendez-vous avec un gynécologue à l'extérieur de l'hôpital, ou il peut communiquer avec une clinique de planification familiale qui leur donnera le nom d'autres médecins.

Beaucoup d'hôpitaux canadiens qui offrent aux couples la possibilité d'interrompre une grossesse parce que le fœtus présente un problème de santé leur proposent aussi une aide psychologique. Étant donné que c'est un choix difficile à faire, les couples peuvent vouloir parler de leurs sentiments à un psychologue. L'homme et la femme peuvent consulter ensemble ou individuellement ou encore se joindre à un groupe réunissant d'autres couples qui ont pris la même décision. Parfois, l'hôpital peut aussi suggérer des livres ou autres ressources utiles. Si votre hôpital ne vous offre pas de soutien par la suite, communiquez avec le CTH de votre région ou avec la Société canadienne de l'hémophilie pour obtenir des renseignements et des ressources.

Vérifiez vos connaissances

Votre fils souffre d'hémophilie. Vous vous posez des questions sur vos éventuels petits-enfants. Comment seront-ils affectés par l'hémophilie? Quelles sont les probabilités que les enfants de votre fils souffrent d'hémophilie ou que ses filles soient porteuses de l'hémophilie?

*Besoin d'aide pour trouver les réponses? Consultez la **Figure 2** située à la page 5 de ce chapitre.*

(Les réponses se trouvent à la page 17-17.)