

# 9 Hémophilie légère et modérée

## Ce chapitre répond aux questions suivantes :

- Qu'est-ce que l'hémophilie légère et l'hémophilie modérée? En quoi diffèrent-elles de l'hémophilie grave?
- Comment pose-t-on le diagnostic d'hémophilie légère et modérée?
- Quelles sont les options thérapeutiques pour ces types d'hémophilie?
- Quelles sont les complications susceptibles de survenir chez les garçons atteints d'hémophilie légère et modérée?
- Les filles peuvent-elles souffrir d'hémophilie légère?
- Que faut-il retenir à propos de l'hémophilie légère et de l'hémophilie modérée?



**Manuel Carcao, M.D., FRCPC, M. Sc.**

*Directeur associé, Comprehensive Care Hemophilia Program, The Hospital for Sick Children, Toronto (Ontario)*

# 9

## Hémophilie légère et modérée

### NOTES

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---


## ■ Qu'est-ce que l'hémophilie légère et l'hémophilie modérée? En quoi diffèrent-elles de l'hémophilie grave?

L'hémophilie est un trouble héréditaire de la coagulation liée au chromosome X. Habituellement, la transmission se fait de la mère au fils au moment de la conception. Un garçon reçoit son chromosome

X de sa mère et son chromosome Y de son père. Si le chromosome X que le garçon reçoit de sa mère est porteur de la mutation génétique, il souffrira d'hémophilie.



L'hémophilie A résulte d'une mutation affectant le gène du facteur VIII de la coagulation. L'hémophilie B, quant à elle, résulte d'une mutation qui affecte le gène du facteur IX de la coagulation.

De nombreuses mutations génétiques héréditaires peuvent causer l'hémophilie. Certains types de mutations entraînent des formes graves de la maladie. D'autres causent l'hémophilie légère ou l'hémophilie modérée.  Pour plus de renseignements sur l'hérédité,

voir **Chapitre 2, Comment l'hémophilie se transmet-elle à l'enfant?**

### Saviez-vous...

*que Richard Burton, célèbre acteur shakespearien et vedette d'Hollywood, marié deux fois à l'actrice Elizabeth Taylor, souffrait d'hémophilie légère?*

Les conséquences de l'hémophilie, et des saignements à répétition qu'elle occasionne dans les muscles et les articulations, dépendent de la gravité de l'hémophilie. La gravité, quant à elle, est déterminée par le taux d'activité du facteur de la coagulation. L'activité normale d'un facteur de la coagulation équivaut à 100 pour cent, mais peut aussi fluctuer de 50 à 150 pour cent.

Chez les personnes atteintes d'hémophilie, le taux d'activité du facteur de la coagulation est de beaucoup inférieur à la normale. Plus le taux d'activité du facteur de la coagulation est faible, plus les saignements sont fréquents. Le Tableau 1 montre les trois classes d'hémophilie, les pourcentages d'activité du facteur de la coagulation auxquelles elles correspondent et la proportion de personnes atteintes d'hémophilie qui appartiennent à chaque classe.

Tout sur  
l'hémophilie

**Guide**  
à l'intention  
des  
familles

**Tableau 1**

Classification de l'hémophilie		
Classification de l'hémophilie	Pourcentage d'activité du facteur de la coagulation	Pourcentage de personnes atteintes d'hémophilie appartenant à chaque classe
Grave	Moins de 1 pour cent de la normale	40 pour cent
Modérée	1 à 5 pour cent de la normale	20 à 25 pour cent
Légère	5 à 30 pour cent de la normale	35 à 40 pour cent

Les personnes atteintes d'hémophilie grave peuvent présenter de fréquents épisodes de saignement, et des saignements dans des articulations, muscles ou tissus mous importants. Parfois, les saignements se produisent sans qu'on s'en rende compte immédiatement ou sans qu'on en connaisse la cause. Si on ne les traite pas, ces saignements peuvent éventuellement entraîner une atteinte articulaire, une atteinte musculaire ou une arthrite invalidante qui rendent les mouvements difficiles ou douloureux.

Les personnes atteintes d'hémophilie modérée saignent en général moins souvent que les personnes qui souffrent d'hémophilie grave. Dans bien des cas, leurs saignements résultent d'un traumatisme mineur, par exemple, une blessure sportive. Par contre, comme les personnes atteintes d'hémophilie grave, certaines personnes atteintes d'hémophilie modérée, particulièrement celles dont les taux de facteur VIII ou de facteur IX se situent entre un et deux pour cent, présentent des saignements dans leurs articulations ou leurs muscles, sans pouvoir les relier à un quelconque traumatisme connu ou apparent.

En revanche, les personnes qui souffrent d'hémophilie légère présentent rarement d'épisodes de saignement spontanés. Chez les personnes atteintes d'hémophilie légère, les épisodes de saignement surviennent le plus souvent par suite d'une blessure grave, d'une

### *Le mystère persiste...*

*Nous ne savons toujours pas pourquoi certains enfants atteints d'hémophilie grave ne saignent presque pas, alors que d'autres, dont l'hémophilie est modérée, ont des saignements relativement fréquents. Il y a sans contredit un autre élément en jeu en plus du taux de facteur.*

*Le mystère persiste.*

chirurgie ou d'une extraction dentaire. Par conséquent, certaines personnes atteintes d'hémophilie légère ne reçoivent leur diagnostic qu'après avoir subi un traumatisme important ou une intervention chirurgicale; cela ne se produit parfois qu'à l'adolescence ou à l'âge adulte. Chez ces patients, le fait d'ignorer l'existence de leur trouble de la coagulation peut mener à des pertes sanguines excessives, voire fatales.

**Tableau 2**

**Comparaison de l'hémophilie légère, modérée et grave**

Classification de l'hémophilie	Types les plus courants de saignements	Causes habituelles des saignements	Fréquence des saignements (en l'absence de prophylaxie)
<b>Légère</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Saignement des muqueuses (des tissus ou membranes humides, comme la bouche, le nez, etc.)</li> <li>• Saignement interne</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Blessures sportives graves</li> <li>• Traumatismes graves</li> <li>• Extractions dentaires</li> <li>• Chirurgie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Assez rare</li> </ul>
<b>Modérée</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tout ce qui précède, en plus de saignements...</li> <li>• articulaires</li> <li>• musculaires</li> <li>• tissulaires</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tout ce qui précède, en plus de...</li> <li>• Blessures sportives mineures</li> <li>• Saignements sans cause apparente/connue (surtout si les taux de facteur sont inférieurs à 2 %)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Variable, selon les individus et les taux de facteur</li> </ul>
<b>Grave</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tous les types</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tout ce qui précède, en plus de...</li> <li>• Saignements sans cause apparente/connue</li> <li>• Torsions ou chocs mineurs</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Plusieurs épisodes chaque mois</li> </ul>

■ **Comment pose-t-on le diagnostic d'hémophilie légère et modérée?**

Le diagnostic précis d'hémophilie légère est parfois difficile à poser. Il faut mesurer la quantité de facteur de la coagulation présente dans la circulation sanguine. La plupart des laboratoires communautaires et des petits hôpitaux n'offrent pas ce test. Il faut donc en général faire appel à un centre plus spécialisé pour poser ou confirmer le diagnostic.

# 9

## Hémophilie légère et modérée

Les tests de dépistage de base, comme le *temps de céphaline activée* (ou aPTT, pour *activated partial thromboplastin time*), ne permettent pas non plus d'identifier tous les cas d'hémophilie légère. D'autres troubles de la coagulation, comme la maladie de von Willebrand, peuvent également donner des résultats d'analyses anormaux et cela vient compliquer le diagnostic de l'hémophilie légère.

Dans bien des cas, le diagnostic n'est posé que lorsque les patients atteignent l'âge adulte. Bien que cela soit une indication encourageante que la maladie est légère, cela peut aussi signifier qu'elle est parfois découverte fortuitement lors d'un accident ou d'une chirurgie. Par conséquent, si vous ou votre médecin de famille soupçonnez que votre enfant est atteint d'un trouble de la coagulation, il est important de vous rendre dans un hôpital spécialisé pour le diagnostic et le traitement des troubles de la coagulation, comme un centre de traitement de l'hémophilie par exemple. Là, des spécialistes pourront dresser rigoureusement l'historique des signes cliniques et des antécédents familiaux de saignements et procéder aux analyses de laboratoire requises pour poser le diagnostic. Il est important de confirmer le diagnostic le plus tôt possible et ne pas attendre qu'une hémorragie grave se déclare lors d'une situation d'urgence.

Si on diagnostique l'hémophilie, il est important d'informer les autres membres de la famille. Certains pourraient en être affectés également et il faut qu'un bon diagnostic soit posé avant qu'une hémorragie grave ou qu'une blessure potentiellement fatale ne survienne.




« Lorsque je participe à des activités avec d'autres familles aux prises avec l'hémophilie, je me sens très privilégiée. Notre fils a 12 ans et il a besoin de traitements quelques fois par année. Il pratique des sports et n'a pas eu beaucoup de saignements jusqu'à présent. J'ai toujours été étonnée par la grande diversité des expériences vécues par les familles. »

## ■ Quelles sont les options thérapeutiques pour ces types d'hémophilie?

L'hémophilie se caractérise par l'absence ou un taux insuffisant de certains facteurs de la coagulation, comme le facteur VIII dans l'hémophilie A et le facteur IX dans l'hémophilie B. De nos jours, le traitement des enfants hémophiles est surtout axé sur la prévention des saignements. Or, malgré toutes les précautions, des saignements surviennent parfois. En cas de saignement, il est important de consulter rapidement pour que les mesures soient prises afin de faire augmenter les taux sanguins du facteur de la coagulation déficitaire.

### Concentrés de facteurs

Le moyen le plus souvent utilisé pour faire augmenter le taux du facteur de la coagulation manquant consiste simplement à administrer ce facteur à l'enfant. Il existe deux types de concentrés de facteurs de la coagulation :

- *Concentrés de facteurs dérivés du plasma.* Ces produits sanguins dérivés de plasma humain sont soumis à des tests de dépistage des virus hématogènes (transmis par le sang), comme les virus de l'immunodéficience humaine (VIH), de l'hépatite B et de l'hépatite C. Ils sont ensuite soumis à un traitement qui détruit tout virus résiduel que n'auraient pas permis d'éliminer les tests de dépistage. Depuis la fin des années 1980, ces produits sont extrêmement sécuritaires et efficaces.
- *Concentrés de facteurs recombinants.* Après les ravages causés par la transmission de divers virus hématogènes au cours des années 1970 et au début des années 1980, des concentrés de facteurs recombinants ont été mis au point. Ils sont fabriqués par génie génétique plutôt qu'à partir de plasma, comme source du facteur de la coagulation. Désormais, on utilise couramment plusieurs produits de facteur VIII et un produit de facteur IX recombinants.  Pour plus de renseignements sur la fabrication des concentrés de facteurs de la coagulation, voir **Chapitre 5, Traitement par facteurs de la coagulation.**

# 9

## Hémophilie légère et modérée

Quelques enfants atteints d'hémophilie modérée, surtout ceux dont les taux d'activité des facteurs VIII ou IX sont à deux pour cent ou moins comparativement à la normale, pourraient nécessiter des concentrés sur une base régulière.

Pour la plupart des enfants atteints d'hémophilie légère ou modérée, les concentrés de facteurs ne sont pas toujours nécessaires lors des épisodes de saignement. Dans bien des cas, d'autres traitements permettent de réduire ou d'éviter tout à fait le recours aux concentrés de facteurs.

### Acétate de desmopressine (pour le déficit en facteur VIII)

L'*acétate de desmopressine* est un médicament de synthèse, et non pas un produit sanguin. Il convient à la majorité des personnes atteintes d'hémophilie A légère. Il fait augmenter les taux de facteur VIII chez le patient en libérant dans la circulation sanguine le facteur VIII déjà fabriqué et mis en réserve dans les parois des vaisseaux sanguins.

La desmopressine peut être administrée de différentes façons :

- Par voie intraveineuse. Le médicament est injecté dans une veine. C'est habituellement la méthode privilégiée chez les enfants. Ce produit est vendu sous les noms de marque Octostim® et DDAVP® pour injection. À l'extérieur du Canada, le même médicament est appelé Stimat®.
- Par voie sous-cutanée. Le médicament est injecté juste sous la peau. Octostim® et DDAVP® pour injection sont utilisés de cette façon.
- Par voie intranasale. Le médicament est administré dans les narines à l'aide d'un inhalateur, un peu de la même façon que les médicaments pour l'asthme. Cette forme de desmopressine est vendue sous le nom d'Octostim® en vaporisateur nasal. À l'extérieur du Canada, le produit est appelé Stimat® en vaporisateur nasal. La desmopressine intranasale utilisée pour le traitement des personnes atteintes d'hémophilie légère ou modérée est 15 fois plus concentrée que la desmopressine intranasale standard utilisée pour le traitement du diabète insipide et de l'énurésie nocturne (« pipi au lit »). En général, on n'utilise pas le





vaporisateur nasal chez les très jeunes enfants, parce que l'absorption par la muqueuse nasale (membrane humide qui tapisse l'intérieur du nez) est imprévisible durant la petite enfance.

Il existe une forme orale de desmopressine, le DDAVP en comprimés, qui est utilisée comme *antidiurétique* chez les enfants qui font pipi au lit. À l'heure actuelle, on ne dispose pas de renseignements fiables sur son utilisation dans l'hémophilie. On ne peut donc pas la recommander pour le traitement des saignements chez les patients hémophiles.

La desmopressine peut multiplier par trois le taux de facteur VIII dans la circulation sanguine. Par conséquent, on administrera la desmopressine à un patient atteint d'hémophilie légère pour faire augmenter son taux de facteur VIII jusqu'à des valeurs normales afin de prévenir ou de traiter un saignement.

Malheureusement, l'effet à la hausse de la desmopressine sur les taux de facteur VIII est de courte durée. La réponse maximum se manifeste en général une heure après son administration, bien qu'un certain effet persiste encore après 12 heures. La desmopressine peut être utilisée à nouveau après un intervalle d'au moins 12 à 24 heures, mais elle ne peut pas être utilisée plus que quelques jours d'affilée. En effet, après quelques jours, elle agit beaucoup moins, au fur et à mesure que les réserves de facteur VIII de l'organisme s'épuisent. Si d'autres traitements sont requis pour maîtriser un saignement, il faudra probablement envisager l'administration de concentrés de facteurs.

Après quelques jours d'arrêt, on peut reprendre le traitement à la desmopressine, une fois que l'organisme a reconstitué ses réserves de facteur VIII.

Les effets secondaires de la desmopressine sont bénins. Mentionnons...

- légères rougeurs au visage
- maux de tête
- nausées
- étourdissements

# 9

## Hémophilie légère et modérée

La desmopressine agit également comme antidiurétique. Or, cet effet antidiurétique entraîne une rétention d'eau par les reins. Chez les jeunes enfants qui boivent beaucoup (eau, jus, lait, etc.), cet effet secondaire de la desmopressine peut entraîner de l'hyponatrémie, une anomalie caractérisée par la baisse du taux de sodium (sel) dans le sang. Dans de rares cas, l'hyponatrémie peut entraîner des convulsions. Donc, lorsque le médicament est utilisé, surtout chez de très jeunes enfants, il est important de restreindre leur consommation de liquides et de vérifier leurs taux sanguins de sodium.


La desmopressine est un médicament utile pour deux raisons :

- Elle est efficace chez la majorité des patients atteints d'hémophilie légère
- Elle contribue à réduire ou à éviter tout à fait le recours aux concentrés de facteurs chez ces patients.

Consultez le personnel de votre centre de traitement de l'hémophilie afin de vérifier si la desmopressine peut être un traitement efficace pour votre enfant, et le cas échéant, sous quelle forme et de quelle façon l'administrer.

### Antifibrinolytiques (pour les déficits en facteur VIII et en facteur IX)

Les antifibrinolytiques, comme l'acide tranéxamique (aussi appelé Cyklokapron® ou AT) sont également utiles pour le traitement de l'hémophilie A et de l'hémophilie B. Il existe un autre agent antifibrinolytique, l'acide epsilon-aminocaproïque (aussi appelé Amicar ou AEAC), mais ce produit n'est plus disponible au Canada.

Ces agents agissent en consolidant les caillots qui se forment; les caillots n'étant pas délogés, le saignement est moins susceptible de recommencer. Les antifibrinolytiques sont particulièrement utiles pour les saignements de la bouche (gencives, dents, langue) et du nez. Ces médicaments ne sont pas recommandés pour les saignements des voies urinaires, puisqu'ils peuvent entraîner la formation d'un caillot qui obstruerait les voies urinaires, un peu comme un calcul rénal (pierre au rein).  Pour plus de

*renseignements sur la desmopressine et les antifibrinolytiques, voir Chapitre 5, Traitement par facteurs de la coagulation, Quels autres médicaments utilise-t-on pour traiter un saignement?*



Tout sur  
l'hémophilie

**Guide**  
à l'intention  
des  
**familles**

## Physiothérapie


Il est important pour les personnes atteintes d'hémophilie légère et modérée d'être suivies par un physiothérapeute qui connaît la prise en charge des problèmes particuliers à cette maladie. Le




physiothérapeute de votre CTH vous aidera, vous et votre enfant, à reconnaître et à traiter les saignements dans une articulation ou un muscle et vous conseillera sur les exercices appropriés et autres activités physiques pour la réadaptation et/ou la prévention des saignements et des lésions articulaires.

Les étapes de base des premiers soins couramment appliqués pour ralentir le saignement sont désignées par les lettres *RICE*, pour Repos, Immobilisation et glace, Compression et Élévation.

- **Repos** – En cas de blessure, il est préférable de mettre la jambe au repos ou d'immobiliser le bras parce qu'en continuant d'utiliser un membre blessé, on risque de faire saigner le muscle ou l'articulation davantage.
- **Immobilisation et glace** – La glace sert à faire contracter les vaisseaux sanguins et à ralentir le débit vers la zone affectée. Ce processus est appelé *vasoconstriction*.
- **Compression** – La compression, appliquée au moyen d'un bandage élastique enroulé autour de l'articulation blessée, soutient cette dernière et contribue à ralentir le saignement.
- **Élévation** – En surélevant un membre blessé au-dessus du niveau du cœur du patient, on peut réduire l'apport sanguin vers la zone où se produit le saignement.

 Pour plus de renseignements sur les quatre techniques du système *RICE*, voir **Chapitre 4, Prise en charge des saignements, Comment traite-t-on les saignements?**

Toutes ces mesures sont importantes dans la prise en charge des saignements chez tout enfant atteint d'hémophilie. Par contre, elles sont encore plus importantes chez les enfants atteints d'hémophilie légère qui n'ont peut-être jamais reçu de concentrés de facteurs. L'utilisation de la desmopressine, des antifibrinolytiques et d'autres traitements peut contribuer à éviter tout à fait le recours aux concentrés de facteurs et réduire ainsi le risque de complications, comme le développement d'inhibiteurs.

 Pour plus de renseignements sur l'importance de la physiothérapie et de l'exercice dans le traitement des saignements, voir **Chapitre 12, Activité physique, exercice et sport.**

### ■ Quelles sont les complications susceptibles de survenir chez les garçons atteints d'hémophilie légère et modérée?

La plupart des garçons atteints d'hémophilie légère ou modérée ne présenteront que rarement des épisodes de saignements prolongés. Le cas échéant, les saignements ne surviendront en général que par suite d'un traumatisme ou d'une chirurgie majeurs. C'est pourquoi, la plupart des enfants atteints d'hémophilie légère ou modérée sont en bonne santé et participent à toute une gamme d'activités. Ils peuvent même passer des années, voire leur vie entière, sans avoir besoin de perfusions de concentrés de facteurs. Par contre, à l'occasion, et sans s'y attendre, ils risquent d'éprouver des problèmes hémorragiques qui requièrent un traitement par desmopressine, antifibrinolytique et/ou concentré de facteur. Parfois ils peuvent aussi présenter des complications, comme une atteinte articulaire ou musculaire, une hémorragie gravissime ou la formation d'inhibiteurs.

#### Atteinte articulaire ou musculaire

Étant donné qu'en général, les personnes qui souffrent d'hémophilie légère ou modérée présentent moins de symptômes et de problèmes hémorragiques, certaines tarderont souvent à consulter en cas de blessure. Or, tout délai risque d'aggraver le saignement. Un saignement prolongé peut endommager l'articulation ou le muscle. Aussi, un saignement qui n'est pas traité rapidement peut nécessiter

*« L'hémophilie modérée nous semblait bien moins pire que l'hémophilie grave au début. Avec le temps, par contre, notre fils a présenté des saignements importants à la cheville et au genou, un saignement interne et des saignements musculaires complexes. Il a besoin de traitements prophylactiques, même si nous avons débuté par le traitement au besoin. Il a fallu qu'on lui installe un accès veineux permanent. Il a une articulation cible qui est maintenant touchée par l'arthrite. Nous travaillons avec un physiothérapeute pour redonner de la force à sa jambe la plus faible et pour qu'il marche mieux. Il est loin d'être un cas typique d'hémophilie modérée, si cela existe. »*

Tout sur  
l'hémophilie

**Guide**  
à l'intention  
des  
**familles**

plusieurs jours ou des semaines de traitement, plutôt que l'unique perfusion de concentré de facteur qui aurait probablement suffi s'il avait été pris en charge immédiatement. Il est donc crucial que les personnes atteintes d'hémophilie légère ou modérée consultent dès la survenue d'un saignement.

### **Hémorragie à potentiel fatal**

Certaines blessures ou certains traumatismes ne se voient pas, mais ils peuvent avoir des conséquences extrêmement graves. Pour cette raison, il faut consulter immédiatement dès le moindre traumatisme à la tête, au cou, à la poitrine ou à l'abdomen.

### **Inhibiteurs**

Pour l'instant le plus important risque associé à l'administration des concentrés de facteurs est la formation d'inhibiteurs.

Que sont ces inhibiteurs? Le système immunitaire de l'organisme réagit parfois au concentré de facteur de la coagulation qui a été administré en perfusion pour enrayer ou prévenir un saignement. Le concentré de facteur est alors perçu comme un agresseur par le système immunitaire qui se met à fabriquer des anticorps, des substances chimiques naturelles qui circulent dans le sang. Les anticorps détruisent le concentré de facteur perfusé et l'empêchent ainsi de faire son travail, qui est d'enrayer le saignement. Ces anticorps sont appelés inhibiteurs. Ils apparaissent chez...

- 15 à 35 pour cent des personnes atteintes d'hémophilie A grave (déficit en facteur VIII)
- 1 à 5 pour cent des personnes atteintes d'hémophilie A légère et modérée
- 1 à 3 pour cent des personnes atteintes d'hémophilie B grave (déficit en facteur IX)
- moins de 1 pour cent des personnes atteintes d'hémophilie B légère ou modérée.


# 9

## Hémophilie légère et modérée

On ignore pourquoi des inhibiteurs se développent chez certaines personnes atteintes d'hémophilie et non chez d'autres. Les chercheurs croient qu'une prédisposition génétique rendrait certaines personnes plus sujettes aux inhibiteurs.

Malheureusement, lorsque des inhibiteurs se forment chez des personnes atteintes d'hémophilie légère ou modérée, ils constituent une complication extrêmement sérieuse. À cause de ce phénomène, un patient qui manifeste au départ peu de saignements peut se mettre à présenter des saignements articulaires et musculaires spontanés plus fréquents. Cela est dû au fait que les inhibiteurs ne font pas que détruire le facteur VIII ou le facteur IX administré au patient, ils réagissent aussi contre le facteur de la coagulation naturel et le neutralisent; les taux sont ainsi ramenés parfois à moins de un pour cent, ce qui équivaut à l'hémophilie grave.

C'est pour éviter le phénomène des inhibiteurs que les médecins qui traitent des patients atteints d'hémophilie légère ou modérée utiliseront dans la mesure du possible d'autres modalités thérapeutiques, comme la desmopressine (pour l'hémophilie A) et les antifibrinolytiques, plutôt que d'administrer d'emblée des concentrés de facteurs.

 *Pour plus de renseignements sur les inhibiteurs, voir **Chapitre 8, Complications de l'hémophilie, Partie 1 - Les inhibiteurs.***

## ■ Les filles peuvent-elles souffrir d'hémophilie légère?

Oui, elles le peuvent.



L'hémophilie grave est une maladie qui affecte presque exclusivement les garçons. Une fille peut être porteuse d'un chromosome X anormal et, si c'est le cas, on dit qu'elle est *porteuse de l'hémophilie*. À titre de porteuse, elle peut transmettre la mutation génétique à ses fils. Son second chromosome X étant normal, il produit une certaine quantité de facteur VIII ou IX qui la protège des formes modérée ou grave d'hémophilie, caractérisées par des taux de facteur de la coagulation inférieurs à cinq pour cent de la normale.

Par contre, une porteuse de l'hémophilie peut présenter des taux de facteur de la coagulation inférieurs à 30 pour cent de la normale. Cela la classe dans la même catégorie que les garçons atteints d'hémophilie légère. Par conséquent, elle risque de saigner plus souvent que la majorité des filles et elle peut devoir être suivie dans un centre de traitement de l'hémophilie. En effet, même certaines porteuses de l'hémophilie dont les taux de facteur sont supérieurs à 30 pour cent sont plus sujettes aux saignements.

Les règles peuvent être particulièrement inquiétantes, surtout lorsqu'elles se déclenchent pour la première fois chez une jeune fille et qu'elles sont abondantes. En cas de chirurgie, une fille dont les taux de facteur de la coagulation sont faibles peut nécessiter des traitements par concentrés de facteur.

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

**■ Que faut-il retenir au sujet de l'hémophilie légère  
et de l'hémophilie modérée?**

- La plupart des gens atteints d'hémophilie légère et modérée saignent moins souvent que ceux qui sont atteints de la forme grave. Certains pourraient n'avoir jamais besoin de concentrés de facteurs. Par contre, il y a des exceptions. En effet, des personnes atteintes d'hémophilie légère ou modérée peuvent saigner exactement comme si elles avaient la forme grave.
- Dans l'hémophilie légère et modérée, les saignements peuvent être graves, même s'ils surviennent moins souvent. En fait, à certains points de vue, l'hémophilie légère et modérée peut même être plus grave, parce que le problème hémorragique est inattendu et qu'il risque de ne pas être traité. Tout retard à appliquer le traitement risque d'aggraver le saignement et de le rendre plus difficile à traiter; cela pourrait même prédisposer les patients à une atteinte articulaire.
- Les parents, les gens qui ont soin des enfants et les enfants eux-mêmes doivent apprendre à reconnaître les signes d'un saignement pour que le traitement soit administré le plus rapidement possible.
- Les enfants atteints d'hémophilie légère et modérée ont besoin d'être suivis dans un centre de traitement de l'hémophilie où la famille peut apprendre tout ce qu'elle doit savoir au sujet du trouble de la coagulation.