

# LA DÉFICIENCE EN **FACTEUR II**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE  
DE LA COAGULATION  
DU SANG

BROCHURE  
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie  
Arrêtons l'hémorragie



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

# Remerciements

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

**Claude Meilleur**

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

**Claudine Amesse**

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

**Nathalie Aubin**

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

**Louissette Baillargeon**

Infirmière coordonnatrice, Clinique d'hémophilie  
CHUS - Hôpital Fleurimont  
3001, 12<sup>e</sup> Avenue Nord  
Fleurimont (Québec) J1H 5N4

**Sylvie Lacroix**

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

**Ginette Lupien**

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

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

Copyright © 2006

Première édition, mai 2006

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

## TABLE DES MATIÈRES

Introduction .....	4
Qu'est-ce que le facteur II ? .....	5
Transmission de la déficience en facteur II .....	7
Quels sont les symptômes de la déficience en facteur II ? ....	10
Savoir reconnaître les saignements .....	12
Comment procède-t-on si un saignement survient ? .....	12
Quels sont les traitements offerts ? .....	13
Quels sont les tests à faire pour diagnostiquer la déficience en facteur II ?.....	14
Hygiène de vie et prévention .....	15
Équipe de traitement complet .....	17
Conclusion.....	17
Pour obtenir plus de renseignements .....	18
Bibliographie.....	19

## Introduction

La déficience en facteur II (hypoprothrombinémie, déficience en prothrombine, ou en FII) est un trouble rare de la coagulation. Les personnes atteintes de cette déficience ainsi que les membres de leur entourage disposent de très peu d'information écrite sur le sujet. Cette brochure contient des explications sur la déficience en FII, notamment sur les symptômes et les traitements disponibles. Nous espérons, que ces informations sauront répondre à leurs questions.

## Qu'est-ce que le facteur II (FII) ?

Le FII est une importante protéine sanguine qui permet une coagulation normale du sang. Cette protéine joue un rôle dans le processus complexe de la coagulation qui empêche l'écoulement du sang par les vaisseaux sanguins endommagés. Aussitôt qu'un vaisseau se brise, les éléments responsables de la coagulation se lient entre eux pour former une espèce de bouchon à l'endroit fissuré. Les facteurs de la coagulation sont requis pour tenir le bouchon en place et ainsi former un caillot solide et stable qui permettra une cicatrisation complète.

### La formation d'un caillot normal s'effectue en quatre étapes :

**Étape 1** Le vaisseau sanguin est endommagé.

**Étape 2** Le vaisseau sanguin se contracte de façon à restreindre l'apport de sang vers la zone lésée.

**Étape 3** Les plaquettes adhèrent aux parois des vaisseaux sanguins endommagés et s'étalent, c'est ce que l'on appelle « l'adhésion plaquettaire ». Elles libèrent par la suite des substances qui activent d'autres plaquettes avoisinantes de sorte qu'elles s'agglomèrent au niveau de la lésion et forment un bouchon ou « clou plaquettaire ». Ce processus qui aide à arrêter le saignement se nomme *l'agrégation plaquettaire*.

**Étape 4** La surface de ces plaquettes activées constitue ainsi un plan sur lequel la coagulation du sang peut s'effectuer. Les protéines de la coagulation, nommées « facteurs de la coagulation », circulent dans le sang et sont activées à la surface des plaquettes pour former un caillot de fibrine qui a l'aspect d'un filet (caillot permanent) qui réalise, de façon définitive, l'arrêt du saignement.

Ces facteurs de la coagulation, (I, II, V, VII, VIII, IX, X, XI, XII et XIII et le facteur de von Willebrand), fonctionnent comme un jeu de dominos que l'on appelle la réaction en cascade de la coagulation. (voir les **figures 1 et 2**)

Le rôle du FII dans cette réaction en cascade se situe au moment de la transformation du FII (prothrombine) en thrombine. Cette conversion est déclenchée par le FXa. Sans prothrombine, le processus s'interrompt. (Voir la **Figure 3**, Activation par contact.)

La déficience en FII peut se manifester de deux façons, soit par un taux de FII inférieur à la normale, soit par un taux normal de FII qui ne fonctionne pas adéquatement.

La déficience congénitale en FII est vraiment très rare et moins de 100 personnes en sont atteintes dans le monde. Elle touche autant les femmes que les hommes, sans distinction de race ou d'origine ethnique.

*NOTE : Il existe une autre forme de déficience en facteur II qui n'est pas héréditaire (de naissance), mais plutôt acquise au cours de la vie. Les causes sont multiples et communes. La déficience en vitamine K provoquée par les antibiotiques et les troubles intestinaux (qui nuisent à l'absorption) peuvent causer une déficience temporaire en FII. Les nouveau-nés peuvent naître avec une déficience en vitamine K. Les maladies du foie peuvent provoquer une diminution du FII, puisque cet organe fabrique le FII. Enfin, certains médicaments, tels le Coumadin<sup>MD</sup>, diminuent la fonction du facteur II.*

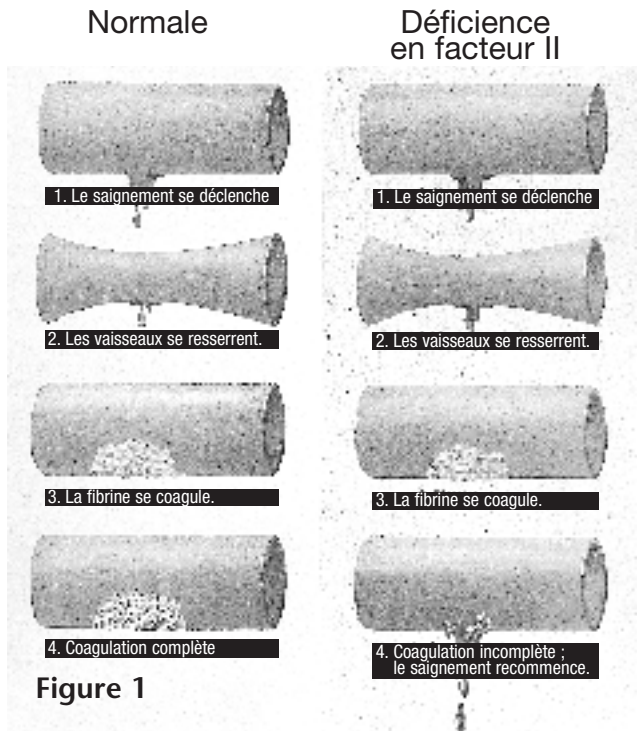


Figure 1

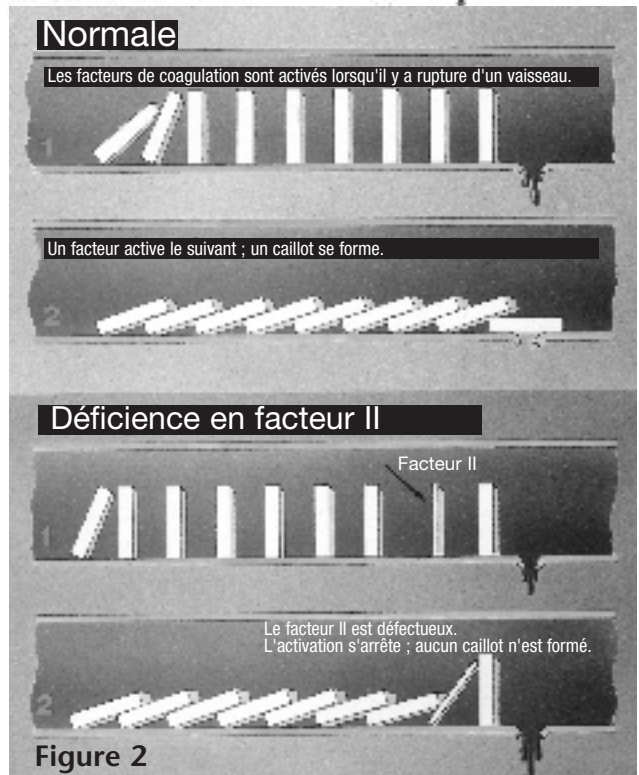
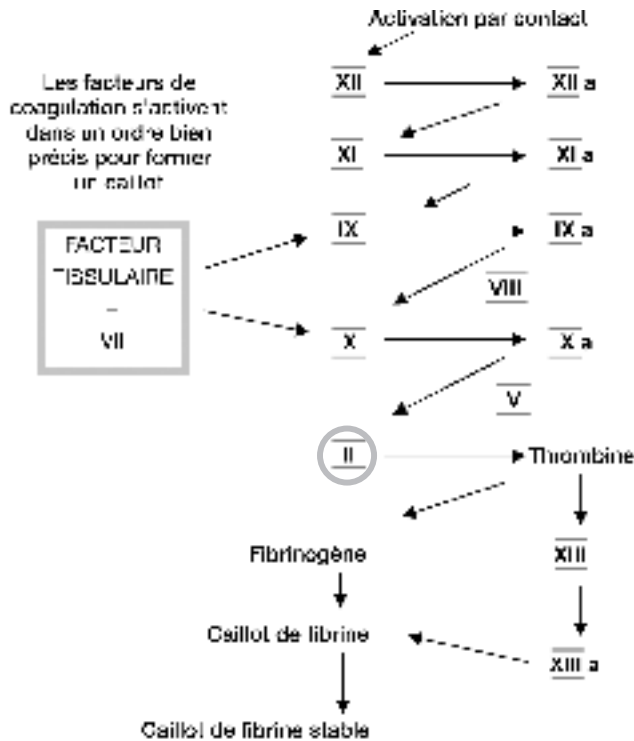


Figure 2

## Activation par contact



Source: The National Medical Blood Collection Laboratory, Oklahoma City, August, 1964

Figure 3

Cette illustration démontre l'influence du FII sur les autres protéines lors de l'activation de la coagulation pour arrêter un saignement. Il est à noter, que cette protéine réagit et agit à plusieurs niveaux de cette cascade pour qu'un caillot stable et solide soit fabriqué.

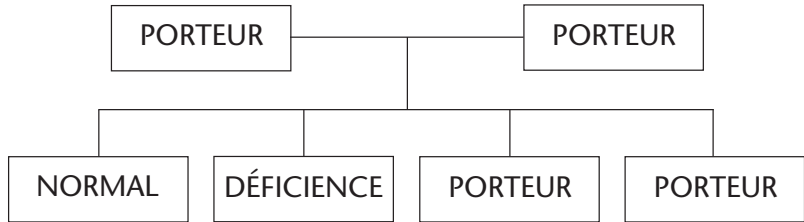
## Transmission de la déficience en facteur II (FII)

La déficience en FII est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive. Cela signifie que les deux parents doivent être porteurs d'un gène défectueux pour que l'enfant soit atteint.

Être porteur signifie, que vous avez hérité d'un seul gène défectueux de vos parents, mais que vous n'aurez pas de trouble de la coagulation. À l'occasion, on peut observer chez les porteurs un taux de FII à peine plus faible que la normale.

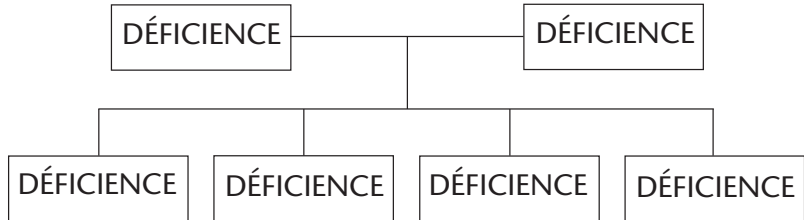
Les cinq illustrations ci-dessous montrent comment la déficience en FII peut se transmettre et ceci, pour chacune des grossesses.

La **figure 4** montre ce qui se passe lorsque les deux parents sont porteurs. Il y a une possibilité que l'enfant soit normal, une possibilité qu'il soit atteint et deux possibilités qu'il soit porteur.



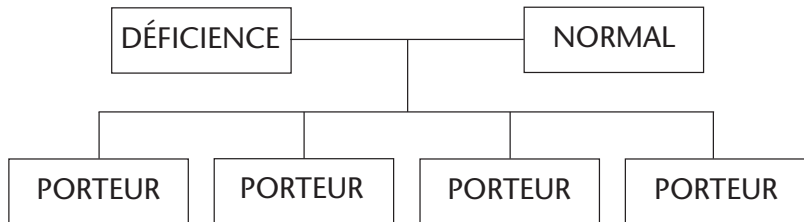
**Figure 4**

La **figure 5** montre ce qui se passe lorsque les deux parents sont atteints de la déficience en FII. Tous les enfants seront atteints de la déficience en FII.



**Figure 5**

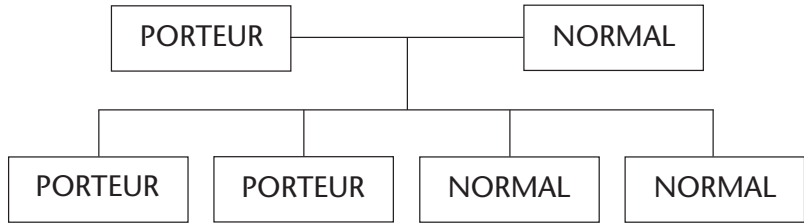
La **figure 6** montre ce qui se passe lorsqu'un des parents est atteint et l'autre est normal. Tous les enfants seront porteurs de la déficience en FII.



**Figure 6**

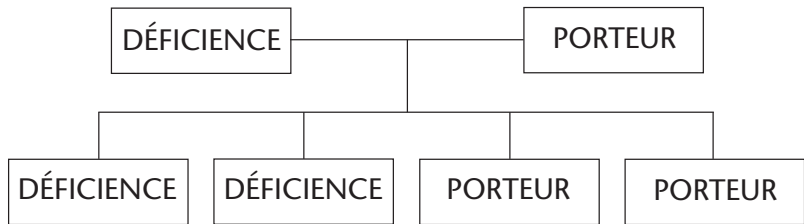


La **figure 7** montre ce qui se passe lorsqu'un des parents est porteur et l'autre normal. Il y a deux possibilités que l'enfant soit porteur et deux autres possibilités qu'il soit normal.



**Figure 7**

La **figure 8** montre ce qui se passe lorsqu'un des parents est atteint et l'autre est porteur. Il y a deux possibilités que l'enfant soit atteint et deux autres possibilités qu'il soit porteur.



**Figure 8**

## Quels sont les symptômes de la déficience en facteur II (FII) ?

Les symptômes peuvent être différents pour chaque personne. Cependant, plus le taux est bas (voir le tableau ci-dessous), plus les symptômes se manifestent fréquemment.

TAUX DE FACTEUR II	SYMPTÔMES
Moins de 1 %	Sévères
De 1 % à 5 %	Modérés
De 5 % à 50 %	Légers

### Voici les principaux symptômes :

- Saignement du cordon ombilical à la naissance
- Saignement de nez (épistaxis)
- Menstruations abondantes et/ou prolongées (ménorragies)
- Saignement anormal à l'accouchement (hémorragie post-partum)
- Saignement prolongé lors d'un traumatisme (blessure)
- Saignement prolongé lors d'une chirurgie
- Ecchymoses (bleus) au moindre choc
- Saignement musculaire (occasionnel)
  - Sensation de serrement
  - Enflure
  - Douleur
  - Difficulté à bouger le membre (claudication ou boitement)
  - Chaleur
  - Coloration, rougeur
- Saignement intracrânien (occasionnel)
  - Maux de tête
  - Troubles visuels
  - Nausées et vomissements
  - Fluctuation de l'humeur ou changement de la personnalité
  - Somnolence
  - Perte d'équilibre
  - Perte de la motricité fine
  - Évanouissements
  - Convulsions

\* D'autres saignements peuvent être observés et pour lesquels il est nécessaire de reconnaître les signes et symptômes\*.

- Cou :
  - Douleur
  - Enflure
  - Difficulté à avaler
  - Difficulté à respirer
- Thorax :
  - Douleur au thorax
  - Difficultés respiratoires
  - Sang dans les expectorations
- Abdomen :
  - Douleur à l'abdomen ou au bas du dos
  - Nausées et vomissements de sang (hématémèse)
  - Présence de sang dans les urines (hématurie)
  - Présence de sang dans les selles ou selles noires (rectorragie, méléna)
- Articulation :
  - Sensation de serrement
  - Enflure
  - Douleur
  - Difficulté à bouger le membre (claudication ou boitement)
  - Chaleur
  - Coloration

## Savoir reconnaître les saignements :

Il est prioritaire que les personnes souffrant d'une déficience en FII apprennent à reconnaître les différents signes et symptômes de certains saignements pouvant menacer leur vie ou causer des séquelles physiques importantes.

Les personnes ayant une *déficience modérée* en FII doivent porter une attention particulière à ces signes et symptômes. Souvent, elles ne se sentent pas concernées, étant donné la rareté de leurs symptômes. Cette fausse impression risque de les placer dans des situations problématiques, puisqu'elles ne reconnaîtront peut-être pas un saignement important et de ce fait, ne réagiront pas rapidement et adéquatement.

## Comment procède-t-on si un saignement survient ?

Lorsque la personne atteinte pense avoir un saignement, il est important qu'elle communique avec son centre d'hémostase durant les heures d'ouverture, ou sinon, avec l'infirmière et/ou l'hématologue de garde.

Il est fortement suggéré, étant donné la rareté de la déficience en FII, de communiquer le plus tôt possible avec votre centre d'hémostase, pour que nous puissions ensemble, établir et/ou suggérer un plan de traitement au personnel des urgences de l'établissement de santé habituel ou d'un autre établissement. De plus, nous vous conseillons d'apporter avec vous tous les documents que vous avez en votre possession pour expliquer votre trouble de la coagulation et le traitement approprié. Si vous avez une première dose de facteur de coagulation, ne l'oubliez pas à la maison. De telles mesures, faciliteront votre évaluation et votre traitement en situation d'urgence.

## Quels sont les traitements offerts ?

Présentement, deux traitements sont offerts : Le premier est un concentré de complexe prothrombique renfermant de la prothrombine (FII) et les facteurs VII, IX et X; le deuxième est le plasma frais congelé.

Ces deux traitements sont des dérivés du sang et s'administrent par voie intraveineuse. Le tableau suivant résume les différents produits utilisés, la dose suggérée, les contre-indications et les mises en garde.

PRODUIT	DOSE	CONTRE-INDICATIONS MISES EN GARDE PRÉCAUTIONS EFFETS SECONDAIRES
PROTHROMPLEX® TIM 4 ou BEBULIN®VH :  Contient : FII, FVII (très peu), FIX, FX, protéine, héparine	<b>Voie intraveineuse :</b>  <b>Dose :</b> Déficience en FII héréditaire  1 UI/kg augmente à 1,6 % le taux sanguin  Donner à raison de 2mL/min	<b>Contre-indications :</b> CIVD (coagulopathie intravasculaire disséminée)  <b>Précautions :</b> Vaccin contre l'hépatite A et B  <b>Effets secondaires :</b> Fièvre Urticaire Nausées Choc anaphylactique Risque de thrombose  <b>Grossesse :</b> Possibilité d'infection au parvovirus B19 (infection du bébé)
PLASMA FRAIS CONGELÉ :  Contient : Protéines plasmatiques, y compris les facteurs labiles et stables de la coagulation FII : 2 à 4 mg/mL Autres facteurs de la coagulation : 1 UI/mL	<b>Voie intraveineuse :</b>  <b>Dose :</b> 10-15 mL/kg	<b>Contre-indications :</b>  <b>Mise en garde :</b> <b>Précautions :</b> <b>Effets secondaires :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Transmission d'une maladie infectieuse</li> <li>• Réactions allergiques</li> <li>• Surcharge du volume plasmatique</li> </ul> <b>Grossesse :</b>

Comme pour toutes les personnes atteintes d'un trouble rare de la coagulation, il existe une possibilité de traitement à domicile. Cet enseignement, offert par tous les centres d'hémostase, permet de prodiguer les soins complets à la maison. Il est impossible de faire des recommandations générales sur cet aspect des soins, étant donné la rareté de la condition. Par contre, mentionnons qu'il est important que la personne atteinte discute de cette possibilité avec son équipe de traitement.

## Quels sont les tests à faire pour diagnostiquer la déficience en facteur II ?

Le test est fait en obtenant un prélèvement sanguin lors d'une visite à votre centre d'hémostase. Le sang recueilli est envoyé au laboratoire pour être analysé. La déficience en facteur II se traduit par un temps de prothrombine (INR) allongé. À la suite de cette observation faite par le médecin, celui-ci, demandera de doser les protéines II, V, VII et X. Le médecin posera le diagnostic si l'activité du facteur II est réduite.

## Hygiène de vie et prévention

### Hygiène de vie

Les recommandations concernant l'hygiène de vie sont les mêmes pour tous, que l'on souffre ou non d'un trouble de la coagulation, soit :

- Suivre un programme régulier d'activités physiques établi selon les goûts de la personne et ses capacités. Maintenir une masse musculaire adéquate peut réduire les risques de saignement.
- Utiliser l'équipement sportif approprié, de qualité et adapté au sport pratiqué (casque, protège-genoux, protège-coudes, chaussures adéquates, etc.). Les sports recommandés sont la natation et la bicyclette.
- S'alimenter de manière équilibrée; éviter l'embonpoint.
- Dormir suffisamment.
- Consommer de l'alcool avec modération.
- Ne pas fumer.

*Toutefois, il est important de mentionner que les sports de contact comme la boxe, le football et le hockey doivent être évités parce qu'ils comportent un risque important de blessures.*

### Prévention

Vous devez éviter de prendre de l'aspirine ou des anti-inflammatoires. Ceux-ci augmentent le risque d'hémorragie en inhibant la fonction des plaquettes, ce qui a comme conséquence de ralentir la formation du caillot. Il existe une liste de médicaments suggérés dans certains centres; demandez-la. Il est aussi conseillé de consulter votre centre d'hémostase avant de prendre des médicaments à base d'herbes médicinales, des vitamines et/ou des produits naturels ou n'importe quel médicament vendu sans ordonnance.

Vous devez prendre soin de vos dents et consulter votre dentiste régulièrement afin d'éviter les traitements dentaires importants. Votre centre d'hémostase est en mesure de vous suggérer des dentistes familiers avec les troubles de la coagulation.

Si vous devez subir une chirurgie, une intervention dentaire ou toute autre procédure qui suppose une incision ou l'introduction d'un instrument médical, communiquez avec votre centre d'hémostase afin de recevoir un traitement préventif adéquat.

Vous devez toujours avoir en votre possession votre carte Facteur d'Abord qui vous a été remise par le personnel de votre centre d'hémostase. Elle informe rapidement les ambulanciers et/ou le personnel médical de votre problème de coagulation et des traitements nécessaires. Plusieurs centres d'hémostase suggèrent de porter un bracelet de type MedicAlert®, pour une identification rapide par le personnel soignant.

Vous partez en voyage? Informez-en votre centre d'hémostase. Il existe des centres d'hémostase à travers le monde et certaines informations pourraient faciliter vos déplacements.

Restez toujours en communication avec votre centre d'hémostase.

## **Vaccination**

L'Association canadienne de pédiatrie publie des mises à jour régulières sur ses recommandations en ce qui concerne la vaccination des enfants. Nous croyons important de les suivre.

Par contre, certaines précautions sont nécessaires afin d'éviter des saignements aux points d'injection. L'infirmière du centre d'hémostase vous informera sur celles-ci.

## **Vaccination supplémentaire**

On recommande la vaccination contre l'hépatite A et B à toute personne susceptible d'être traitée avec des produits sanguins. Il s'agit d'un moyen de prévention simple, efficace et facilement accessible. Même si aujourd'hui, les produits sanguins sont considérés sécuritaires grâce aux différents processus d'inactivation virale, nous ne saurions être trop prudents et passer outre à cette recommandation.



## Équipe de traitement complet

Cette équipe est composée de plusieurs professionnels :

- Directeur médical, habituellement un hématologue-oncologue
- Infirmière coordonnatrice
- Physiothérapeute
- Travailleur social
- Psychologue

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes au besoin (chirurgien, orthopédiste, rhumatologue, dentiste et généticien). Le but de l'équipe multidisciplinaire est de favoriser le bien-être du patient et, dans le cas d'un enfant, celui de toute sa famille également.

## Conclusion

La déficience en facteur II est une maladie héréditaire rare de la coagulation, mais dans certaines situations, elle peut être acquise. Elle touche autant les femmes que les hommes sans distinction de race ou d'origine ethnique.

Chez les personnes atteintes, certains saignements peuvent être extrêmement dangereux. Des traitements permettent de contrôler les saignements. Le suivi médical des personnes atteintes doit préférablement être assuré par un centre d'hémostase. Le but de cette équipe est de fournir à la population les ressources nécessaires pour le diagnostic, le traitement et le suivi de leur problème de santé, en vue de leur offrir des soins de qualité.

## Pour obtenir plus de renseignements

Une liste des différents centres de traitement de l'hémophilie est disponible auprès du Bureau national de la Société canadienne de l'hémophilie à l'adresse suivante :

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

## Bibliographie

Aubin N., Amesse C., Baillargeon L., Lacroix S., Lupien G., *Canadian Hemophilia Society*. Factor XII Deficiency: an Inherited Bleeding Disorder, 11 pages.

Harold R. and Maureane Hoffman, *Hemophilia and Thrombosis*. Other Clotting Factor Deficiencies, 1912-1922.

*Hemophilia Nursing Alliance*; Congenital Bleeding Disorders: principles and practice, 2000, page 117.

Kumar, M.; Mehta, P.: Congenital coagulopathies and pregnancy: report of four pregnancies in a factor-X deficient woman. *Am J. Hemat.* 46 : 241-244, 1994.

Lacroix S., Amesse C., Lupien G., *Canadian Hemophilia Society*. Factor VII Deficiency: an Inherited Bleeding Disorder, 29 pages.

Lupien G., Aubin N., Amesse C., Baillargeon L., Lacroix S., *Canadian Hemophilia Society*. Factor I Deficiency: an Inherited Bleeding Disorder, 20 pages.

Mori, K; Sakai,H.; Nakao,N.; Suzuki, S.; Sugai, K.; Hisa, S.; Goto,Y.: Congenital factor deficiency in Japan, *Tohoku J. Exp. Med.* 133: 1-19, 1981.

Pub Med ID: 7233424.

Peyvandi, F; Mannucci, P.M.; Lak, M.; Abdoullahi, M.; Zeinali, S.; Sharifian, R.; Perry, D.: Congenital factor X deficiency: spectrum of bleeding symptoms in 32 Iranian patients. *Brit. J. Haemat.* 102: 626-628, 1998.

PubMed ID 9695984.

*Bleeding Disorders Info Center*, [www.hemophilia.org](http://www.hemophilia.org)

Christopher J Steen, MD, Fellow, Department of Dermatology, New Jersey Medical School, Robert A Schwartz, MD, MPH, Professor and head, Dermatology, Professor of Pathology, Paediatrics, Medicine and Preventive Medicine and Community Health, UMDN-J New Jersey Medical School, [www.wmwdicine.com/med/topic3495.htm](http://www.wmwdicine.com/med/topic3495.htm)

Medicine Plus, Trusted Health Information for You, Encyclopedia [www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/imagepages/19462.htm](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/imagepages/19462.htm)

*OMIN Johns Hopkins University*, Factor X Deficiency, [www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query)

*Canadian Hemophilia Society*; Other Factor Deficiencies, Website: [www.hemophilia.ca](http://www.hemophilia.ca), 2001.

LA DÉFICIENCE EN  
**FACTEUR II**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE  
DE LA COAGULATION  
DU SANG

BROCHURE  
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie  
Arrêtons l'hémorragie



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