

LA DÉFICIENCE EN  
**FACTEUR V**  
(PARAHÉMOPHILIE)

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 V a été préparée par :

**Louissette Baillargeon**

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

**Nathalie Aubin**

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

**Claudine Amesse**

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

**Sylvie Lacroix**

Infirmière coordonnatrice, Centre de référence québécois  
pour le traitement des sujets 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  
Québec (Québec) G1J 1Z4

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

**Docteure Mariette Lépine**, hématologue

**Docteure Josée Brossard**, hématologue

**Madame Claude Meilleur**, infirmière

Copyright © 2006

Première édition, mai 2006

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



## PRÉFACE

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

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

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

*Faire attention à ne pas confondre cette déficience en facteur V avec la déficience en facteur V Leiden ni avec la déficience combinée en facteur V et en facteur VIII.*

## TABLE DES MATIÈRES

Préface.....	3
Introduction .....	5
La déficience en facteur V .....	5
Transmission de la déficience en facteur V .....	9
Fréquence .....	12
Diagnostic .....	12
Symptômes .....	13
Traitement.....	14
Recommandations aux patients ayant une déficience en facteur V .....	14
Équipe de traitement complet .....	15
Conclusion.....	16
Pour obtenir de plus amples renseignements.....	17
Bibliographie.....	18

## Introduction

La déficience en facteur V, appelée également *parahémophilie* ou *maladie d'Owren*, est une maladie très rare de la coagulation. Environ une personne sur un million peut être atteinte de cette déficience. Seulement 150 cas ont été identifiés dans le monde jusqu'à présent.

Il y a très peu d'information écrite sur cette maladie. La présente brochure a pour but de décrire la maladie et son traitement afin d'aider les personnes atteintes à composer avec ce problème de santé. On y explique la maladie et les traitements disponibles actuellement.

Cette brochure ne répondra pas à toutes vos questions. La meilleure source d'information reste toujours l'équipe de soins complets du centre de traitement de l'hémophilie. Néanmoins, elle constituera une référence utile pour les personnes atteintes et leurs familles.

## La déficience en facteur V

La déficience en facteur V est un trouble héréditaire de la coagulation qui est rare. Elle a été identifiée pour la première fois en Norvège en 1943 par Owren.

Le facteur V est une protéine du sang qui joue un rôle dans la cascade de la coagulation, c'est-à-dire la réaction en chaîne qui est déclenchée lorsqu'un vaisseau sanguin est endommagé. Le sang est transporté dans tout le corps par un réseau de vaisseaux sanguins. Lorsque nous subissons une blessure, les vaisseaux peuvent se briser en surface (coupure, lacération) ou en profondeur, ce qui donne lieu à une ecchymose (bleu). La coagulation du sang est un processus complexe qui permet d'éviter l'écoulement du sang par les petits vaisseaux 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 où le vaisseau est brisé. Les facteurs de la coagulation sont requis pour tenir le bouchon (ou clou plaquettaire) en place et former le caillot permanent.

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 ». Ces plaquettes étalées libèrent des substances qui activent d'autres plaquettes avoisinantes de sorte qu'elles s'agglomèrent au siège de la lésion afin de former un bouchon, le « clou plaquettaire ». C'est ce que l'on appelle « 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 qui circulent dans le sang (dont le facteur V) sont activées à la surface des plaquettes pour former un caillot de fibrine qui a l'aspect d'un filet (caillot permanent). (voir la **figure 1**)

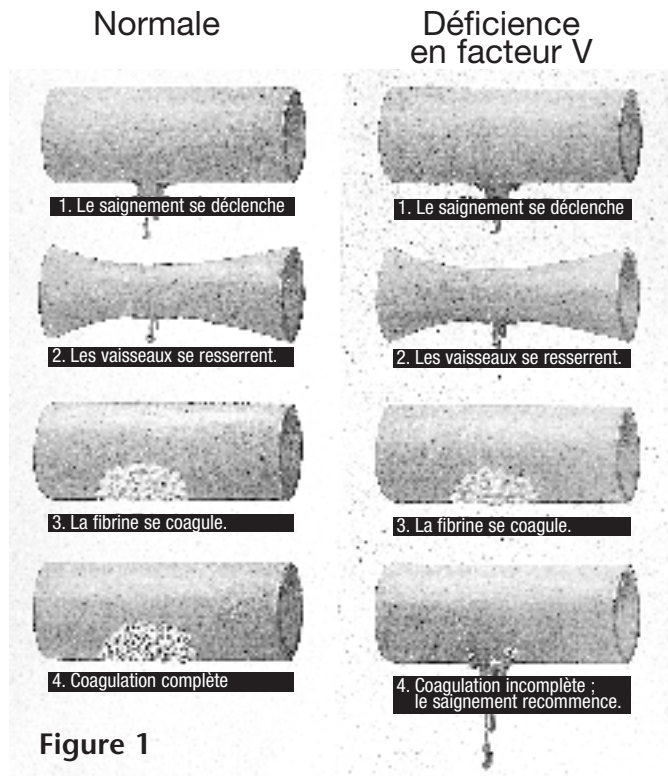


Figure 1

Ces protéines (les facteurs I, II, V, VIII, IX, X, XI, XII et XIII, ainsi que le facteur de Von Willebrand) fonctionnent à la façon de dominos, dans une réaction en chaîne que l'on appelle les réactions en cascade de la coagulation. (voir la **figure 2**)

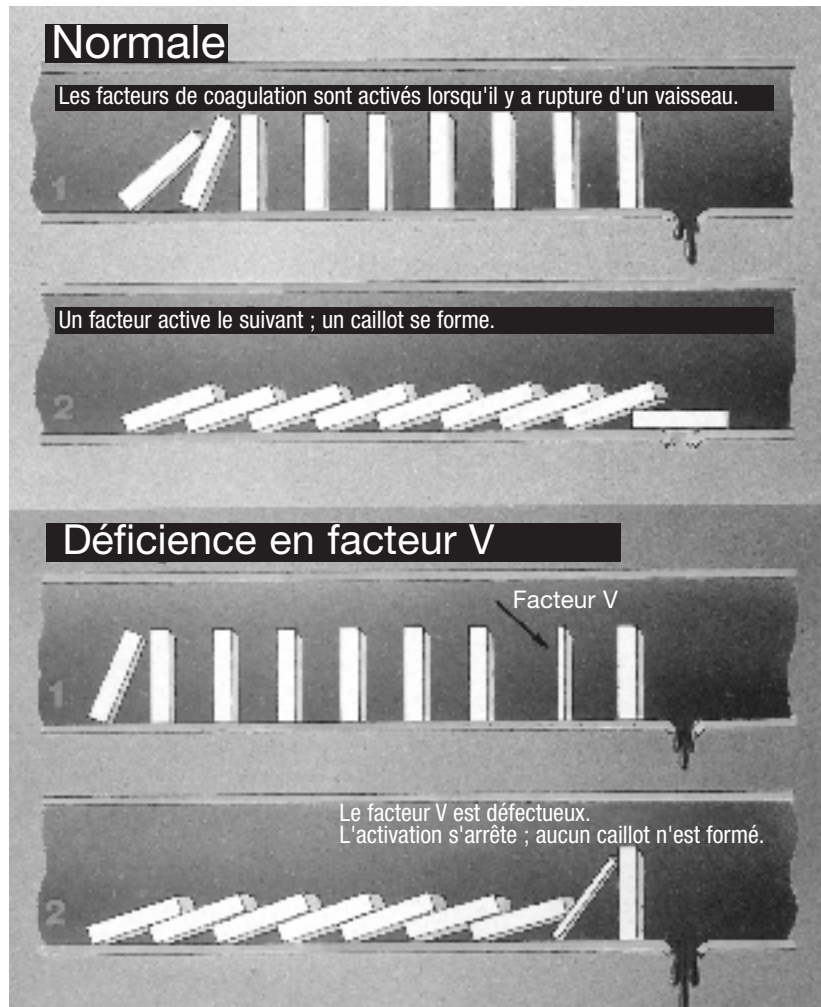
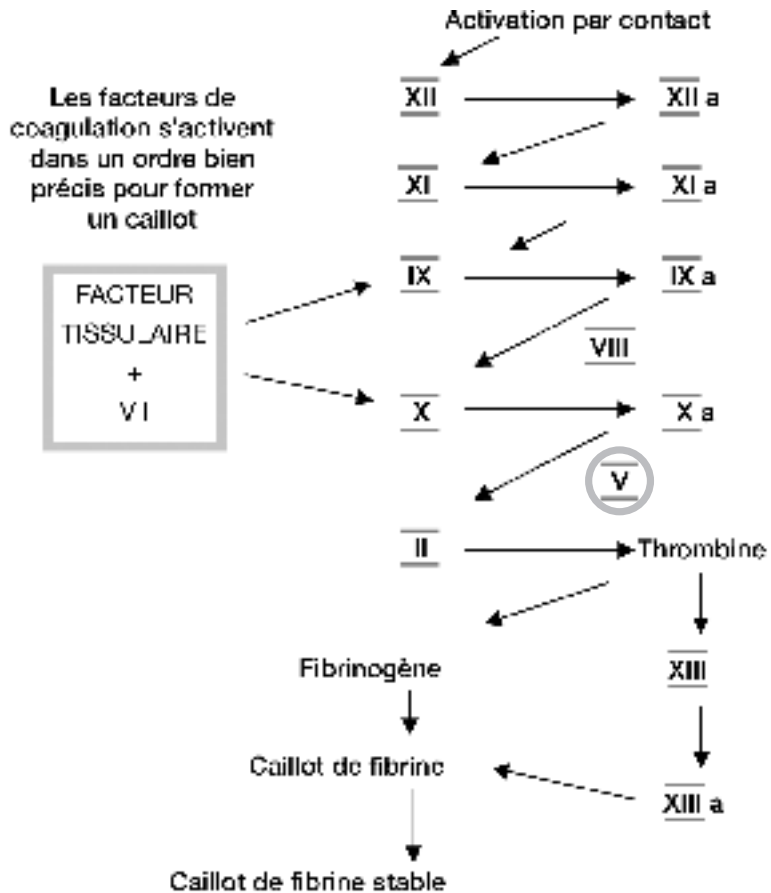


Figure 2

## Activation de la coagulation



Source: Modified from Murray and Murray, *Essentials of Hematology*, 8th Edition, © Saunders, Philadelphia, 1994.

Figure 3

Le facteur V est une protéine impliquée dans le processus complexe de la réaction en chaîne qui se produit lorsqu'un vaisseau sanguin est endommagé. (voir la **figure 3**)



## Transmission de la déficience en facteur V

La déficience en facteur V est une maladie héréditaire de la coagulation. Cela signifie qu'elle est transmise des parents à l'enfant, qui naît avec la maladie. Il s'agit d'un trouble *autosomique récessif*. Ce qui veut dire que chaque parent doit transmettre un gène défectueux, pour que l'enfant manifeste la maladie. Lorsqu'un seul des deux parents est porteur du gène responsable du déficit en facteur V et qu'il le transmet à son enfant, celui-ci n'en sera pas affecté.

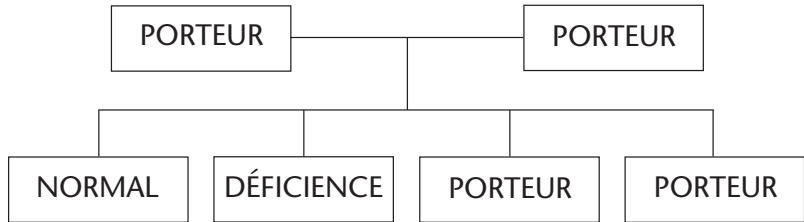
Un porteur est une personne qui porte le gène défectueux sans toutefois être atteint de la maladie. Pour qu'une personne soit atteinte de la déficience en facteur V, elle doit avoir hérité de deux gènes défectueux, l'un de sa mère et l'autre de son père. Les deux parents doivent donc être porteurs.

La personne qui reçoit le gène défectueux d'un seul de ses deux parents est porteuse. Son taux de facteur V sera plus faible que la normale. Dans ce cas, les signes de la maladie peuvent être absents ou se manifester légèrement.

Chaque cellule du corps contient des structures appelées chromosomes. Un chromosome est une longue chaîne d'une substance chimique que l'on appelle ADN. Cet ADN est organisé en 30 000 unités : ce sont les gènes. Les gènes déterminent des caractéristiques telles que la couleur des yeux. Dans le cas de la déficience en facteur V, l'un des gènes en cause est défectueux. Le gène défectueux dans la déficience en facteur V est situé sur un chromosome qui n'est pas responsable du sexe de l'enfant. Par conséquent, les filles peuvent en être atteintes autant que les garçons.

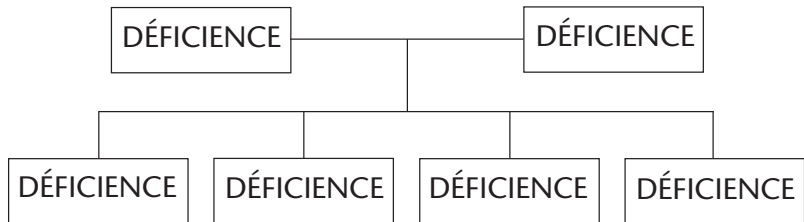
Les cinq illustrations ci-dessous montrent comment la déficience en FV peut se transmettre et ceci, pour chacune des grossesses.

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.



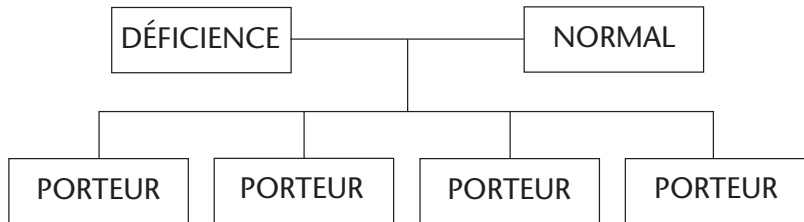
**Figure 4**

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



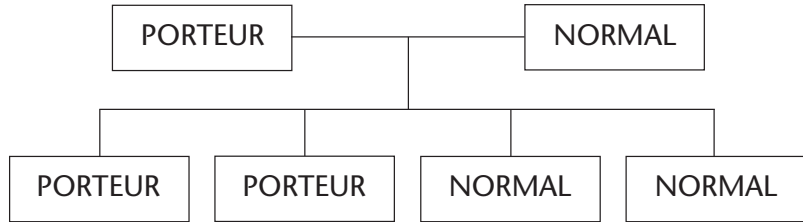
**Figure 5**

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 FV.



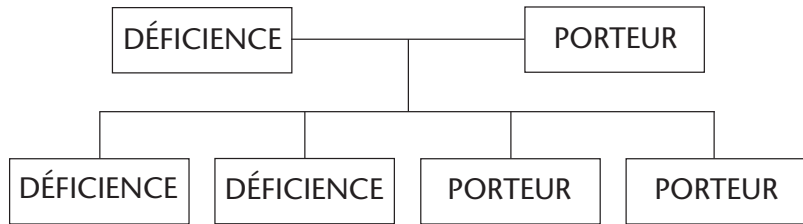
**Figure 6**

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**

## Fréquence

La déficience en facteur V est une maladie très rare. On estime qu'une personne sur un million souffre d'un déficit en facteur V. Seulement cent cinquante cas ont été identifiés dans le monde jusqu'à présent.

## Diagnostic

La déficience en facteur V est habituellement découverte lors d'une prise de sang de routine avant une chirurgie ou s'il y a une histoire familiale de problèmes de coagulation. Le médecin demandera certains tests de dépistage soit : PT (temps de prothrombine), PTT (temps de céphaline) et temps de saignement. Ces tests mesurent la vitesse que met le caillot à se former. Dans le cas d'une déficience en facteur V, les PT et PTT sont prolongés. Le temps de saignement sera aussi prolongé chez le tiers des patients atteints sévèrement. Un dosage spécifique de facteur V est nécessaire pour confirmer le diagnostic. Un déficit en facteur V est diagnostiqué si le taux de facteur V est inférieur à la normale.

Il est aussi important de vérifier le taux de facteur VIII sanguin. En effet, un autre trouble héréditaire de la coagulation allie les déficits en facteur V et facteur VIII. Il faut distinguer les deux maladies pour pouvoir administrer le traitement adéquat.

## Symptômes

En comparaison avec certains autres déficits en facteurs de la coagulation, les saignements qui accompagnent le déficit en facteur V sont généralement bénins. Les taux de facteurs se situant en général entre 5 % et 30 %. Ces taux ne sont pas associés à des tendances hémorragiques. Un taux sanguin de facteur V se situant entre 10 ou 20 % de la normale suffit à prévenir les saignements, même après une chirurgie.

Les symptômes courants d'une déficience en facteur V sont :

- saignements de nez (autant chez les patients ayant un déficit léger que modéré);
- ecchymoses (bleus) au moindre choc;
- menstruations abondantes ou prolongées (ménorragies);
- saignements après un traumatisme (blessure);
- saignements après une chirurgie;
- hémorragies post-partum occasionnellement;
- hémarthroses (saignement dans les articulations) rarement;
- quelques cas de saignements gastro-intestinaux et de saignements du système nerveux central (cerveau) ont été rapportés.

La sévérité des symptômes peut varier à l'intérieur d'une même famille.

## **Traitement**

Il est très important de mentionner cette déficience à votre dentiste, médecin ou tout autre spécialiste, dans le but de prévenir le report et même l'annulation d'une chirurgie.

Les traitements sont nécessaires seulement lors de saignements importants ou lors d'une préparation pré-opératoire.

Le plasma frais congelé est le traitement habituel du déficit en facteur V. Parfois du DDAVP et des agents antifibrinolytiques (agents qui empêchent le caillot de se dissoudre) seront utilisés selon les circonstances.

La plupart des saignements de nez sont contrôlés par des mesures locales et des antifibrinolytiques.

## **Recommandations aux patients ayant une déficience en facteur V**

Il est important de porter en tout temps un bracelet MedicAlert ou une chaîne gravée précisant le problème de coagulation que vous avez.

Même si vous n'avez jamais présenté de saignement significatif, ceci informera les professionnels de la santé de votre problème de coagulation. Par le fait même, toutes les questions reliées à des tests sanguins de coagulation anormaux seront évitées et votre prise en charge en sera facilitée.

## Équipe de traitement complet

C'est une équipe qui dispense les services médicaux exigés par l'enfant ou l'adulte qui est atteint d'une déficience de la coagulation du sang.

Cette équipe est composée de plusieurs professionnels, dont :

- le directeur médical, habituellement un hématologue
- l'infirmière coordonnatrice
- le physiothérapeute
- le travailleur social
- le psychologue.

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes au besoin (chirurgien, orthopédiste, rhumatologue, dentiste, généticien et psychologue). 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 V est une maladie très rare de la coagulation sanguine. Elle touche autant les hommes que les femmes et peut, dans certains cas, provoquer des saignements importants.

La déficience en facteur V peut également être combinée avec la déficience en facteur VIII. Il faut savoir distinguer ces deux déficiences pour pouvoir administrer le traitement adéquat.



## Pour obtenir de plus amples 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

*Hemophilia Nursing Alliance*; Congenital Bleeding Disorders: principles and practice, 2000, page 115.

Lupien G., Aubin N., Amesse C., Baillargeon L., Lacroix S., *La Société canadienne de l'hémophilie*. La déficience en Facteur I: une maladie héréditaire de la coagulation, 20 pages.

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

Lak M., Sharifian R., Sazvar M., Mannucci P.M., *Journal of the World Federation of Hemophilia: Rare Congenital Bleeding Disorders*, 2000, page 232-239.

Lak M., Sharifian R., Peyvandi F., Mannucci P.M., Symptoms of Inherited Factor V Deficiency in 35 Iranian patients. *British Journal of Haematology*, December 1998, pages 1067 - 1069.

Montefusco M. C., Duga S., Asselta R., Malcovati M., Peyvandi F., Santagostino E., Mannucci P.M., Tenchini M.L: Clinical and Molecular Characterization of 6 patients affected by severe deficiency of coagulation factor V. *Blood* 102 (9): 3210-3216 2003 November 1.

Yoneka Y., Ozawa T., Saitoh A., Arai H.;; Emergency Evacuation of Expanding Intracerebral Hemorrhage in parahaemophilia (coagulation factor V deficiency), *Acta neurochirurgien* 141 (6): 667 - 668, 1999.

Aniko M., Eniko A., Edina M., Terez S., Eva A., Severe congenital factor V deficiency: case report - *Orv Hetil*, 2002, January 13th; 143 (2): 87 - 89.

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



LA DÉFICIENCE EN  
**FACTEUR V**  
(PARAHÉMOPHILIE)

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE  
DE LA COAGULATION  
DU SANG

BROCHURE  
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie  
Arrêtés l'hémorragie



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