

# LA DÉFICIENCE EN **FACTEUR XII**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE  
DE LA COAGULATION  
DU SANG

BROCHURE  
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie  
Arrêtons l'hémorragie



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

# Remerciement

La présente brochure d'information sur la déficience en Facteur XII a été préparée par :

## **Nathalie Aubin**

Infirmière coordonnatrice, Centre d'hémophilie  
Hôpital de Montréal pour enfants  
2300, rue Tupper, A216  
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

## **Louissette Baillargeon**

Infirmière coordonnatrice, Centre 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 avec inhibiteurs  
Hôpital Sainte-Justine  
3175, Chemin de la Côte Sainte-Catherine  
Montréal (Québec) H3T 1C5

## **Ginette Lupien**

Infirmière coordonnatrice, Centre d'hémophilie  
Hôpital du Saint-Sacrement  
1050, chemin Ste-Foy  
Québec (Québec) G1S 4L8

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

## **Francine Derome**

Infirmière  
Hôpital Sainte-Justine

## **D<sup>r</sup> Georges Etienne Rivard**

Hématologue  
Hôpital Sainte-Justine

## **Claude Meilleur**

Infirmière  
Hôpital Sainte-Justine

## **D<sup>r</sup> Molly Warner**

Hématologue  
Hôpital de Montréal pour enfants

## **Traduction**

### **Marie-Josée Dubé**

Hôpital de Montréal pour enfants

### **Nathalie Aubin**

Hôpital de Montréal pour enfants

Nous tenons également à remercier Natalie Ross pour sa contribution au traitement de texte.

*Cette brochure fournit des renseignements généraux seulement. La SCH ne pratique pas la médecine et ne suggère pas de traitements spécifiques. Dans tous les cas, nous vous suggérons de consulter un médecin avant d'entreprendre quel que traitement que ce soit.*

## Table des matières

Introduction .....	4
Transmission de la déficience en facteur XII .....	5
Qu'est ce que la déficience en facteur XII ?.....	7
Fréquence .....	9
Diagnostic .....	9
Symptômes .....	9
Traitement.....	10
Recommandations aux patients avec une déficience en facteur XII .....	10
Équipe de traitement complet .....	10
Pour de plus amples renseignements .....	11
Bibliographie.....	11

## Introduction

La déficience en facteur XII est une maladie très rare et n'est pas encore très bien connue des professionnels de la santé.

Le but de cette brochure est de fournir de l'information sur la déficience en facteur XII dans l'espoir que les personnes atteintes ainsi que leur entourage comprennent mieux la maladie.

## **Transmission de la déficience en facteur XII**

La déficience en facteur XII est un trouble héréditaire de la coagulation du sang. Elle se transmet du parent à l'enfant au moment de la conception. La maladie est causée par un gène anormal.

Chaque cellule du corps contient des structures appelées chromosomes. Un chromosome est une longue chaîne d'une substance chimique qu'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 XII, le gène responsable de la formation du facteur XII est défectueux.

Ainsi, le gène défectueux dans la déficience en facteur XII 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.

Un porteur est une personne qui porte un gène défectueux seulement. Il peut être atteint discrètement par la maladie ou ne présenter aucun symptôme. Pour qu'une personne hérite de la déficience en facteur XII de façon marquée, il faut que ses deux parents soient porteurs. Dans ce cas, le bébé reçoit deux gènes défectueux, l'un de la mère et l'autre du père.

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

**Les trois illustrations suivantes montrent comment la déficience en facteur XII peut se transmettre :**

FIGURE 1 La figure 1 montre ce qui peut se passer quand une personne porteuse d'une déficience en facteur XII a des enfants avec une autre personne porteuse. Il y a une chance sur quatre que l'enfant ait une déficience sévère en facteur XII, une chance sur deux qu'il soit porteur et une sur quatre qu'il soit normal.

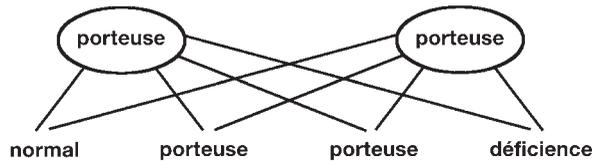


FIGURE 2 La figure 2 montre ce qui peut arriver si une personne atteinte d'une déficience en facteur XII a des enfants avec une personne non atteinte. Tous les enfants seront porteurs, mais aucun d'entre eux ne sera atteint de la maladie.

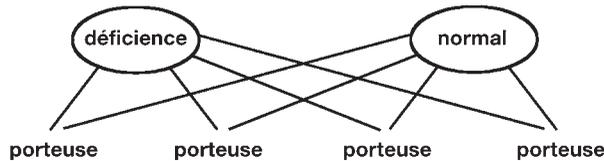
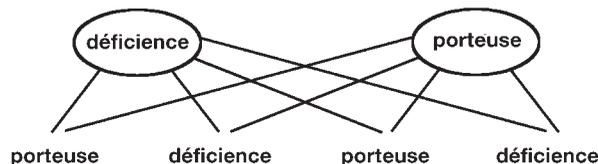


FIGURE 3 La figure 3 montre ce qui peut se produire si une personne atteinte d'une déficience sévère en facteur XII a des enfants avec une personne porteuse. Il y a une chance sur deux que l'enfant soit porteur. Il y a aussi une chance sur deux que l'enfant soit atteint d'une déficience sévère en facteur XII.



## ■ Qu'est ce que la déficience en facteur XII ?

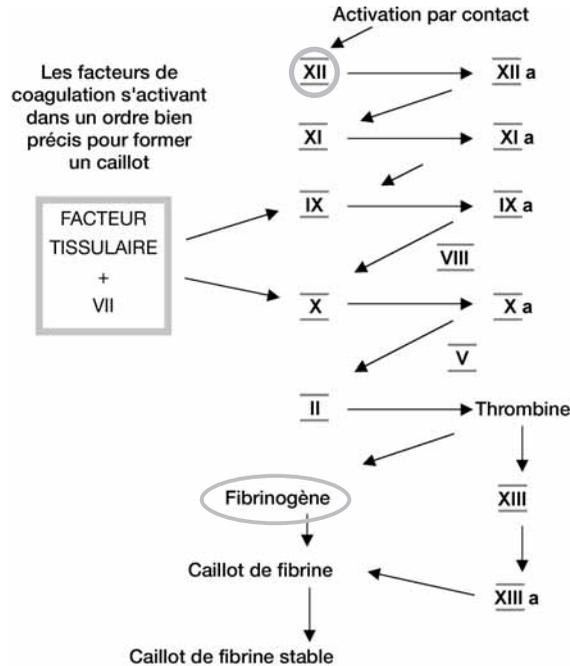
La déficience en facteur XII est une maladie héréditaire très rare de la coagulation du sang. Elle a été découverte pour la première fois en 1955. Le facteur XII est aussi appelé facteur Hageman, d'après le nom du premier patient diagnostiqué avec cette maladie.

Le facteur XII est une protéine du sang jouant un rôle dans la cascade de coagulation. Le sang est transporté dans tout le corps par un réseau de vaisseaux sanguins. Lorsque nous subissons une coupure, les vaisseaux se brisent en surface et le sang s'écoule vers l'extérieur. Ils peuvent également se briser plus en profondeur dans le corps, causant alors un bleu ou une hémorragie interne.

La coagulation du sang est un processus complexe qui permet d'arrêter l'écoulement du sang au site des vaisseaux endommagés. Dès 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 il s'est brisé. Plusieurs étapes sont nécessaires pour former ce bouchon :

- Les plaquettes, qui sont de très petites cellules, sont les premiers éléments à se rendre où le vaisseau est brisé. Elles se collent les unes aux autres pour se fixer contre la paroi du vaisseau blessé.
- Au moyen de signaux chimiques, les plaquettes adhèrent à la paroi et appellent à l'aide d'autres plaquettes ainsi que les facteurs de coagulation.
- Les facteurs de coagulation, qui sont de très petites protéines, se lient entre eux pour former une chaîne : la fibrine. Les filaments de fibrine s'entrecroisent et forment une espèce de filet autour des plaquettes pour les empêcher de retourner dans la circulation sanguine.

Le diagramme suivant a été conçu par une technicienne de laboratoire de Toronto. Il présente les étapes de la formation d'un caillot tout en permettant de faciliter la compréhension des notions théoriques ci-haut expliquées.



Source: Modified from Ms Patricia Blake, Senior Laboratory Technician, St Michael's Hospital, Toronto, Ontario, 1994.

Le facteur XII est une protéine impliquée dans le processus complexe de la réaction en chaîne qui se produit lorsqu'un vaisseau est endommagé.

Étonnamment, la déficience en facteur XII ne conduit pas à des saignements anormaux, même lors de chirurgies ou traumatismes importants. Malgré le fait que le facteur XII fait parti intégrante de la cascade de coagulation, il ne semble pas essentiel à la coagulation du sang.

Cette déficience est en quelque sorte un mystère pour la science médicale. Elle ne cause pas de saignements anormaux. Il a été démontré que les personnes atteintes d'une déficience en facteur XII peuvent avoir un risque plus élevé de formation de caillots dans la circulation sanguine. Ceci est appelé « thrombose » et ce n'est toujours pas prouvé scientifiquement.

## Fréquence

La déficience en facteur XII est une maladie extrêmement rare. Elle touche une personne sur un million. Les niveaux de facteur XII sont plus bas chez les patients asiatiques que chez les autres groupes de la population.

## Diagnostic

La déficience en facteur XII est habituellement découverte accidentellement lors de prise de sang de routine avant une chirurgie ou s'il y a une histoire familiale de problème de coagulation.

Le médecin demandera alors de faire certains tests sanguins appelés PT et PTT. Ces tests mesurent la vitesse que met un caillot pour se former. Dans le cas d'une déficience en facteur XII, le PTT sera prolongé de façon marquée mais le PT restera normal. Autrement dit, le temps de coagulation sera plus long que la normale. Selon ce résultat anormal, le médecin demandera d'autres tests plus spécifiques sur les niveaux de facteur, incluant le niveau de facteur XII.

## Symptômes

La déficience en facteur XII ne présente aucun symptôme de saignement. La raison en est inconnue. Le contraire peut être tout aussi vrai. Il est suggéré, mais il n'est pas prouvé, que certains patients peuvent ne pas être aussi bien protégés des maladies thrombotiques (la formation d'un caillot dans les vaisseaux sanguins) qu'une personne normale.

## Traitement

Parce que les hémorragies et les saignements excessifs ne sont pas associés à la déficience en facteur XII, les traitements ne sont généralement pas nécessaires. Il est toutefois important de mentionner cette déficience à votre dentiste, médecin et/ou autres spécialistes dans le but de prévenir un délai et même l'annulation d'une chirurgie.

## Recommandations aux patients avec une déficience en facteur XII

Même si vous n'avez pas de problème de saignement prolongé, il est important de porter, en tout temps, un bracelet ou une chaîne de type MedicAlert ainsi qu'une carte dans votre portefeuille. La carte portefeuille résume tous les renseignements pertinents reliés à votre condition. Ainsi, vous pourrez transmettre en tout temps ces renseignements aux professionnels de la santé questionnant votre anomalie de la coagulation. Ils comprendront votre compétence à former un caillot dans un délai tout à fait normal.

## Équipe de traitement complet

Comme le nom l'indique, une équipe de traitement complet est une équipe qui dispense la plupart des services médicaux exigés par l'enfant ou l'adulte atteint d'une maladie héréditaire 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

L'équipe travaille en étroite collaboration avec d'autres spécialistes, dont un chirurgien, un orthopédiste, un rhumatologue, un dentiste, un généticien et un psychiatre. Le but de l'équipe interdisciplinaire est de favoriser le bien-être du patient et, dans le cas d'un enfant, celui de ses parents également.

## Pour de plus amples renseignements

Vous pouvez obtenir une liste des différents centres de traitement de l'hémophilie en vous adressant au bureau national de la Société canadienne de l'hémophilie à l'adresse suivante :

**Bureau national**  
**Société canadienne de l'hémophilie**  
**625, avenue du Président-Kennedy, Bureau 505**  
**Montréal (Québec) H3A 1K2**  
**Tél. : 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

1. Amesse C, Lacroix S, Lupien G. Canadian Hemophilia Society. Factor XIII Deficiency: An Inherited Bleeding Disorder, 2001.
3. Bernardi F, Marchetti G, Volinia S, Patracchini P, Casomato A, Girolami A, Conconi F. A Frequent Factor XII Gene Mutation in Hageman Trait. *Human Genetics* Springer-Verlag. 1988;80:149-151.
4. Colman RW. Contact Activatin Pathway: Inflammatory, Fibrinolytic, Anticoagulant Antiadhesive and Antiangiogenic Activities . In: Colman RW, Hirsch J, Marder VJ, Salsman EW, eds. *Hemostasis and Thrombosis Basic Principles and Clinical Practice*, Philadelphia: JB Lippincott Co, 1982: 111-115.
5. Colman RW. Deficiencies of Factor XII and Prokallikrein and High Molecular Weight Kininogen. In: Colman RW, Hirsch J, Marder VJ, Salsman EW, eds. *Hemostasis and Thrombosis Basic Principles and Clinical Practice*, Philadelphia: JB Lippincott Co, 1982: 1919-1920.
6. Harrington A, Lacroix S, Schwetz N. Canadian Association of Nurses in Hemophilia Care. *Acquired Hemophilia*, 2001.
7. Harrison's Online; Chapter 62: Bleeding and Thrombosis.
8. McDonough RJ, Nelson CL. Clinical Implications of Factor XII Deficiency. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 1989;68:264-266.
9. National Hemophilia Foundation. *Orientation Manual for Health Care Professionals: Factor XII Deficiency. (Hageman Factor)*, p19.

# LA DÉFICIENCE EN **FACTEUR XII**

UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE  
DE LA COAGULATION  
DU SANG

BROCHURE  
D'INFORMATION



Société canadienne de l'hémophilie  
Arrêtons l'hémorragie



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