

## Corps du texte

- 1. [Ou'est-ce que l'hémophilie](#)
- 2. [Pourquoi ?](#)
- 3. [Quels symptômes et quelles conséquences ?](#)
- 4. [Quelques chiffres](#)
- 5. [Traitement](#)
- 6. [Conséquences sur la vie scolaire](#)
- 7. [Quand faire attention ?](#)
- 8. [Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?](#)
- 9. [L'avenir](#)

## Qu'est-ce que l'hémophilie

L'hémophilie est une maladie hémorragique héréditaire, transmise par le chromosome X qui touche (sauf cas exceptionnels) les garçons. Elle a pour origine une anomalie de la coagulation sanguine (déficit en facteur dit antihémophilique). Les manifestations hémorragiques qui en résultent sont d'intensité variable. Les conséquences les plus sévères à long terme sont orthopédiques : elles touchent les articulations et les muscles du fait d'épanchements sanguins répétés.

## Pourquoi ?

Lorsque la paroi d'un vaisseau sanguin est lésée à la suite d'une plaie ou d'un choc, le sang s'écoule en dehors du vaisseau. Pour que le saignement cesse, l'organisme met en œuvre un ensemble de processus permettant l'élaboration d'un caillot de fibrine, obturant la lésion. Ce phénomène naturel de coagulation se produit grâce à une cascade de réactions chimiques mettant en jeu douze substances appelées facteurs de coagulation. En cas d'hémophilie, il y a un déficit de degré variable soit du facteur VIII dans l'hémophilie A, la plus fréquente, soit du facteur IX dans l'hémophilie B et les saignements durent plus longtemps.

Ces facteurs antihémophiliques sont des protéines. Leur fabrication par l'organisme est sous la dépendance d'un gène situé sur le chromosome X. Quand le gène correspondant est défectueux, la fabrication du facteur VIII ou du facteur IX est altérée. Le plus souvent, les enfants atteints d'hémophilie naissent d'un homme sans anomalie (X Y) et d'une femme conductrice (Xh X). Ce sont donc en général des garçons hémophiles (Xh Y) qui ont reçu le Xh de leur mère.

L'arbre généalogique permet d'étudier la filiation et d'envisager un conseil génétique.

- Les fils d'un homme hémophile (Xh Y) sont indemnes (X Y), ses filles sont toutes conductrices obligatoires (Xh X)

- Les fils d'une femme conductrice (Xh X) ont un risque sur deux d'être hémophiles (XY ou Xh Y). Ses filles ont un risque sur deux d'être elles aussi conductrices (X X ou Xh X), comme les sœurs d'un hémophile. On peut dépister les conductrices (Xh X) sur les tests de coagulation dans 70% des cas, sinon par la recherche du gène, découvert en 1984, qui permet aussi le diagnostic ante-natal précoce.

Parfois le gène défectueux apparaît brusquement dans une famille par une mutation (environ 30% des cas) chez un enfant qui la transmettra ensuite.

Le taux de facteur VIII ou IX détermine le degré de la maladie hémorragique :

- L'hémophilie est dite sévère si le taux est inférieur à 1%
- L'hémophilie modérée si le taux est compris entre 1% et 5%
- L'hémophilie mineure (ou atténuée) entre 5 et 45%.

Le principal traitement, appelé traitement substitutif, est basé sur l'apport du facteur manquant (VIII ou IX) par perfusion.

### Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le syndrome hémorragique comprend les hémorragies visibles ou extériorisées et les hémorragies internes. Selon le degré de l'hémophilie, les signes hémorragiques seront plus ou moins fréquents et graves.

- Les hémorragies visibles sont les plus spectaculaires mais les moins graves : il s'agit principalement de saignements de petites plaies, d'hémorragies de la bouche et du nez, parfois de présence de sang dans les urines (hématuries), dans les selles ou dans des vomissements. Elles ont un traitement bien codifié (compression, facteur anti-hémophilique, etc...).

- Les hémorragies internes dans les articulations (hémarthroses) et dans les muscles (hématomes) surviennent surtout après un choc ou un effort prolongé.

En cas d'hémarthrose, l'articulation devient rouge, chaude, douloureuse. Le dépôt de sang est « toxique » pour le cartilage, et s'il se répète il peut provoquer l'enraidissement progressif de l'articulation. Les articulations les plus souvent atteintes sont : les genoux, les chevilles, les coudes, les hanches, les épaules.

L'hématome se révèle par une douleur, qui peut être à distance du muscle concerné, et par une gêne à la contraction. Le risque est la compression, par l'épanchement de sang, de nerfs ou de vaisseaux sanguins. Les zones les plus « resserrées » sont l'avant-bras, le creux du genou, le mollet (hématome du triceps provoquant la marche sur la pointe des pieds). On surveille aussi le creux de l'aisselle, de l'aîne, la paume de la main, les muscles de la cuisse (quadriceps) et de la fesse (retentissement sur le nerf sciatique).

Les hématomes peuvent toucher parfois des muscles profonds comme le psoas, qui s'insère sur la colonne vertébrale et le fémur. Ce muscle est utile dans des mouvements de flexion du tronc associé à des mouvements de flexion des jambes (ex : tir au football). Il est aussi sollicité pour lutter contre la traction du dos vers l'arrière (ex : port d'un sac à dos). Un hématome du psoas peut occasionner des douleurs dans le dos ou dans le ventre (pouvant faire penser à une crise d'appendicite).

- Les autres hémorragies internes sont rares mais elles imposent l'hospitalisation d'urgence :

o Hémorragie au niveau cérébral : après un choc à la tête . Dans ces circonstances, avec les jeunes hémophiles, il faut être vigilant en cas de maux de tête, de gêne à la lumière, de nausées ou de vomissements, de somnolence, d'irritabilité, de maladresse subite...

o Hémorragies internes abdominales : elles se manifestent par des douleurs du ventre ou du dos.

- Enfin, plus rarement l'hémophilie peut se manifester à l'âge de l'école maternelle par des bleus (ecchymoses), notamment des jambes, qui frappent par leur fréquence, leur étendue et leur répétition, et qu'il convient de signaler au médecin scolaire. Ils peuvent en effet révéler une hémophilie mineure. L'hémophilie peut également s'exprimer plus tardivement, par des règles abondantes et prolongées, un saignement anormal lors de soins dentaires ou chirurgicaux.

### Quelques chiffres

---

L'hémophilie est une maladie rare, avec une incidence de 1 pour 5 000 naissances de garçons pour l'hémophilie A (carence en facteur VIII) et de 1/25 000 garçons pour l'hémophilie B (carence en facteur IX). On estime le nombre d'hémophiles à environ 6 000 en France.

## Traitement

1. Le traitement habituel en cas de saignement comporte un traitement symptomatique, un traitement curatif (par les facteurs anti-hémophiliques VIII ou IX) et une mobilisation/rééducation.

- Le traitement symptomatique est important : appliquer de la glace, comprimer pour favoriser l'arrêt du saignement, immobiliser la zone, donner des médicaments contre la douleur (paracétamol sous forme de Doliprane®, Efferalgan®..), désinfecter la plaie, donner à boire (en se conformant aux dispositions élaborées dans le cadre du Projet d'Accueil Individualisé (PAI)).

- Les facteurs anti-hémophiliques sont de deux origines, dérivés du plasma (par nanofiltration qui élimine tous les virus) ou fabriqués par synthèse à grande échelle (par génie génétique). Les contaminations par les virus de l'hépatite B ou C ou par le virus VIH sont devenues hautement improbables compte tenu des différents procédés associés pour purifier les facteurs et inactiver les virus (traitement par solvant détergent, pasteurisation, nanofiltration). Les facteurs anti-hémophiliques sont apportés par une perfusion, qui peut se dérouler à domicile avec l'assistance d'une infirmière ou sous le contrôle des parents, et plus rarement à l'hôpital. L'auto-traitement est proposé vers 10-12 ans avec un apprentissage. L'apport des facteurs anti-hémophiliques doit être rapide dans un délai de moins d'une heure pour limiter les hémorragies. La durée de vie de ces substances est de 8 à 12 heures pour le facteur VIII, et de 12 à 18 heures pour le facteur IX. La dose est fonction du type d'hémorragie. Une hémorragie interne nécessite de retrouver un taux plus élevé de facteur anti-hémophilique, il faut donc une perfusion à dose plus élevée et de durée plus prolongée.

- La mobilisation/rééducation est très importante préventivement pour entretenir le bon état fonctionnel des muscles et des articulations. Elle a aussi pour objectifs d'encourager la pratique d'activités physiques et sportives, et après une hémorragie de faciliter la reprise fonctionnelle. Il s'agit de kinésithérapie de mobilisation douce spécialisée.

2. Le traitement par facteurs anti-hémophiliques peut être préventif :

- soit systématique, comme souvent maintenant dans l'hémophilie sévère ce qui ramène le risque hémorragique à celui des hémophilies modérées et allège la vie des jeunes.

- soit ponctuel lors de circonstances favorisant le risque hémorragique : soins dentaires, chirurgicaux, situations de stress (lors des examens...)

3. Précautions particulières :

- Certains médicaments sont contre-indiqués : l'aspirine, les anti-inflammatoires (AINS).

- Les vaccinations sont possibles, par injection en sous-cutané avec compression de 5 minutes du point d'injection alors que les injections intramusculaires sont formellement contre-indiquées.

4. Les enfants et adolescents avec une hémophilie sont suivis dans des centres hospitaliers spécialisés, au nombre de quarante en France, appelés Centres de Traitement de l'Hémophilie (CTH).

Un médecin spécialiste coordonne une équipe pluridisciplinaire médicale et paramédicale qui offre à chaque jeune un suivi selon ses besoins, une coordination des examens et des traitements, ainsi qu'une éducation thérapeutique débutant dès la première consultation pour assurer :

- des informations sur la maladie hémophilique (connaissance des mécanismes de la maladie, des traitements et de leurs effets, signes d'alerte pour

les hémorragies),

- l'apprentissage des gestes adéquats et l'éducation à l'autonomie, permettant la mise en route progressive de l'auto-traitement vers 10-12 ans. Le jeune une fois formé est capable de se perfuser lui-même,

- les connaissances pour la pratique de l'exercice physique et du sport qui sont indispensables.

L'équipe comporte aussi un psychologue qui assure le soutien du jeune et de ses parents. Il s'agit notamment d'éviter ou de limiter des réactions de surprotection familiale. Un(e) assistant social(e) intervient également

Le jeune reçoit une carte d'hémophile et un carnet de suivi où sont inscrits les traitements reçus (« traçabilité » des produits injectés).

## Conséquences sur la vie scolaire

Les enfants atteints d'hémophilie ont les mêmes capacités d'apprentissages que les autres. Il est donc important pour eux d'être accueillis à l'école avec les dispositifs nécessaires à leur santé et à leur réussite.

- Le PAI sera en général le cadre qui déterminera les précautions à envisager. Il sera établi par le médecin scolaire avec les parents, le médecin hospitalier spécialiste et le directeur. Il sera porté à la connaissance de l'enseignant.

Il précisera les éléments de surveillance en cas de problème et les nécessités de la prévention selon les besoins de chaque élève porteur d'une hémophilie. Il indiquera le numéro du centre de traitement de l'hémophilie indispensable pour obtenir des réponses rapides aux éventuels questions et problèmes.

Les hémophiles même sévères ont tous leur place en classe ordinaire et aux récréations, parfois avec certains aménagements qui seront étudiés avec le Centre de l'hémophilie et mentionnés dans le PAI.

A l'opposé il faut aussi porter attention aux hémophilies mineures qui sont facilement « oubliées » du fait de la rareté des épisodes hémorragiques.

## Quand faire attention ?

- Les récréations peuvent demander des aménagements selon l'âge de l'enfant et le type d'hémophilie, ils seront envisagés au cas par cas. La priorité est que l'enfant puisse profiter de ces moments importants de la vie à l'école avec les autres.

- Les sorties avec la classe ou le centre aéré doivent se faire normalement. Pour les sorties de la journée, il est souhaitable d'emporter le matériel nécessaire (glacière pour les facteurs antihémophiliques).

- Les classes transplantées font partie intégrante du projet scolaire : la famille doit simplement prendre avis du médecin du CTH. Il faut également contacter le service de pédiatrie du lieu de destination avant le départ pour s'informer sur les structures de soins les plus proches et avoir les coordonnées d'une infirmière au cas où des perfusions seraient nécessaires.

L'EPS et la pratique du sport sont à maintenir. Il faut développer un bon état musculaire favorisant la récupération fonctionnelle après les épisodes

hémorragiques. Les conditions en seront étudiées avec le CTH (voir plus loin).

Les personnes avec une hémophilie mineure doivent se rappeler la nécessité d'une prévention avant tout geste invasif (soins dentaires, etc).

- A l'adolescence, la maladie est moins bien tolérée, les traitements moins suivis, des comportements de mise en danger peuvent se manifester. La prévention de ce rejet passe par l'éducation thérapeutique qui permet une appropriation progressive par l'enfant de ses traitements. On lui confiera des responsabilités progressives, jusqu'à l'application de l'auto- traitement. Un autre mode de prévention du rejet de la maladie peut être la prise de risques physiques calculés, avec l'accord du CTH, encadrée par des professionnels, dans le cadre scolaire ou par exemple lors de séjours à l'extérieur de la famille, en centre de vacances spécialisé. Parfois sera proposé un séjour en établissement sanitaire sur une plus longue période pour soulager la famille et le jeune et favoriser l'autonomie.

- Orthopédie : des interventions orthopédiques peuvent être nécessaires ultérieurement en cas d'atteintes articulaires évoluées.

- Exercice professionnel : il n'existe pas de contre-indications ; même le travail sur machines est possible avec des aménagements.

### **Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?**

- Le partage d'informations avec l'équipe éducative est prévu dans le cadre du PAI et doit permettre que les questions des enseignants trouvent des réponses par des liens avec le CTH

- Dans la classe, il est important d'écouter ce que le jeune veut dire aux autres ; souvent il explique les aménagements dont il a besoin mais ne souhaite pas révéler le nom exact de sa maladie, ce qui doit être respecté.

- Les récréations lui sont accessibles comme aux autres, en respectant parfois certains aménagements propres à chacun.

- Les activités physiques et la pratique sportive sont à encourager. Les sports conseillés sont la natation et d'autres activités aquatiques, la course, les sports collectifs sans violence : basket, volley. Les sports de contact comme la lutte, le judo, le rugby sont contre-indiqués. D'autres activités physiques et sportives sont tout à fait envisageables (escrime, escalade...) après évaluation avec le CTH et d'éventuels aménagements (à inscrire dans le PAI).

### **L'avenir**

- Aucun nouveau cas d'infection virale n'a été relevé depuis 1985, une vigilance active s'exerce toujours.

- Plus récemment, des difficultés ont émergé chez certains comme l'apparition d'anticorps contre les fractions antihémophiliques : des moyens de contrôler cette réaction immunitaire existent

Par ailleurs, des recherches génétiques sont en cours.

- L'espérance de vie des enfants avec une hémophilie est la même que celle de la population générale. Un projet scolaire et professionnel doit être bâti au service de leur projet de vie.

## Hémophilies

Publié sur le site Tous à l'école (<http://tousalecole.fr>)

---

[Carte personnelle d'informations et de conseils "Hémophilie"](#) [1]

**Associations** [Association française des hémophiles \(AFH\)](#) [2]

[World federation of hemofilia \(WFH\)](#) [3]

[4] **Fichier attaché**

### Liens:

[1] [http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/hemophilie\\_info.pdf](http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/hemophilie_info.pdf)

[2] <http://tousalecole.fr/content/association-fran%C3%A7aise-des-h%C3%A9mophiles-afh>

[3] <http://tousalecole.fr/content/world-federation-hemofilia-wfh>

[4] <http://tousalecole.fr/content/h%C3%A9mophilies>