

Saignements chez les porteurs du gène de l'hémophilie A

Par Hilary Hamilton

Février 2022

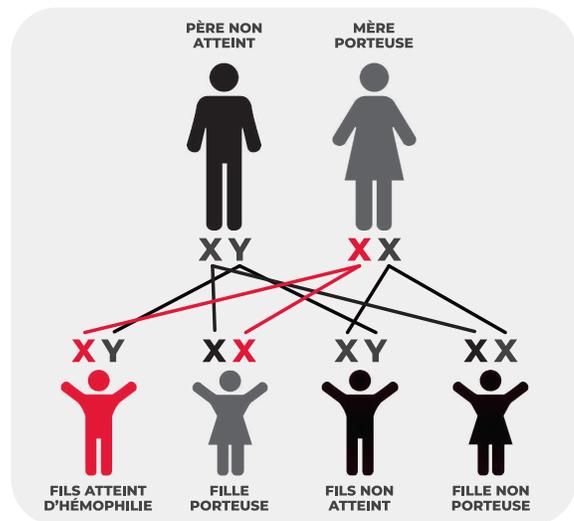
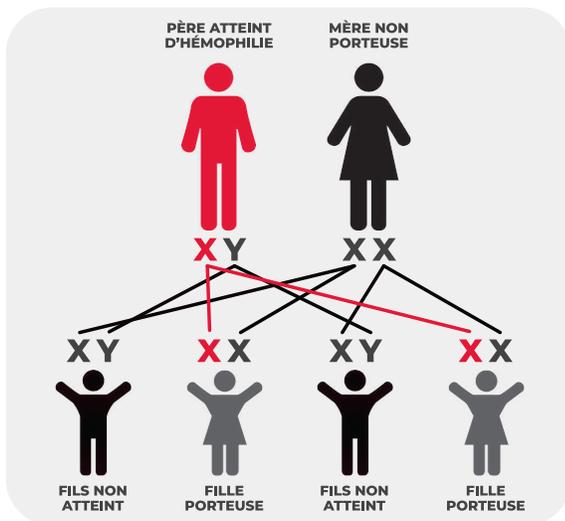


L'hémophilie est en général une affection héréditaire. Le gène de l'hémophilie est transmis à l'enfant par l'un de ses parents.

Si le père est atteint d'hémophilie, mais que la mère ne l'est pas, aucun des fils n'en sera atteint. Toutes les filles seront porteuses du gène de l'hémophilie.

Si une femme hérite d'une copie du gène défectueux de l'un de ses parents, on dit qu'elle est « porteuse » du gène de l'hémophilie. Autrement dit, elle possède une copie normale et une copie défectueuse du gène.

- Elle peut transmettre le gène à ses enfants.
- La probabilité qu'un fils soit atteint d'hémophilie est de 50 %, et la probabilité qu'une fille soit porteuse du gène est également de 50 %.



Taux de facteurs chez les porteurs

L'hémophilie A est caractérisée par un déficit en facteur VIII, une protéine de coagulation dans le sang, ce qui se traduit par un temps de coagulation prolongé.

La plupart des femmes porteuses ont des taux de facteur VIII normaux et ne présentent pas de saignements anormaux. Certaines femmes ont toutefois un faible taux de facteur VIII, comme les hommes atteints d'hémophilie A légère, et présentent des saignements excessifs, prolongés, abondants ou anormaux lors des menstruations, de l'accouchement, d'une blessure ou d'une chirurgie.

Symptômes potentiels de saignements chez les porteurs du gène de l'hémophilie A

Symptôme	Description
Tendance aux ecchymoses (bleus)	Les ecchymoses sont considérées comme importantes s'il y en a au moins cinq (> 1 cm) sur la zone exposée ou s'il y a des pétéchies (petites taches rouges ou violacées causées par un saignement sous la peau) ou des hématomes (une bosse solide causée par du sang coagulé dans les tissus) sans traumatisme.
Saignements de nez	Tout saignement de nez, particulièrement s'il survient après la puberté, qui inquiète le patient (p. ex., s'il nuit ou perturbe les activités quotidiennes ou sociales) est considéré comme important. Un saignement durant moins de 10 minutes ne sera pas jugé important.
Saignement prolongé de petites coupures	Tout épisode de saignement causé par une coupure superficielle (p. ex., par un rasoir, un couteau ou des ciseaux) ou nécessitant de remplacer fréquemment le pansement est jugé significatif. Le saignement d'une coupure n'est pas important s'il dure moins de 10 minutes et si la lésion exige normalement des points de suture chez les personnes qui ne sont pas atteintes d'hémophilie (p. ex., coupure sous le menton).
Saignement prolongé après une chirurgie ou une intervention effractive	Un saignement prolongé ou abondant peut survenir après une intervention chirurgicale ou une intervention effractive (p. ex., extraction dentaire, nettoyage dentaire, coloscopie ou endoscopie). On recommande d'effectuer une analyse sanguine pour détecter la présence d'inhibiteurs dans le sang avant la chirurgie ou l'intervention effractive.
Saignements menstruels abondants	<p>Des saignements menstruels abondants, ou ménorragies, sont le symptôme de saignement le plus fréquent chez les femmes porteuses du gène de l'hémophilie A ou les femmes atteintes d'hémophilie A légère. Les femmes présentant un faible taux de facteur VIII présentent un risque plus élevé de perte de sang excessive pendant les menstruations.</p> <p>Les signes de menstruations anormales sont les suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Saignement constant pendant plus de 7 jours chaque mois; • Serviettes hygiéniques/tampons abondamment saturés de sang et changés toutes les 1 ou 2 heures; • Utilisation d'une double protection requise (serviettes hygiéniques et tampons); • Perturbation des activités quotidiennes en raison des saignements ou de la fatigue (p. ex., école, travail ou activités sociales); • Perte de sang de plus de 80 mL pendant les menstruations; • Changement de la protection sanitaire nécessaire pendant la nuit; • Symptômes d'anémie, tels que fatigue, épuisement ou essoufflement.
Saignement abondant après l'accouchement	Des saignements abondants peuvent survenir entre 24 heures et 6 semaines après l'accouchement. Les femmes porteuses du gène de l'hémophilie A présentent un risque de saignement jusqu'à 35 jours après l'accouchement. Il est donc important qu'elles soient examinées par leur médecin 2 semaines après l'accouchement, puis pendant environ 1 ou 2 mois pour surveiller le saignement.

Grossesse

Les taux de facteur VIII peuvent augmenter pendant la grossesse chez les porteuses du gène de l'hémophilie. Elles devraient donc faire vérifier leur taux lors du troisième trimestre pour évaluer leur risque de saignement pendant et après l'accouchement. Un traitement par facteur de remplacement devrait être administré, au besoin, pour maintenir les taux de facteur à plus de 50 UI/dL pendant le travail et l'accouchement, et les maintenir dans la plage normale pendant au moins 3 jours après un accouchement par voie vaginale ou au moins 5 jours après un accouchement par césarienne.

Dans les 1 à 2 semaines qui suivent l'accouchement, les taux de facteur VIII retourneront rapidement aux valeurs initiales. Les risques d'hémorragies après l'accouchement étant plus élevés chez les femmes porteuses du gène de l'hémophilie, il est important de surveiller et de maintenir les taux de facteur après l'accouchement. Communiquez avec votre hématologue si le débit des saignements augmente ou si vous constatez de gros caillots dans les saignements.

Dépistage du gène de l'hémophilie A

Les filles et les femmes présentant des antécédents familiaux d'hémophilie A sont susceptibles d'être porteuses d'une mutation génétique du facteur VIII.

- Une analyse sanguine constitue souvent la première étape à franchir pour déterminer si vos taux de facteur VIII sont bas. Certaines femmes apprennent qu'elles sont atteintes le gène de l'hémophilie A, ou qu'elles sont porteuses du gène, plus tard dans leur vie, après avoir présenté des saignements prolongés ou excessifs après une chirurgie, un traumatisme ou un accouchement.
- Les tests génétiques sont une autre méthode utilisée pour confirmer le statut de porteur puisque les taux de facteur VIII se trouvent généralement dans les plages normales chez les porteurs du gène de l'hémophilie A.

Soutien psychosocial

- Les porteurs du gène devront peut-être consulter des professionnels du domaine psychosocial (p. ex., des psychologues) pour obtenir un soutien supplémentaire et composer avec les effets psychologiques et les émotions qui peuvent survenir pendant la consultation génétique ou à différentes étapes de la vie.
- La collaboration entre les professionnels du domaine psychosocial et les conseillers en génétique peut améliorer la prise en charge globale des patients.
- Les porteurs du gène peuvent être confrontés à un large éventail d'effets émotionnels et psychosociaux, y compris des sentiments de culpabilité, de tristesse et de blâme liés aux choix d'avoir des enfants ou aux conséquences d'un tel choix comme la transmission de leur variante génétique.
- Les centres de traitement de l'hémophilie et les professionnels de la santé (en particulier les conseillers en génétique et les généticiens cliniques), les familles et les associations de patients doivent être conscients que le fait d'être porteur du gène de l'hémophilie peut changer selon les étapes de la vie et que les porteurs du gène peuvent avoir besoin de conseils en matière de génétique et/ou d'un soutien psychosocial plus d'une fois au cours de leur vie.

À propos de l'auteure



Hilary est infirmière autorisée à la Northern Alberta Bleeding Disorders Clinic. Elle a obtenu son baccalauréat en sciences infirmières en 2009 à l'Université de l'Alberta. Elle est responsable de l'évaluation, de la planification, de la mise en œuvre et de la coordination des soins aux adultes et aux enfants atteints de

troubles de la coagulation et de troubles sanguins rares. Elle travaille en étroite collaboration avec les patients dans le cadre de programmes de perfusion à domicile. Hilary est une personne-ressource active et une source d'information éducative sur les troubles de la coagulation pour les patients, les membres de leur famille, les autres professionnels de la santé et la communauté.