Tous à l'école

Hémophilies

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'aine, 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 intra-musculaires 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 moment 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).

- À 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.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Hémophilies : BEP

Associations

Association française des hémophiles (AFH)
World federation of hemofilia (WFH)

Travailler ensemble

Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)

Liens

L'hémophilie
Ce document a été rédigé par Orphanet, un portail d'information sur les maladies rares.

PNDS sur Hémophilies et affections constitutionnelles de l'hémostase graves
Les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont élaborés par les centres de référence, en lien avec la Haute autorité de santé (HAS), afin d'expliciter, pour les professionnels de la santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade atteint d'une maladie rare.

Ressources documentaires

Carte personnelle d'informations et de conseils "Hémophilie"
Document établi dans le cadre du plan Maladies rares par le Ministère de la Santé et des solidarités, sous l'égide de la Direction générale de la Santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Glossaire

Ankylose

Diminution, souvent irreversible, des capacités de mouvement d'une articulation.

Conducteur, conductrice

Se dit d'un sujet qui porte sur un chromosome une copie normale et sur l'autre chromosome de la paire une copie altérée (mutée) d'un gène d'expression récessive. Le fait de posséder une copie normale du gène explique que le conducteur n'est pas atteint de la maladie. Il peut en revanche transmettre la copie mutée à ses enfants, qui, s'ils ne possèdent pas de copie normale, développeront la maladie.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Génie génétique

Technique de synthèse et de fabrication industrielle de molécules utilisant les propriétés de l'ADN

Hémarthrose

Épanchement de sang dans une articulation.

Hématome

Collection de sang enkystée.

Hérédité

Fait biologique selon lequel les parents transmettent à leurs enfants des caractéristiques spécifiques de leur patrimoine génétique.

Liée à l'X (transmission génétique)

Mode de transmission génétique particulier, puisque le gène responsable de la maladie est porté sur le chromosome sexuel X. En effet, les garçons (XY) ne portent qu'un seul X et ont un chromosome Y, tandis que les filles (XX) ont deux chromosomes X mais pas de chromosome Y.

Ainsi, un gène muté sur le chromosome X sera toujours responsable d'un maladie chez les garçons. Chez les femmes par contre, le fait de porter une mutation ne les rendront pas malades (ou rarement), puisqu'une copie fonctionnelle du gène se trouve sur l'autre chromosome X. Cela est responsable d'arbres généalogiques particuliers où la maladie atteint un homme, mais la fille de cet homme est indemne et son petit-fils par contre a la maladie comme son grand-père.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Nanofiltration

Procédé de fabrication qui élimine les virus et les particules même les plus fines (un nanomètre = 1 millionième de mm)

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.
Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Récessif

Ne se manifestant que si elle est transmise par les deux chromosomes de la paire.

Traçabilité

Caractéristique d'un produit dont on peut suivre toutes les étapes, de sa fabrication jusqu'à son utilisation.

Traitement substitutif

Apport de la (des) protéine(s) manquante(s) à l'organisme. Par exemple apport en hormones surrénaliennes en cas d'insuffisance surrénale, supplémentation en facteur de coagulation au cours de l'hémophilie, perfusion d'anticorps pour certains types de déficits immunitaires.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école