

Hémophilie, ou l'absence de coagulation

Hémophilie rime avec hémorragie

Maladie du sang, l'hémophilie fait peser sur les personnes, qui la portent dans leurs gènes, la menace constante de l'hémorragie. Elle les contraint à vivre dans l'angoisse des chocs et les rend dépendants aux traitements lourds.

Les hémophiles ont occupé le devant de la scène lors du scandale du sang contaminé. Ils s'en seraient bien passés... Contraints de se soigner par des transfusions de sang ou de plasma, ils ont payé un lourd tribut aux virus du sida, mais également des hépatites, avant que les techniques d'élimination des virus ne soient au point. Pourquoi sont-ils dépendants du sang des autres ? Parce que leur corps ne sait pas produire en quantité suffisante certaines molécules impliquées dans la coagulation sanguine.

- **L'hémophilie en clair**

Pour circuler, notre sang doit rester fluide. Il peut ainsi couler jusque dans les plus petits vaisseaux qui oxygènent et nourrissent toutes les cellules de notre corps. Alerte générale lorsque l'un de ces vaisseaux vient à se rompre : il faut au plus vite colmater la brèche. En première ligne, les plaquettes sont mobilisées. La fibrine, générée par un processus d'activation en cascade, vient tisser un filet autour d'elles et créer un caillot sanguin. Les facteurs de coagulation sont les acteurs de cette activation. C'est l'un d'eux qui est déficient chez les hémophiles : le facteur VIII pour les hémophiles A et le IX pour les B. Résultat : le caillot n'est pas suffisamment résistant, la brèche est mal colmatée, et le sang coule plus longtemps.

- **Les hommes plus touchés**

Maladie héréditaire portée par le chromosome X, l'hémophilie touche quasi exclusivement les hommes mais se transmet par les femmes. De la reine Victoria au tsarévitch Alexei de Russie, la filiation royale est célèbre. De nombreux anonymes sont pourtant atteints de cette affection. Avec un hémophile de type A sur 5 000 garçons qui naissent et 1/25 000 de type B, on dénombre environ 6 000 hémophiles en France. Il faut également savoir que 30 % d'entre eux, victimes d'une nouvelle mutation, n'ont pas d'antécédents familiaux. Le dépistage précoce est plus difficile pour ces personnes. Il est pourtant fondamental, car le jeune enfant doit être particulièrement surveillé. Il doit au plus tôt apprendre à vivre avec sa maladie en évitant les comportements à risque. Ses parents, comme son entourage, doivent savoir réagir en cas d'hémorragie.

- **Des risques parfois invisibles**

Les formes sévères d'hémophilie touchent la moitié des malades. Leurs vaisseaux sanguins ne sont pas plus fragiles que ceux des autres. Toutefois, l'hémorragie générée par un petit choc, qui passerait inaperçue chez une personne normale, a plus de mal à s'interrompre chez eux. Ce sont les hémorragies internes qui sont les plus dangereuses, car souvent invisibles, et pouvant créer des dégâts importants dans les muscles (hématomes), les articulations (hémarthroses) ou le cerveau (hémorragie cérébrale). Pour les interrompre, les hémophiles doivent

s'injecter le fameux facteur de coagulation qui leur fait défaut, extrait du sang ou produit par génie génétique. Si cela permet d'assurer la coagulation sur le moment, la maladie persiste néanmoins.

La recherche travaille à mettre au point des médicaments à plus longue durée de vie. Espérons que les essais de thérapie génique en cours permettent aux personnes touchées par cette terrible maladie de trouver une solution... En attendant, rendez-vous le **17 avril prochain** pour célébrer la **Journée Mondiale de l'Hémophilie**, journée de sensibilisation et de mobilisation en faveur de l'intégration des malades.

Source : <http://www.smatiss.fr/bienetre-03-2010-1636>