

# MHEMO

La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles

## CRÉATION ET MISSIONS

Le 1<sup>er</sup> plan national maladies rares 2005-2008 a permis la création des centres de référence maladies rares. **Dans le domaine des troubles de la coagulation, 3 centres ont vu le jour :**

**CRH**

Centre de Référence  
Hémophilie et autres  
déficits constitutionnels  
en protéines de la  
coagulation

**CRMW**

Centre de  
Référence Maladie  
de Willebrand

**CRPP**

Centre de Référence  
Pathologies  
Plaquettaires  
constitutionnelles

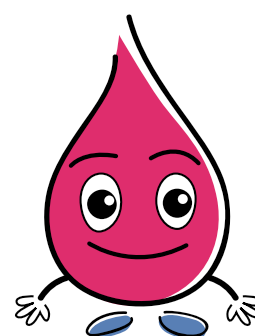
**La filière MHEMO a pour but de regrouper toutes les prises en charge des pathologies ayant un syndrome hémorragique de gravité variable pouvant survenir dans un contexte familial.**

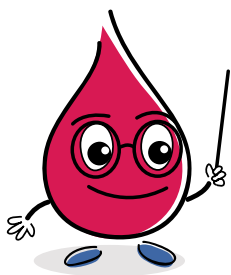
- ▶ **Coordonner** les actions entre les centres de traitement et les différents partenaires.
- ▶ **Informer** les patients, leur proche, le grand public et l'ensemble des professionnels de santé.
- ▶ **Rassembler** l'ensemble des acteurs autour d'un projet commun (amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du patient).
- ▶ **Animer** les rencontres, le réseau, les échanges au sein de la filière.



### LA FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES MHEMO

a été créée en décembre 2014 dans le cadre du second plan national maladies rares (2011-2016).





## LA GOUVERNANCE

### COMITÉ DE COORDINATION

#### Missions :

- Respecter les engagements de la filière
- Garantir les échanges entre la filière et la DGOS
- Assurer la gestion des finances et les bilans d'activité
- Élaborer et veiller au respect de la charte de fonctionnement de la filière

### CONSEIL MÉDICAL ET SCIENTIFIQUE

#### Missions :

- Définir les stratégies pour le suivi épidémiologique et la veille sanitaire
- Promouvoir la recherche et créer des liens avec les équipes de recherche internationales
- Participer aux accréditations européennes
- Emettre un avis sur l'utilisation du budget de la filière
- Identifier de futures actions

### COLLÈGE DES PRATICIENS ET DES USAGERS

#### Missions :

- Veiller à la mise en place des programmes d'éducation thérapeutique
- Promouvoir une réflexion éthique
- Proposer des pistes d'évolution du site internet MHEMO
- Promouvoir la recherche clinique auprès des patients
- Identifier les actions de promotion de la filière lors des congrès
- Identifier de futures actions

## PLAN D' ACTIONS

- 14 actions réparties en 3 axes
- 1 comité de pilotage en charge du suivi et de l'évaluation des actions

### AXE 1 : AMÉLIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

- Actualiser la nomenclature des maladies hémorragiques rares traitées dans MHEMO.
- Renforcer l'information aux professionnels de santé par l'actualisation et la production de référentiels comme les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS).
- Harmoniser les bases de données existantes et faciliter la collecte des données à des fins de santé publique et de recherche épidémiologique\*.
- Faciliter la transition de l'adolescence à la vie adulte.
- Promouvoir l'Education Thérapeutique du Patient.
- Coordonner des projets visant à évaluer l'insertion socio-scolaire des enfants et l'insertion socio-professionnelle des adultes.

### AXE 2 : RECHERCHE

- Établir une cartographie exhaustive des laboratoires de diagnostic et de recherche.
- Promouvoir et développer la recherche clinique fondamentale, observationnelle\* et translationnelle. Informer des appels à projet portant sur les thérapies innovantes.
- Optimiser le diagnostic des patients et le conseil génétique auprès des familles.
- Soutenir la recherche en sciences humaines et sociales pour les patients et leur entourage.

### AXE 3 : FORMATION ET INFORMATION

- Favoriser la coordination et le partage d'informations entre les acteurs impliqués dans la filière, les professionnels de santé, les patients et leur entourage.
- Assurer l'accès à des formations et à des modules en ligne pour les professionnels médicaux, paramédicaux et scientifiques.

\* Avec le support du Réseau FranceCoag.

# LES PATHOLOGIES PRISES EN CHARGE

## Hémophilie

L'hémophilie est une maladie génétique rare liée à un déficit en facteur de coagulation. Elle se transmet de manière récessive et est liée au chromosome X. Les garçons atteints sont donc hémophiles mais les filles, en revanche, sont conductrices (parfois hémophiles à taux bas).

### 2 FORMES D'HÉMOPHILIE

**Hémophilie A**  
Déficit en FVIII

**Hémophilie B**  
Déficit en FIX

### 3 NIVEAUX DE SÉVÉRITÉ

- Sévère** : < 1 % en facteur de coagulation
- Modérée** : 1-5 % en facteur de coagulation
- Mineure** : 6-40 % en facteur de coagulation

### SELON LA SÉVÉRITÉ DE L'HÉMOPHILIE

les saignements peuvent être spontanés ou traumatiques. Ils sont le plus souvent localisés dans les articulations (hémarthroses) ou dans les muscles (hématomes).

## Autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation

Ces déficits sont liés à une diminution ou une absence d'un facteur de coagulation. Leur transmission est autosomique dominante ou récessive. Ces déficits rares touchent à la fois les hommes et les femmes.

### FACTEUR I (FIBRINOGENÈ)

3 types de déficits en fibrinogène existent :

- Afibrinogénémie : absence totale de fibrinogène,
- Dysfibrinogénémie : anomalie fonctionnelle du fibrinogène,
- Hypofibrinogénémie : diminution du taux de fibrinogène.

**Symptomatologie** : variable en fonction du type de déficit. Les saignements sont plus fréquents et spontanés dans l'afibrinogénémie. En revanche, ils sont plus rares et traumatiques pour les 2 autres déficits.

### FACTEUR VII

**Symptomatologie** : saignements des muqueuses, intracrânien (nouveau-né) et ecchymoses, parfois hémarthroses.

### FACTEUR X

**Symptomatologie** : tous types de saignements dont la sévérité est dépendante du déficit en facteur.

### FACTEUR XI

**Symptomatologie** : les saignements souvent consécutifs à une chirurgie. En général, il n'y a pas de saignements spontanés mais les femmes peuvent présenter des ménorragies. Les hémorragies sont habituellement modérées.

### FACTEUR XIII

**Symptomatologie** : tous types de saignements, nombreuses localisations (muqueuses, articulaire, fausses couches, cordon ombilical, etc).

### AUTRES DÉFICITS EXISTANTS

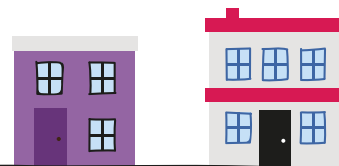
Facteur II, facteur V, facteurs V + VIII, facteurs combinés vitamino-K dépendants (II + VII + IX + X).

## PARCOURS PATIENT



Consultation chez le médecin traitant

Structures de prise en charge



CRC-MHC, CT-MHC et consultation d'hémostase

## Maladie de Von Willebrand

La maladie de Willebrand est une maladie hémorragique héréditaire autosomique (récessive ou dominante). Elle est liée à un défaut quantitatif ou qualitatif du facteur Willebrand.

Le facteur Willebrand agit à 2 niveaux dans l'hémostase :

- ▶ Favorise l'adhésion et l'agrégation plaquettaire,
- ▶ Transporte le facteur VIII dans le sang et allonge sa durée de vie en le protégeant.

### IL Y A 3 GRANDS TYPES DE MALADIES DE WILLEBRAND (MW)

#### MW Type 1

Liée à une diminution du facteur Willebrand  
**Forme la plus répandue**

Les symptômes hémorragiques sont généralement bénins et plus rarement sévères.

#### MW Type 2

Liée à une anomalie de la structure du facteur Willebrand

4 catégories de MW type 2 :

- 2A, 2B, 2M : différents types d'anomalies dans l'interaction avec les plaquettes
- 2N : anomalie du transport du FVIII

#### MW Type 3

Liée à une absence complète de facteur Willebrand

Taux FVW < 1 % associé à un taux FVIII < 10%  
Mêmes saignements que pour les hémophiles + cas d'hémorragie cérébrale

## Pathologies plaquettaires constitutionnelles

Les plaquettes sont des cellules circulantes qui adhèrent à la paroi vasculaire, s'agrègent entre elles et protègent du saignement. Les plaquettes peuvent être en nombre insuffisant (thrombopénie) ou non fonctionnelles (thrombopathie).

### Thrombopathies

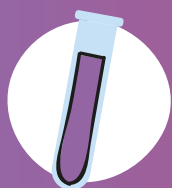
Il existe à ce jour une quinzaine de thrombopathies exposant à un risque de saignement parfois sévère. Les deux maladies autosomiques récessives les plus connues sont :

- La thrombasthénie de Glanzmann : absence d'agrégation plaquettaire.
- Le syndrome de Jean Bernard Soulier : défaut d'adhésion associé à une thrombopénie.

### Thrombopénies

Environ trente formes différentes de thrombopénies héréditaires sont actuellement dénombrées. Dans les formes sévères, elles exposent au risque de saignement. Certaines d'entre elles sont évolutives. La transmission est variable : autosomique dominante, récessive ou liée à l'X. Parmi les pathologies les plus connues :

- Le syndrome MYH9 : thrombopénie à plaquettes géantes pouvant être accompagnée de surdité, cataracte ou néphropathie.
- La maladie de Wiskott Aldrich : associant une thrombopénie à un déficit immunitaire.



Diagnostic



Association de patients

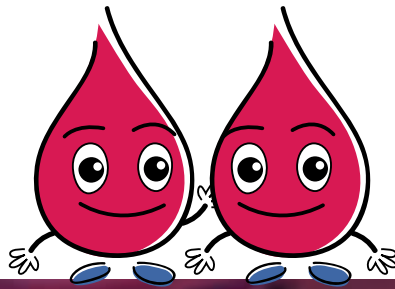


Traitements

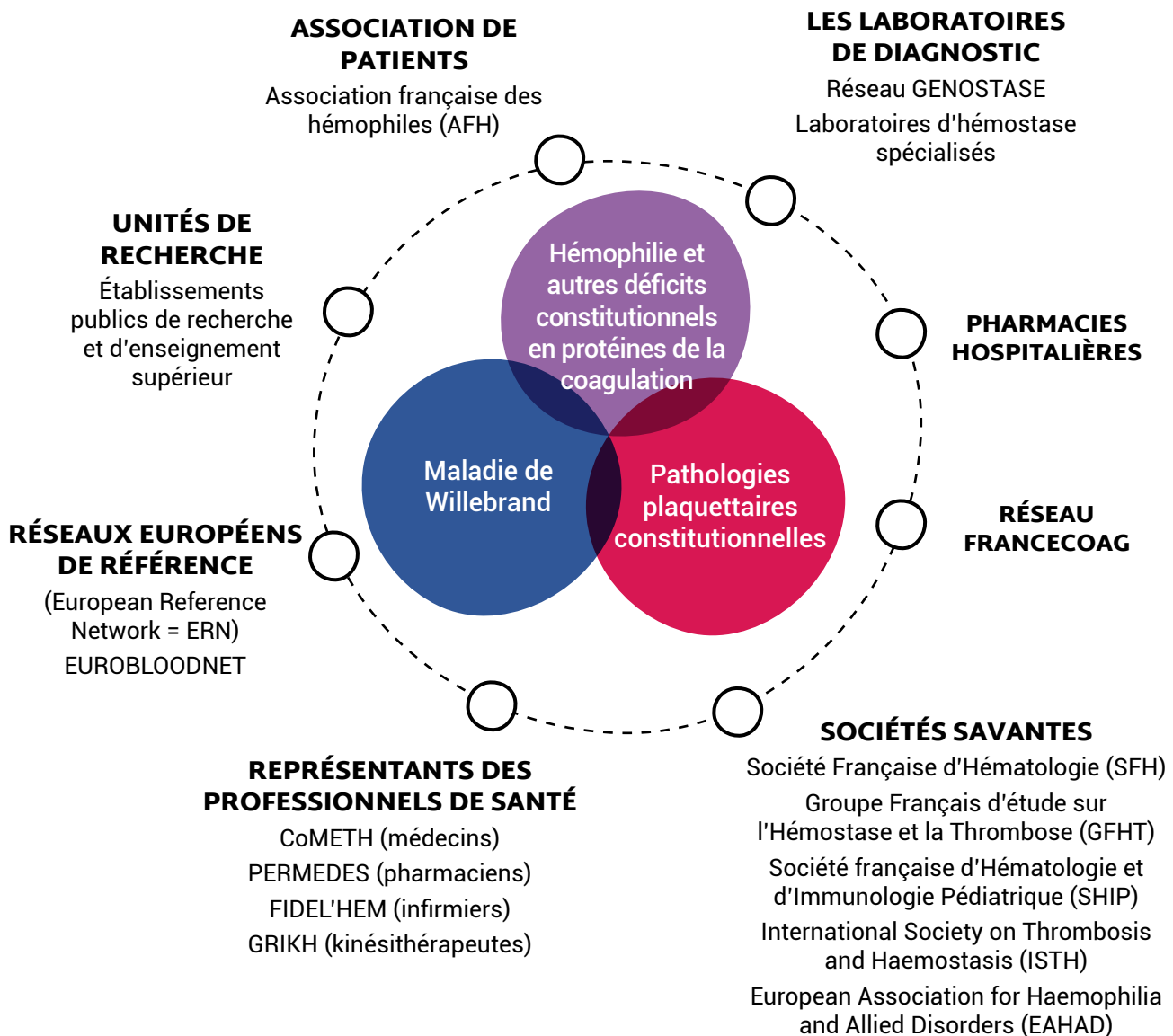


Éducation thérapeutique

Prise en charge spécialisée



## LES ACTEURS ET LES PARTENAIRES



# CENTRES DE RÉFÉRENCE, CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES ET CENTRES DE TRAITEMENT

## **Hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation**

Centre de Référence site coordonnateur  
Pr Claude Négrier, HCL - Lyon

## **Maladie de Willebrand**


Centre de Référence site coordonnateur  
Pr Sophie Susen, CHRU-Lille


## **Pathologies plaquettaires constitutionnelles**

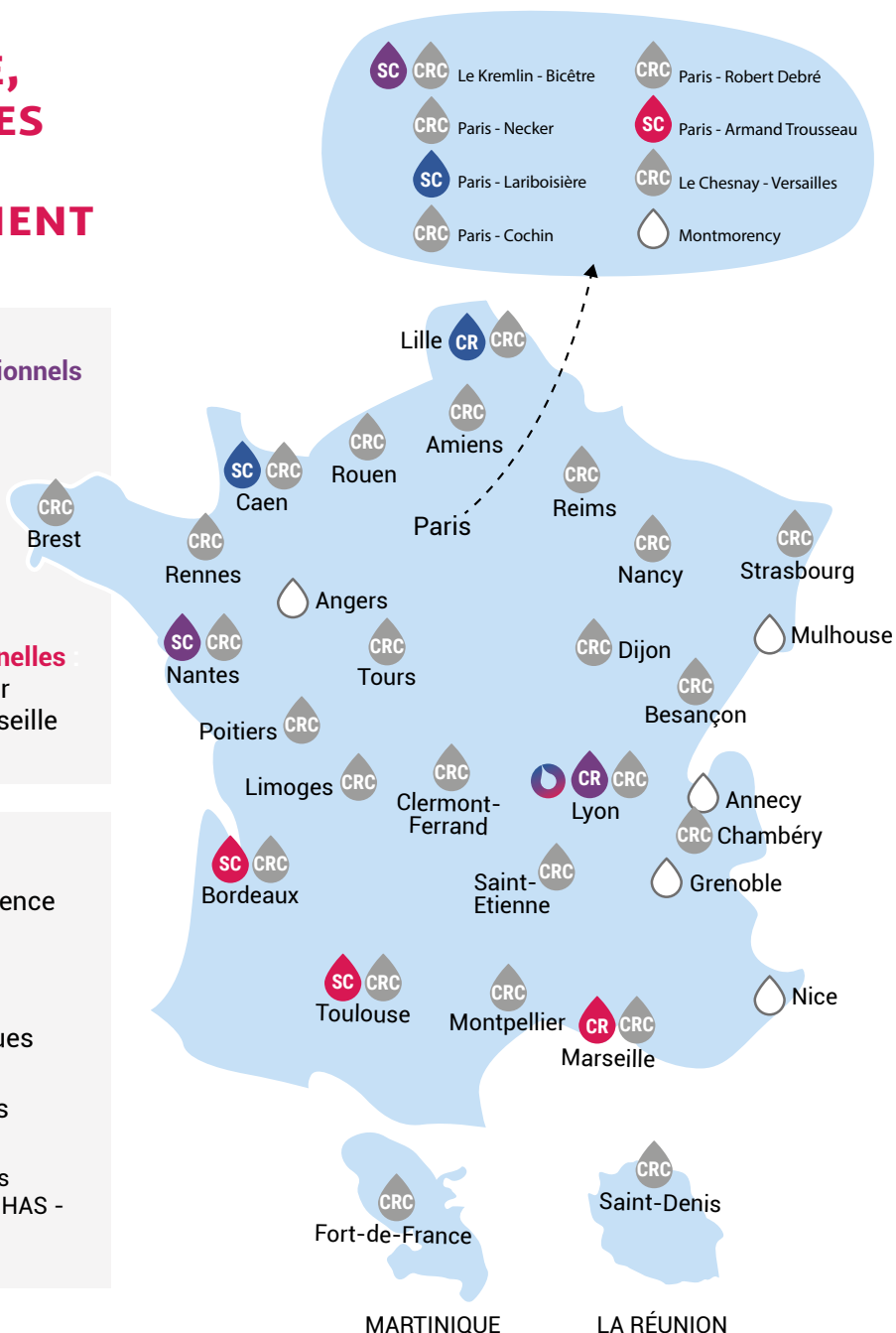
Centre de Référence site coordonnateur  
Pr Marie-Christine Alessi, APHM - Marseille

## **MHEMO**

**CR** site coordonnateur du Centre de Référence  
**SC** Site Constitutif du centre de référence

 **CRC-MHC** Centre de Ressources et de Compétences - Maladies Hémorragiques Constitutionnelles

 **CT-MHC** Centre de Traitement Maladies Hémorragiques Constitutionnelles  
(ex CTH du PNDS - Hémophilie et affections constitutionnelles de l'hémostase graves - HAS - janvier 2007)



## ÉQUIPE PROJET

L'équipe projet est responsable du bon fonctionnement de la filière, de la mise en oeuvre des orientations validées par le Comité de Coordination, le Conseil Médical et Scientifique et le Collège des Praticiens et des Usagers.

**Animateur :** Claude NEGRIER

**Chef de projet :** Stéphanie RINGENBACH

**Secrétaire :** Marie-Catherine GUIMARAES

**Assistante chef de projet :** Jehanne MERCY

**Chargée de mission « Interopérabilité des bases de données avec la BNDMR\* » :** Sandrine VANDERZIEPE

**Chargée de mission « Information et communication » :** Marie GINESTE

\* BNDMR: Banque Nationale de Données Maladies Rares

Association française des hémophiles :

[www.afh.asso.fr](http://www.afh.asso.fr)

Plus d'informations sur

[WWW.MHEMO.FR](http://WWW.MHEMO.FR)

Contact : [ghe.mhemo@chu-lyon.fr](mailto:ghe.mhemo@chu-lyon.fr)

