

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Maladie de Willebrand

Septembre 2018

Centre de Référence de la Maladie de Willebrand

Synthèse à destination du médecin traitant

La Maladie de Willebrand (MW) est l'une des maladies hémorragiques héréditaires les plus fréquentes. Le facteur Willebrand est un acteur essentiel de l'hémostase primaire en interagissant avec les plaquettes et le vaisseau lésé. Il intervient aussi de façon importante dans la coagulation (transport et protection du facteur VIII (FVIII)). La sévérité de la MW est très variable. On peut ainsi la découvrir fortuitement ou à l'occasion d'une évaluation pré-opératoire mais elle peut aussi entraîner des saignements chroniques et répétés nécessitant des traitements spécifiques. Le diagnostic de MW repose sur un faisceau d'arguments clinico-biologiques qui associe une symptomatologie hémorragique personnelle et familiale ainsi que des anomalies biologiques évocatrices. Sa transmission est habituellement autosomale dominante et elle touche ainsi les deux sexes. La MW nécessite des mesures thérapeutiques spécifiques en cas d'hémorragie, de grossesse, de procédure invasive pour contrôler le risque hémorragique. Sa prise en charge diagnostique et thérapeutique doit être coordonnée par les médecins spécialistes de l'hémostase des Centres de Ressources et de Compétence des Maladies Hémorragiques Constitutionnelles (CRC-MHC) et du Centre de Référence de la MW (CRMW) dans le cadre de la Filière de Santé Maladies rares (FSMR) : Maladies Hémorragiques constitutionnelles (MHémo). Le médecin du CRC-MHC remet au patient une carte de soins et d'urgence, précisant le type de la MW et les traitements appropriés, à présenter aux professionnels de santé amenés à le prendre en charge.

La symptomatologie hémorragique est essentiellement cutanéomuqueuse (ecchymoses, épistaxis, gingivorragies, saignements prolongés de plaies mineures, ménométrorragies), de gravité variable selon l'importance du déficit en facteur Willebrand (VWF). Contrairement à l'hémophilie il y a peu d'hématomes et d'hémarthroses et peu d'hémorragies intracranienne (hormis pour les formes les plus sévères de type 3). On peut aussi observer des hémorragies gastro-intestinales et des complications hémorragiques post-opératoires, gynéco-obstétricales ou au décours d'extractions dentaires). Ces manifestations doivent faire rechercher une anomalie de l'hémostase. Néanmoins, lorsque les tests standards de l'hémostase sont normaux (TP, TCA, TCK), cela n'exclut pas le diagnostic. Des dosages spécifiques du complexe facteur Willebrand/facteur VIII (VWF/FVIII) doivent être réalisés : dosage du VWF (antigène et activité) et du FVIII:C. La numération plaquettaire doit être systématiquement réalisée. Toute anomalie des tests de première ligne peut évoquer une MW et doit faire orienter le patient vers une consultation d'hémostase avec le médecin du CRC-MHC afin de confirmer et typer précisément la MW.

Il existe une forme particulièrement sévère mais très rare : la MW de type 3, de transmission autosomale récessive, caractérisée par des taux indétectables de VWF et des taux très bas de FVIII:C. Elle entraîne un syndrome hémorragique sévère pouvant comporter, en sus des saignements cutanéomuqueux, un risque d'hématome, d'hémarthrose, voire d'hémorragie intra crânienne de façon comparable à ce qui est observé dans l'hémophilie sévère.

Le médecin traitant intervient dans la prise en charge du patient au moment du diagnostic pour identifier la symptomatologie hémorragique et les antécédents personnels et familiaux devant faire rechercher une MW, et la dépister en réalisant les tests biologiques adaptés (cf supra). Lorsque le diagnostic est établi, le médecin traitant intervient pour vérifier que le patient est suivi par un CRC-MHC, renouveler les traitements adjuvants antifibrinolytiques (acide tranexamique : Exacyl® ou Spotof®), les hémostatiques d'appoint (Coalgan®, Algosteril®, pommade cicatrisante HEC®, pommade type Hemoclar® ou contenant de l'arnica), dépister et traiter les carences en fer, prescrire des traitements hormonaux pour prévenir les ménorragies, assurer la couverture vaccinale et s'assurer qu'aucun geste invasif n'est réalisé sans prise en compte du risque hémorragique. L'administration d'agents antiplaquettaires comme l'aspirine est contre indiquée, sauf lors de situations très spécifiques, et celle des anti inflammatoires non stéroïdiens limitée car susceptible

d'aggraver la symptomatologie hémorragique. De même la pratique des sports de contact et de certaines activités de parc d'attraction se discute en fonction du degré de sévérité de la maladie avec le médecin du CRC-MHC. Le médecin traitant intervient dans la mise en place du Protocole d'Accueil Individualisé (PAI) établi par le médecin du CRC-MHC dans l'enfance pour les formes les plus sévères.

Une communication étroite entre généraliste/pédiatre/ gynécologue-obstétricien et le médecin du CRC-MHC est fortement conseillée pour une prise en charge optimum des personnes atteintes de la MW.

- Site internet d'Orphanet : <http://www.orpha.net>
- Site internet de l'Association Française de Hémophiles : <https://afh.asso.fr>
- Site internet filière MHémo : <https://mhemo.fr/>
- Site internet d'éducation thérapeutique : <http://www.the3p.fr>