

Journée Mondiale de l'Hémophilie 17 avril 2021

Parler de l'hémophilie et des maladies hémorragiques rares pour améliorer le quotidien des malades !

Paris, le 14 avril 2021

Le 17 avril, Journée mondiale de l'hémophilie, est l'occasion pour l'Association française des hémophiles (AFH) et la Filière de santé des maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO) de communiquer très largement pour mettre en lumière l'hémophilie et aussi toutes les maladies hémorragiques rares : la maladie de Willebrand, les pathologies plaquettaires et les autres déficits rares en protéines de la coagulation.

L'hémophilie est une maladie génétique grave et rare qui touche en France près de 8 000 personnes toutes sévérités confondues. En prenant en compte les formes les plus sévères de la maladie de Willebrand, les pathologies plaquettaires et les autres déficits rares en protéines de la coagulation, on estime en France à plus de 15 000 le nombre de personnes affectées par un processus de coagulation défaillant.

Les personnes vivant avec ces maladies sont prises en charge dans des centres de suivi spécialisés répartis sur le territoire métropolitain et en outre-mer (Martinique, Guadeloupe et la Réunion) qui bénéficient de l'expertise de trois Centres de Référence Maladies Rares :

- Hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation.
- Maladie de Willebrand.
- Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles.

L'Association française des hémophiles travaille avec les professionnels de santé pour accompagner les personnes concernées et porter leurs voix. L'ensemble de ces acteurs sont coordonnés par la filière de santé Maladies HEMORragiques constitutionnelles (MHEMO).

LES PERSONNES VIVANT AVEC UNE MALADIE HEMORRAGIQUE RARE SONT CONFRONTEES A DES IDEES REÇUES SUR LEUR PATHOLOGIE

Beaucoup d'idées reçues circulent sur ces pathologies et force est de constater que la population générale connaît peu ou mal ces maladies.

L'hémophilie ne concerne que les hommes : c'est faux !

Les hommes représentent une grande majorité des hémophiles. Les femmes qui portent la mutation génétique responsable de l'hémophilie sans en avoir obligatoirement les symptômes sont appelées conductrices et peuvent transmettre la maladie à leurs enfants.

Toutefois, environ un tiers des conductrices d'hémophilie ont des taux de facteurs de coagula-



tion abaissés et présentent des signes hémorragiques, qui sont le plus souvent comparables à ceux d'une hémophilie mineure. Exceptionnellement, certaines d'entre elles ont une condition génétique conduisant à une hémophilie sévère ou modérée. Il est nécessaire de diagnostiquer ce risque hémorragique dès l'enfance et si besoin, de mettre en place une prise en charge adaptée. Des précautions sont à respecter concernant l'utilisation de certains médicaments, les gestes médicaux, les opérations, les extractions dentaires, la grossesse ou l'accouchement. En dehors de l'hémophilie, les autres troubles constitutionnels de la coagulation touchent autant les hommes que les femmes.

[Une femme peut-elle être hémophile ? - AFH - Femmes-et-maladies-hémorragiques-rares-temoignages - AFH - Quiz d'orientation diagnostique.](#)

Les personnes concernées par une maladie hémorragique rare ne peuvent pas faire de sport : c'est faux !

La pratique d'une activité physique ou sportive est fortement encouragée pour les personnes souffrant de troubles hémorragiques si elles prennent les précautions adaptées à leur situation. Un exercice régulier permet de travailler à la fois le renforcement musculaire, la coordination, la condition physique générale, la mobilité, l'estime de soi et éviter le surpoids. Bien sûr, les bénéfices ne doivent pas faire oublier les risques associés à certaines pratiques sportives. En effet, pour tous, le sport peut être l'occasion de blessures aiguës ou de lésions chroniques.

[Faire du sport en sécurité - Maladies hémorragiques - AFH](#)

Les personnes vivant avec une maladie hémorragique rare se vident de leur sang quand elles se coupent : c'est faux !

« On ne saigne pas plus abondamment sur le moment mais plus longtemps ».

Les maladies hémorragiques rares sont des maladies le plus souvent invisibles. La majorité des saignements sont internes. Les saignements répétés dans les articulations peuvent dans le temps causer des dommages irréversibles et ainsi altérer la qualité de vie quotidienne : réduire la capacité des personnes à se mouvoir et induire des douleurs importantes. Les saignements des muqueuses peuvent provoquer notamment des règles abondantes potentiellement handicapantes dans la vie scolaire, sociale et professionnelle.

L'AFH a lancé en 2021 [un appel à projets de recherche destiné à soutenir des travaux de recherche pour la prise en charge des arthropathies hémophiliques.](#)

Les enfants avec une maladie hémorragique rare ne peuvent pas suivre une scolarité classique : c'est faux !

Les enfants touchés par l'hémophilie, la maladie de Willebrand ou un trouble rare de la coagulation sont accueillis en milieu scolaire ordinaire comme tout autre enfant. Pour sécuriser l'accueil des enfants il est recommandé de mettre en place un « projet d'accueil individualisé » (PAI) comme pour les enfants ou les adolescents atteints de maladie chronique, d'allergie ou d'intolérance alimentaire.

[Enfant atteint d'hémophilie : pour une intégration sereine à la crèche, la halte-garderie, à l'école maternelle et primaire ou en centre aéré](#)



OPERATION
fil rouge

TRAITEMENTS DE L'HEMOPHILIE « PROGRES ET PERSPECTIVES EN RECHERCHE »

Durant **les années 1950 et jusqu'en 1960**, les hémophiles étaient traités par des transfusions de sang total ou de plasma frais mais cela ne suffisait pas à traiter efficacement les hémorragies graves.

A la fin des années 1960 et au début des années 1970, apparaissent les **1^{ers} concentrés de facteur VIII et IX issus du plasma sanguin**. Ils remplacent le facteur manquant. Ils ont révolutionné la prise en charge des hémophiles car le traitement devient plus rapide et permet même de se traiter à domicile au moyen d'injections intraveineuses.

A partir de la fin des années 1990, suite à l'affaire du sang contaminé, afin d'avoir des traitements plus sécurisés, les concentrés de facteur sont **purifiés et inactivés contre les infections virales**. Puis les **facteurs VIII et IX recombinants**, obtenus par génie génétique font leur apparition.

Dans les années 2000 la recherche s'accélère et des médicaments permettant une nette amélioration de la qualité de vie apparaissent :

- Arrivée des premiers **traitements à demi-vie longue** qui permettent d'espacer les injections intraveineuses (première commercialisation en 2016 pour la France).
- Développement des **thérapies innovantes** injectées en **sous cutané** telles que :
 - un **anticorps monoclonal** mimant l'action du facteur FVIII ;
 - des **traitements non substitutifs** qui inhibent les molécules anticoagulantes et restaurent ainsi la coagulation.
- En 2019, premières inclusions dans des centres investigateurs français de patients hémophiles A pour des essais cliniques en **thérapie génique**.

Contact Presse

Pour l'AFH - Mélanie BABE
06 37 62 90 70
melanie.babe@afh.asso.fr

Pour MHEMO - Stéphanie RINGENBACH
04 72 11 88 20
stephanie.ringenbach@chu-lyon.fr

A PROPOS DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE DES HEMOPHILES ET DES MALADIES HEMORRAGIQUES RARES

Fondée en 1955, l'Association française des hémophiles (AFH) s'est donnée un rôle d'information, d'entraide et de défense des droits, des personnes atteintes d'hémophilie, de la maladie de Willebrand et de troubles hémorragiques constitutionnels.

L'Association milite pour une amélioration constante des connaissances, des traitements et de la prise en charge des troubles rares de la coagulation. Elle est particulièrement vigilante aux questions de sécurité des traitements. Elle propose un programme de formation sur les enjeux d'éducation thérapeutique du patient et du plaidoyer en santé. Elle soutient la recherche finan-



OPERATION
fil rouge

cièrement et en étant partie prenante de projets et a développé un programme de solidarité internationale pour les maladies hémorragiques rares.

Pour être plus proches de ses adhérents, 24 comités régionaux sont présents dans toute la France métropolitaine et dans les DOM.

L'AFH est reconnue d'utilité publique et agréée pour représenter les usagers du système de santé.

➤ Plus d'informations sur l'AFH : <https://afh.asso.fr/>, sur Facebook et Twitter.

A PROPOS DE LA FILIERE MALADIES HEMORRAGIQUES CONSTITUTIONNELLES – MHEMO

Elle a été créée en décembre 2014 dans le cadre du 2ème Plan National Maladies Rares (PNMR2) et renouvelée en 2019 lors du troisième plan . Elle a pour but de regrouper toutes les structures intervenant dans la prise en charge des personnes ayant un syndrome hémorragique de gravité variable pouvant survenir dans un contexte familial.

Elle regroupe les acteurs et les partenaires œuvrant dans le domaine des maladies hémorragiques familiales : 3 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) dont 3 centres coordonnateurs et 7 centres constitutifs, 30 Centres de Ressources et de Compétences Maladies hémorragiques Constitutionnelles (CRC-MHC), 6 Centres de Traitement des Maladies Hémorragiques Constitutionnelles (CT-MHC) plusieurs consultations d'hémostase dans des hôpitaux périphériques, l'Association française des hémophiles (AFH), 17 laboratoires de biologie moléculaire, 35 laboratoires d'hémostase, les pharmacies hospitalières, 13 unités de recherche, 1 base de données support des études épidémiologiques : FranceCoag, le réseau européen de référence EUROBLOODNET, 5 sociétés savantes et 4 associations représentant des professionnels de santé.

Son plan d'action s'articule autour de 4 axes :

- Améliorer le diagnostic et la prise en charge;
- Promouvoir, développer et soutenir la recherche;
- Participer et soutenir les actions européennes et internationales;
- Développer l'enseignement, la formation, l'information et la communication.

➤ Plus d'informations sur MHEMO : <https://mhemo.fr/> et Twitter.



fil rouge OPERATION