

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Déficits rares de la coagulation

Août 2021

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

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Signes d’alerte avant le diagnostic	3
2. Diagnostic	3
3. Signes d’alertes après confirmation du diagnostic	3
4. Formes cliniques	3
5. Prise en charge des accidents hémorragiques	4
6. Suivi de la maladie	4
7. Rôle du Centre de Référence Hémophilie et autres déficits rares en protéines de la coagulation	4
8. Rôle du médecin traitant	4
9. Rôle du patient	5
10. Contacts et documents utiles	5

Synthèse à destination du médecin traitant

Cette fiche de synthèse a été élaborée à partir du protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) disponible sur le site www.has-sante.fr.

Les déficits rares en facteur de la coagulation sont des anomalies héréditaires de la coagulation qui surviennent quand un ou plusieurs facteurs de coagulation (facteurs I, II, V, VII, X, XI ou XIII) sont absents ou ne fonctionnent pas correctement. Même si la symptomatologie hémorragique est au premier plan, chaque déficit présente des caractéristiques biologiques et cliniques qui lui sont propres et qui doivent être considérées lors de la mise en place d'une stratégie thérapeutique. La transmission de ces anomalies est majoritairement autosomale récessive. L'incidence des déficits sévères des facteurs de la coagulation est égale à au moins 1 pour un million d'individus.

1. Signes d'alerte avant le diagnostic

- Signes hémorragiques inexpliqués (hémarthrose, hématome ménorragies, complications post chirurgicales),
- Suspicion maltraitance,
- Antécédents familiaux,
- Anomalie du bilan d'hémostase

2. Diagnostic

La suspicion diagnostique est clinique, fondée sur les manifestations hémorragiques mais le diagnostic est biologique confirmant le déficit en facteur de la coagulation et/ou génétique, identifiant l'anomalie moléculaire responsable du déficit. L'établissement d'un protocole de soins permet l'ouverture d'une ALD (ALD 11).

3. Signes d'alertes après confirmation du diagnostic

Toute douleur ou symptomatologie inexpliquée doit faire suspecter un accident hémorragique, surtout dans les formes les plus sévères de la maladie.

La carte d'urgence contient toutes les caractéristiques de la maladie (type de déficit, sévérité, présence ou non d'inhibiteurs...) et les traitements adaptés au patient (acide tranexamique, facteur de coagulation spécifique, desmopressine...).

4. Formes cliniques

Les épisodes hémorragiques peuvent concerner tous les organes. L'apparition des accidents hémorragiques peut être spontanés dans les formes les plus sévères, ou en situation chirurgicale ou post traumatiques dans les formes modérées/mineures.

5. Prise en charge des accidents hémorragiques

En 2021, le traitement repose encore essentiellement sur l'utilisation de facteurs de coagulation ou de plasma frais congelé soit en curatif à la demande, soit en prophylaxie par administrations régulières et systématiques de ces médicaments.

6. Suivi de la maladie

Si le suivi doit être assuré par une structure du Centre de Référence de l'Hémophilie (CRH, CRC-MCH, CTH), tout médecin peut être amené à prendre en charge un patient atteint d'un déficit rare en coagulation. Le patient est porteur d'une carte d'urgence « déficits hémorragiques constitutionnels en facteur de coagulation » qui lui a été remise par le médecin assurant sa prise en charge (disponible sur le site <https://mhemo.fr>).

Après une évaluation initiale par le CRC-MHC, les objectifs du suivi médical sont :

- Identifier les situations à risques hémorragiques et traiter précocement les saignements,
- Discuter des modalités thérapeutiques adaptées au type et à la sévérité du déficit,
- Prévenir, dépister et traiter la douleur,
- Prévenir, dépister et traiter les complications du traitement,
- Organiser la prise en charge des gestes invasifs,
- Réaliser une enquête génétique familiale,
- Proposer un accompagnement éducatif au patient et/ou aux parents,
- Proposer un accompagnement psychologique,
- Améliorer la qualité de vie,
- Proposer un accompagnement par l'Association française des hémophiles,
- Inciter à la participation au registre FranceCoag.

7. Rôle du Centre de Référence Hémophilie et autres déficits rares en protéines de la coagulation

La complexité d'une maladie chronique et ses retentissements familiaux nécessitent un parcours de soins hôpital/ville coordonné avec le recours régulier à une structure du Centre de Référence de l'Hémophilie et autres déficits rares en protéines de la coagulation (CRH, CRC-MCH, CTH : liste disponible sur le site <https://mhemo.fr>). Dans le cas d'un déficit sévère en facteur de coagulation, dépisté à la naissance, ce suivi doit s'effectuer tous les 3 mois jusqu'à au moins 2 ans puis tous les 3 à 12 mois selon le profil clinique et le mode de vie. A l'issue des consultations au CRC-MHC, un courrier doit être adressé au médecin traitant afin de l'informer des modalités de prise en charge spécifiques mises en place.

8. Rôle du médecin traitant

Il apporte sa connaissance préalable du patient et de son milieu et traite les pathologies intercurrentes. Pour les cas qui le nécessitent, il se doit d'informer le médecin référent du CRC-MHC ou de prendre contact avec lui, en particulier en cas de symptomatologie

hémorragique ou de geste invasif programmé, quel qu'il soit, y compris les gestes qui peuvent paraître simples (soins dentaires, endoscopie...).

9. Rôle du patient

Le patient connaît souvent bien sa maladie et son traitement et est capable d'orienter les professionnels de santé dans la démarche diagnostique et thérapeutique.

10. Contacts et documents utiles

Associations de patients

- <https://afh.asso.fr>
- <https://afh.asso.fr/wp-content/uploads/2018/03/DEF-AFH-Brochure-prise-en-charge-pédiatrique.pdf>
- <https://afh.asso.fr/wp-content/uploads/2018/09/3 - AFH - Brochure dentiste.pdf>
- https://afh.asso.fr/wp-content/uploads/2017/09/2015-08_Livret_PGR.pdf

Filière de santé MHEMO

- <https://mheмо.fr/>

Réseau France Coag

- www.francecoag.org

Portails des maladies rares et des médicaments orphelins

- www.orpha.net