

MHEMO

La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles

CRÉATION ET MISSIONS

Le 1^{er} 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 rares
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 suivi et les différents partenaires.
- ▶ **Informer et former** les patients, leur proche, le grand public et les professionnels de santé.
- ▶ **Rassembler** l'ensemble des acteurs autour d'un projet commun (amélioration de la prise en charge, du diagnostic et de la qualité de vie du patient).
- ▶ **Animer** le réseau et les échanges au sein de la filière.
- ▶ **Encourager** les collaborations européennes et internationales.
- ▶ **Promouvoir** les actions de recherche fondamentale, translationnelle, clinique et en science humaine et sociales.
- ▶ **Faciliter** l'accès aux traitements



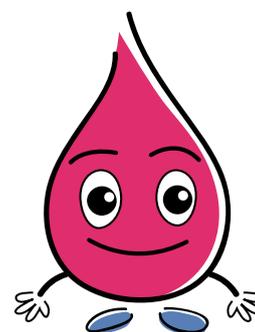
LA FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES MHEMO

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

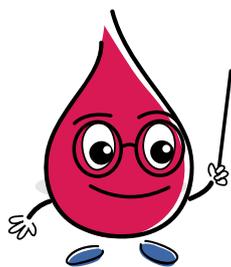


LE PNMR3 A RENFORCÉ LE RÔLE DES FSMR

par l'attribution de missions supplémentaires (2018-2022).



LA GOUVERNANCE ET SES MISSIONS



Bureau

- Respecter les engagements de la filière.
- Garantir les échanges entre la filière et la DGOS.
- Veiller à l'attribution et à l'usage adapté des ressources aux activités et aux projets de la filière.
- Assurer la gestion financière et établir les bilans d'activité.
- Élaborer la charte de fonctionnement de la filière et veiller au respect de son application.

Conseil scientifique MHEMO-FranceCoag (CS-MHEMO-FC)

- Suivi épidémiologique et veille sanitaire : Proposition des orientations scientifiques aux comités de pilotage MHEMO et FranceCoag (FC).
- Favorisation et dynamisation de la recherche (fondamentale, translationnelle, clinique, épidémiologique et en SHS) sur les MHC en lien avec les COPIL de MHEMO et de FC.
- Examen et avis sur les saisines de FC.
- Réflexion concernant la constitution ou l'entretien d'une collection d'échantillons biologiques.
- Stratégie de collaboration MHEMO et FC avec les autres dispositifs de suivi de cohorte nationaux ou internationaux (EUHASS, ISTH, EurobloodNet, Pednet, FMH ...).

Comité de Pilotage (COPIL)

Prise en charge médicale et médico-sociale

- Faciliter le lien ville-hôpital et la continuité des soins.
- Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques.
- Promouvoir le développement de l'ETP et veiller au partage des outils.
- Accompagner les patients dans leur environnement : prise en charge médico-sociale et amélioration de l'autonomie.
- Réfléchir à l'évolution des stratégies thérapeutiques.
- Promouvoir une réflexion éthique de la prise en charge et du soin.

Communication, promotion et formation

- Proposer des idées d'outils de formation et d'information.
- Promouvoir la filière lors d'événements nationaux et internationaux.

Évaluation du fonctionnement de la filière

PROJET À 5 ANS

➤ 23 actions réparties en 4 axes



AXE 1 : AMÉLIORER LE DIAGNOSTIC ET LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS

Rédaction des PNDS, interopérabilité des bases de données et BNDMR, Plan France Médecine Génomique 2025, observatoire du diagnostic, transition enfant adulte, promotion de l'ETP, outil de RCP, modernisation du carnet de suivi, gestion de l'urgence, inclusion, outre-mer et observatoire des traitements.



AXE 2 : PROMOUVOIR, DÉVELOPPER ET SOUTENIR LA RECHERCHE

Continuum recherche clinique – recherche fondamentale, séquençage de nouvelle génération, veille épidémiologique basée sur les données de FranceCoag, sciences humaines et sociales et soutien aux dépôts de projets de recherche nationaux et internationaux.



AXE 3 : SOUTENIR ET PARTICIPER AUX ACTIONS EUROPÉENNES ET INTERNATIONALES

Constitution d'un programme d'échange international de personnels impliqués dans la recherche et l'innovation et participation à l'ERN (Réseau européen de référence) EUROBLOODNET.



AXE 4 : DÉVELOPPER ET RENFORCER L'ENSEIGNEMENT, LA FORMATION, L'INFORMATION ET LA COMMUNICATION

Pour les patients, le personnel médical et paramédical.

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

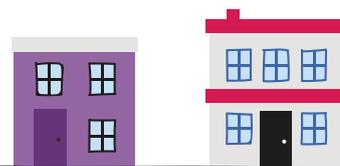
Facteur II, facteur V, facteurs V + VIII, facteurs combinés vitamino-K dépendants (II + VII + IX + X).

PARCOURS PATIENT



Consultation chez le médecin traitant

Structures de prise en charge



CRC-MHR, CT-MHR 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

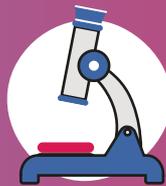
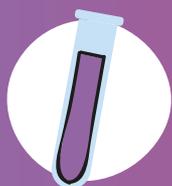
Environ trente formes différentes de thrombopénies héréditaires sont actuellement dénombrées. Dans les formes sévères, elles exposent au risque de saignement. Certaines d'entre elles sont évolutives. La transmission est variable : autosomique dominante, récessive ou liée à l'X.

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.

Formes acquises

Les formes acquises de la Maladie de Willebrand, de l'hémophilie A et B et des déficits en FV, FVII, FX, FXI et FXII sont également prise en charges. Ces formes acquises sont des maladies auto-immunes liées à l'apparition d'un auto-anticorps anti-facteur de la coagulation ou de von Willebrand.



Diagnostic



Association de patients

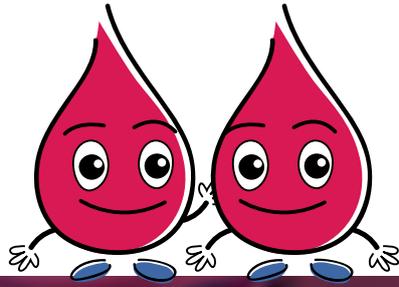


Traitements

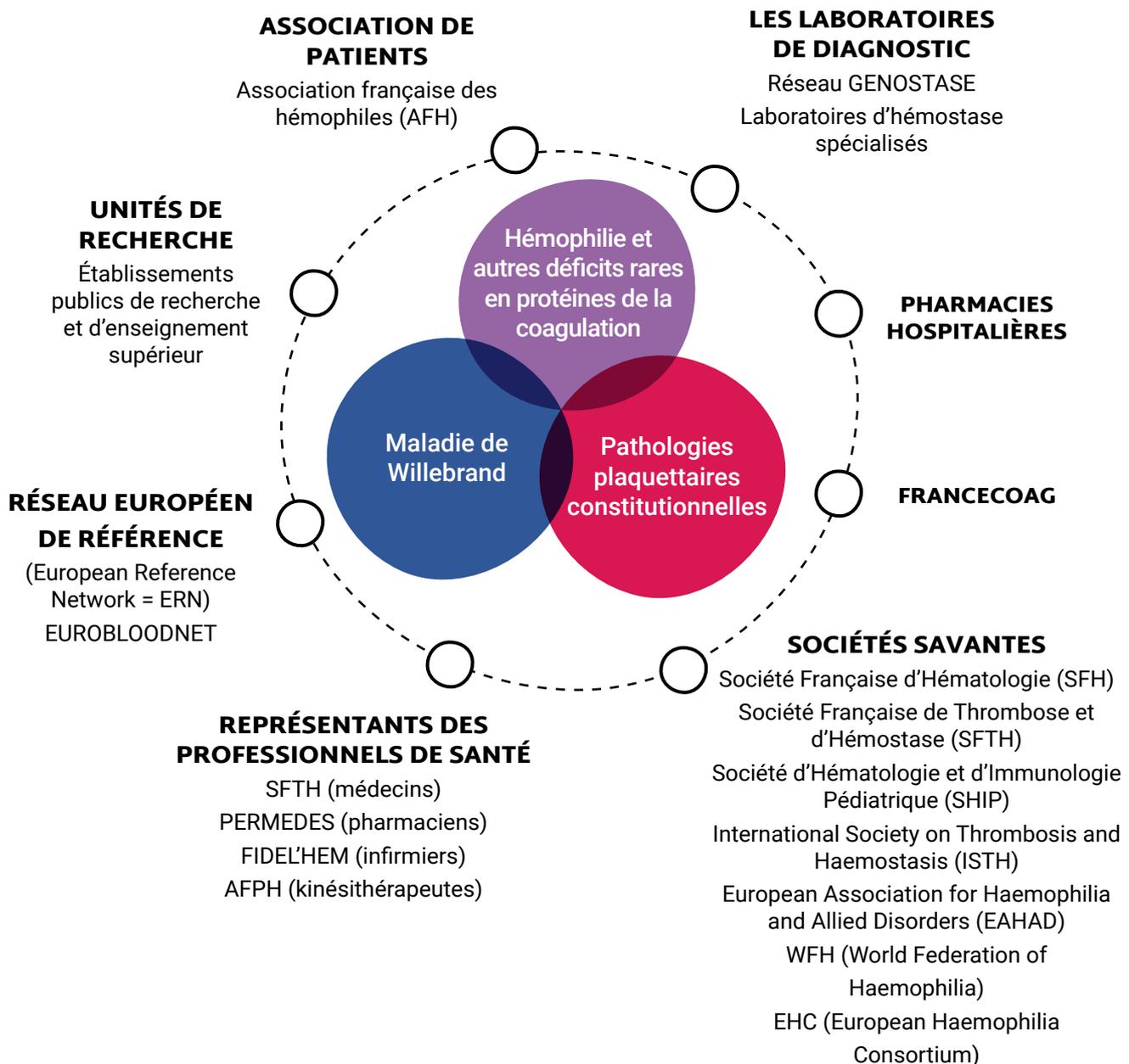


Éducation thérapeutique

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 rares en protéines de la coagulation

Centre de Référence site coordonnateur
Pr Yesim Dargaud, HCL - Lyon

💧 Maladie de Willebrand

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

🩸 Pathologies plaquettaires constitutionnelles

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

📍 Site hôte des activités de la filière MHEMO

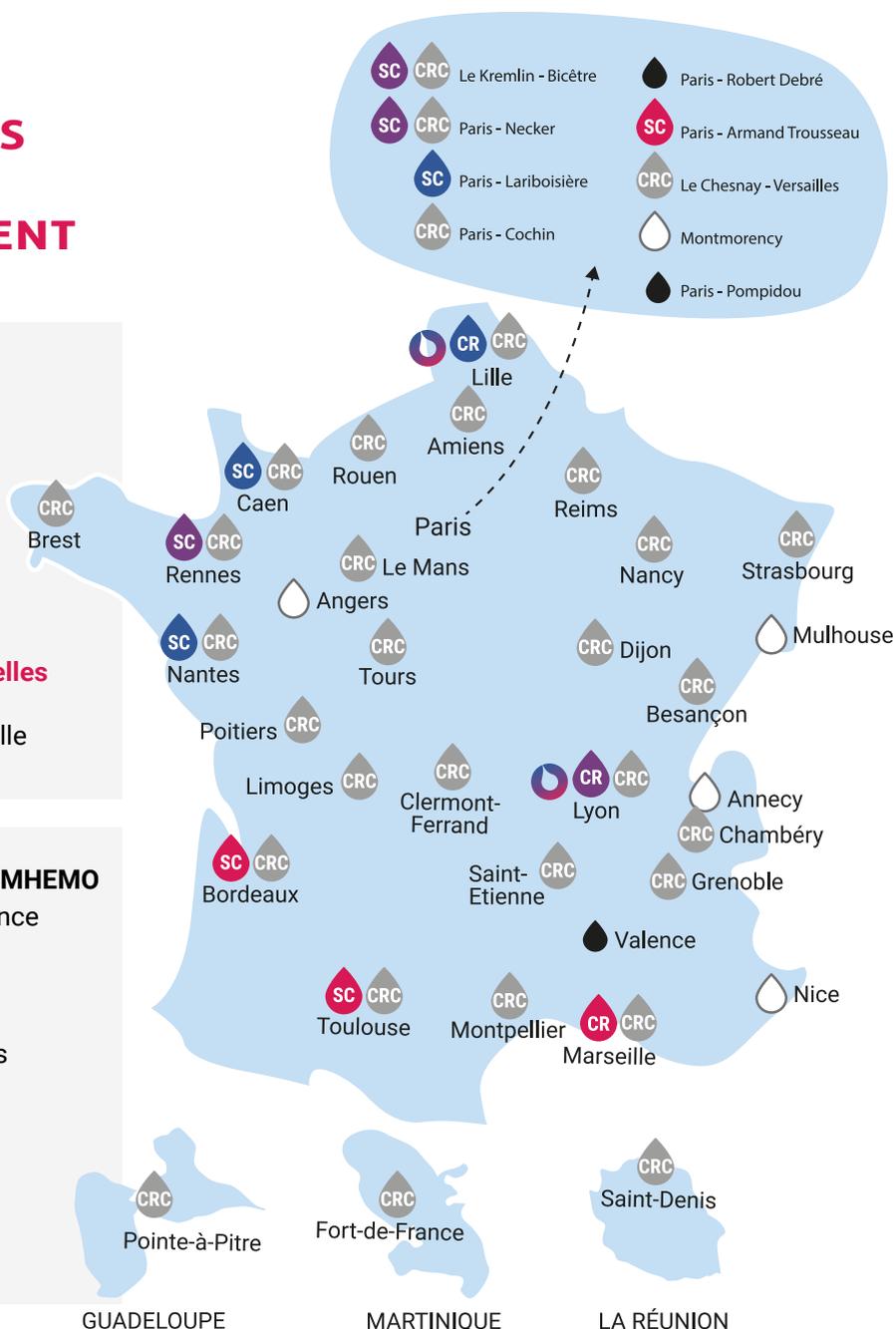
CR Site Coordonnateur du Centre de Référence

SC Site Constitutif du Centre de Référence

🟡 **CRC-MHR** Centre de Ressources et de Compétences - Maladies Hémorragiques Rares

💧 **CT-MHR** Centre de Traitement Maladies Hémorragiques Rares

⬛ **Autres structures**



ÉQUIPE PROJET

L'équipe projet est responsable du bon fonctionnement de la filière, de la mise en œuvre des orientations validées par le Bureau, le Conseil Scientifique MHEMO-FranceCoag et le Comité de Pilotage.

Coordnatrice : Pr Sophie SUSEN

Cheffe de projet : Stéphanie RINGENBACH

Chargée de mission « Information et communication » : Ambre ETIENNE

Pharmacien chargé de mission « Observatoire des traitements » : Laura TOURVIELHE

Chargée de mission « Recherche » : Bénédicte PRADINES

Chargée de mission « Europe et International » : Nataliia STEPINA

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

Chargée de mission « Éducation Thérapeutique du Patient » : Caroline ARTU DUMONT

Assistantes médico-administratives : Karine DROITCOURT et Fanny DHALLUIN

*BNDMR: Banque Nationale de Données Maladies Rares

Association française des hémophiles :

www.afh.asso.fr

Plus d'informations sur

WWW.MHEMO.FR

Contact : ghe.mhemo@chu-lyon.fr

filiale de santé
maladies rares

Association française
des hémophiles

CRPP

CRMW

CRH
Centre de Ressources Hémorragiques et Centres de Référence
constitutifs en protéines de la coagulation

FranceCoag