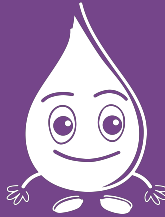




# DIAGNOSTIC ET SURVEILLANCE BIOLOGIQUE

d'une hémophilie

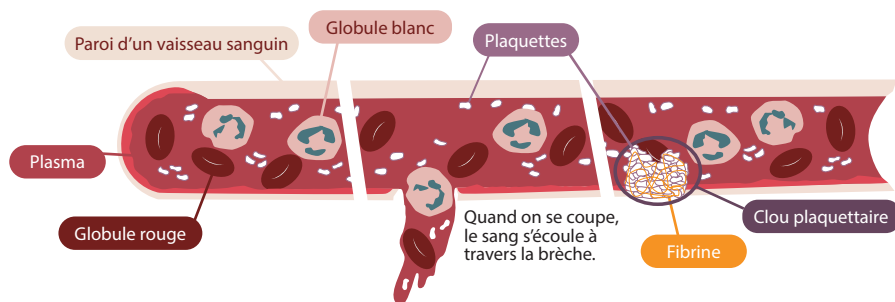


**MHEMO**

La Filière des maladies rares de l'hémostase

## LES ÉTAPES DE LA COAGULATION

En cas de lésion d'un vaisseau sanguin (coupure, traumatisme, chirurgie, ...), le corps fabrique un caillot pour arrêter le saignement. Les plaquettes, petites cellules qui circulent dans le sang, vont s'étaler à la surface des vaisseaux pour fermer la brèche comme les briques d'un muret. On parle de « clou plaquettaire ».



Ce caillot est consolidé par les facteurs de coagulation qui s'activent à la surface des plaquettes pour former le « mortier » ou réseau de fibrine.

Les facteurs de coagulation portent des noms avec des chiffres romains. Le **déficit en facteur VIII (FVIII)** correspond à l'**hémophilie A**, et **en facteur IX (FIX)** à l'**hémophilie B**. L'hémophilie est présente dès la naissance car d'origine génétique.

## LES TESTS DE DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE DE L'HÉMOPHILIE

Le **temps de céphaline avec activateur (TCA)** est un test de coagulation qui correspond à la durée de formation du caillot mesurée en secondes. Il est **allongé** en cas de déficit en facteur VIII, IX, XI et XII.

Le **temps de Quick (TQ)** est un autre test de coagulation. Il est normal en cas d'hémophilie.

Le **dosage spécifique du taux de FVIII et de FIX** est nécessaire pour définir le type et la sévérité de l'hémophilie :

FVIII inférieur à 1 % → hémophilie A sévère

FIX inférieur à 1 % → hémophilie B sévère

FVIII entre à 1 et 5 % → hémophilie A modérée

FIX entre à 1 et 5 % → hémophilie B modérée

FVIII entre à 6 et 40 % → hémophilie A mineure

FIX entre à 6 et 40 % → hémophilie B mineure

Les dosages de FVIII ou FIX sont nécessaires pour poser un diagnostic précis, assurer le suivi et déterminer la meilleure option thérapeutique en cas de situation à risque hémorragique (traumatisme, intervention chirurgicale). Ils doivent être réalisés dans un laboratoire spécialisé.

## COMMENT SONT DOSÉS LES FVIII OU FIX AU LABORATOIRE ?

La **méthode chronométrique** (ou coagulante) mesure le temps au bout duquel le plasma coagule. Ce temps est inversement proportionnel à la quantité de FVIII ou de FIX présent dans le plasma du patient. Plus il y a de FVIII ou de FIX dans le sang, plus ce temps de coagulation est court.

La **méthode chromogénique** (ou colorimétrique) repose sur un changement de coloration proportionnel à la quantité de FVIII ou de FIX présent dans le plasma du patient.

**À savoir :** dans la majorité des cas, les taux de FVIII ou FIX mesurés par méthodes chronométrique et chromogénique sont identiques. Mais certaines anomalies du FVIII sont à l'origine de différences : on parle d'« **hémophilie A mineure discordante** ».

## CALCUL DU TAUX DE RÉCUPÉRATION

Lors de l'initiation d'un traitement par FVIII ou FIX, la réponse au traitement est évaluée en calculant le « **taux de récupération** ». On compare le FVIII ou FIX avant l'injection, puis 30 minutes après.

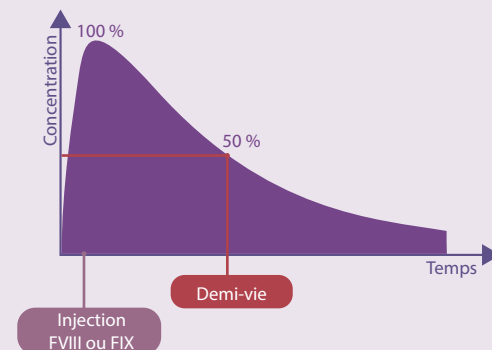
Habituellement, lorsque le FVIII est administré avec une dose de 1 U/kg, le taux de récupération est proche de 2 %. Avec le FIX ce taux est proche de 1 %. Des variations peuvent exister en fonction du type de traitement par FVIII ou FIX **d'origine plasmatique** (issu du don du sang), ou **d'origine recombinante** (fabriqué en laboratoire).

## CALCUL DE LA DEMI-VIE

Lorsque l'on injecte du FVIII ou du FIX, celui-ci est éliminé plus ou moins rapidement par l'organisme. La **demi-vie** correspond au temps au bout duquel **la moitié du facteur injecté a disparu** de la circulation sanguine.

La demi-vie du FVIII ou FIX chez une personne donnée est **variable d'un traitement à l'autre**. C'est pourquoi il est utile de la mesurer à l'introduction d'un nouveau traitement.

En pratique, une dose de FVIII ou de FIX (30 à 50 U/kg) est injectée au patient et des prélèvements sanguins sont réalisés à différents temps après l'injection (par exemple : 3h, 6h, 12h, 24h, 48h...). Ceci permet de déterminer le délai qui peut être proposé entre deux injections pour que le patient soit suffisamment protégé.



## LES TESTS DE DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE



Les objectifs sont d'établir le diagnostic génétique de l'hémophilie par une analyse de l'ADN, de connaître le mode de transmission dans la famille et de pouvoir informer les apparentés.

*Pour aller plus loin voir « Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle » PFMG.*

## NOTES