



## L'HÉMOPHILIE AU FÉMININ

L'hémophilie : une maladie réservée aux hommes ? Contrairement aux idées reçues, les femmes peuvent également en être atteintes, caprices de la génétique obligent. Pour démêler des questions de transmission souvent complexes, quelques rappels s'imposent. Ils permettent de saisir pourquoi cette maladie héréditaire, due à la diminution ou l'absence dans le sang d'un facteur de la coagulation\*, frappe plus souvent les hommes, sans toutefois épargner les femmes. De quoi mieux comprendre l'hémophilie au féminin.



### HOMMES, FEMMES ET HÉMOPHILIE

**Génétiquement, l'hémophilie est causée par une anomalie sur le chromosome sexuel X. C'est pourquoi elle frappe essentiellement les hommes. En effet, dotés d'un seul chromosome X et d'un chromosome Y, les hommes expriment 100% du gène endommagé lorsqu'ils le portent, sans possibilité de compensation par un autre chromosome X.**

Le cas des femmes est différent :

- Elles ont en effet deux chromosomes X. Un duo souvent efficace : si un chromosome est porteur du gène, le second compense le déficit de cet alter ego défaillant. Toutefois, ce mécanisme n'est pas toujours fiable. Lorsqu'il échoue, le gène endommagé peut s'exprimer, même partiellement.
- Dans ce cas, les femmes porteuses peuvent avoir un taux moindre de facteur de coagulation et présenter les symptômes d'une hémophilie mineure ou modérée. En effet, l'hémophilie est divisée en trois niveaux de sévérité : sévère, modérée et mineure. Le niveau de gravité est lié à la quantité de facteur de coagulation présent dans le sang.
  - Hémophilie sévère : taux de facteur inférieur à 1 %
  - Hémophilie modérée : taux de facteur compris entre 1 et 5 %
  - Hémophilie mineure : taux de facteur compris entre 5 et 30 %

**Les femmes hémophiles doivent également être suivies par un hématologue.**

\* le facteur VIII pour l'hémophilie A, le facteur IX pour l'hémophilie B.



## L'HÉMOPHILIE CHEZ LES FEMMES

### SCHEMA TRANSMISSION

**Lorsqu'elle reçoit de ses parents ses deux chromosomes X, une femme peut se révéler hémophile :**

- Elle peut en effet hériter d'un chromosome X sain de son père et d'un chromosome X muté de sa mère, celle-ci étant conductrice.
- À l'inverse, elle peut bénéficier d'un chromosome X sain de sa mère et d'un chromosome X muté de son père, si celui-ci est hémophile.
- Dans ces deux cas, il peut advenir que le deuxième chromosome X sain soit « inactif » et ne permette pas la synthèse de facteur VIII ou IX pour compenser le chromosome porteur du gène muté. Le chromosome X porteur de la mutation est alors le seul à s'exprimer et, avec lui, l'hémophilie.



## LE SUIVI DÈS LA PETITE ENFANCE

- Les petites filles diagnostiquées doivent être suivies dans un centre de maladies hémorragiques, au même titre que les garçons hémophiles.
- Le diagnostic d'hémophilie sévère chez une petite fille implique une prise en charge régulière ainsi que la mise en place précoce d'un traitement.
- L'inscription à un programme d'éducation thérapeutique permet d'aider les enfants à apprendre à gérer au mieux toutes les étapes de leur vie. Il leur donnera des outils pour comprendre leur maladie et le traitement qui en découle, dans un esprit de partage des décisions.



## LE TRAITEMENT AU FÉMININ

- Filles ou garçons, hommes ou femmes : le traitement des accidents hémorragiques est identique.
- Toutefois, dans le cas des femmes, une attention particulière devra être portée tout au long de la vie, sur le plan gynécologique notamment.
- Une vigilance qui doit redoubler à l'adolescence pour préparer les jeunes filles aux premières règles et limiter les risques de ménorragies (règles abondantes).



## DÉSIR D'ENFANT, GROSSESSE ET ACCOUCHEMENT

### Étape majeure, la grossesse doit faire l'objet de précautions indispensables pour toutes les futures mères hémophiles :

- La grossesse et la naissance de l'enfant nécessitent un suivi particulier et la mise en place d'une équipe pluridisciplinaire dans une maternité de niveau II ou III.
- Cette équipe sera composée préférentiellement des membres du Centre de Traitement de l'Hémophilie (CRC-MHC), qui constituent souvent un cadre rassurant, ainsi que le gynécologue et le généticien.
- Ensemble, ces spécialistes auront pour mission de repreciser les caractéristiques de la pathologie au sein de la famille et son niveau de gravité.
- Il peut être envisagé d'avoir recours au traitement substitutif pendant la grossesse, en pré et post-partum.
- Grâce à ce suivi, l'accouchement se déroulera selon un protocole précis, établi entre le médecin du CRC-MHC le gynécologue-obstétricien et le pédiatre. De bonnes conditions pour une naissance sereine.



## INTERVENTIONS CHIRURGICALES

- Une opération en vue ? Avant tout acte chirurgical, il faut mettre en place un protocole entre le médecin du CRC-MHC, l'anesthésiste et le chirurgien.
- Informer son CRC-MHC en cas d'acte médical ou chirurgical est également indispensable.

Ayez toujours votre carte d'hémophile sur vous.  
Un sésame pour faciliter une prise en charge adaptée en cas de besoin.

#### Références :

Carriers and women with hemophilia. World Federation of Hemophilia (WFH) 2012.  
Fiche développée par Mme Pascale Sénéchal (infirmière au CRC-MHC d'Amiens)