

République Algérienne Populaire Démocratique
Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche scientifique
Université de Sidi bel abbes Djillali Liabès
Faculté de médecine Taleb Mourad, Département de médecine



Hémophilie et coagulopathies congénitales, 4ème année médecine
Dr K.TAYEBI. Année universitaire 2024

Objectif principal :

- Différencier les différentes coagulopathies congénitales.

Objectifs secondaires :

- Connaitre les manifestations cliniques de l'hémophilie.
- Connaitre les examens biologiques qui permettent de poser les différents diagnostics étiologiques des coagulopathies congénitales.

Plan du cours :

- 1- Définition des coagulopathies congénitales.**
- 2- Diagnostic positif.**
- 3- Hémophilie.**
- 4- Les déficits congénitaux des autres facteurs de la coagulation**

Hémophilie et coagulopathies congénitales

1-Définition des coagulopathies congénitales : Ce sont des affections congénitales de la coagulation dues à un déficit d'un ou de plusieurs facteurs de la coagulation.

2-Diagnostic positif : comprend plusieurs étapes

Interrogatoire : Antécédents personnels et familiaux.

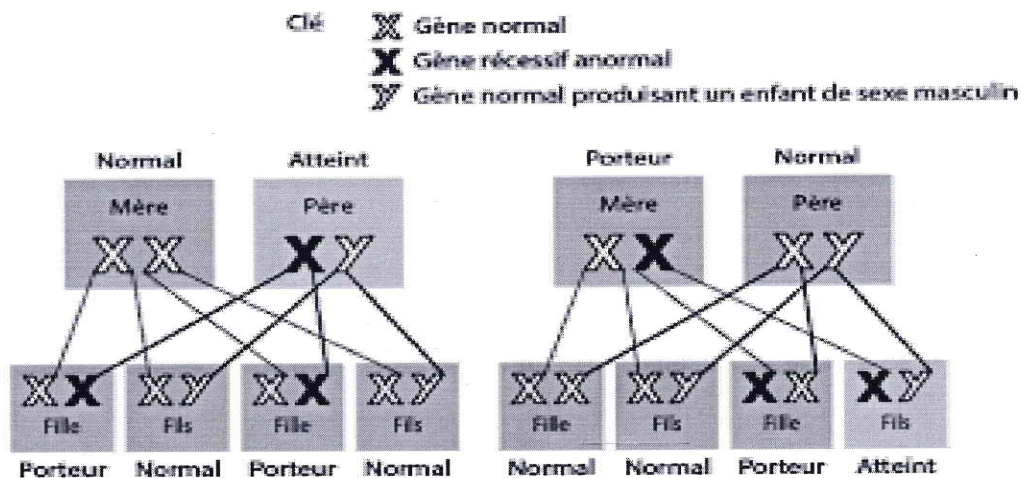
Examen clinique : le plus complet possible, syndrome hémorragique : cutané, muqueux, présence d'hématome, d'hémarthrose...

Etude du bilan de coagulation : TQ, TCA, Fibrinogène.

3-Hémophilie: C'est un déficit ou anomalie du facteur (Fc) de coagulation, intéressant le Fc VIII (hémophilie A) dans 80 % des cas, ou Fc IX (hémophilie B) dans 20 % des cas.

a-Transmission : La transmission est liée au X, les garçons sont atteints et les filles sont conductrices (porteuses).

-Une forme sporadique par mutation de novo peut se voir dans 25% des cas (mutation génétique spontanée in utéro).



b-Physiopathologie : Les Facteurs VIII et IX interviennent dans la Voie endogène de la coagulation. Chez le patient hémophilie, l'adhésion plaquettaire se fait normalement sur le site de la lésion vasculaire.

La génération de thrombine est **retardée** ce qui entraîne un ralentissement de la coagulation. En l'absence d'une ténase intrinsèque fonctionnelle, du fait soit d'un déficit du FIXa, soit d'un déficit du FVIIIa, il ne peut pas y avoir cette « explosion de la thrombine » nécessaire à la phase de propagation et indispensable pour conférer une structure stable au caillot.

L'hémophilie apparaît essentiellement comme **un défaut de la génération de thrombine** à la surface des plaquettes, entraînant une perturbation de la cascade des réactions de la coagulation, ainsi cette dernière est inachevée et ne fonctionne pas normalement.

c- les manifestations cliniques: Identique dans l'hémophilie A et la B, la symptomatologie clinique est différente selon l'intensité du déficit.

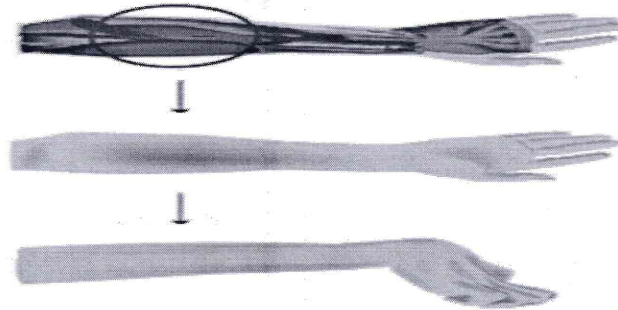
Dans la forme sévère, l'apparition des accidents hémorragique se voit dès l'apprentissage de la marche.

Les manifestations cliniques regroupent les hémorragies spécifiques et les hémorragies non spécifiques

Hémorragies non spécifiques : cutanées, muqueuses, viscérales, épistaxis, hématurie...

Hémorragies spécifiques :

Hématomes superficiels ou profonds peuvent par certaines localisations mettre en jeu le pronostic vital (larynx ou plancher de la bouche) ou le pronostic fonctionnel (hématome de l'avant-bras)



Hémarthrose : c'est un épanchement sanguin articulaire → l'articulation est tuméfiée chaude et douloureuse, les récives sur la même articulation (articulation cible) entraînent la destruction des surfaces articulaires, et amyotrophie. L'évolution finale se fait vers l'arthropathie hémophilique chronique (déformation de l'articulation, limitation fonctionnelle, rétraction tendineuse...) Les articulations les plus touchées sont : genou, coude, cheville.



Hémarthrose du genou droit



Arthropathie hémophilique du genou

d-Biologie :

- Temps de saignement normal
- Taux de plaquettes normal
- TQ normal
- TCA allongé
- Dosage des facteurs VIII et IX : permet de poser le diagnostic et apprécier le degré de déficit :

- < 1% H sévère
- 1 – 5% H Modérée
- 6- 30 % H mineure
- Dosage du facteur de Von Willebrand normal

e-Evolution-Complication :

Risque hémorragique

Risque fonctionnel : (maladie orthopédique)

Complication du traitement : (anticorps circulants, hépatite, HIV) .

f- Diagnostic différentiel :

- Entre arthrite et hémarthrose, entre abcès et hématome. (Présence de signes infectieux dans les 02 cas).
- Hématome du muscle psoas droit et appendicite aigue.
- Maladie de Willebrand : maladie hémorragique congénitale liée à une anomalie du facteur Willebrand, responsable d'un trouble de l'hémostase primaire et de la coagulation , de transmission autosomale dominante dans les 2/3 des cas ,atteint le garçon et la fille, le tableau clinique est variable, peut être spontané ou provoqué souvent de type muqueux : épistaxis; gingivorragies; ménométrorragies (type 1: déficit quantitatif partiel, 2: déficit qualitatif, 3: déficit quantitatif total).
- Biologiquement :-TS allongé in vivo et in vitro (test PFA 200), -TCA allongé majoritairement (TCA peut être normal dans certains types 1 et 2), TQ: normal
- Le dosage du Fc willebrand (activité biologique : RCO, et dosage immunologique : Ag), du Fc VIII, et le calcul de différents ratio permettent de poser le Dg .
- Déficit combiné en Facteur V et FVIII.
- Autres coagulopathies congénitales.

g-Traitement :

Etablir une carte d'hémophilie (coordonnées civiles, nom et siège du médecin traitant, groupage, type et sévérité de l'hémophilie, traitement reçu ...)

Education thérapeutique du patient et de sa famille.

Prise en charge multidisciplinaire.

Gestes à proscrire : injection IM, Aspirine, plâtre circulaire.

TRT local (épistaxis).

Kinésithérapie.

TRT substitutif :- le plutôt possible. -Pas de geste invasif sans TRT substitutif au préalable

-Hémophilie A : concentré de Fact VIII : demi-vie 8-12 h.

Dose du facteur VIII à substituer = (poids (Kg) X l'augmentation souhaitée)/ 2 (en général, 20 – 40 UI /Kg) .

- Hémophilie B : concentré de Fact IX : demi-vie 18-24 h.

Dose du facteur IX à substituer =poids (Kg) X l'augmentation souhaitée (%) (en général 20 – 30 UI /Kg).

TRT prophylactique: l'objectif est de maintenir en permanence un taux circulant de facteurs anti hémophiliques suffisant pour éviter les hémorragies spontanées, par une perfusion continue du facteur anti hémophilique déficient à raison de 2 à 3 fois par semaine.

Prévention primaire : commencée dès l'âge de 02 ans pour éviter l'hémarthrose

Prévention secondaire : traiter l'hémarthrose

Prévention tertiaire : interrompre la destruction articulaire et améliorer la qualité de vie.

TRT de l'hémophilie compliquée d'un inhibiteur dépendra du taux de l'auto anticorps et relèvera souvent d'un agent by passant.

Dg anté natal:

4-Les déficits congénitaux des autres facteurs de la coagulation:

- Sont Exceptionnels, de transmission autosomique, ils présentent une grande hétérogénéité clinique et biologique.

Facteur	Clinique	TQ	TCA
I	Sd hémorragique	allongé	allongé
II	Sd hémorragique	allongé	allongé
V	Sd hémorragique	allongé	allongé
VII	Sd hémorragique	allongé	normal
X	Sd hémorragique	allongé	allongé
XI	Sd hémorragique	normal	allongé
XII, PK, KHPM	Pas de Sd hémorragique	normal	allongé
XIII	Sd hémorragique, pfs trouble de cicatrisation	normal	normal