

Hémophilie A et A

Alexis Praga

2024-04-11

Définition

Déficit en facteur

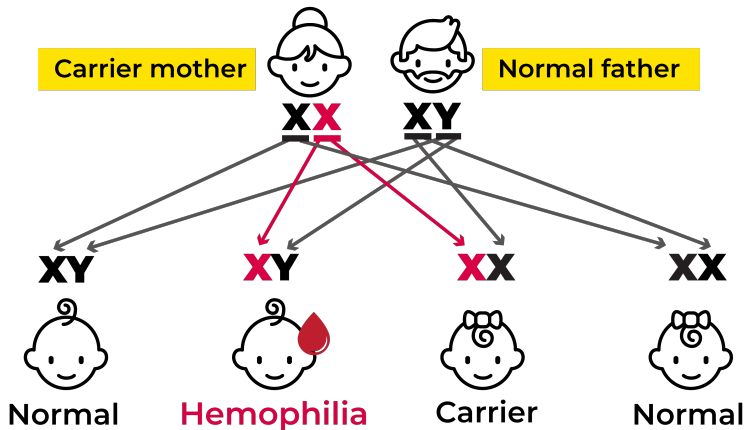
- ▶ VIII (antithromobiphlia) -> type A
- ▶ IX (antithromobiphlia type B) -> type B

Génétique

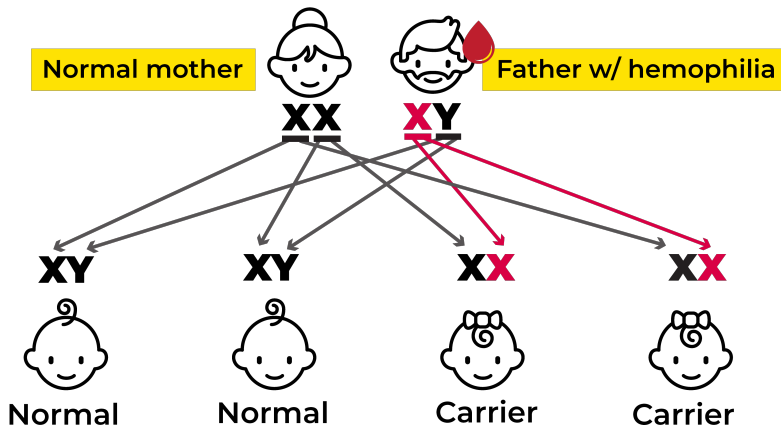
Sur le chromosome X donc

- ▶ Garçon : atteint
- ▶ Fille : conductrice, parfois atteinte

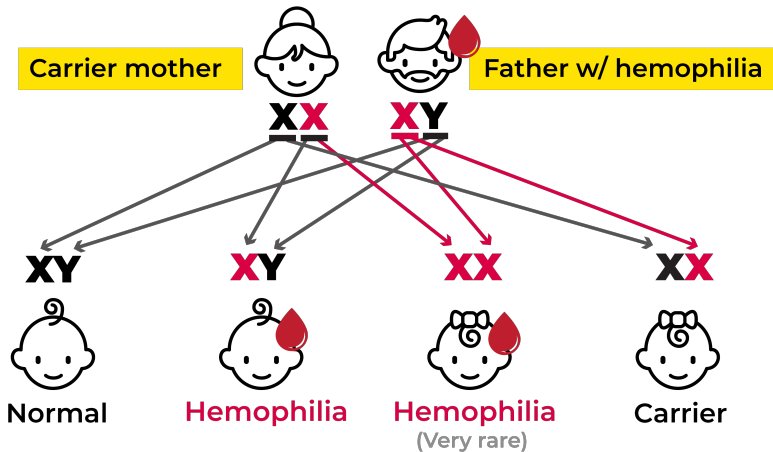
Hemophilia inheritance pattern



Génétique



Génétique



Génétique

Chromosome X:

- ▶ /F8/ = gène codant pour le ... facteur VIII
- ▶ /F9/ = pour le facteur IX

Génétique indispensable : étude familiale + détection conductrices

Clinique

Selon le taux de facteur

- ▶ $< 1\%$ = sévère : 24-48 épisodes par an, hémorragie spontanée
- ▶ $1-5\%$ = modéré : 4-6 / an, sur traumatisme mineur
- ▶ $5 \text{ et } < 10\%$: *sur traumatisme important/chirurgie*

sévère: hémorragie spontanée articulation + tissus. Si chir/trauma : hémorragie abondante

A = un peu plus de cas sévères (60% vs 20-45% pour B)

Clinique: quand y penser ?

- ▶ pas d'antécédent familiaux mais hémorragie intracrânienne chez nouveaux né

Début (si sévère) - sévère : 9-18mois chez garçon - modéré : 2-5 ans

NB: < moitié sévères ont saignement circoncision

Clinique



Clinique

TODO image hémorragie IC + hémarthrose

30% hématome intramusculature - après injection IM - non mortel mais atteinte sensorielle/motrice si syndrome des loges syndrome des loges (augmentation de la pression) = urgence médicale !

hématome rétropéritonéal : patient incapable de se tenir droit. Risque = déformation permanente (atteinte nerfs) Possible saignement muqueux, gastrointestinal, génitourinaire 10% des patients ont hémorragie IC (risque 2%) soit spontané soit traumatique (décès 30%) TODO: image déformation

Principe traitement : prévention atteinte articulaire, dosage facteur, éviter certains sports, aspirine et inhibiteur plaquette, gestion de l'hépatite C, VIH

Diag - suspicion : ATCD perso/familial saignement + TCA allongé TP normal - confirmé facteur VIII ou IX diminué

DD - willebrand : vWF antigène et ristocétine cofacteur normal (sauf un variant type 2N -> génétique nécessaire) - déficit XI XII -

Traitement

Simple : remplacer facteur manquant objectif : 25-30% pour éviter saignement mineur, 50% pour saignement sévère et 80-100% pour saignement impactant pronostic vital dosage : 8-12h pour facteur VIII, 18-24h pour IX compliqué car individuel plusieurs fois par semaine

nv facteur avec durée de vie augmentée : 2x/semaine

emicizumba : restaure fonction de VIII en combinant (?) facteur IX et X -> seulement hémophilie A

hémarthrose : déjà fait (+ antidouleur, chir possible (synovectomie mais ne fait que retard, prothèse en dernier cours. Sport))

Année 70-80% facteur VIII ou IX : hépatite C, VIH -> cause principale de décès = hépatite C chronique mais améliorée par ttt antiviral

ttt auxiliaire : antifibrinolyse : acide -aminocaproïque ou tranexamic (saignement oral), colle fibrine sur site, desmopressine (2h avant chir (mécanisme ???))