

L'HEMOPHILIE: DONNEES GENERALES ET PRISE EN CHARGE PEDIATRIQUE

Docteur Cécile Stoven

Service de Pédiatrie Générale

Centre Hospitalier Sud

Réunion



INTRODUCTION

- Maladie de la coagulation,
- Connue depuis l'Antiquité (circoncision),
- Début XXème siècle: espérance de vie pour les malades les plus atteints = 10 ans,
- 1950: identification des facteurs VIII et IX de la coagulation,
les malades sont traités par du sang entier ou du plasma frais,
espérance de vie: âge adulte, atteintes articulaires +++
- 1970: mise au point des concentrés de facteur VIII puis IX purifiés à partir de pool de plasma,
- 1980: drame du sang contaminé,
- 1987: apparition des facteurs recombinants, sécurisation des produits sanguins.



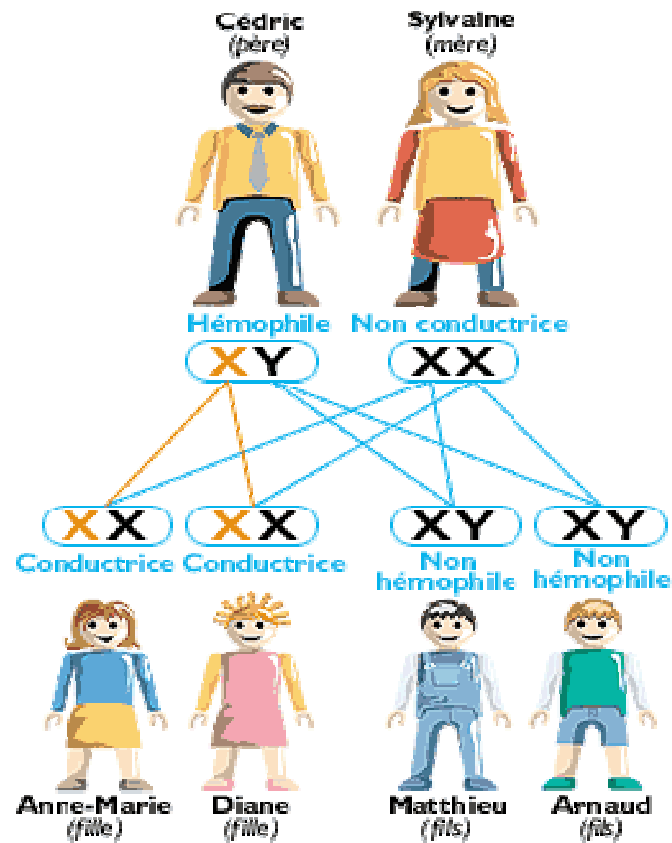
LES DIFFERENTES FORMES D'HEMOPHILIE

- Maladie génétique récessive liée à l'X: les femmes transmettent et les hommes sont malades,
- Deux types: A (déficit en facteur VIII)
B (déficit en facteur IX),
- Trois formes: sévère (taux de facteur < 1%),
modérée (taux de facteur 2-5%)
mineure (taux de facteur > 5%)

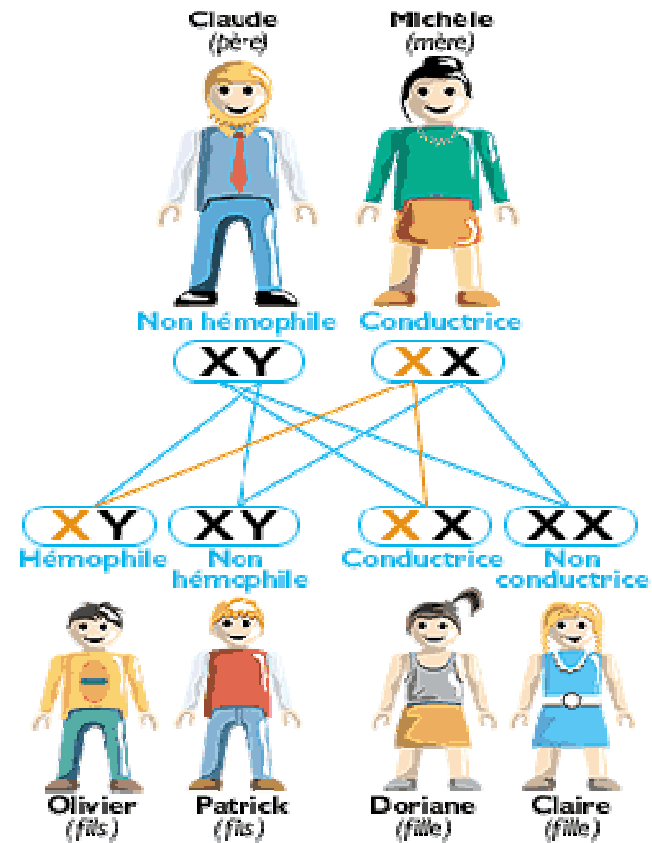


GENETIQUE

Transmission par le père



Transmission par la mère



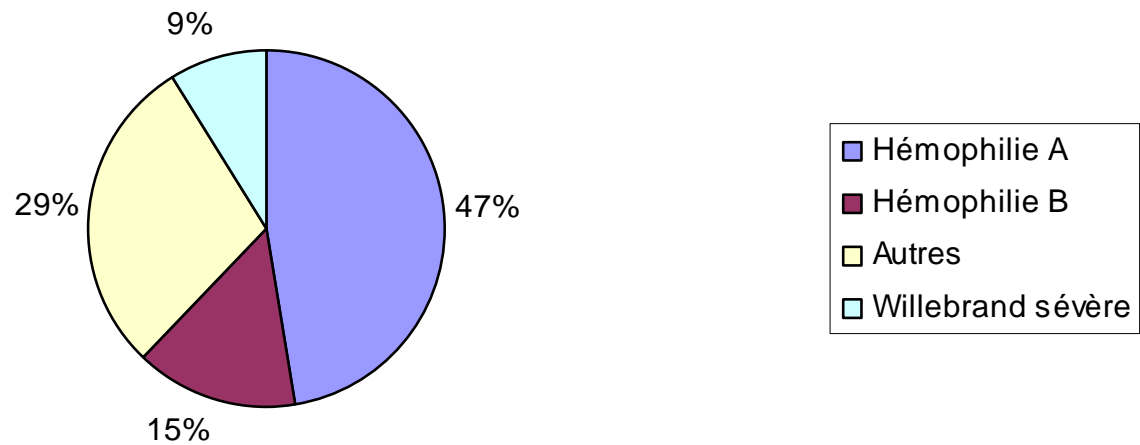
EPIDEMIOLOGIE (1)

- Plus fréquente des anomalies constitutionnelles de la coagulation,
- Hémophilie A: 1/10000 naissances,
- Hémophilie B: 1/50000 naissances,
- En France: 6000 patients hémophiles,
- A La Réunion: 122 patients répertoriés comme ayant un déficit en facteur de la coagulation, 85 adultes et 37 enfants (<15 ans),
proportion plus importante d'hémophiles B.



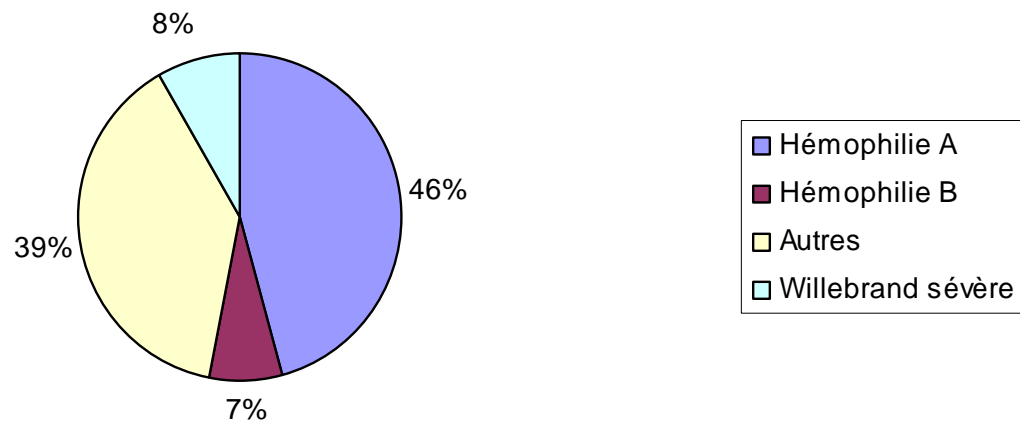
EPIDEMIOLOGIE (2)

Déficits en facteurs de la coagulation dans la population réunionnaise



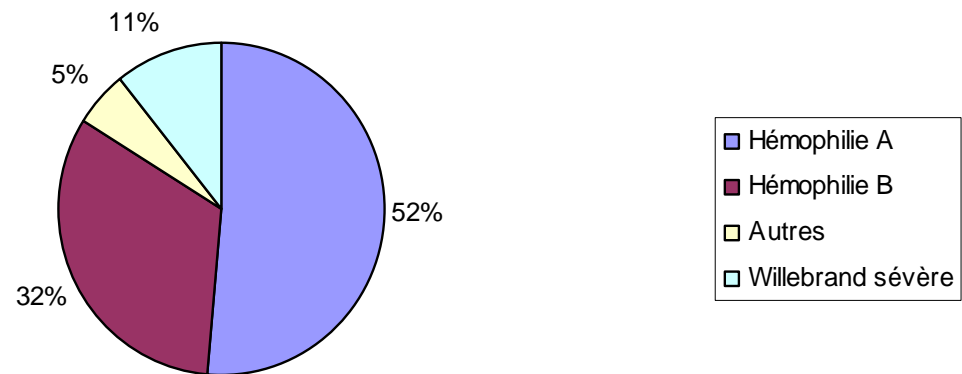
EPIDEMIOLOGIE (3)

Déficits en facteurs de la coagulation dans la population réunionnaise adulte



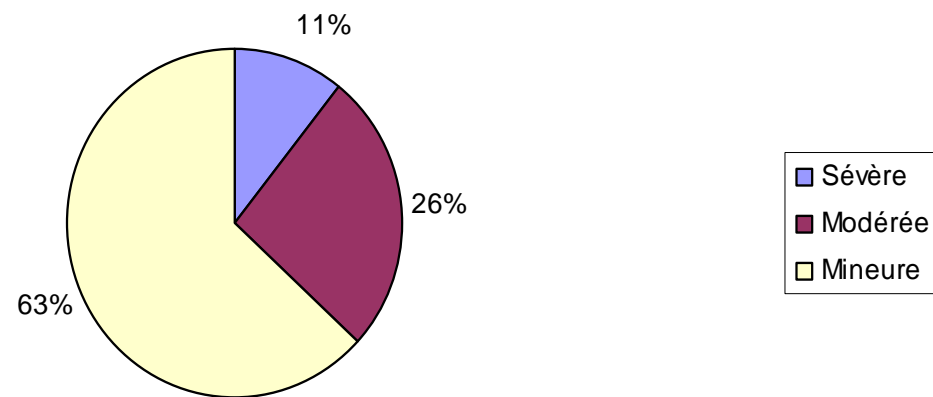
EPIDEMIOLOGIE (4)

Déficits en facteurs de la coagulation dans la population réunionnaise pédiatrique



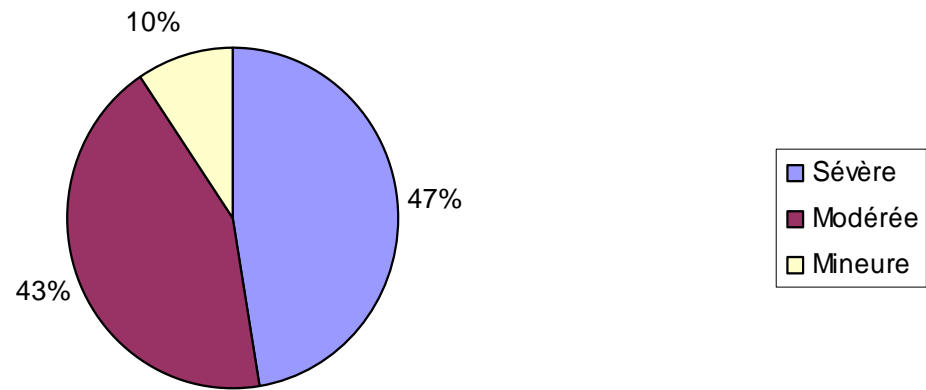
EPIDEMIOLOGIE (5)

Répartition des hémophiles A selon la sévérité de la maladie



EPIDEMIOLOGIE (6)

Répartition des hémophiles B selon la sévérité de la maladie



DIAGNOSTIC

- Suspicion clinique,
- Confirmation biologique: allongement du TCA et dosage spécifique de facteur de la coagulation (précise le degré de sévérité),
- A la naissance lorsque l'hémophilie est connue dans la famille; prise de sang réalisée dans les premiers jours de vie; contrôle après quelques mois de vie pour le taux réel de facteur VIII (variations possibles),
- Possibilité de diagnostic anténatal quand la mutation est connue dans la famille,
- Si l'hémophilie n'est pas connue: signes cliniques (céphalématômes++, hémorragies...) ou bilan biologique systématique.



CLINIQUE (1)

- Formes sévères+++
- Signes hémorragiques+++: extériorisés ou non,
- Hémarthroses: saignement intra articulaire
 - pronostic fonctionnel +++,
 - pièges: fracture, arthrite septique, blocage méniscal,
- Hématomes: superficiels (sous cutanés) ou profonds (musculaires)
 - localisations dangereuses: plancher de la bouche, psoas, fesse, péri orbitaire, face antérieure de l'avant bras...
 - complications: spoliation sanguine, compression vasculo nerveuse → surveillance clinique et biologique,



CLINIQUE (2)

- Traumatisme crânien: prudence +++
 - CAT dépend de la nature du traumatisme et des signes cliniques,
 - mise en observation et réalisation d'un scanner cérébral facile,
- Douleurs abdominales: urgences chirurgicales?
- Saignements muqueux: épistaxis, gingivorragies, saignements digestifs, hématurie...
- Plaies cutanées.



TRAITEMENT (1)

- Substitutif: administration de facteur VIII ou IX, plasmatisque ou recombinant,
- Par voie intra veineuse directe lente,
- EN URGENCE, pour tout accident hémorragique,
- Traitement prophylactique:
 - recommandé chez l'hémophile sévère ayant une articulation cible,
 - vise à diminuer le nombre d'accidents hémorragiques graves en ayant un taux résiduel de facteur > 1%
→ hémophilie modérée



TRAITEMENT (2): TRAITEMENT PROPHYLACTIQUE

- Primaire (après 1er accident hémorragique) ou secondaire (articulation cible, accident hémorragique grave),
- Quand: parents et enfant prêt, scolarisation +++,
- Mise en place: 1 injection / sem (évaluation du capital veineux),
- Évaluation de la réponse obtenue: adaptation du nombre des injections (2 à 3 hémophilie A; 1 à 2 hémophilie B),
- Programmation des injections en fonction de l'activité de l'enfant,
- Injection le matin pour meilleure efficacité,
- Traitement à domicile: IDE, formation à l'auto traitement,
- Suivi grâce au carnet: lien domicile/médecin référent.



TRAITEMENT (3): TRAITEMENT PROPHYLACTIQUE

- Avantages: - diminution des accidents hémorragiques graves,
- prévention de l'arthropathie hémophilique,
- amélioration de la qualité de vie: diminution des consultations urgentes, adaptation aux activités de l'enfant,
- responsabilisation de l'enfant (auto traitement)
- Inconvénients: - problèmes d'abord veineux,
- augmentation de la consommation annuelle de facteur → augmentation du risque d'inhibiteur?
- traitement prolongé,
- Résultats: objectifs atteints! (littérature, expérience du service)



TRAITEMENT (4)

- Difficultés:
 - problèmes d'abord veineux: pose de voie centrale?
 - apparition d'inhibiteur: anticorps anti facteur VIII ou IX qui rend moins/pas efficace le traitement substitutif→ autre traitement (autre facteur de coagulation), tolérance immune.
- Traitement adjuvants:
 - immobilisation: JAMAIS de plâtre circulaire,
 - antalgiques,
 - compression locale, acide tranéxamique (EXACYL®),
- Cas particulier: desmopressine (MINIRIN®, OCTIM®) dans l'hémophilie mineure.




UNE PRISE EN CHARGE GLOBALE (1)

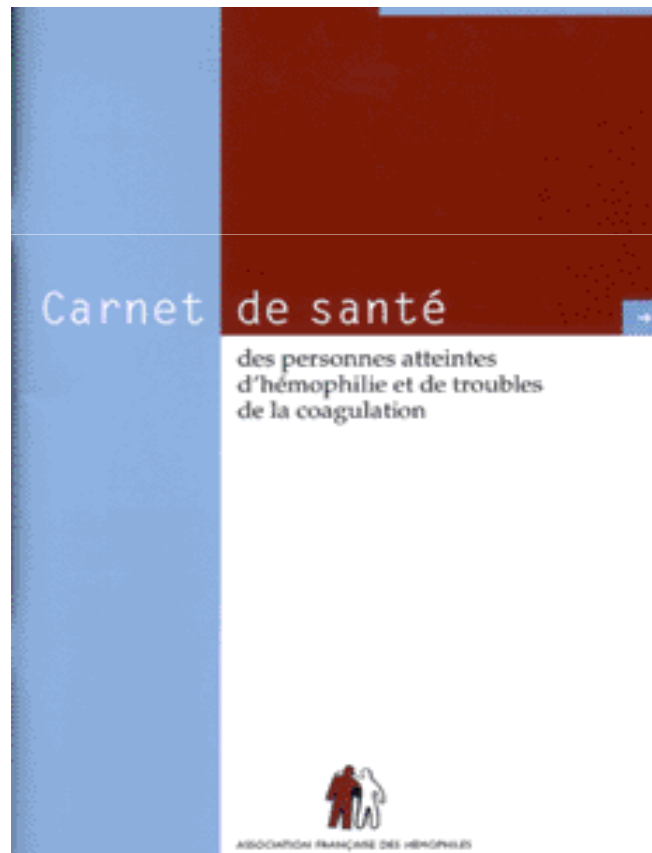
- Dès l'annonce diagnostique,
- Pluridisciplinaire: médecins, infirmières, puéricultrices, aide soignantes, psychologues, éducatrice, kinésithérapeute...mais aussi: rôle des parents, des instituteurs, des infirmières et médecins scolaires...
- Prise en charge médicale et paramédicale structurée au sein des CRTH,
- Médecin référent: suivi régulier en consultation, suivi biologique (recherche d'inhibiteur+++), suivi des vaccinations (hépatite B +++ et A)....,
- Proposition de diagnostic anténatal,



UNE PRISE EN CHARGE GLOBALE (2)

- 
- Demande d'ALD,
 - Carte d'hémophile,
 - Carte de groupe sanguin,
 - Carnet de suivi (traçabilité des produits),
 - « trousse à pharmacie »,
 - Livrets d'information, DVD à l'initiative de l'Association Française des Hémophiles

CARNET



LA TROUSSE A PHARMACIE DE L'ENFANT HéMOPHILE

- DOSE D'URGENCE de facteur à domicile, conservée au réfrigérateur,
- Dispositif pour injection IV: garrot, compresses, alcool,
- Matériel pour soins de petites blessures: solution anti septique, pansement, stéri strip, sparadrap, bandes,...
- Traitement local des ecchymoses: HEMOCLAR®, ARNICAN®,
- Traitement local des épistaxis: COALGAN®, SURGICEL®,
- Matériel pour « glacer » une articulation,
- Antifibrinolytique: EXACYL®,
- Médicaments antalgiques (SAUF AINS et aspirine!),
- Glacière de transport.



PRISE EN CHARGE A LA MAISON

- Éducation des parents +++:
 - signes d'alerte: quand consulter?
 - conduite à tenir: soins locaux...
 - vérification de la trousse à pharmacie...
- Traitement à domicile: traitement prophylactique ou d'urgence
 - IDE à domicile/ auto traitement/parent,
 - importance du carnet de suivi +++,
 - évaluation régulière par l'équipe référente,



PRISE EN CHARGE AUX URGENCES

- Patient prioritaire,
- Demander la carte et le carnet de suivi,
- Prendre les constantes: TA +++, FC,...
- Surveillance des hémarthroses: mesure de l'articulation en cm, douleur...
- Quelque soit le motif de consultation: prévoir l'administration intra veineuse de facteur,
- Hospitalisation facile pour surveillance, notamment en cas de traumatisme crânien,



PRISE EN CHARGE A LA CRECHE OU A L'ECOLE

- L'enfant hémophile doit pouvoir suivre une scolarité normale,
- Mise en place d'un PAI qui permet de sensibiliser le personnel éducatif à la maladie,
- Trousse à pharmacie à l'école ou à la crèche en cas d'accident hémorragique (sauf facteur si pas d'infirmière scolaire sur place),
- Coordonnées des personnes à contacter +++,
- Pas de contre indication pour tous les sports, à adapter au cas par cas en fonction de la maladie et de l'âge de l'enfant: piscine, course, sports d'équipe... éviter les contacts trop brutaux!



CONCLUSION

- L'hémophilie est une maladie grave dont le pronostic a été transformé avec l'apparition des facteurs de coagulation,
- L'enfant hémophile peut avoir une qualité de vie satisfaisante et suivre une scolarité normale,
- Nécessité d'une prise en charge globale et multi disciplinaire.

