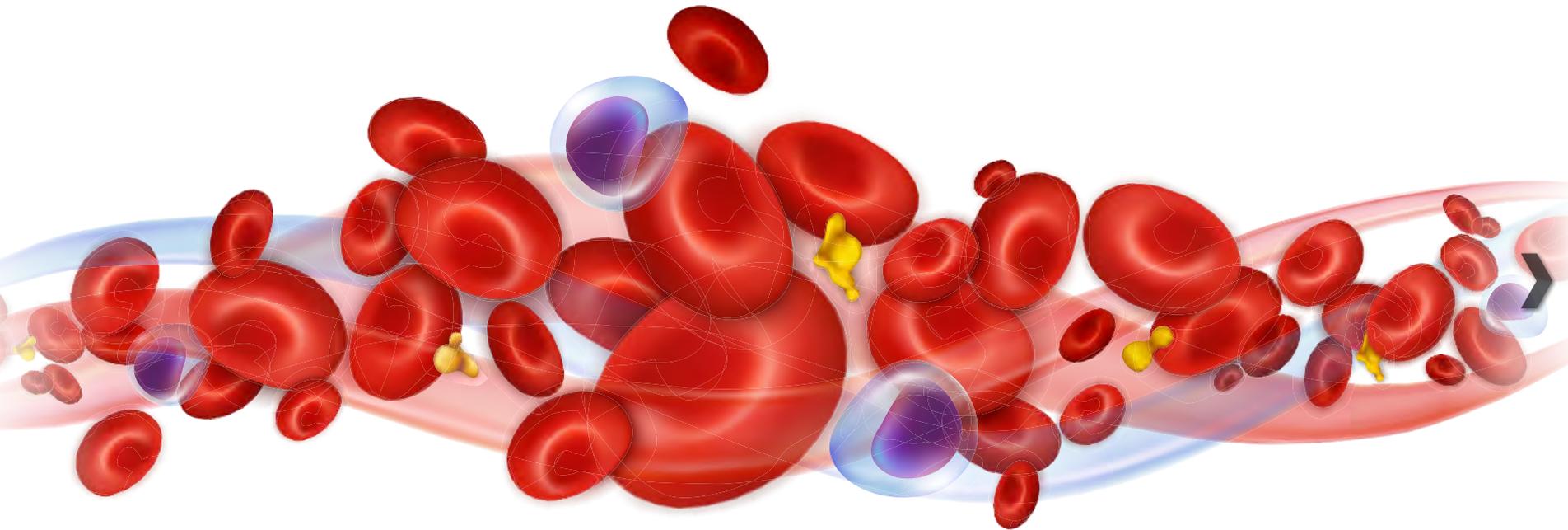


# HÉMOPHILIE A et B

## Comprendre votre bilan sanguin



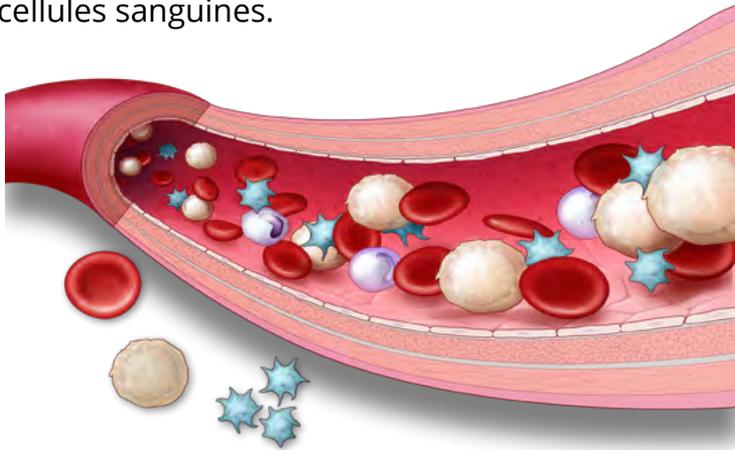
AHVH  
Association de l'hémophilie,  
von Willebrand et autres pathologies  
de la coagulation

Développé avec le support de



## Formule sanguine complète (FSC)

Une formule sanguine complète (FSC) mesure le nombre de globules rouges, de globules blancs et le nombre total de plaquettes dans le sang. C'est dans la moelle osseuse que le corps produit les cellules sanguines.



## Plaquettes - thrombocytes

Les plaquettes (ou thrombocytes) sont des cellules sanguines qui contribuent à la coagulation du sang et à la réparation des tissus. Un nombre insuffisant de plaquettes augmente le risque d'hémorragie sévère. Inversement, un nombre trop élevé de plaquettes expose à un risque accru de caillots sanguins (thrombose).

La numération plaquettaire est normale chez les patients hémophiles.



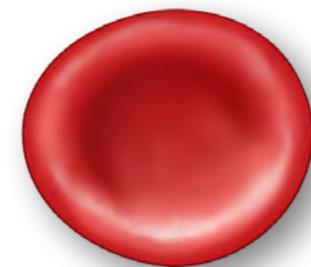
## Globules blancs (GB) - Leucocytes

Les globules blancs (ou leucocytes) aident à combattre les infections. Une faible numération leucocytaire (faible nombre de globules blancs) réduit la capacité du corps à lutter contre les infections et les maladies. Une numération leucocytaire élevée (nombre élevé de globules blancs) peut être une indication que le système immunitaire combat actuellement une infection.



## Globules rouges (GR) - Erythrocytes

Les globules rouges (ou érythrocytes) transportent l'oxygène ( $O_2$ ) des poumons vers les tissus et organes et le dioxyde de carbone ( $CO_2$ ) des tissus et organes vers les poumons.

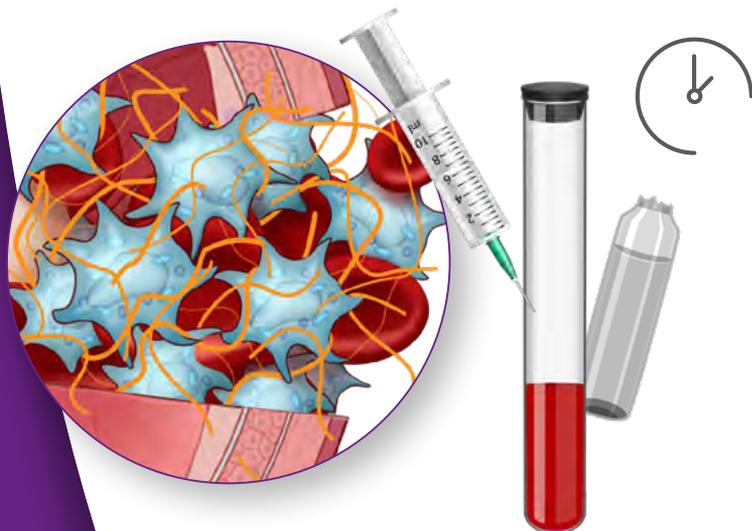


## Temps de prothrombine (TP)

Ce test de coagulation permet d'évaluer une voie d'activation de la coagulation sanguine indépendante du facteur VIII et du facteur IX. Le temps de prothrombine est normal chez les patients hémophiles.

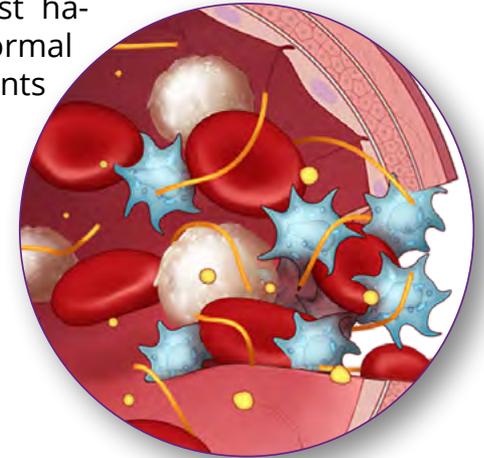
## Temps partiel de thromboplastine activée (TPTA)

Ce test de coagulation permet d'évaluer une voie d'activation de la coagulation sanguine dépendante du facteur VIII et du facteur IX. Ce test de coagulation est anormal (prolongé) chez les patients hémophiles A et B.



## Fibrinogène

Le fibrinogène est une protéine qui se transforme en fibrine lors de la coagulation. La fibrine contribue avec les plaquettes à la formation de caillot pour arrêter un saignement. Le fibrinogène est habituellement normal chez les patients hémophiles.



## Dosage du facteur de coagulation

Les facteurs de coagulation peuvent être dosés en mélangeant le plasma du patient avec un plasma déficient en facteur que l'on souhaite doser. Le raccourcissement du temps de coagulation suite à l'addition du plasma du patient permet de déterminer la concentration du facteur étudié.

La concentration du facteur VIII est réduite chez les hémophiles A de même que la concentration du facteur IX chez les hémophiles B.

## Phénotype de l'hémophilie A et B héréditaire

Le degré de sévérité de l'hémophilie est classifié en mineur, modéré et sévère. Cette gradation correspond à la quantité de facteur VIII ou IX que le corps est capable de produire lui-même.

### Déficiences du facteur de coagulation VIII / IX

<b>Légère</b> 5 à 40 % du facteur VIII / IX circulant	→	Saignement après intervention chirurgicale, extraction dentaire ou blessure
<b>Modérée</b> 1 à 5 % du facteur VIII / IX circulant	→	Saignement suite à un traumatisme mineur
<b>Sévère</b> < 1 % du facteur VIII / IX circulant	→	Saignement spontané et saignement faisant suite à un traumatisme mineur

## Détermination et quantification des inhibiteurs

### Méthode Bethesda initiale

Certains patients traités par administration de facteur VIII ou de facteur IX peuvent développer des anticorps contre le facteur de substitution administré.

De tels anticorps (ou inhibiteurs) peuvent être détectés en mélangeant le plasma du patient avec un plasma normal et en mesurant l'activité résiduelle du FVIII (ou du FIX) dans le mélange. Cette méthode a été définie dans les années 70 par un groupe de travail réuni à Bethesda aux États-Unis.

### Méthode Bethesda modifiée (Nijmegen)

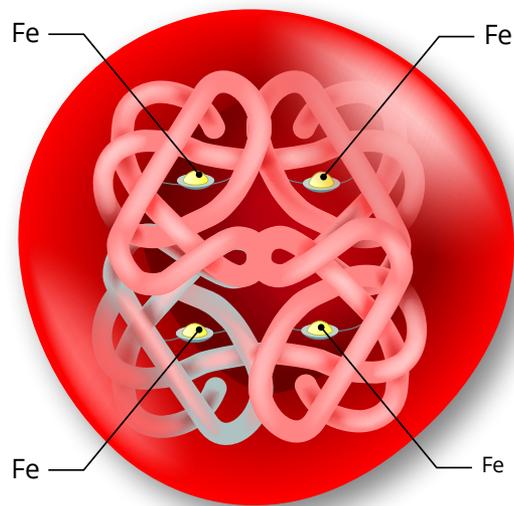
Par la suite, la méthode a été optimisée par un groupe de Nijmegen (Pays-Bas), qui a donné son nom au test.



## Hémoglobine (Hb)

L'hémoglobine est une protéine présente dans les globules rouges. L'oxygène ( $O_2$ ) et le dioxyde de carbone ( $CO_2$ ) sont transportés en se liant aux molécules de fer (Fe) présentes dans l'hémoglobine. C'est l'hémoglobine qui donne la couleur rouge au sang.

De faibles taux d'hémoglobine sont indicateur d'une anémie, due soit à une perte, une destruction ou une production insuffisante de globules rouges, soit à un manque de fer.



## Hématocrite

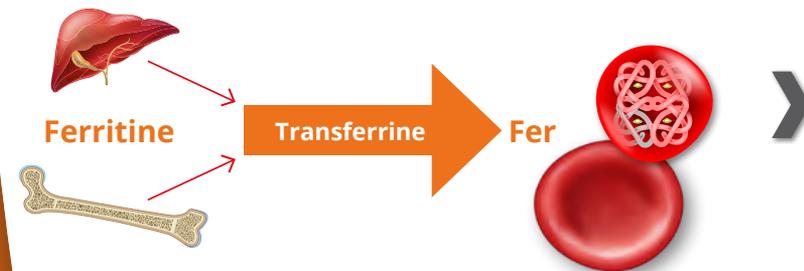
Il s'agit du calcul du volume des globules rouges par rapport au volume sanguin total.

## Fer

Le fer dans le sang est nécessaire pour la fabrication de l'hémoglobine présente dans les globules rouges. En cas de déficit en fer la réserve de fer de l'organisme sera réduite (ferritine, voir plus bas).

## Transferrine

Le fer n'est pas présent sous forme libre dans le sang mais fixé à une protéine de transport spécifique appelée transferrine. Ce paramètre mesure la quantité de fer à disposition dans le sang.



## Ferritine

La ferritine est la protéine qui est responsable du stockage du fer dans les tissus (foie et moelle osseuse). Il y a toujours une faible concentration de ferritine dans le sang. En cas de déficit en fer, la réserve de ferritine est utilisée en premier lieu. Une anémie se développe lorsque la concentration de ferritine est très basse.

## Cholestérol total

Une analyse de sang donne la concentration du cholestérol en millimole par litre de sang (mmol/l). Le foie est responsable de l'équilibre entre les quantités de cholestérol produite et sa concentration dans le sang.

La quantité de cholestérol produite dans le foie est dépendante du style de vie. Fumer, pratiquer trop peu d'exercice physique, et une alimentation trop riche en graisse peuvent perturber l'équilibre, en augmentant les quantités de LDL (voir ci-dessous). Les graisses insaturées présentes dans l'alimentation entraînent par contre une réduction du cholestérol LDL.

## Cholestérol LDL

LDL est l'abréviation de low-density lipoprotein (lipoprotéine de faible densité), mieux connu comme le « mauvais » cholestérol. Le LDL transporte le cholestérol dans le sang vers des endroits où des petites lésions de la paroi vasculaire se sont produites. Le LDL libère à ces endroits du cholestérol pour réparer la paroi vasculaire.

En cas d'excès de LDL, du cholestérol sera déposé à de nombreux endroits de la paroi vasculaire et des plaques calcifiées vont se développer. Ces plaques vont induire des sténoses vasculaires responsables d'accident ischémique cérébral ou d'infarctus myocardique.

## Cholestérol HDL

HDL est l'abréviation de high-density lipo-protein (lipoprotéine de haute densité), mieux connu comme le « bon cholestérol ». Le HDL capture le cholestérol dans le sang et le transporte vers le foie où il est dégradé et éliminé. Ces déchets sont ensuite éliminés via la bile et les selles. Par l'élimination du cholestérol, le HDL protège l'organisme contre l'accident ischémique cérébral et l'infarctus myocardique.

## Dosage sérique des anticorps contre l'hépatite B (anti-HVB) et hépatite C (anti-HVC)

Ces tests permettent la mise en évidence des anticorps dirigés spécifiquement contre les virus responsables de ces 2 types d'hépatite.

Dans le cas de l'hépatite B, un résultat positif fait suite à une infection antérieure ou à une vaccination.

Comme il n'y a pas de vaccin disponible pour l'hépatite C, un résultat positif indique une infection antérieure.

## Protéine C-réactive (CRP)

La CRP est un marqueur recherché lors de l'analyse sanguine, caractéristique d'une inflammation dans le corps.

La CRP est une protéine de phase aiguë produite par le foie. Sa fonction physiologique consiste à aider à combattre les infections.

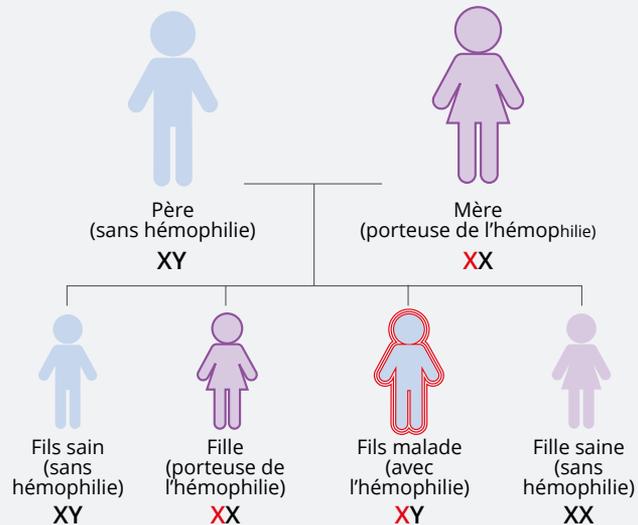
## Schéma de transmission héréditaire de l'hémophilie

L'hémophilie A et B sont des maladies liées au chromosome X, qui est présent en un exemplaire chez les hommes (XY) et en deux exemplaires chez les femmes (XX).

Dans une famille où le père est sain (XY) et la mère porteuse de l'hémophilie (XX), les fils recevant un des 2 chromosomes X de leur maman ont 50% de risque d'être hémophiles (XY ou XY) et les filles ont 50% de risque d'être porteuses de l'hémophilie (XX ou XX).

### Père sain - mère porteuse

50% de risque d'avoir des fils atteints d'hémophilie.  
50% de risque d'avoir des filles porteuses.

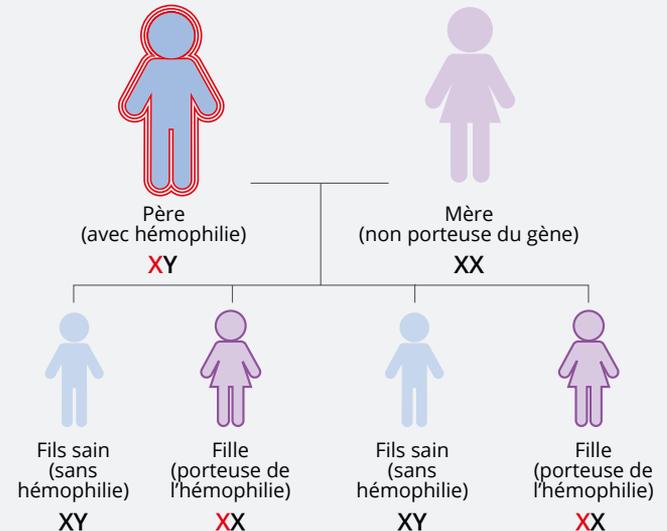


X: chromosome avec mutation dans le gène FVIII ou FIX.

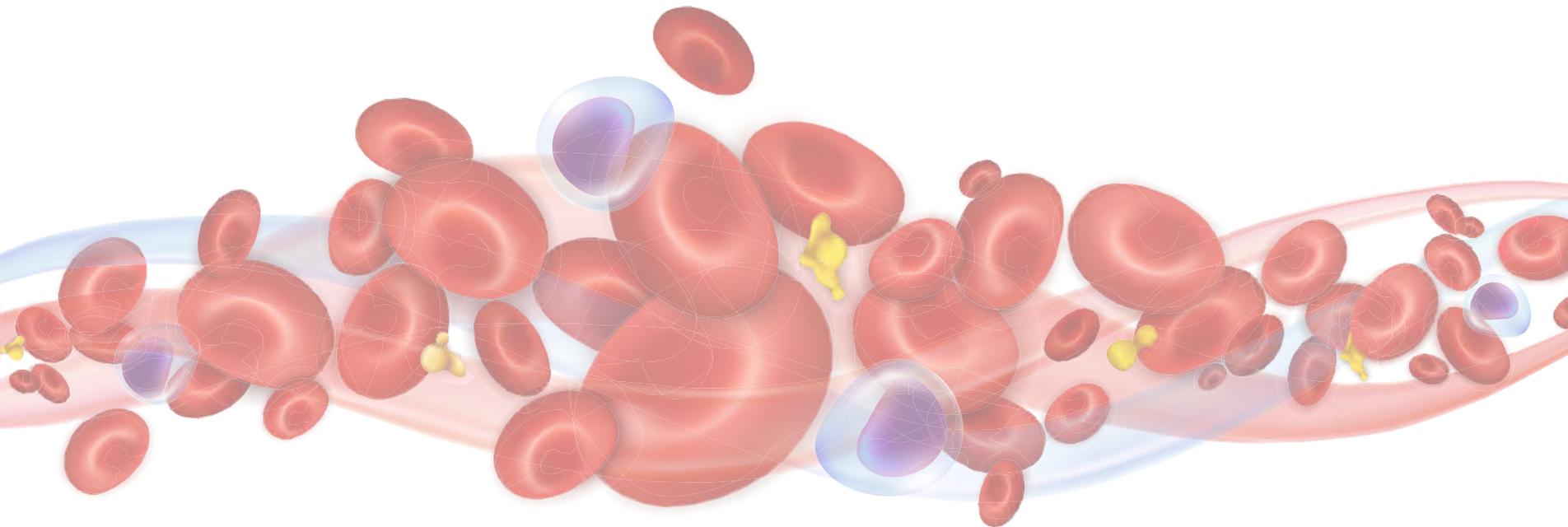
Dans une famille où le père est hémophile (XY) et la mère ne l'est pas (XX), les fils (XY) ne seront pas hémophiles car ils reçoivent un des 2 chromosomes X de leur maman et le chromosome Y de leur papa. Les filles (XX) recevront le chromosome X de leur papa en plus d'un des 2 chromosomes X de leur maman et seront donc porteuses de l'hémophilie.

### Père malade - mère saine

Les fils sont toujours sains.  
Les filles sont toujours porteuses.



X: chromosome avec mutation dans le gène FVIII ou FIX.



**AHVH**  
Association de l'hémophilie,  
von Willebrand et autres pathologies  
de la coagulation

L'association de patients AHVH remercie les professeurs Jacquemin et Vandembrielle de UZ Leuven pour leur collaboration dans le développement de ce dépliant.

Son contenu ne se substitue pas à un avis médical et ne peut pas remplacer une consultation avec votre médecin traitant.

Les informations fournies vous permettront de mieux comprendre les résultats de vos analyses biologiques et de vous préparer à votre rendez-vous chez le médecin.

C-ANPROM/BE/HEM/0002 - octobre 2020

