



*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé  
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

## Informations et conseils

# Maladie de Willebrand




Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.

# Les règles d'or



## 1. Pour mieux prévenir les risques de complications :

- **Prévoyez, en lien avec votre médecin traitant, un suivi médical régulier**, (au moins annuellement), coordonné par un « centre de traitement de l'hémophilie et des maladies hémorragiques » (CTH) ou un service d'hématologie spécialisé hospitalier.
- **Pratiquez une activité physique adaptée à votre état de santé**, évitez les efforts excessifs ou dangereux au travail ou lors des activités de loisir (sport), demandez conseil à votre médecin.
- **Ne prenez jamais, de vous-même, de nouveaux médicaments**, en particulier des traitements contre la douleur comme l'aspirine ou anti-inflammatoires non stéroïdiens, (AINS) car ils augmentent le risque d'hémorragie en perturbant la coagulation du sang. Demandez toujours l'avis de votre médecin.
- **Ne faites jamais d'injection intramusculaire.**
- Soyez à jour de **vos vaccinations**, pour cela demandez conseil à votre médecin qui vous indiquera les précautions à prendre pour la réalisations des injections.
- **Une prise en charge spécialisée** permet de réduire le risque hémorragique lors des menstruations, demandez l'avis à votre médecin.
- **En cas de grossesse ou de projet de grossesse**, consultez votre médecin.
- Devant tout signe inhabituel, consultez votre médecin traitant qui se mettra en contact avec le **médecin assurant votre prise en charge spécialisée.**



## 2. Pour informer les professionnels de votre maladie :


- **Portez toujours votre carte** de maladie de Willebrand sur vous et présentez-la lors de toute consultation urgente ou non.
- **A l'école, le médecin scolaire**, en concertation avec votre médecin, aidera à organiser l'accueil de l'enfant atteint de maladie de Willebrand par la **rédaction d'un « projet d'accueil individualisé »** (PAI).
- Organisez avec le **médecin du travail** vos conditions de travail et les aménagements nécessaires pour faciliter votre insertion professionnelle.

## 3. En cas d'intervention chirurgicale ou de geste invasif (suture, extraction dentaire...), il peut être indispensable de corriger la coagulation par un traitement préalable.

- **Informez systématiquement de votre maladie, (même s'il s'agit d'une forme peu sévère), l'anesthésiste, le chirurgien, le dentiste ou tout autre professionnel de santé**, montrez-lui **votre carte**, et donnez-lui **les coordonnées du médecin spécialiste** assurant votre prise en charge afin qu'il puisse prendre contact avec lui.

## 4. En cas d'accident (chute, accidents de la voie publique...) :

- Appelez le **15 ou le 112 ou consultez à l'hôpital le plus proche**
- **Signalez immédiatement votre pathologie**, montrez votre carte et donnez les coordonnées du **médecin spécialisé** assurant votre prise en charge, (ces renseignements figurent sur votre carte que vous devez toujours porter sur vous).



# Définition


- La maladie de Willebrand est la **plus fréquente des maladies hémorragiques héréditaires**.
- Elle est due à un **déficit ou défaut de fonctionnement d'une protéine du sang, le facteur de Willebrand**, abrégé VWF (von Willebrand Factor) selon la nomenclature internationale.
- Le VWF est indispensable pour permettre la coagulation du sang.  
Il a 2 rôles essentiels :
  - il **assure le transport dans le sang d'une protéine, le facteur VIII** qui permet la formation de la fibrine,
  - il est **indispensable à la formation d'un agrégat de plaquettes** (= cellules du sang participant à la coagulation) encore appelé « le clou plaquettaire » qui forme avec la fibrine un caillot sanguin « solide » permettant d'arrêter le saignement.
- En cas de maladie de Willebrand, **le clou plaquettaire est plus fragile**, ce qui rend difficile la formation d'un caillot sanguin et donc de l'arrêt du saignement en cas de traumatisme.
- Il existe 3 principaux types de maladie de Willebrand de sévérité variable :
  - **Le type 1** (50 à 75 % des malades), le moins sévère : le VWF est fabriqué en quantité plus faible que la normale, ce qui peut entraîner un déficit en facteur VIII,
  - **Le type 2** encore appelé variant moléculaire (15 % à 30 % des malades), classiquement plus sévère : le VWF est fabriqué mais ne remplit pas sa fonction ; un déficit éventuel associé en facteur VIII dépend du type de variant : par exemple, il est constant dans le type 2N,
  - **Le type 3** (moins de 5 % des malades), le plus sévère et le plus rare : le déficit en VWF est total et s'y associe un déficit constant et profond en facteur VIII de la coagulation.
- Une personne sur 8 000 est atteinte d'une forme de la maladie de Willebrand qui nécessitera au moins une fois dans sa vie le recours à un traitement spécifique, soit **environ 7 000** en France.
- **Les hommes et les femmes sont également atteints.**
- Dans chaque région de France, il existe un **centre de traitement de l'hémophilie et des maladies hémorragiques (CTH) et des services hospitaliers d'hématologie** regroupant les professionnels de santé spécialistes de la maladie de Willebrand (médecins et infirmières...). Ces professionnels de santé assurent la prise en charge, l'éducation thérapeutique des patients atteints de maladie de Willebrand et coordonnent les soins de proximité.



# Cause

- La maladie de Willebrand est une **maladie génétique héréditaire**.
- Dans la maladie de Willebrand, **le gène** (situé sur le chromosome n°12<sup>(1)</sup>) qui détermine la production du VWF a subi une altération (= mutation).
- Chaque type de maladie de Willebrand correspondant à une mutation différente sur le gène.
- En cas de maladie de Willebrand de type 1 ou 2 (sauf type 2 N et certains type 2A), c'est-à-dire dans la majorité des cas, la transmission de la maladie est « dominante », ce qui signifie que la personne malade a hérité du gène de l'un des ses deux parents (père ou mère), lui-même atteint de la maladie. De façon plus rare, la mutation du gène peut se produire chez une personne dont les parents n'avaient pas de mutation sur leur gène (= néo-mutation ).
- ➔ Dans ce cas, une personne porteuse du gène muté (et donc malade) a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants.
- En cas de maladie de **Willebrand de type 3** (ou pour le type 2N et certains types 2A), la transmission est « récessive », la personne atteinte a reçu de chacun des ses deux parents (père et mère) un exemplaire du gène muté. Les parents, eux-mêmes porteurs d'un seul gène muté n'ont pas (ou peu) de signes de la maladie mais peuvent transmettre une forme grave de la maladie à leur enfant (risque de 1/4).
- ➔ **Pour plus d'information sur la transmission de la maladie de Willebrand, demander conseil à votre médecin (conseil génétique)**

(1) Les gènes sont portés sur les chromosomes. Chaque personne possède 46 chromosomes et pour les femmes 2 chromosomes X (46XX) et pour les hommes un chromosome X et un chromosome Y (46XY).



# Signes et conseils de prise en charge

La **sévérité des signes hémorragiques** de la maladie de Willebrand dépend du type de la maladie.

■ **Le type 1 et le type 2 sont caractérisés par des hémorragies spontanées ou provoquées par un traumatisme :**

- de la peau : saignement prolongé après coupure, bleus au niveau de la peau (ecchymoses),
- des muqueuses : saignements de nez (épistaxis), des gencives, règles abondantes et saignement prolongé après un accouchement, saignements digestifs,
- un risque hémorragique existe, même en cas de forme modérée de maladie de Willebrand, après un acte chirurgical ou un traumatisme bénin qui peut être prévenu par des mesures thérapeutiques.

➔ Pour plus d'information, consultez votre médecin.


■ **Le type 3 ajoute à ces hémorragies de la peau et des muqueuses, le risque de survenue d'hémorragies internes, plus graves situées dans :**

- les muscles (hématomes),
- les articulations (hémarthroses),
- les viscères ou le cerveau.

➔ Une prise en charge adaptée de la maladie de Willebrand permet de réduire ou de prévenir le risque hémorragique.

■ **Traitement :**

➔ Il n'existe pas de traitement permettant de guérir de la maladie de Willebrand mais une prise en charge et le suivi régulier de la maladie permettent de prévenir ou limiter les risques hémorragiques.



• **Lorsque cela est nécessaire, le déficit en Facteur Willebrand peut être corrigé** par 2 types de produits :

- un médicament (**desmopressine ou DDAVP**), administré par voie intraveineuse ou en inhalation intra nasale, surtout efficace dans le type 1, rarement dans le type 2 et jamais dans le type 3,
- **des concentrés plasmatiques de facteur Willebrand (associés, pour certains types de maladie de Willebrand, à du facteur VIII lors de la 1<sup>ère</sup> injection)**, injectés par voie intraveineuse, efficaces dans tous les types de la maladie.

L'efficacité de ces produits est, toutefois, limitée dans le temps (durée d'action des produits de quelques heures) mais permet de prévenir ou de réduire un saignement.

➔ Le traitement adapté à votre situation est défini par le médecin assurant votre prise en charge spécialisée. Il dépend du type de maladie de Willebrand et des situations rencontrées (accident hémorragique, accouchement, intervention chirurgicale...).

#### **Ce traitement est institué :**

- soit de manière **curative** afin de soigner un accident hémorragique imprévu.
- soit, à chaque fois que cela est possible, de façon **préventive** (avant un acte chirurgical programmé ou un accouchement par exemple) afin de prévenir la survenue d'une complication hémorragique.

• **En dehors des accidents et des situations à risque hémorragique, dans la majorité des cas, la correction du déficit en VWF n'est pas nécessaire**, notamment, en cas de saignements mineurs se tarissant spontanément.

• Toutefois, il est important de **bien respecter des mesures simples de prévention** (compression pendant quelques minutes d'une petite plaie cutanée ou des narines en cas d'épistaxis, respect des contre-indications de certains médicaments et des injections intramusculaires...).

**Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.**

→ → → → → → → → → → →

## Pour toute information concernant la maladie, consultez :

(For further information on this disease)

- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**  
rubrique « maladie de Willebrand
- > le site de l'Association Française de l'Hémophilie :  
**www.afh.asso.fr**



*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé  
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé



**Association française  
des hémophiles**

*Reconnue d'utilité publique par décret du 15 mai 1968*

**Association Française des Hémophiles**

6, rue Alexandre Cabanel – 75739 Paris Cedex 15

tél. : 01 45 67 77 67 – fax : 01 45 67 85 44

e.mail : [info@afh.asso.fr](mailto:info@afh.asso.fr)

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Ce document a été établi par le Ministère de la Santé et des Solidarités en concertation avec des professionnels de santé du « centre de référence de la maladie de Willebrand », du « centre de référence de l'hémophilie et des autres maladies hémorragiques constitutionnelles » et l'Association Française des Hémophiles.