

GUIDE MÉDECIN

Prise en charge des enfants atteints d'une maladie de l'hémostase



**+ 11 FICHES
PRATIQUES**



Hospices Civils de Lyon



**Association française
des hémophiles**

Sommaire

2

CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC D'UNE MALADIE HEMORRAGIQUE CHEZ L'ENFANT 4

QUELLES EXPLORATIONS BIOLOGIQUES PEUT-ON PROPOSER DEVANT DES MANIFESTATIONS HEMORRAGIQUES CHEZ L'ENFANT ? 6

COMMENT COMPLETER LE BILAN DE DEBROUILLAGE ? 8

QUELS DIAGNOSTICS EVOQUER DEVANT DES ANOMALIES DES TESTS DE COAGULATION ? 10

QUELS DIAGNOSTICS EVOQUER DEVANT UNE SYMPTOMATOLOGIE CLINIQUE RECURRENTE, MALGRE LA NORMALITE DES TESTS DE DEPISTAGE ? 12

FOIRE AUX QUESTIONS 13

QUELQUES RECOMMANDATIONS GENERALES POUR LES ENFANTS 15

PRINCIPAUX GESTES RECOMMANDÉS ET INDISPENSABLES 16

EN PRATIQUE 17

FICHES PRATIQUES 18



Ce livret est destiné aux médecins pédiatres, généralistes ou spécialistes qui suspectent ou ont un patient atteint d'un trouble de l'hémostase. Nous avons voulu vous donner quelques clés afin de savoir quand se poser la question d'un tel diagnostic et comment prendre en charge ces patients au quotidien.

Sans minimiser l'importance du diagnostic d'un déficit héréditaire en protéine de la coagulation (DHPC) comme l'hémophilie ou la maladie de Willebrand, ni occulter l'incidence médicale, sociale, familiale et psychologique que cela peut avoir, il nous semble important de vous dire que nous connaissons dans nos centres spécialisés (CTH/CRTH¹) et à l'Association française des hémophiles (AFH) beaucoup de patients qui ont une vie heureuse et épanouie, qui vont à l'école, font des études, travaillent, ont une famille et pratiquent une multitude d'activités dont le sport.

Nous sommes convaincus que l'on peut bien vivre malgré un DHPC, à condition de mettre en œuvre quelques recommandations élémentaires et d'avoir un suivi médical régulier et un accompagnement associatif adapté.

Nous parlerons ici des DHPC qui comprennent les hémophilies (déficit en **FVIII** ou **hémophilie A** ; déficit en **FIX** ou **hémophilie B**), les déficits en facteur de **Willebrand** (type 1, 2 ou 3), **thrombopénie** (déficit en plaquettes), les déficits des autres protéines de la coagulation : **fibrinogène** (afibrinogénémie ou hypofibrinogénémie), **FII, FV, FVII, FX, FXI, FXIII**.

Ces pathologies sont des maladies rares et restent pour beaucoup peu connues. Ces patients ont en commun d'être déficitaires en une protéine de la coagulation mais le risque de saignement n'est pas équivalent selon le déficit. Certains déficits sévères comme l'hémophilie, la maladie de Willebrand type 3, le déficit en FVII, le déficit en FXIII ou l'afibrinogénémie justifient actuellement d'un traitement dit « prophylactique² ».

Dans les autres cas, le traitement dépend souvent des manifestations que présentent le patient et ces dernières sont souvent post-traumatiques ou post-chirurgicales.

En revanche, pour tous, l'éducation thérapeutique du patient (ETP) dans ces maladies rares est un outil déterminant pour l'acquisition de compétences et pour un partage d'expérience. L'ETP apportera une certaine maîtrise des gestes simples au quotidien qui permettent de limiter l'apparition d'accident plus grave et/ou de complication. Les patients et les proches apprennent grâce à l'éducation thérapeutique à « vivre avec » et les soignants avec l'AFH doivent les y aider.

Une collaboration étroite entre le patient et/ou ses proches, le CRTH ou CTH et les médecins pédiatres, généralistes ou spécialistes est essentielle pour un suivi optimum.

Association française des hémophiles

Nicolas Giraud Patient ressource

Dr Lucia Rugeri HCL-Lyon

Dr Sandrine Meunier HCL-Lyon

1- Centre de traitement de l'hémophilie / Centre régional de traitement de l'hémophilie.

2- Traitement préventif par injection de concentré de facteur.



CIRCONSTANCES DE DIAGNOSTIC D'UNE MALADIE HEMORRAGIQUE CHEZ L'ENFANT

CAS N°1 - ALEX 13 MOIS

Premier enfant né à 36 SA, d'un jeune couple sans antécédent particulier. Il a présenté un ictère³ néonatal prolongé. Ses parents rapportent un hématome de la paume de la main vers 5 mois, un hématome du creux poplité (3x1cm) à 7 mois. Depuis 15 jours environ, il présente plusieurs ecchymoses depuis qu'il essaye de se mettre debout et qu'il est tombé à plusieurs reprises.

CAS N°2 - LÉA 7 MOIS

Léa est amenée par ses parents pour un saignement prolongé (>24h) au point de ponction d'un 1^{er} vaccin hexavalent. Ils signalent un petit saignement sur une plaie de la gencive et des saignements faciles lors de griffures.

CAS N°3 - THÉO 8 MOIS

Théo est amené par ses parents pour des récides depuis 4 jours d'un saignement de faible intensité sur une plaie de gencive. L'enfant n'a pas d'autre antécédent. L'interrogatoire retient l'existence d'une consanguinité chez les parents.

CAS N°4 - LOUISE 4 MOIS

Louise 4 mois est amenée par ses parents pour un saignement au point de ponction d'un 1^{er} vaccin hexavalent. Ils rapportent depuis la naissance plusieurs épisodes de pétéchies de plusieurs centimètres, sur différentes zones du corps, spontanément résolutifs. L'interrogatoire ne retient pas d'antécédent ni de consanguinité chez les parents.

3- Plus communément appelé « jaunisse ».

Lors de la consultation, **l'entretien** avec les parents et **l'examen clinique** doivent rechercher les manifestations hémorragiques évocatrices d'un déficit héréditaire en protéine de la coagulation :

- La date d'apparition précoce des signes hémorragiques sont évocateurs d'un déficit sévère : début en période néonatale, dans l'enfance, notamment avant l'âge de la marche.
- La présence d'antécédents hémorragiques chez les ascendants et/ou descendants/collatéraux directs, est un argument pour une pathologie constitutionnelle ; la consanguinité favorise l'émergence de déficits rares en facteur de la coagulation.
- Le relevé des prises médicamenteuses est important, y compris l'homéopathie ou la phytothérapie.

L'examen clinique doit rechercher **tous** les signes de manifestations hémorragiques ou leurs séquelles éventuelles. Le bilan pourra être orienté en fonction de ces manifestations :

TROUBLE DE L'HEMOSTASE PRIMAIRE

1

PURPURA⁴

Plutôt pétéchial (diffus, localisé, zone de pression ou de frottement)

2

ECCHYMOSE⁵

Taille, localisation

3

EPISTAXIS⁶

Fréquence, facteur déclenchant, durée, traitement, consultation

4

GINGIVORRAGIES⁷

Fréquences, durée

5

MÉNO-MÉTRORRAGIES⁸

Score de Higham

TROUBLE DE LA COAGULATION

1

HÉMATOME SOUS CUTANÉ

Taille, spontané ou traumatique, localisation, fréquence, complication...

2

HÉMATOME MUSCULAIRE

Taille, spontané ou traumatique, localisation, fréquence, complication...

3

HÉMARTHROSE⁹

Circonstance, complication

+

SAIGNEMENT POST-OPÉRATOIRE (y compris extraction de dent, suture, etc.)

4- Tâches pourpres dues à de petites hémorragies.

5- Plus communément appelé « bleu ».

6- Saignement de nez.

7- Saignement au niveau de la gencive.

8- Saignement utérin prolongé pendant ou en dehors des périodes de règles.

9- Épanchement de sang dans une articulation, ou plus précisément dans une cavité articulaire.

QUELLES EXPLORATIONS BIOLOGIQUES PEUT-ON PROPOSER DEVANT DES MANIFESTATIONS HEMORRAGIQUES CHEZ L'ENFANT ?

UN 1^{ER} BILAN DE DEBROUILLAGE DEVRA COMPRENDRE :



- Numération Formule et Plaquettes (NFP) ;
- Temps de céphaline activé (TCA) en secondes ou ratio (ou TCK = Temps de Céphaline Kaolin) ;
- Temps de Prothrombine (TP) en % ou Temps de Quick (TQ) en secondes ;
- Taux de Fibrinogène (g/l).

CAS N°1 - ALEX 13 MOIS

1^{er} bilan : TCA = 96 sec (ratio > 3), TP = 99 %, Fb = 1,8g/L, NFP normale.

Conclusion : allongement du TCA¹⁰.

CAS N°2 - LÉA 7 MOIS

1^{er} bilan TCA à 37 sec (ratio = 1,26), TP = 82%, Fb 2,8 g/L, plaquettes 346 G/L.

Conclusion : allongement mineur du TCA.

CAS N°3 - THÉO 8 MOIS

1^{er} bilan : TCA à 96 sec (ratio > 3), un TP < 10%, NFP normale.

Le taux de fibrinogène est indosable (<0,3 g/L).

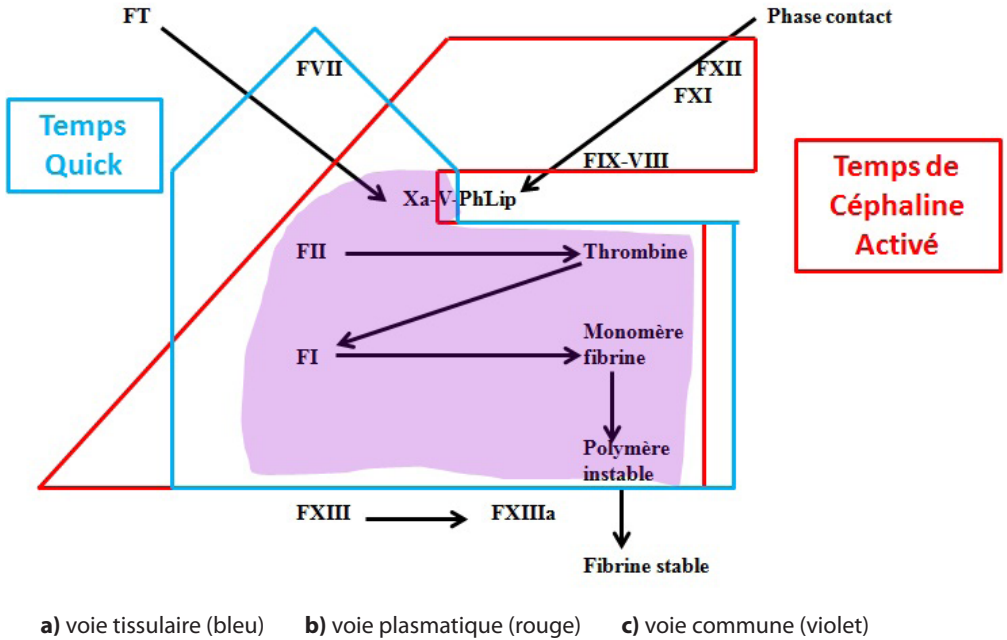
Conclusion : allongement du TCA, diminution du TP et déficit en fibrinogène.

CAS N°4 - LOUISE 4 MOIS

1^{er} bilan : TCA à 28 sec (ratio = 1), un TP à 93% et NFP normale (210 G/L).

Conclusion : bilan normal.

SCHÉMA SIMPLIFIÉ DE LA COAGULATION POUR SON EXPLORATION



■ EN CAS D'ALLONGEMENT DU TCA ISOLÉ

Recherche d'anticoagulant lupique, dosage de FVIII, FIX, FXI et FXII.

■ EN CAS DE DIMINUTION ISOLÉ DU TP

Dosage des facteurs II, V, VII et X.

■ EN CAS D'ANOMALIE DU TCA ET DU TP

Dosage du Fibrinogène.

■ EN CAS DE BILAN STRICTEMENT NORMAL ET UNE CLINIQUE ÉVOCATRICE, il conviendra de rechercher :

Une anomalie de l'hémostase primaire (anomalie des fonctions plaquet-taires ou du facteur Willebrand, déficit en FXIII).

COMMENT COMPLÉTER LE BILAN DE DEBROUILLAGE ?

8

CAS N°1 - ALEX 13 MOIS

1^{er} bilan : TCA = 96 sec (ratio > 3), TP = 99 %, Fb = 1,8 g/L, NFP normale.

Conclusion : allongement isolé du TCA.

Des explorations complémentaires sont réalisées :

> Dosages des facteurs explorant le TCA : FVIII < 1%, FIX = 53%, FXI = 69%, FXII = 44%

Le jeune patient est adressé au CTH/CRTH qui confirmera le diagnostic d'hémophilie A sévère.

CAS N°2 - LÉA 7 MOIS

1^{er} bilan TCA à 37 sec (ratio = 1,26), TP = 82%, Fb 2,8 g/L, plaquettes 346 G/L.

Conclusion : allongement mineur isolé du TCA.

Devant la symptomatologie, des explorations complémentaires sont d'emblée réalisées et mettent en évidence :

> Dosages des facteurs explorant le TCA : FVIII = 22%, FIX = 75%, FXI = 92%

> Dosage explorant le facteur Willebrand : Activité du VWF ou VWF: RCo = 22%, Antigène du vWF ou VWF:Ag = 7% (ratio VWF: RCo/VWF :Ag < 0,7)

La jeune patiente est adressée au CTH/CRTH et le diagnostic de maladie de Willebrand de type variant ou qualitatif (2A) est porté après la réalisation des tests spécialisés.

CAS N°3 - THÉO 8 MOIS

1^{er} bilan : TCA à 96 sec (ratio > 3), un TP < 10%, NFP normale.

Le taux de fibrinogène est indosable (< 0,3 g/L)

Conclusion : allongement du TCA, diminution du TP et déficit en fibrinogène.

Le jeune patient est adressé au CTH/CRTH qui confirmera le diagnostic d'afibrinogénémie.

CAS N°4 - LOUISE 4 MOIS

1^{er} bilan : TCA à 28 sec (ratio = 1), un TP à 93% et NFP normale (210 G/l).

Conclusion : bilan normal.

Devant la symptomatologie inhabituelle, l'enfant est adressé au CTH/CRTH pour explorer l'hémostase primaire :

- > Dosage explorant le facteur Willebrand : VWF: RCo = 60 %, VWF: Ag = 65% (ratio VWF: RCo/VWF: Ag = 0,9) > normal ;
- > Des tests explorant les fonctions plaquettaires sont réalisés : le diagnostic de thrombopathie de type Thrombasthénie de Glanzmann (absence complète des récepteurs membranaires plaquettaires de type glycoprotéine (GP) IIb-IIIa).

**UN DÉFICIT EN FVIII,
FIX OU UNE AUTRE ANOMALIE ISOLÉE
DES FACTEURS DE COAGULATION
NÉCESSITE D'ADRESSER L'ENFANT AU CENTRE DE
TRAITEMENT SPÉCIALISÉ (CTH/CRTH).**



QUELS DIAGNOSTICS EVOQUER DEVANT DES ANOMALIES DES TESTS DE COAGULATION ?

10

DEVANT UN ALLONGEMENT ISOLE DU TEMPS DE CEPHALINE ACTIVE (TCA)

Il oriente soit vers un déficit en facteurs de la voie intrinsèque, soit vers la présence d'un anticoagulant lupique :

- Seul un déficit sévère en FVIII et FIX (taux < 10%) donnera une symptomatologie spontanée significative ;
- Les déficits en XI même sévères (< 10%) donnent exceptionnellement une symptomatologie hémorragique spontanée ;
- Les déficits en FXII même < à 1% (allongement très important du TCA > 80s) n'exposent à aucun risque hémorragique spontané ou post-opératoire ;
- La présence d'un anticoagulant lupique également appelé antiprothrombinase ou ACC, est classiquement détecté sur un bilan préopératoire systématique. Cet anticoagulant est transitoire chez l'enfant souvent secondaire à des infections ORL à répétition. Sa présence n'expose pas à un risque hémorragique. Il disparaît spontanément à distance des épisodes infectieux.

En cas d'anomalie, des tests complémentaires en consultation spécialisée seront réalisés pour :

- Confirmer le taux de FVIII et FIX, puisqu'il conditionne la sévérité du risque hémorragique (sévère, modéré, mineur) et la prise en charge thérapeutique ;
- Recherche de la mutation génétique par biologie moléculaire ;
- Doser le F. Willebrand (activité et antigène) afin de distinguer une hémophilie A modérée d'une forme sévère (type 3) ou variante (2N) de maladie de Willebrand.

Les diagnostics de déficit en protéine de la coagulation potentiels mis en évidence devant un allongement de TCA sont par ordre de fréquence : une hémophilie A, une hémophilie B, un déficit sévère en FXI, une maladie de Willebrand sévère (type 1 sévère ou type 3 entraînant un taux de FVIII < 20%).

DEVANT UN ALLONGEMENT ISOLE DU TEMPS DE QUICK (TQ)

Il oriente principalement chez l'enfant vers un déficit isolé en FVII qu'il soit constitutionnel ou acquis. Les autres déficits en FII ou FX sont extrêmement rares.

Les tests complémentaires qui devront être réalisés sont :

- Les dosages du FVII, FX, FII, FIX (autres facteurs vit-K dépendants) ;
- Les dosages des enzymes hépatiques.

Devant un déficit isolé, il y a plusieurs hypothèses :

- **Un début de carence en vitamine K** : le FVII a la durée de vie la plus courte des facteurs vit-K dépendants. Il est le premier facteur touché par la carence en vitamine K. En cas de carence, les déficits se développent successivement comme suit : FVII - FIX - FX - FII ;
- **Un déficit héréditaire** : les déficits constitutionnels sont rares et seuls les déficits sévères (<20%) ont une expression hémorragique et principalement en post chirurgical ;
- **Une infection sévère** : dans ce cas, le contexte permet souvent le diagnostic.

Devant un déficit en plusieurs facteurs, on évoque une carence en vitamine K, ou une atteinte hépatique. Une consultation en gastro-entérologie est alors recommandée.

DEVANT UN ALLONGEMENT DU TCA ET DU TQ

Il doit faire réaliser un dosage du fibrinogène :

- Un taux de fibrinogène normal doit faire réaliser un dosage de FV. Les déficits héréditaires sévères en FV (<30%) sont exceptionnels mais exposent à un risque hémorragique uniquement en post chirurgical ;
- Le diagnostic d'hypofibrinogénémie (< 0,8 G/l) ou d'afibrinogénémie (< 0,3 G/l) sera confirmé par le dosage fonctionnel et antigénique du fibrinogène. Un déficit complet en fibrinogène expose à des saignements variables pouvant être spontanés de type hématome, saignement intra cérébral, mais également de type cutanéomuqueux (épistaxis, ménorragies...).

DEVANT UNE THROMBOPENIE ISOLEE (<130 G/L)

La 1^{ère} cause de purpura est le Purpura Thrombopénique auto-immun (PTI) chez l'enfant. Après confirmation du chiffre plaquettaire sur tube citraté (élimine les fausses thrombopénies à l'EDTA), un frottis sanguin pourra rechercher la présence de macroplaquettes, des schizocytes, etc.

Devant une symptomatologie évocatrice et une thrombopénie modérée persistante, il faudra orienter le patient vers une consultation d'hématologie pédiatrique en premier lieu pour rechercher une cause centrale. Le recours à une consultation d'hémostase spécialisée se fera dans un second temps pour réaliser des tests complémentaires à la recherche de pathologies beaucoup plus rares telles qu'une thrombopathie de type Bernard Soulier, une maladie de Willebrand de type variant (2B) non détectée par des tests de coagulation standard.

QUELS DIAGNOSTICS

EVOQUER DEVANT UNE SYMPTOMATOLOGIE

CLINIQUE RECURRENTE,

MALGRÉ LA NORMALITÉ DES TESTS DE DÉPISTAGE ?

12

Une consultation spécialisée doit être proposée dans ce cas pour que soient poursuivis les tests complémentaires : dosage complet du F. Willebrand, exploration des fonctions plaquettaires et dosage du facteur XIII (déficits non dépistés par les tests standards).

Pour la maladie de Willebrand seront réalisés :

- Les dosages de l'activité du F. Willebrand (VWF:RCo), F. Willebrand antigénique (VWF:Ag) ;
- Différents tests spécialisés permettront de typer une éventuelle maladie de Willebrand.

> Cela permet de distinguer les déficits quantitatifs : type 1 (déficit partiel) ou type 3 (déficit complet) des déficits qualitatifs de type 2 (2A, 2B, 2M, 2N). Cette caractérisation du déficit permet d'orienter la prise en charge thérapeutique.

> La symptomatologie clinique de la maladie de Willebrand est très variable chez un même individu et au sein d'une même famille. Le diagnostic est très fréquemment porté à l'âge adulte après un saignement post-opératoire.

Des tests explorant les fonctions plaquettaires sont réalisés :

- Tests d'agrégations plaquettaires¹¹ ou étude des fonctions plaquettaires par technique de cytométrie de flux.

En dernière intention, un dosage spécifique en FXIII sera réalisé. Seuls les déficits complets (<10%) seront symptomatiques sous la forme d'hémorragies intracérébrales dès la naissance ou à la chute du cordon.

11 - En présence de différents agonistes : ces tests nécessitent une quantité suffisante de sang total pouvant limiter leur réalisation chez le jeune enfant. Ces examens, dans tous les cas, doivent être réalisés au maximum 4h après le prélèvement.



FOIRE AUX QUESTIONS

13

1

LES PATIENTS ATTEINTS D'UN DHPC NÉCESSITENT-ILS UN SUIVI PARTICULIER ?

Oui, ils doivent avoir un suivi dans un CTH/CRTH afin de décider du protocole de traitement à mettre en place, de faire les recommandations spécifiques selon le déficit et faire le plan de prise en charge de ces patients.

Mais n'oublions pas, un patient atteint d'un DHPC n'est pas « que » un patient avec une pathologie de la coagulation, il doit avoir un pédiatre, un médecin généraliste, un dentiste pour assurer les soins habituels et de prévention dont a besoin le patient comme toute autre personne.

2

Y-A-T-IL DES CONTRE-INDICATIONS MÉDICAMENTEUSES ?

Oui, tous les médicaments pouvant aggraver le risque hémorragique comme les anti-agrégants plaquettaires, les anti-coagulants mais aussi les anti-inflammatoires non stéroïdiens ne sont pas recommandés. Néanmoins, ils sont parfois nécessaires et leur mise en place nécessite une discussion préalable avec le médecin du CTH/CRTH.

3

QUELS SONT LES AUTRES CONTRE-INDICATIONS ?

- Les intramusculaires sont contre-indiquées en raison du risque d'hématome ;
- Les injections pour les vaccinations doivent être réalisées en sous-cutané suivi d'un petit pansement compressif. Les sites privilégiés afin de faire une bonne compression sont le bras ou la cuisse (enfant) ; le site redouté du fait des risques d'hématome et de compression est la fesse ;
- Les contentions circulaires sont contre-indiquées surtout s'il y a un risque d'hématome.

4

QUELLE TROUSSE À PHARMACIE POUR LES ACCIDENTS DU QUOTIDIEN ?

Les gestes simples et courants permettent souvent de limiter l'extension des lésions : désinfectant sans alcool, compresses, coton – pansement hémostatique (type Coalgan® ou Bloxang® ou Stophemo®), pommade/gel pour les coups (type Cryogel®, Arnican®, Hemoclar®...), granules d'Arnica, Antifibrinolytique (Acide tranexamique), paracétamol, sérum physiologique.

5

LES PATIENTS PEUVENT-ILS FAIRE DES ACTIVITÉS PHYSIQUES ET SPORTIVES ?

L'activité physique est conseillée, elle permet d'entretenir les muscles, soutien important des articulations. Il ne faut pas interdire l'activité physique. Si les activités pour lesquelles vous êtes sollicités ne vous semblent pas adaptées, parlez-en avec le médecin du CTH/CRTH qui suit l'enfant.

6

LES SOINS DENTAIRES SONT CONTRE-INDIQUÉS ?

Non, au contraire, un suivi est indispensable dès le plus jeune âge. Il faut lutter contre les dépôts de tartre et autre source d'inflammation de gencive : première cause de gingivorragie. Les enfants doivent apprendre très tôt à prendre soin de leurs dents même s'ils savent qu'ils vont en changer une fois ! Les détartrages et autres soins de surveillance peuvent être réalisés sans crainte mais tout geste sur la gencive ou d'extraction devra s'associer à l'avis du médecin du CTH/CRTH afin de savoir si un traitement est nécessaire.

7

PEUT-ON RÉALISER DES CHIRURGIES CHEZ CES PATIENTS ?

Oui, mais il faudra toujours prendre avis en cas de chirurgie programmée, en amont, auprès du médecin du CTH/CRTH qui suit le patient afin de décider du traitement à faire. Même une « simple » chirurgie cutanée comme l'ablation d'un nævus¹² ou d'un ongle incarné nécessite de se poser la question du traitement. En cas d'urgence, il faudra contacter le numéro d'urgence disponible du CTH/CRTH.

8

QUELS SAIGNEMENTS NÉCESSITENT SYSTÉMATIQUEMENT UN RECOURS À UN TRAITEMENT PAR CONCENTRÉS DE FACTEUR DE COAGULATION ET/OU UNE HOSPITALISATION ?

- Tout hématome musculaire ou hémarthrose nécessitera une injection de facteur.
- Chez les patients avec une forme sévère ou modérée :
 - Tout traumatisme de la tête et/ou de l'abdomen nécessite une injection de concentré de facteur de manière préventive ;
 - En cas d'accident, de chute ou de traumatisme, il faut envisager une injection de concentré de facteur de manière préventive avant d'engager tout examen radiologique.

9

DE QUELLES RESSOURCES COMPLÉMENTAIRES DISPOSENT LES PARENTS ?

Les parents peuvent utilement prendre contact avec l'Association française des hémophiles (AFH). Elle leur permettra de connaître l'ensemble des accompagnements adaptés à leur situation.

QUELQUES RECOMMANDATIONS GENERALES POUR LES ENFANTS

15

- Ne pas surprotéger l'enfant qui doit acquérir et suivre son développement normalement. Laisser l'enfant jouer, bouger, courir... Il se musclera naturellement et préviendra ainsi les risques de saignement ;
- Orienter les familles vers l'Association française des hémophiles (AFH) pour se procurer le livret « Bébé atteint d'hémophilie, bien l'accompagner jusqu'à ses premiers pas » édité par l'AFH est téléchargeable sur www.afh.asso.fr ;
- Pour les formes sévères (hémophile ou Willebrand), les enfants ont un risque d'hématomes musculaires ou d'hémarthroses : suggérez de rembourrer les vêtements au niveau des genoux ou des coudes, faites doubler les couches lors de l'apprentissage de la marche : ceci limite les épisodes d'hématome de la fesse ;
- Il faut être vigilant au changement de comportement de l'enfant, surtout quand celui-ci ne parle pas encore afin de dépister un éventuel saignement ;
- Recommander la mise en place de protections comme les casques, les coudières, genouillères, etc., lors de la pratique d'activité à risque.

BÉBÉ

ATTEINT D'HÉMOFILIE

**BIEN
L'ACCOMPAGNER**

JUSQU'À SES
PREMIERS PAS

**BIEN
LOIN DES
IDÉES
REÇUES**

DE LA NAISSANCE AUX PREMIERS ROULÉS-BOULÉS

OBSERVONS

Puis il va faire le chemin inverse :
passer du ventre sur le dos.



Sur le ventre, il va pivoter d'un côté puis de
l'autre pour attraper les différents objets à
sa portée.

10

Il va prendre plaisir à jouer sur le ventre.
Il prend appui sur ses mains puis étend
ses coudes, lève une main puis l'autre.
Il va ainsi tonifier ses membres supérieurs
et le plan musculaire postérieur, libérer
ses épaules et en prendre conscience.
Il va ouvrir ses mains pour les utiliser
correctement et mettre en place les
différentes pinces digitales.



Pour explorer encore mieux et aller
plus loin, il va rouler d'un côté et de
l'autre. Il fait des roulés-boulés et ça
l'amuse beaucoup.

PRINCIPAUX GESTES RECOMMANDÉS ET INDISPENSABLES

16

TRAUMA À LA TÊTE

Toujours administrer du facteur avant les examens radiologiques.

SAIGNEMENTS ARTICULAIRES

Facteur et RICE : *Rest* (repos), *Ice* (glace), *Compression*, *Elevation* + surveillance (mesure) + injection précoce de facteur.

DOULEURS ABDOMINALES SPONTANÉES OU POST-TRAUMATIQUES

Attention au risque de saignement, faire une injection de facteur et une imagerie (penser à l'hématome du psoas).

HÉMATOME MUSCULAIRE

RICE : *Rest* (repos), *Ice* (glace), *Compression*, *Elevation* + surveillance (mesure) + injection précoce de facteur.



EN PRATIQUE

17

Sur les pages suivantes, nous vous proposons quelques conduites à tenir pour les accidents du quotidien. Vous ne trouverez peut-être pas les réponses à toutes vos questions mais sachez que les équipes des CTH/CRTH et autres pathologies hémorragiques rares peuvent vous aider dans la prise en charge des patients. Vous ne devez pas hésiter à les contacter.

CE QU'IL EST IMPORTANT DE CONNAITRE POUR UN ENFANT PORTEUR D'UN DEFICIT HEREDITAIRE EN PROTEINE DE LA COAGULATION :

Nom / Prénom de l'enfant : _____

Date de naissance __/__/____

Sa maladie hémorragique :

déficit en _____ sévérité _____

Patient en traitement :

- prophylactique (préventif)
- à la demande (en cas d'accident uniquement)

Contre-indications spécifiques : _____

LE CENTRE DE TRAITEMENT QUI SUIT L'ENFANT

Centre de traitement de l'hémophilie de _____

Adresse : _____

Téléphone : __/__/__/__/_/____

Nom du médecin du CTH/CRTH : _____

Numéros d'urgence : __/__/__/__/_/____ ou __/__/__/__/_/____

Traitement habituel : _____

S'il reçoit régulièrement des concentrés en facteur :

Nom du médicament : _____

Dose habituelle : _____

Fréquence des injections si prophylaxie : _____

Changement de coloration de la peau dû à un épanchement sanguin survenant après un choc ou une chute, parfois accompagné d'une douleur localisée.

Il n'y a pas de gravité – l'évolution se fait le plus souvent vers la régression en quelques jours. Les divers stades colorés de l'ecchymose correspondent à la dégradation de l'hémoglobine : rouge (J1), noir (J2), violet bleu (J3), verdâtre (J6-7), jaune (J10-12) puis disparaît. Chez les patients atteints d'un DHPC, il reste souvent une coloration plus ou moins brunâtre parfois longtemps après (jusqu'à plusieurs semaines) due aux dépôts de fer dans le tissu sous-cutané.

L'évolution colorée d'une ecchymose superficielle n'est pas comparable à celle d'une collection profonde dans un muscle.

CONSEILS

- Conseiller une compression immédiate pendant 10 min à l'endroit du choc ;
- Faire appliquer une poche de glace (en évitant le contact direct sur la peau) 20 min au minimum (et si possible) à renouveler plusieurs fois dans la journée ;
- Utilisation de produit à base d'Arnica (gel, granules...);
- Ne pas oublier les antalgiques si besoin ;
- Pour surveiller l'évolution : prendre une photo et/ou mesurer à l'aide d'un mètre-ruban le tour du bras, de la cuisse... (le membre où est localisé l'hématome) ainsi que sa superficie (longueur et largeur maxi) ;
- En cas de doute, d'une augmentation rapide de l'hématome ou d'une douleur grandissante : si les traitements de première intention ne suffisent pas, il faut envisager une perfusion de facteur en accord avec le CTH/CRTH.

Type égratignures, coupures superficielles... ne nécessitant pas de suture.

Le saignement, s'il existe, s'arrête le plus souvent avec une simple compression locale.

CONSEILS

- Nettoyer la plaie avec de l'eau et du savon ;
- Désinfecter avec un antiseptique sans alcool ;
- Comprimer avec une compresse stérile pendant 10 min ;
- Appliquer dessus pour accélérer hémostase :
 - Coton ou compresse hémostatique type Stop-hemo®, Bloxang®
 - Acide tranexamique sur une compresse



SI LE SAIGNEMENT PERSISTE OU UNE SUTURE EST NÉCESSAIRE, JOINDRE LE CTH/CRTH POUR AVIS MEDICAL CAR UNE INJECTION DE FACTEUR PEUT ÊTRE NÉCESSAIRE.

Diverses origines : plaie de la langue, de la lèvre, des joues, des gencives, etc., ces saignements sont toujours impressionnants pour les familles et difficiles car ils persistent (surtout chez les plus jeunes à cause des tétines, de la succion...).

CONSEILS

- Faire rincer la bouche à l'eau froide/glacée ou pour les plus jeunes : faire boire de l'eau glacée ou sucer des glaces/glaçons ;

Pour les plus grands :

- Bain de bouche d'Acide Tranexamique : « casser l'ampoule, la verser dans un verre et faire prendre à l'enfant une gorgée qu'il doit garder dans le bouche pendant 5 min au minimum et si possible renouveler une seconde fois. Le produit peut être avalé sans risque ou recracher doucement » ;

Pour les plus petits ou si difficile de faire prendre l'Acide Tranexamique :

- Faire comprimer la plaie avec une compresse imbibée d'Acide Tranexamique 5 à 10 min minimum puis faire avaler une demi-ampoule d'Acide Tranexamique (environ 20 à 30 mg/kg/j) ;
- Ensuite, conseiller une alimentation semi-liquide tiède ou froide pendant 48h pour éviter une vasodilatation et la reprise du saignement ;
- Interdire (si possible !) les tétines et tout objet de succion, qui sont les responsables des récives, pendant 48h.

SI LE SAIGNEMENT PERSISTE CONTACTER LE CTH/CRTH.



Souvent plus impressionnantes que grave, les épistaxis ont un impact très important sur la qualité de vie. Il faut avant tout rassurer l'enfant (et ses parents) et appliquer des gestes simples mais utiles.

CONSEILS

- **Pour les plus petits :** Nettoyer la ou les narines avec une compresse imbibées de sérum physiologique (ou à l'eau) ;
- **Pour les plus grands :** Faire moucher pour évacuer les caillots de sang de mauvaise qualité qui ont pu se former dans la ou les narines et qui empêcheront une bonne coagulation, puis faire rincer au sérum physiologique ou à l'eau ;
- Quand la ou les narines sont bien nettoyée(s), faire comprimer pendant 10 min ;
- Ensuite seulement, mécher avec du Coalgan®, Bloxang®, Stop-hemo® (avant d'enlever la mèche, ne pas oublier de l'humidifier) ;
- Contacter le CTH/CRTH en cas de doute.

« LE PETIT TRUC »

Pour aider les enfants à accepter la compression, vous pouvez utiliser :

- Soit les pinces nez utilisés par les sportifs en natation ;
- Soit utiliser une pince à linge (avec une bonne compresse sous la pince pour ne pas blesser l'enfant).



L'enfant atteint d'une maladie hémorragique peut et doit bénéficier de toutes les vaccinations médicales inscrites au calendrier vaccinal.

Les vaccinations concernant les hépatites sont fortement recommandées en raison du risque d'exposition aux produits sanguins labiles.

QUELQUES REGLES SONT A RESPECTER :

- Vacciner de préférence sur la face externe du bras ou de la cuisse : localisation permettant d'assurer une compression efficace à l'aide d'une bande ;
- L'injection doit se faire en sous cutanée : bien plisser la peau ;
- Comprimer pendant 10 min au moins le site d'injection ;
- Faire un pansement compressif ;
- Surveiller le site d'injection pendant quelques heures.

A SAVOIR :

Une injection de facteur n'est pas nécessaire avant une vaccination.



La chute des dents de lait est un phénomène physiologique. Les saignements sont en général peu abondants et s'arrêtent spontanément.

Ce sont les lésions de la gencive (dûes à une mobilité prolongée ou une pousse anormale) qui vont contribuer à aggraver le saignement.

EN CAS DE PROBLEMES, ON PEUT UTILISER :

- **Le froid** : glace, eau froide ;
- **Pour les plus petits ou si difficile de faire prendre de l'Acide Tranexamique** : comprimer la plaie avec une compresse imbibée d'Acide Tranexamique 5 à 10 min minimum puis faire avaler une demi-ampoule d'Acide Tranexamique (environ 20 à 30 mg/kg) ;
- **Pour les plus grands** : faire des bains de bouche d'Acide Tranexamique : « casser l'ampoule, la verser dans un verre et faire prendre à l'enfant une gorgée qu'il doit garder dans le bouche pendant 5 min au minimum et si possible renouveler une seconde fois. Le produit peut être avalé sans risque ou recraché doucement ».

SI LE SAIGNEMENT PERSISTE CONTACTER LE CTH/CRTH.



Il s'agit de saignement au niveau d'un muscle provoqué par un traumatisme (parfois minime dans les formes sévères) et se manifestant par une douleur, une perte progressive de la fonction assurée par ce muscle.

Le risque, selon la localisation est une souffrance cutanée (nécrose) et/ou une compression des vaisseaux, des nerfs.

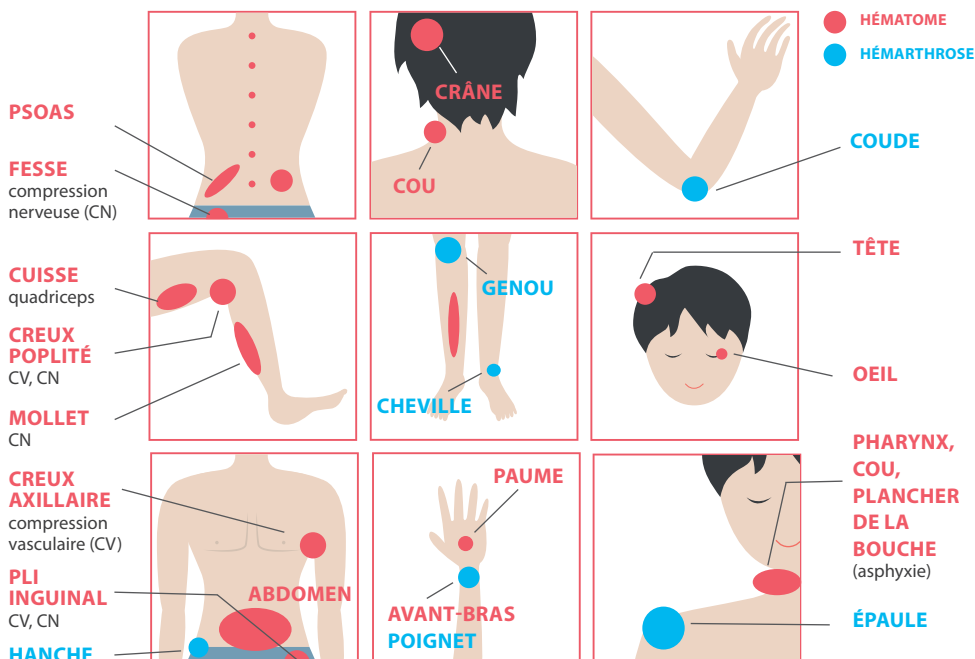
Chez les enfants, des pleurs inexplicables, le refus d'utiliser un membre ou un changement de comportement doit faire rechercher ce type de saignement.

L'hématome ne colore pas la peau et il n'y a pas d'évolution colorée comme pour les ecchymoses superficielles. L'hématome se constitue parfois un peu à distance de la zone du traumatisme et la coloration apparait bien plus tardivement et souvent à distance (coulée). La surveillance des signes associés est primordiale.

CONSEILS : LA DEVISE « RICE » ET INJECTION DE FACTEUR

- Faire mettre du froid sur la zone douloureuse ;
- Mettre au repos ;
- Donner des antalgiques ;
- Faire surveiller l'évolution en mesurant à l'aide d'un mètre-ruban le tour de bras, de cuisse... (le membre où est localisé l'hématome) ;
- En cas de doute, il ne faut pas hésiter à contacter le CTH/CRTH qui vous donnera la conduite à tenir (selon les éléments cliniques) ou vous demandera d'adresser le patient en urgence au centre hospitalier le plus proche ayant la possibilité de faire une perfusion de concentrés de facteur ;
- En cas d'hématomes profonds, plus le traitement est retardé, plus le risque de complication est important.

Les localisations dangereuses nécessitent toujours une injection de facteur de coagulation (dans les déficits sévères et ou modérés) et sont : le cou, face antérieure de l'avant-bras, l'abdomen (muscle = le psoas), les fessiers, les cuisses (quadriceps), les mollets, etc. Voir schéma ci-dessous.



Il s'agit d'une collection de sang pouvant survenir spontanément dans une articulation entraînant une douleur, une gêne, un gonflement et une chaleur de l'articulation.

C'est très fréquent chez les hémophiles sévères sans traitement prophylactique, et parfois chez les hémophiles modérés, les déficits sévères en FVII et les maladies de Willebrand de type 3.

C'est plus occasionnel chez les autres patients avec le plus souvent un traumatisme associé identifié.

La prise en charge nécessitera obligatoirement une perfusion de concentré de facteur, une immobilisation et un contact avec le CTH/CRTH.

CONSEILS : LA DEVISE « RICE » ET INJECTION DE FACTEUR

- Conseiller la réalisation rapide d'une injection de concentré de facteur ;
- Conseiller de mettre du froid sur la zone douloureuse ;
- Mettre l'articulation au repos (immobilisation, cannes...);
- Donner des antalgiques car c'est un accident très douloureux ;
- En cas de doute, il ne faut pas hésiter à contacter le CTH/CRTH qui vous donnera la conduite à tenir (selon les éléments cliniques) ou vous demandera d'adresser le patient en urgence au centre hospitalier le plus proche ayant la possibilité de faire une perfusion de concentré de facteur.

Certaines hémarthroses nécessitent une surveillance spécifique (comme la hanche) et des injections de facteur répétées (cf schéma page 21).

C'est un événement « fréquent » et qui n'est pas toujours secondaire à un traumatisme. C'est surtout le seul saignement pour lequel il ne faut pas se précipiter sur l'injection de facteur.

Le risque est de déclencher une colique néphrétique en créant un caillot dans les voies urinaires.

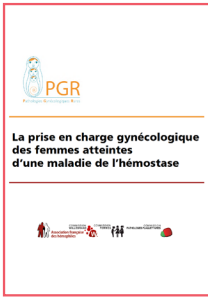
CONSEILS :

- Conseiller une hyperhydratation, environ 1 à 2 litres/m² sur une période de 24h, s'il n'y a pas de douleurs abdominales associées ;
- **Mettre le patient au repos ;**
- Surveiller la coloration des urines ;
- Il faudra rechercher en systématique : une cause infectieuse (BU + ECBU), une lithiase ou « malformation » (échographie rénale), une hypertension artérielle (PA) ;
- En cas de douleurs abdominales : stopper l'hyperhydratation et suspecter une colique néphrétique avec obstruction > échographie en urgence ;
- En cas de persistance de l'hématurie plus de 48h faire une NFP afin de vérifier l'absence de déglobulisation ;
- Contacter le CTH/CRTH pour décider d'une injection de facteur ;
- Attention pour les patients avec une maladie de Willebrand qui utilisent la desmopressine (MINIRIN® ou OCTIM®), cette dernière est contre-indiquée dans ces situations.

SI LE SAIGNEMENT PERSISTE CONTACTER LE CTH/CRTH.

Par habitude et méconnaissance, on entend souvent dire que les femmes ne sont pas concernées par l'hémophilie. C'est faux ! Même si les cas d'hémophilie féminine sont rares, ils existent – les autres DHPC, eux, concernent les filles et les garçons à proportion égale.

La mise en place de la puberté est une période à risque hémorragique important pour ces jeunes filles.



CONSEILS

- Se reporter au livret « *Prise en charge gynécologique des femmes atteintes d'une maladie de l'hémostase* » édité par l'AFH disponible sur le site **www.afh.asso.fr** ;
- La prise en charge doit se faire conjointement avec le médecin du CTH/CRTH ;
- Il faut rassurer la patiente et la préparer en amont ;
- Lui apprendre à quantifier (score de Higham) ;
- Eviter l'utilisation AINS en cas de dysménorrhées associées.

FICHE 11 | LES CHUTES ET TRAUMATISMES

L'âge des acquisitions entre 9 mois et 18 mois chez l'enfant est une période à haut risque de traumatisme et une source permanente d'inquiétude pour les parents. Si après l'inquiétude diminue, le traumatisme, surtout lorsqu'il touche la tête, reste une problématique chez le patient atteint d'un DHPC.

L'attitude dépend de plusieurs facteurs : la sévérité, le patient avec traitement préventif ou pas.

CONSEILS :

- Concernant les déficits sévères, en prophylaxie ou pas, dans ces circonstances il est toujours préférable de faire une injection préventive au plus tôt après le traumatisme ;
- Pour les patients avec un déficit mineur, il est souhaitable qu'une évaluation médicale soit faite au moindre doute selon le mécanisme de la chute et les symptômes ;
- Les recommandations habituelles de surveillance après un traumatisme sont identiques aux autres patients : troubles de conscience, vomissements, troubles du comportement, troubles moteurs, etc. ;
- En cas de doute, il ne faut pas hésiter à contacter le CTH/CRTH qui vous donnera la conduite à tenir (selon les éléments cliniques) ou vous demandera d'adresser le patient en urgence au centre hospitalier le plus proche ayant la possibilité de faire une perfusion de concentré de facteur.

« LE PETIT TRUC »

- Au tout début des apprentissages et si la famille est très anxieuse, ne pas hésiter à proposer aux familles de mettre en place lors des apprentissages un casque de protection bébé (ex : baby shock ou non shock) spécialement conçu pour l'apprentissage de la marche.
- Conseiller de « doubler » les couches lors des débuts de la marche et de renforcer les zones de pantalon avec des épaulettes en mousse pour protéger les genoux.
- Diffuser la brochure « *Bébé atteint d'hémophilie, bien l'accompagner jusqu'à ses premiers pas* » disponible sur le site de l'AFH **www.afh.asso.fr**.



Pour plus d'informations

CONTACTEZ

L'Association française des hémophiles

6, rue Alexandre Cabanel - 75739 PARIS cedex 15

Tél. : 01 45 67 77 67 - E-mail : info@afh.asso.fr

Les Centres de traitement de l'hémophilie

Retrouvez toutes les coordonnées sur :

www.afh.asso.fr ou sur www.orpha.net

Edition Mars 2017

La reproduction de ce document est libre de droit mais sans qu'il soit fait de retrait ou d'ajout et en indiquant la mention suivante : « **Prise en charge des enfants atteints d'une maladie de l'hémostase - Association française des hémophiles** ».

Conception rédaction : Dr Sandrine Meunier et Dr Lucia Rugeri

Groupe de relecture : Nicolas Giraud, Thomas Sannié, commission Femmes, commission Willebrand, commission Pathologies plaquettaires

Nous remercions les pédiatres et généralistes qui ont accepté de relire ce document, ainsi que les infirmières du CRTH de Lyon Mesdames Carole Lefranc, Marie Gineste et Angèle Marcel

Création graphique : Bérengère Blaize | **Crédits photos :** Pexels



Hospices Civils de Lyon



Association française
des hémophiles

COMMISSION
WILLEBRAND



COMMISSION
FEMMES



COMMISSION
PATHOLOGIES PLAQUETTAIRES

