



CHAPITRE # 3

FEMMES ET MHC RARES UNE ATTENTION À CHAQUE ÂGE

Avant la puberté



Dr Ségolène Claeysens, pédiatre – Centre régional de l'hémophilie – CHU de Toulouse

Les signes hémorragiques de la petite enfance sont communs aux genres masculin et féminin, ils sont l'expression de la sévérité de la MHC Rare** : ecchymoses, hématomes superficiels consécutifs à des traumatismes parfois non identifiés. À l'occasion de traumatismes francs, des hématomes profonds peuvent se constituer progressivement et leurs symptômes : douleurs et impotence fonctionnelle apparaîtront plusieurs jours après le traumatisme. Un avis médical est vivement recommandé. Les plaies de la sphère ORL (oreilles, nez et gorge) peuvent saigner plusieurs jours durant avec des phases d'interruption, cela peut conduire à une perte sanguine significative, préoccupante aboutissant à une anémie*, voire à une hospitalisation pour perte d'appétit, fatigue, palpitations cardiaques et anémie aiguë. Face à un saignement de la sphère ORL, les moyens locaux (compression, application de froid, usage d'antifibrinolytiques*...) doivent être mis en place scrupuleusement, la lésion causale doit être recherchée (plaie d'un frein de lèvres, morsure de langue, mouchage vigoureux...) et soignée jusqu'à cicatrisation complète. La chute des dents de lait se déroule habituellement sans saignement. Par contre, les extractions dentaires et/ou interventions chirurgicales doivent être réalisées par un chirurgien-dentiste expérimenté en lien avec le médecin du CRC-MHC** de la patiente.

Certains déficits rares en protéines de la coagulation (F1, FV, FVII, FX, Willebrand sévères), certaines thrombopathies (thrombasthénie de Glanzmann) touchent aussi bien les garçons que les filles et peuvent induire une expression hémorragique sévère dès les premiers jours de vie : hémorragie à la chute du cordon ombilical, hématomes des joues à la succion, hématome suite à une ponction veineuse et, le plus grave, hémorragies intra-cérébrales. Ces déficits sont diagnostiqués précocement dans la vie et donnent lieu à une prise en charge au CRC-MHC, régulière pluriannuelle, dans laquelle l'ETP (Éducation Thérapeutique du Patient) destinée aux parents et à l'enfant a pour objectif d'apprendre à vivre au quotidien avec la maladie.

Préparer la puberté

Cette étape transitionnelle au cours de laquelle l'enfant devient adolescent est marquée par la maturation de la fonction sécrétoire des gonades* et l'acquisition de la fonction de reproduction. Chez la fille, cela débute par le développement des seins puis l'évolution de la pilosité pubienne. L'apparition des premières règles constitue le repère de la maturation des ovaires, de l'utérus et de l'axe hypothalamo-hypophysio-gonadique. L'âge moyen des premières règles se situe vers 13 ans, 2 ans environ après le début de la puberté. Mais il existe de nombreuses variations individuelles. Aussi, pour anticiper le risque de règles anormalement abondantes compte tenu du trouble de l'hémostase*, il est recommandé qu'une consultation médicale vers 10-11 ans et/ou la participation à un atelier d'ETP** sur cette thématique soit effectuée en présence de la mère.

Un échange est fait au sujet des transformations du corps, des règles, de l'évaluation de leur abondance (score de Higham, voir schéma page 19 article « Reconnaître les règles abondantes »), du syndrome prémenstruel, des signes d'alerte devant lesquels l'enfant doit communiquer avec une personne ressource (mère, amie, grande sœur...).

Des ordonnances sont rédigées pour un hémogramme* et une ferritinémie*, un antifibrinolytique* sera prescrit.

Il est important de mettre en place une collaboration entre le gynécologue et l'hématologue.

Des échanges réguliers entre la mère et sa fille ne sont pas à négliger. (cf. article p. 37 « Préparer et vivre la puberté »)

Quelles précautions, quels aménagements, quelles explications pour l'accueil à la crèche, à l'école ? Mise en place d'un PAI (Projet d'Accueil Individualisé)

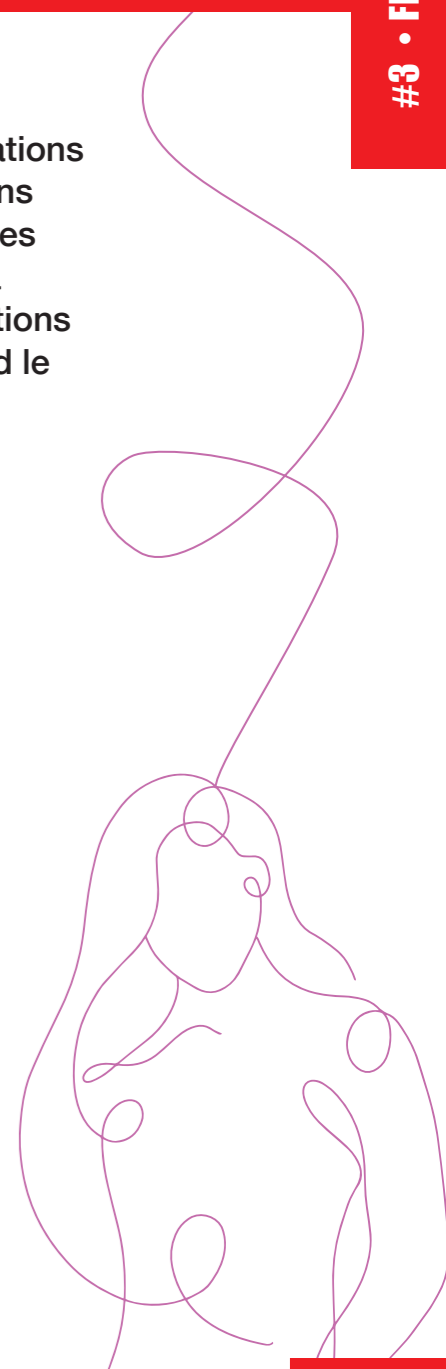
Une fois le diagnostic du trouble de l'hémostase* affirmé, les modalités thérapeutiques établies, l'action préventive en milieu familial, en crèche, en centre de loisirs, à l'école est définie avec l'enfant et ses parents en lien avec le médecin traitant, le médecin ou l'infirmière de PMI puis scolaire. La rédaction d'un PAI est une aide à l'intégration de l'enfant dans les structures collectives. Des restrictions pour des activités physiques telles que les sports de contact, ou encore le port de protection pour d'autres activités sont mentionnés si elles s'avèrent nécessaires. Les premiers soins et contacts à joindre en cas de saignements y sont indiqués ●

Préparer et vivre la puberté

Amandine Celli, Psychologue clinicienne, CRC-MHC au CHU de Nantes.

L'apparition de la puberté marque le passage de l'enfance à l'adolescence et en indique le début. En effet, les transformations du corps s'accompagnent et déclenchent des transformations psychiques. L'apparition des premières règles chez la fille, des premières éjaculations chez le garçon, indique l'arrivée de la puberté, c'est à cette période que la question des menstruations peut être abordée, aux alentours de l'âge de 9-10 ans, quand le corps et l'esprit se modifient.

Pour mieux aborder cette période et les changements du corps, il est préférable de parler auparavant avec son enfant de l'image du corps. Connaître son corps, l'observer, l'écouter, exprimer ses ressentis peut être bénéfique pour l'adolescente dans son développement psychocorporel. À la puberté, le sujet des menstruations peut être soulevé et le premier âge des menstruations dans la famille peut être un indicateur du moment où l'aborder. **Il est nécessaire, avant tout, d'évoquer le référentiel commun à toutes les femmes, c'est-à-dire ce que sont les menstruations, combien de changes par jour/nuit, puis parler de la spécificité liée à la pathologie. Dans cette période de vie intense qu'est la puberté, il est important de se détacher de sa propre histoire ou de celle de la famille, afin de ne pas transmettre le vécu négatif. Il est nécessaire de prendre du recul afin d'être le plus objectif possible et de mettre en confiance l'enfant/l'adolescente. Enfin, évitons de focaliser sur la pathologie car les saignements en lien avec la période de puberté ne doivent pas faire oublier l'ensemble de ce bouleversement physiologique et psychologique.**



Dans un deuxième temps de la puberté, aux alentours de 15 ans et selon la maturité psycho-affective de l'adolescente, la question de la transmission familiale/génétique peut être abordée. Pour initier la discussion autour de la transmission de la pathologie, il est bien de reprendre les mots entendus en consultation afin de savoir ce que l'adolescente a compris. Ce temps est primordial pour s'accorder avec l'adolescente et se mettre à son niveau de compréhension. Amorcer ce sujet permet à l'adolescente d'établir une réflexion, un cheminement de pensée et un positionnement sur ce sujet, mais aussi aux parents de se détacher de leurs craintes et de leurs projections.

Pour conclure, des points à bien garder en tête :

- À chaque âge se construit la compréhension de la maladie : l'apport des éléments d'information sur la transmission permet à l'adolescente d'intégrer que le moment venu, elle aura des questions essentielles à poser à ses parents ou à un médecin du centre.
- Dire la vérité, être juste dans ses propos, mettre de côté ses affects et sa propre expérience est nécessaire afin d'éviter d'induire le vécu de l'adolescente.
- En parler régulièrement dans cette période de transition de l'adolescence à l'âge adulte permet de faire évoluer la compréhension et la maîtrise de la pathologie •

Quelques conseils :

- Dire la vérité, ne pas cacher, éviter les secrets de famille et les tabous.
- Laisser place aux émotions, les accueillir et les recevoir.
- Écouter son enfant dès le plus jeune âge, même les petites histoires, permet d'établir une relation de confiance, qui amène l'enfant plus tard à raconter ses grandes histoires, ses questionnements et ses problèmes.
- L'histoire familiale a sa place et n'est pas l'histoire de l'enfant, chacun construit son histoire.
- Se mettre à la place de son enfant, de son adolescente, ne pas présupposer de sa pensée, ni de son opinion.
- Dissocier ses propres craintes, appréhensions et questionnements de ceux de son enfant.
- Accepter de passer le relais à un autre membre de la famille ou à un professionnel de santé.

Des premières règles à l'âge adulte

Dr Céline Falaise, pédiatre - Service d'Hématologie Immunologie Oncologie pédiatrique - Hôpital de la Timone - CHU de Marseille

Il est primordial d'anticiper la puberté (première consultation avec un gynécologue et/ou un hématologue), de réaliser une première évaluation de l'abondance des règles et de leur durée, et si besoin de mettre en place un suivi et une prise en charge adaptée.

Traitement des règles abondantes

- **Les antifibrinolytiques*** : Les acides tranexamiques* sont les premiers traitements à être proposés et permettent souvent à eux seuls de diminuer le flux des règles. Ils peuvent être pris dès le premier jour des règles. Le médecin et la patiente discuteront ensemble de la prescription précise du médicament.
- **Le traitement hormonal*** : Il peut être associé au traitement antifibrinolytique pour diminuer, réguler ou stopper les règles. Ils sont administrés en comprimés, dans un implant, ou associés à un dispositif intra-utérin (stérilet). La prescription hormonale tiendra compte de l'âge, de la vie génitale (puberté, désir de contraception, désir de grossesse, préménopause), des antécédents médicaux et des désirs de la jeune fille, de la femme, ainsi que les effets secondaires rencontrés (spotting*, prise de poids, nausée, maux de tête, humeur, libido...).
- **La supplémentation en fer** : La perte de sang entraîne une perte en fer. On incite les femmes à consommer en quantité suffisante des aliments riches en fer. Le fer d'origine animale (viande rouge) est mieux absorbé que le fer d'origine végétale (légumineuses). L'absorption du fer est favorisée par la prise d'aliments riches en vitamine C au cours du même repas. En cas de carence en fer, une supplémentation médicamenteuse par comprimé est souvent nécessaire. Le choix du médicament prescrit tiendra compte de la tolérance et des effets secondaires éventuels (ex. : troubles digestifs). En cas d'inefficacité, un apport de fer par voie intraveineuse peut être réalisé.

- **Les antalgiques (antidouleurs) :** Les ménorragies* sont souvent associées à des douleurs. Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS)* ont montré leur efficacité dans la prise en charge des règles abondantes et douloureuses. Cependant, chez les patientes avec maladies hémorragiques, les AINS majorent le risque de saignement gynécologique et extra-gynécologique, ils sont contre-indiqués ou prescrits avec prudence. Les autres anti-douleurs seront prescrits selon leur efficacité : palier 1 : paracétamol, palier 2 : morphinique faible, puis palier 3 : morphinique fort.
- **Les traitements spécifiques à la maladie hémorragique :** Dans les cas où le traitement hormonal est insuffisant, non approprié (ex. : désir de grossesse) ou contre-indiqué et que le traitement antifibrinolytique seul est insuffisant, un traitement spécifique de la maladie hémorragique est proposé. Pour les femmes atteintes de maladie de Willebrand ou d'hémophilie, un traitement par desmopressine* si celle-ci a montré son efficacité ; ou bien par une perfusion de facteur (Facteur Willebrand et/ou Facteur VIII, Facteur IX) pourra être instauré ou intensifié au moment des règles. Pour les femmes atteintes de maladie de Glanzmann, le traitement spécifique sera du Facteur VII activé ou une transfusion plaquettaire, suivant la présentation et l'histoire clinique. Pour les femmes atteintes des autres maladies hémorragiques (déficits rares de la coagulation, thrombopathies ou thrombopénies) le recours au traitement spécifique est rare et le plus souvent ponctuel, il peut s'agir du Facteur VIIa, Facteur XIII, desmopressine, transfusions plaquettaires....
- **Autres :** Les traitements gynécologiques invasifs comme la thermocoagulation*, ou l'ablation de l'utérus (hystérectomie) ne sont proposés que dans des situations particulières, en l'absence d'efficacité des traitements précédents.

Parcours et suivi

- La prise en charge de règles abondantes nécessite de consulter plusieurs médecins (médecins de l'hémostase, gynécologues et/ou endocrinologues) à plusieurs reprises. Les éléments de la consultation et d'éventuels examens complémentaires (prise de sang, imagerie) permettront de proposer un traitement, qui sera ensuite évalué et adapté.
- Les traitements évoluent en fonction du mode de vie (scolarité, vie professionnelle, activité sportive...) et de l'impact du traitement sur la qualité de vie (efficacité, contraintes).
- L'efficacité ou non du traitement sera jugée après plusieurs cycles. Il est donc conseillé aux femmes de répertorier leurs différents cycles (agenda, score de Higham voir p. 20).
- La carence en fer, très fréquente, sera recherchée régulièrement.
- Pour les jeunes filles déjà suivies pour une maladie hémorragique, la survenue de règles abondantes pourra être anticipée.
- En cas d'amélioration des signes, une désescalade du traitement pourra être envisagée, surtout si le traitement a été mis en place à la puberté et que la femme est atteinte d'une forme mineure de maladie hémorragique.

Dans tous les cas, une évaluation régulière de la situation est indispensable afin d'adapter au mieux la prise en charge.

S'ils sont toujours présents, ne pas oublier le traitement et la prise en charge des symptômes évoqués dans « Avant la puberté »

Préménopause et ménopause

Dr Fabienne Volot, Coordonnateur du CRC MHC de Dijon Bourgogne

La ménopause correspond à l'arrêt des règles vers l'âge de 50 ans. Les signes avant-coureurs sont le raccourcissement des cycles ou des règles irrégulières, plus abondantes. La ménopause est évoquée fortement quand, avec l'absence de règles, sont présentes des bouffées de chaleur. D'autres troubles peuvent se produire : génito-urinaires, douleurs lors des rapports sexuels et parfois une diminution du plaisir et du désir, douleurs articulaires, troubles du sommeil, fatigue, perte d'attention, tendance dépressive, troubles de l'humeur, variations de poids.

La ménopause n'est pas une maladie mais une étape dans la vie. Mis à part l'arrêt des règles, les autres signes ne sont pas constants, d'après les enquêtes, les bouffées de chaleur ne sont présentes que dans 50 % des cas, les troubles de l'humeur et les insomnies dans 30 %, et la diminution de la libido dans 20 %.

Bien entendu, pour une femme porteuse d'une maladie hémorragique constitutionnelle rare chez laquelle l'abondance des règles a souvent été au cours de sa vie un problème occasionnant fatigue et altération de la qualité de vie, elle appréciera de ne plus avoir de règles et 50 % des femmes ne se plaignent de rien.

Une femme ménopausée doit être suivie : annuellement, un entretien pour dépister des signes anormaux, poids, taille (en cas de perte de 2 cm, il sera pratiqué une densitométrie osseuse*) et un examen clinique gynécologique et mammaire, des frottis cervico-vaginaux tous les 3 ans jusqu'à 65 ans, une mammographie tous les 2 ans de 50 à 74 ans, un bilan biologique est conseillé tous les 3 ans pour dépister le diabète, une hyperlipidémie.

En cas de saignements ou douleurs abdominales, une échographie pelvienne sera réalisée pour contrôler l'utérus et les ovaires et bien sûr la patiente devra se rapprocher de son centre de traitement en cas de saignements ou de réalisation de gestes invasifs pour qu'un protocole puisse être établi.

Quelles sont les complications tardives liées à la ménopause ?

On retrouve l'ostéoporose, qui est observée chez une femme sur 4.

La ménopause est responsable du développement de l'athérosclérose, qui peut provoquer des obstructions (sténoses) dans les artères : infarctus du myocarde (IDM), accident vasculaire cérébral (AVC) par exemple. Elle peut aussi entraîner d'autres perturbations secondaires comme l'augmentation du cholestérol, des triglycérides, ou encore le diabète.

Elle est peut-être responsable de la dégradation des capacités de mémorisation, performances verbales ou raisonnement abstrait. Cependant, il est difficile de faire la part entre ce qui est attribuable à la ménopause et au vieillissement.

Les traitements

Pendant la préménopause, en cas de règles trop abondantes, la patiente devra consulter son centre de traitement, la prise d'antifibrinolytiques*, voire desmopressine* (si bon répondeur) ou traitement substitutif dans les formes les plus sévères pourra être proposée, attention aux contre-indications de médicaments à base d'aspirine ou d'anti-inflammatoires qui majorent les saignements même s'ils soulagent les douleurs.

Il est très important de bien respecter des règles hygiéno-diététiques (activité physique, arrêt alcool/tabac, hygiène alimentaire, limiter café/sucre, apport en calcium/vitamine D).

La ménopause confirmée, le gynécologue décidera, au cas par cas, si le traitement hormonal est indiqué après avoir posé les bénéfices par rapport aux risques.

Les avantages des traitements hormonaux sont leur efficacité sur les symptômes de la ménopause.

Ces traitements hormonaux de la ménopause ont aussi des inconvénients comme une augmentation du risque de phlébites et d'embolies pulmonaires, des risques cardio-vasculaires, de cancer du sein, de l'utérus.

Attention : sous traitement hormonal, on peut voir réapparaître des saignements, des fibromes peuvent grossir, une endométriose* peut se réveiller, il est donc très important pour une femme porteuse de maladie hémorragique constitutionnelle rare de discuter de tout cela en amont avec son gynécologue et son hématologue.

Des traitements symptomatiques non hormonaux pourront être prescrits pour les bouffées de chaleur, à base d'herbes ou de plantes contenant des phytoœstrogènes* ; pour la sécheresse vaginale : des hydratants et lubrifiants pourront être utiles.

Il est fondamental que durant cette phase de pré-ménopause et ménopause, la femme garde des contacts réguliers et étroits avec son centre de traitement qui pourra l'aider et la soutenir. Il lui sera proposé une prise en charge multidisciplinaire associant médecin du CRC-MHC**, médecin traitant, gynécologue, rhumatologue, psychologue... pour l'accompagner au mieux et passer ce cap.

Le traitement des maladies ou complications liées au vieillissement : maladies cardio-vasculaires, cancers, troubles de l'appareil urinaire, maladies rénales, soins dentaires (extractions, pose d'implant...) devront faire l'objet d'une prise en charge concertée entre les professionnels de santé et le CRC-MHC où est suivie la patiente.

Le traitement et la prise en charge des symptômes, évoqués dans les étapes précédentes, restent les mêmes •

MESSAGES CLÉS

- Étape importante pour la femme, qui nécessite un accompagnement
- Suivi multidisciplinaire médecin CRC-MHC, gynécologue, psychologue
- Ne pas oublier que 50% des femmes ne se plaignent de rien !

