

Qu'est-ce que la maladie de von Willebrand?



FÉDÉRATION MONDIALE DE
L'**HÉMOPHILIE**

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA



Traitement pour tous

Publié par la **Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH)**

© Fédération mondiale de l'hémophilie, 2008

La FMH encourage la distribution de ses publications à des fins éducatives par les organisations de l'hémophilie sans but lucratif. Pour obtenir la permission de réimprimer, redistribuer ou traduire la présente publication, veuillez vous adresser au Service des communications à l'adresse ci-dessous.

La présente publication est accessible sur le site Web de la FMH, à l'adresse www.wfh.org. Pour commander d'autres copies papier, s'adresser à la :

Fédération mondiale de l'hémophilie
1425, boul. René-Lévesque Ouest, bureau 1010
Montréal (Québec) H3G 1T7
CANADA
Tél. : (514) 875-7944
Télec. : (514) 875-8916
Courriel : wfh@wfh.org

Qu'est-ce que la maladie de von Willebrand (mvW)?

La maladie de von Willebrand (mvW) est un trouble de la coagulation. Les personnes qui en sont atteintes souffrent d'un problème lié à une protéine sanguine essentielle à la coagulation normale du sang, le facteur von Willebrand (VWF). Cette protéine est soit présente en quantité insuffisante, soit elle n'agit pas comme elle le devrait. En conséquence, le sang prend plus longtemps à coaguler et les saignements sont prolongés.

Il existe différentes formes de la mvW, toutes causées par une anomalie du VWF. Quand un vaisseau sanguin est endommagé et qu'il y a un saignement, le VWF permet à certaines cellules sanguines, appelées plaquettes, de se réunir au niveau de la plaie pour tenter de la colmater.

La mvW est la plus commune des maladies hémorragiques génétiques. Elle affecte autant les hommes que les femmes. Elle est généralement moins sévère que d'autres troubles de coagulation. Beaucoup de gens atteints de la mvW ne remarquent rien d'anormal parce que leurs symptômes sont très légers. Pour la majorité des personnes atteintes de la mvW, la maladie a peu d'effet perturbateur sur la vie, voire aucun, sauf en cas de traumatisme grave ou si elles doivent subir une intervention chirurgicale. Cependant, la mvW – peu importe la forme – peut causer des problèmes hémorragiques importants.

Comment la mvW se transmet-elle?

La mvW est habituellement héréditaire. Elle peut être transmise d'un parent à son enfant, autant de sexe masculin que féminin. Il existe parfois des antécédents familiaux de symptômes hémorragiques. Cependant, les manifestations peuvent varier énormément au sein d'une même famille. Il arrive aussi qu'il n'y ait pas d'antécédents familiaux et que l'un des gènes du bébé subisse un changement spontané (mutation) avant la naissance.

Quels sont les symptômes de la mvW?

Les principaux symptômes de la mvW sont :

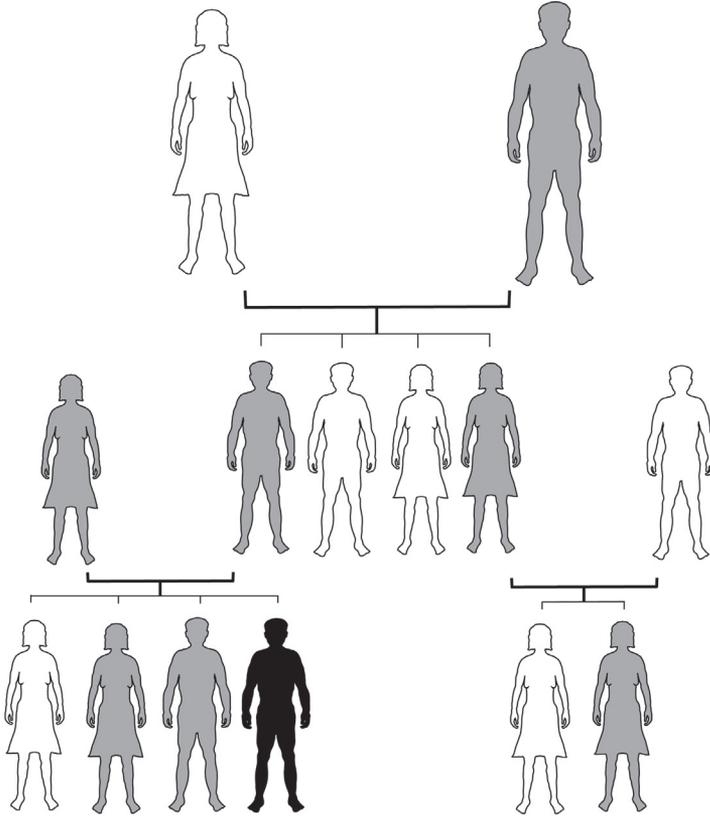
- ecchymoses (« bleus ») au moindre choc;
- saignements de nez fréquents ou prolongés;
- saignements des gencives;
- saignements prolongés après une coupure mineure;
- saignements menstruels abondants ou prolongés;
- saignements gastriques ou intestinaux;
- saignements prolongés après une blessure, une chirurgie, un traitement dentaire ou un accouchement.

Beaucoup de personnes atteintes de la mvW ont peu de symptômes, voire aucun. Dans les cas plus graves, les problèmes hémorragiques peuvent être fréquents. Les symptômes peuvent aussi changer avec le temps. Parfois, la maladie n'est dépistée que lorsqu'une hémorragie se déclare après un accident grave, une intervention chirurgicale ou un traitement dentaire.

Les femmes présentent des symptômes de la mvW plus souvent que les hommes. Certaines saignent beaucoup et longtemps lors de leurs menstruations et après un accouchement. D'autres femmes atteintes de la mvW souffrent de douleurs menstruelles aiguës ou de menstruations irrégulières.

Le groupe sanguin peut aussi jouer un rôle. Les personnes qui appartiennent au groupe O présentent souvent des taux moindres de VWF que les personnes des groupes A, B et AB. Autrement dit, les personnes de groupe O qui sont atteintes de la mvW peuvent présenter plus de problèmes de saignement.

L'hérédité de la maladie de von Willebrand



L'hérédité de la maladie de von Willebrand



Aucune



Légère



Grave

Comment la mvW est-elle diagnostiquée?

Le diagnostic de la mvW n'est pas simple. Une personne qui se pense atteinte d'un trouble de coagulation devrait consulter un hématologue, qui devra effectuer des tests dans un laboratoire spécialisé. Puisque le VWF a plus d'une fonction, il faut effectuer plusieurs tests de laboratoire pour diagnostiquer la mvW.

Le dépistage de la mvW au moyen de tests en laboratoire n'est pas simple non plus. En effet la maladie n'est pas diagnostiquée par les tests sanguins de routine. Il faut contrôler le taux et l'activité de VWF, ainsi que le taux d'un autre facteur de coagulation, le facteur VIII (FVIII). Les tests sont souvent répétés parce que les niveaux de VWF et de FVIII peuvent varier.

Les différents types de mvW

On distingue principalement trois types de mvW (type 1, 2 et 3). Dans chaque cas, l'affection peut être légère, modérée ou grave. Les symptômes hémorragiques peuvent beaucoup varier, même parmi des personnes atteintes du même type de mvW. Il est important de savoir de quel type de mvW une personne est atteinte parce que le choix du traitement en dépend.

La mvW de type 1 est la forme la plus courante. Les personnes qui en sont atteintes présentent des concentrations de VWF inférieures à la normale. Les symptômes sont habituellement très légers. Néanmoins une personne atteinte de la mvW de type 1 peut présenter des saignements graves.

La mvW de type 2 est liée à une anomalie de la structure du VWF. La quantité de VWF dans le sang des personnes atteintes est souvent normale, mais le VWF ne fonctionne pas normalement et son activité est inférieure à la normale. Il existe plusieurs sous-types de mvW de type 2. Les symptômes sont habituellement modérés.

La mvW de type 3 est habituellement le type le plus grave. Les personnes qui présentent une mvW de type 3 ont très peu de VWF dans leur sang, voire aucun. Les symptômes sont aigus. Les hémorragies peuvent survenir au niveau des muscles et des articulations, parfois sans provocation.

Comment la mvW est-elle soignée?

La mvW peut être soignée au moyen d'un médicament de synthèse appelé desmopressine, avec un concentré de facteur de coagulation qui contient du VWF, ou avec d'autres agents antihémorragiques. Le choix du traitement dépend en partie du type de mvW dont la personne est atteinte. Les gens qui présentent les formes légères de la mvW n'ont souvent pas besoin d'être soignés à moins de devoir subir une chirurgie ou un traitement dentaire.

La **desmopressine** est le traitement préféré de la mvW de type 1 et elle est utile pour prévenir ou soigner les saignements pour certaines formes de la mvW de type 2. Elle est utilisée pour maîtriser les saignements en cas d'urgence ou pendant une intervention chirurgicale. Elle peut être administrée par injection ou sous forme de vaporisateur nasal, et elle agit en augmentant les niveaux de VWF et de FVIII pour favoriser la coagulation du sang. Comme la desmopressine n'est pas efficace chez tous, il est important que le médecin effectue d'abord des tests pour vérifier la réponse du patient au médicament. Idéalement, ces tests sont effectués avant que l'on ait besoin de l'utiliser.

Les **concentrés de facteur** sont utilisés lorsque la desmopressine est inefficace ou lorsqu'il y a un risque élevé d'hémorragie. Les concentrés de facteur contiennent en général du VWF et du FVIII. Ils constituent le traitement de choix pour la mvW de type 3, pour la plupart des formes de la mvW de type 2, et en cas d'hémorragie grave ou de chirurgie majeure dans tous les types de la maladie.

Les saignements dans les muqueuses (dans le nez, la bouche, les intestins ou l'utérus) peuvent être maîtrisés par des médicaments antifibrinolytiques comme l'**acide tranéxamique** (Cyklokapron®) ou l'**acide aminocaproïque** (Amicar®) ainsi que par l'utilisation de **colles de fibrine**. Ces médicaments n'aident pas à la formation des caillots, mais ils les stabilisent une fois qu'ils sont formés.

L'hormonothérapie, telle que les contraceptifs oraux, fait augmenter les taux de VWF et de FVIII dans le sang pour contrôler le flot menstruel. Si l'hormonothérapie n'est pas retenue, les antifibrinolytiques peuvent s'avérer un moyen efficace de réduire les saignements menstruels.

Comme ces traitements peuvent avoir des effets secondaires, il est important que les personnes atteintes de la mvW en discutent avec leur médecin.

Questions d'intérêt pour les filles et les femmes atteintes de la mvW

Les femmes sont plus nombreuses que les hommes à présenter des symptômes de la mvW en raison des menstruations et de l'accouchement. Les premières menstruations des jeunes filles peuvent être particulièrement abondantes. Les femmes atteintes de la mvW ont souvent des menstruations plus longues ou plus abondantes que la normale, ce qui les met à risque d'anémie (carence en fer au niveau des globules rouges, qui provoque faiblesse et fatigue). Les femmes atteintes de la mvW devraient donc faire vérifier régulièrement leur taux de fer.

Une femme atteinte de la mvW devrait consulter un obstétricien dès qu'elle soupçonne qu'elle est enceinte. Celui-ci devrait collaborer avec un centre de traitement de troubles de coagulation pour fournir à la patiente les meilleurs soins possibles pendant la grossesse et l'accouchement. Le taux sanguin de VWF et de FVIII augmente habituellement durant la grossesse et au moment de l'accouchement chez les femmes atteintes de la mvW, ce qui assure une protection contre les hémorragies pendant l'accouchement. Par contre, après la naissance, ces taux chutent rapidement et certaines femmes peuvent alors se mettre à saigner.

Au moment de la ménopause (fin des menstruations qui survient généralement entre 45 et 50 ans) les femmes atteintes de la mvW courent un risque accru d'hémorragies imprévisibles et abondantes. À l'approche de la ménopause, toute femme atteinte de la mvW devrait veiller à maintenir des contacts étroits avec son gynécologue.

Rappels importants pour les personnes atteintes de la mvW

- Conservez sur vous de l'information sur le type de mvW dont vous êtes atteint, le traitement qui vous a été prescrit et le nom et le numéro de téléphone de votre médecin ou de votre centre de traitement. En cas d'urgence, un bracelet ou autre dispositif d'alerte médicale fournit au personnel soignant des renseignements précieux sur le trouble de coagulation dont vous souffrez.
- Informez l'école au sujet de la mvW et de la façon appropriée à réagir aux situations qui peuvent se produire. Le problème qui se pose le plus fréquemment à l'école est celui des saignements de nez.
- Inscrivez-vous auprès d'un centre qui se spécialise dans le diagnostic et le traitement des troubles de coagulation parce que c'est là que vous avez la meilleure chance de trouver le traitement le plus approprié et de l'information mise à jour.
- Consultez votre médecin avant de prendre un nouveau médicament. Certains médicaments en vente libre sont à éviter parce qu'ils interfèrent avec la coagulation.
- Faites régulièrement de l'exercice pour renforcer vos articulations et vos muscles et préserver votre santé.
- Lorsque vous préparez un voyage, obtenez les adresses et numéros de téléphone des centres de traitement qui se trouvent à votre destination et conservez cette information avec vous.

Pour en savoir plus

Fédération mondiale de l'hémophilie

www.wfh.org

- Les complications gynécologiques chez les femmes atteintes de troubles hémorragiques
- The Basic Science, Diagnosis and Clinical Management of von Willebrand Disease
- Pregnancy in Women with Inherited Bleeding Disorders
- Desmopressin (DDAVP) in the Treatment of Bleeding Disorders: The First 20 Years

Association française des hémophiles

www.afh.asso.fr

- Sur la maladie de Willebrand
- www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Willebrand-FRfrPub3497.pdf

Société canadienne de l'hémophilie

www.hemophilia.ca

- Tout sur la maladie de von Willebrand
- Amicar et Cyklokapron – Guide pour les patients et les soignants
- Desmopressine – Guide pour les patients et les soignants

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft

www.shg.ch

- Formes particulières d'hémophilie, la maladie de von Willebrand
- Informationen zur Hämophilie, Von Willebrand Krankheit

National Hemophilia Foundation (Etats-Unis)

www.hemophilia.org/resources/handi_pubs.htm

- von Willebrand Disease: Just the FAQs
- A Guide for Women and Girls with Bleeding Disorders
- Project Red Flag – www.projectredflag.org

Pour en savoir plus

Haemophilia Foundation Australia

www.haemophilia.org.au

- A Guide for People Living with von Willebrand Disorder
- Meeting von Willebrand Disorder for the First Time: A Guide for Parents
- Understanding von Willebrand Disorder: A Guide for Teachers

Angelo Bianchi Bonomi Haemophilia Thrombosis Centre

- von Willebrand Disease: A Complex, Not Complicated Disorder (If Known)

Fédération mondiale de l'hémophilie

1425, boul. René-Lévesque Ouest, bureau 1010
Montréal (Québec) H3G 1T7
CANADA

Tél. : 514-875-7944

Télééc. : 514-875-8916

Courriel : wfh@wfh.org

Internet : www.wfh.org

Cette publication a été rendue possible par
des subventions sans restrictions de
CSL Behring et Grifols.