

LA MALADIE DE

VON WILLEBRAND



Brochure destinée aux patients

Si la maladie de von Willebrand est l'affection hémorragique héréditaire la plus répandue, elle reste malheureusement encore largement méconnue du grand public et du personnel soignant. Cette brochure est destinée en premier lieu à l'information des patients sur leur maladie, mais peut être aussi un outil utile pour leur entourage au sens large (famille, école, collègues, personnel (para)médical, etc.). Tous les aspects de la maladie de Willebrand y sont abordés de façon claire et exhaustive, tout en restant accessible à tous, quel que soit leur niveau de connaissance. Chacun trouvera dans cette brochure des informations intéressantes et pertinentes, selon sa situation. À la fin du livret figure la « fiche technique » destinée principalement aux médecins traitants.

CETTE BROCHURE DESTINÉE AUX PATIENTS A ÉTÉ RÉALISÉE AVEC LA COLLABORATION DU PROFESSEUR DOCTEUR ALAIN GADISSEUR, HÉMATOLOGUE À L'HÔPITAL UNIVERSITAIRE D'ANVERS ET DIRECTEUR DU CENTRE DE RÉFÉRENCE HÉMOPHILIE



I.	INTRODUCTION	4
II.	LE SYSTÈME DE COAGULATION : CONCEPTS DE BASE	6
III.	LA MALADIE DE VON WILLEBRAND	8
IV.	DIAGNOSTIC DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND	10
	1. Quand doit-on suspecter une maladie de von Willebrand ?	
	2. Diagnostic	
	3. Rôle de l'hérédité dans la maladie de von Willebrand	
	4. Analyses génétiques	
V.	LES DIFFÉRENTS TYPES DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND	14
	1. Type 1	
	2. Type 2 (2A - 2B - 2M - 2N)	
	3. Type 3	
VI.	TRAITEMENT DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND	20
	1. Concentré de facteur von Willebrand	
	2. DDAVP (desmopressine)	
	3. Acide tranexamique (Exacyl®)	
	4. Traitement hormonal	
VII.	VIVRE AVEC LA MALADIE DE VON WILLEBRAND	24
	1. Vie quotidienne	
	2. Activité physique et sport	
	3. Médicaments	
	4. Vaccinations	
VIII.	LES FEMMES ET LA MALADIE DE VON WILLEBRAND	28
	1. Règles et ménorragie	
	2. Grossesse et accouchement	
IX.	FICHES TECHNIQUES	31
	(informations plus détaillées destinées aux professionnels de la santé)	
	1. Les différents types de la maladie de von Willebrand	
	2. Transmission/prévalence/tendances hémorragiques	
	3. Caractéristiques spécifiques par type	
	4. Préparations de facteurs de coagulation disponibles sur le marché belge pour le traitement de la maladie de von Willebrand	
	5. Médicaments à éviter chez les patients atteints de la maladie de von Willebrand	
	6. Le gène du FvW et ses domaines fonctionnels	
	7. Les multimères du FvW	
X.	GLOSSAIRE	38





I. INTRODUCTION

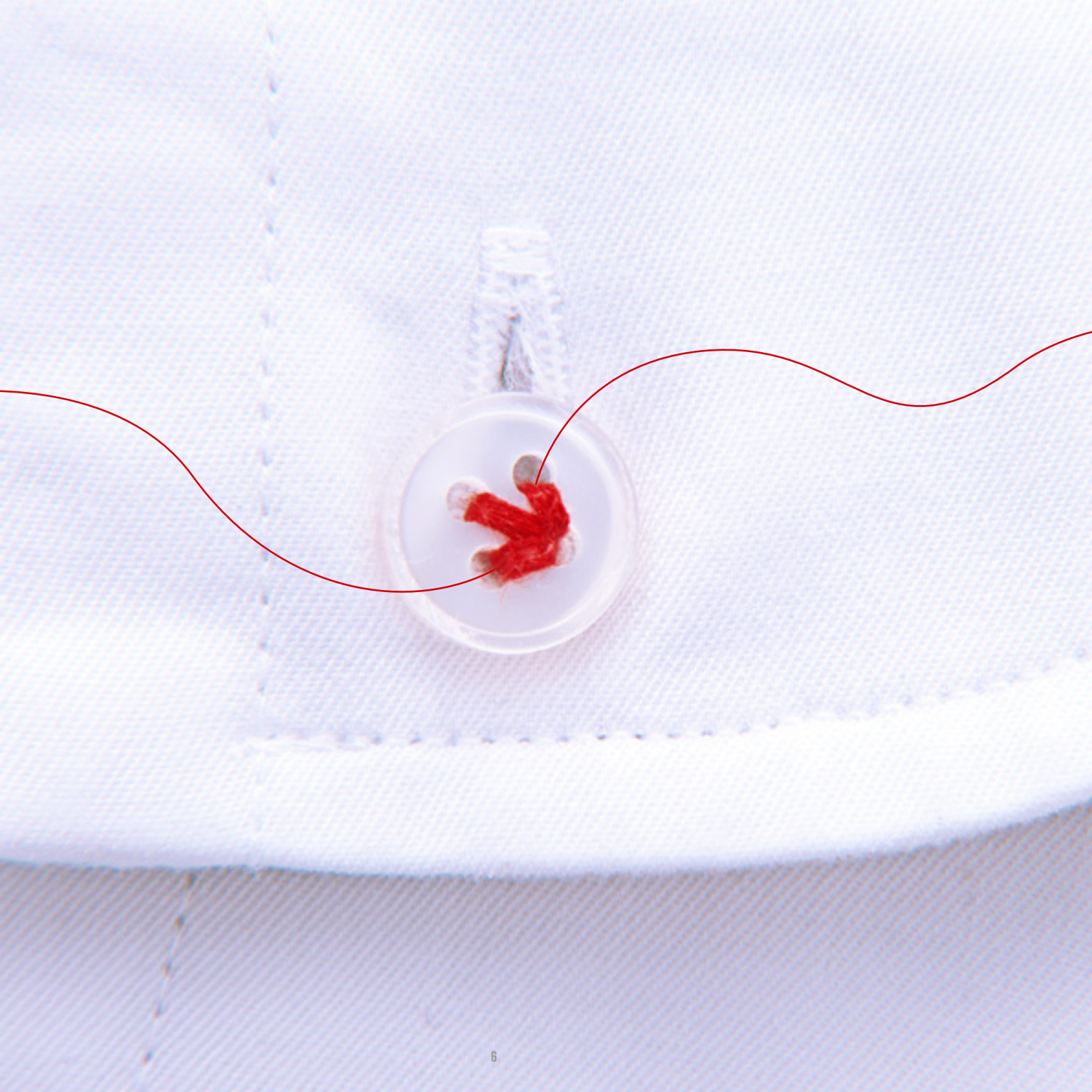
La maladie de von Willebrand est une maladie hémorragique héréditaire ; elle se caractérise donc par des tendances hémorragiques congénitales.

Bien qu'il s'agisse de la maladie hémorragique la plus fréquente, elle demeure peu connue. De nombreuses personnes ont déjà entendu parler d'hémophilie - une autre maladie hémorragique héréditaire - mais peu de gens ont entendu parler de la maladie de von Willebrand. Ceci vaut également pour les médecins généralistes et spécialistes, qui connaissent souvent peu cette maladie.

Cette maladie doit son nom à Erik Adolf von Willebrand (1870-1949). Ce médecin finlandais fut le premier à la décrire, après avoir étudié, dans les îles Aland (situées entre la Suède et la Finlande), la famille d'une jeune fille qu'il avait examinée à Helsinki pour des symptômes de saignements de nez et de gencives. Cette famille comptait plusieurs membres atteints de troubles de la coagulation. Contrairement à l'hémophilie, les symptômes étaient présents tant que les hommes que chez les femmes. La maladie de von Willebrand est relativement fréquente, mais comme la plupart des patients atteints de

cette anomalie développent en réalité peu de problèmes, elle demeure relativement peu connue. Contrairement à l'hémophilie, où la plupart des patients présentent de tendances hémorragiques sévères, la maladie de von Willebrand se caractérise par un large éventail de manifestations hémorragiques. Cela peut aller de personnes qui ignorent totalement être atteintes de la maladie jusqu'à des patients qui présentent des troubles hémorragiques extrêmement graves ; fort heureusement, ces derniers cas sont rares. Étant donné qu'il s'agit d'une anomalie héréditaire, il est souvent connu, au sein d'une famille particulière, que plusieurs personnes ont tendance à développer fréquemment des coups bleus, des saignements de nez ou des règles abondantes ; toutefois, la plupart du temps, ces caractéristiques sont plus considérées comme une particularité que comme une maladie ou un problème majeur.

Cette brochure vise à vous fournir de plus amples renseignements sur cette maladie. Dans un premier temps, nous nous pencherons sur le système de coagulation de l'organisme.



II. LE SYSTÈME DE COAGULATION : CONCEPTS DE BASE

Bien qu'on en parle peu, la coagulation humaine est un très beau système destiné à nous protéger contre les pertes de sang. Il s'agit d'un système très puissant : il doit donc être actif au bon moment (c.-à-d. lorsque cela s'avère nécessaire) et il doit être ni trop, ni trop peu actif. En d'autres termes : il doit développer la bonne réaction au bon endroit et au bon moment !

Grosso modo, la coagulation se décline en deux phases. En circulant dans le sang, les plaquettes sanguines (ou thrombocytes) originaires de la moëlle osseuse et les protéines de coagulation (facteurs de coagulation) jouent un rôle essentiel dans le processus de coagulation. La plupart de ces protéines sont fabriquées par le foie.

En cas de blessure, une brèche est créée dans le vaisseau sanguin, par laquelle le sang peut s'échapper. Pour empêcher cela, la première mesure sera de colmater cette brèche en attirant les plaquettes sanguines, entraînant ainsi la formation d'un « clou plaquettaire » (amas formé de plaquettes sanguines). Le saignement est alors arrêté (tout au moins provisoirement).

Ce processus, appelé « hémostase primaire », correspond à la première phase de la coagulation.

Ce clou plaquettaire ne peut pas résister longtemps à la pression sanguine ; il doit donc être renforcé par la formation d'un réseau de fibrine (protéine de coagulation). Pour ce faire, les protéines de coagulation (facteurs) sont activées une à une, en cascade, pour aboutir finalement à la formation de fibrine. La plupart de ces protéines de coagulation sont désignées par un numéro, et certaines portent également un nom particulier.

Il s'agit de la seconde phase de coagulation, appelée « hémostase secondaire » ou « coagulation plasmatique ». Le réseau de fibrine transforme le clou plaquettaire en caillot sanguin à part entière, lequel peut rester longtemps en place, jusqu'à réparation complète du vaisseau sanguin.





III. LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

La maladie de von Willebrand est essentiellement liée au facteur von Willebrand (FvW), une protéine de coagulation.

Contrairement à la plupart des facteurs de coagulation, cette protéine n'est pas fabriquée par le foie, mais par l'endothélium, c.-à-d. par les cellules qui composent la paroi des vaisseaux sanguins.

Ce facteur de coagulation (appelé FvW) remplit plusieurs fonctions importantes, à la fois lors de la formation du clou plaquettaire et lors de la formation du réseau de fibrine, chargé d'assurer la cohésion de l'ensemble.

Le FvW incite les plaquettes sanguines à s'agglutiner dans la brèche du vaisseau sanguin, tant sur la paroi du vaisseau qu'entre elles. En l'absence du facteur von Willebrand (FvW), il est donc impossible d'obtenir un bon clou plaquettaire. Si le FvW est présent en moindre quantité ou s'il fonctionne moins bien, les saignements dureront plus longtemps et les pertes de sang seront plus importantes.

Le facteur de coagulation VIII est un facteur « faible », car il ne peut pas survivre longtemps dans la circulation sanguine. Le facteur von Willebrand (FvW) est une grosse protéine qui se lie à ce facteur VIII ; le facteur VIII est ainsi protégé et peut donc rester plus longtemps présent dans la circulation. S'il y a moins de FvW, il y a donc aussi moins de facteur VIII, et donc moins de formation de fibrine.

Lorsque la fibrine se forme plus lentement ou en moindre quantité, le clou plaquettaire est moins solide. Le saignement durera plus longtemps ou le patient recommencera à saigner.

La maladie de von Willebrand se caractérise donc par un dysfonctionnement dans les deux phases de la coagulation :

- la phase liée à la formation du clou plaquettaire
- la phase liée à la formation du réseau de fibrine.

A person is shown from the chest down, wearing a plain white t-shirt and blue denim jeans. The person's hands are in their pockets. In the center of the t-shirt, the letters 'FVW' are printed in a bold, red, distressed font. This text is enclosed within a thin red rectangular border. A thin red line starts from the left side of the frame, loops around the top and right sides of the 'FVW' box, and extends towards the right edge of the image.

FVW

IV. DIAGNOSTIC DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

1. QUAND DOIT-ON SUSPECTER UNE MALADIE DE VON WILLEBRAND ?

La maladie de von Willebrand se caractérise par la présence, au sein d'une même famille, de plusieurs membres qui ont tendance à développer des coups bleus ou à avoir des règles abondantes.

Ce type de symptômes est souvent balayé d'un revers de la main, avec un commentaire du type : « Oh, nous avons tous ce problème dans notre famille. On doit apprendre à vivre avec. »

Lorsque l'on y regarde de plus près, on remarque que ce type de situation traduit souvent la présence de la maladie de von Willebrand. Il arrive aussi que les patients aient subi des opérations sans problème, mais il est faux

de penser que cela sera toujours le cas.

Dans la maladie de von Willebrand, les troubles hémorragiques affectent généralement la peau ou les muqueuses (bouche, nez, tractus gastro-intestinal, utérus,...).

Ces troubles prennent la forme de bleus (également appelés hématomes ou ecchymoses), de saignements de nez (épistaxis), de saignements de gencives, de saignements au niveau de l'estomac ou de l'intestin ou de règles abondantes.

Les tendances hémorragiques peuvent apparaître spontanément ou à l'occasion de blessures, d'opérations, de traumatismes, d'accidents, etc.

2. DIAGNOSTIC

Si vous consultez un spécialiste de la coagulation pour vos symptômes, celui-ci pensera souvent à la maladie de von Willebrand au vu de votre description, mais le diagnostic n'est pas toujours facile à poser. La difficulté tient au fait que deux des protéines de coagulation sont « sensibles au stress ». En d'autres termes, leur concentration augmente en cas de stress. Il peut s'agir de stress psychologique (p. ex. lorsqu'une personne est nerveuse lors d'une prise de sang), de stress hormonal (p. ex. durant les règles ou la grossesse) ou de stress généré par l'effort physique (p. ex. le fait de monter des escaliers). Ces deux protéines sont justement le facteur VIII et le facteur von Willebrand (FvW), deux éléments majeurs

dans le diagnostic de la maladie de von Willebrand.

Il est donc possible que les taux mesurés pour le facteur VIII et le facteur FvW soient plus élevés que ceux normalement présents lorsque le patient est calme. De ce fait, il arrive que la maladie de von Willebrand ne soit pas détectée. Il est donc parfois nécessaire de réaliser plusieurs prises de sang avant de pouvoir poser le diagnostic.

Lorsque le diagnostic est posé, la question suivante consiste à déterminer de quel type il s'agit. Cette maladie comprend en effet plusieurs types.

La classification en différents types est un processus complexe qui fait l'objet de mises à jour régulières sur la base de nouvelles études ou de nouveaux résultats

d'études. On distingue grosso modo trois types :

- Le type 1 se caractérise par un manque de FvW ;
- Le type 2 se caractérise par un mauvais fonctionnement du FvW ;
- Le type 3 se caractérise par une très faible présence ou par une absence totale de FvW.

Le type 2 implique un dysfonctionnement du facteur von Willebrand, qui remplit plusieurs fonctions. Dès lors, ce type 2 est encore lui-même subdivisé en sous-types. On parle également parfois des multimères de von Willebrand.

Le facteur von Willebrand est la plus grosse protéine présente dans le sang. Dans les cellules responsables de la fabrication de cette protéine, plusieurs protéines FvW sont liées en elles, de sorte qu'elles sont excrétées dans le sang sous forme de très grosses structures, appelées multimères.

Une façon d'étudier la maladie consiste à analyser ces chaînes (ou multimères). Ce type d'analyse n'est pas

réalisé dans tous les hôpitaux. Il arrive donc que différents hôpitaux identifient pour un même patient des sous-types différents de la maladie, non seulement parce que certains hôpitaux ne possèdent pas tous les moyens techniques, mais aussi parce que les taux du facteur VIII et du facteur von Willebrand peuvent varier.

Cela ne signifie pas que le patient présente plusieurs types de la maladie ni que les hôpitaux commettent des erreurs. Le type sera adapté en fonction des techniques de diagnostic disponibles.

Par ailleurs, comme indiqué plus haut, les concentrations sanguines peuvent varier d'une prise de sang à l'autre. Le type de la maladie de von Willebrand ne peut donc souvent être déterminé avec certitude qu'après l'étude des multimères ou après une analyse génétique.

Cette subdivision précise en différents types ne présente pas toujours une grande utilité immédiate pour le patient ou pour le traitement, mais elle nous aide à mieux comprendre la maladie.

3. RÔLE DE L'HÉRÉDITÉ DANS LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

La maladie de von Willebrand est une maladie héréditaire.

Elle est provoquée par une anomalie dans une composante de notre matériel génétique, à savoir les chromosomes. Les chromosomes sont porteurs de l'information nécessaire à la fabrication du facteur von Willebrand (FvW).

Chaque personne possède normalement 23 paires de chromosomes. Chaque paire comprend un chromosome issu du père et un chromosome issu de la mère.

L'information nécessaire à la fabrication du FvW se situe sur le chromosome 12. Chacun de nous possède donc 2 exemplaires des chromosomes 12, l'un provenant de la mère et l'autre du père.

Erreur génétique peut donc être présente sur un chromosome, ou sur les deux.

La maladie de von Willebrand est une tendance hémorragique héréditaire, ce qui signifie qu'elle est transmise par un ou par les deux parents.

La plupart des formes sont transmises par un seul parent ; par conséquent, il est souvent facile de suivre l'évolution de la maladie au sein d'une même famille. Les symptômes apparaissent chez toute personne porteuse de l'anomalie, symptômes qui s'observent également chez un parent, un des grands-parents et d'autres membres de la famille. Ce phénomène porte le nom de transmission « dominante ».

Certaines formes de la maladie de von Willebrand se transmettent de manière quelque peu différente. Dans ces formes, l'anomalie doit être héritée des deux parents pour pouvoir avoir un effet. Dans ces formes, il est donc plus difficile de reconnaître le tableau de la maladie hémorragique au sein de la famille, car c'est peut-être la première fois que l'anomalie a été héritée des deux parents. Une telle transmission est appelée transmission « récessive ».

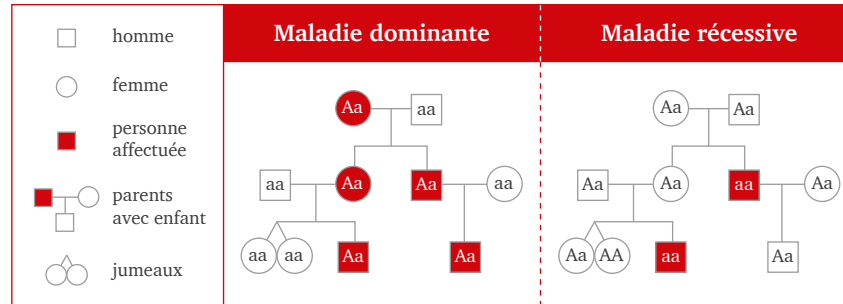
Dans le type 3 de von Willebrand, l'anomalie provient des deux parents, mais il peut s'agir tant d'une anomalie récessive que d'une anomalie dominante. Les parents d'un patient de type 3 peuvent donc présenter ou non un

trouble hémorragique.

Le gène du FvW n'étant pas situé sur un chromosome sexuel, la maladie n'est pas liée au sexe. Elle touche autant les hommes que les femmes, mais peut provoquer plus de désagréments chez les femmes (règles), ce qui explique que le diagnostic est plus souvent posé chez la femme que chez l'homme.

Une anomalie non liée au sexe est appelée maladie « autosomique ».

Dans l'hémophilie, une autre maladie hémorragique, la transmission est liée au sexe, et les patients sont quasi toujours des hommes. Dans la maladie de von Willebrand par contre, les patients peuvent donc être aussi bien des hommes que des femmes.



4. ANALYSES GÉNÉTIQUES

Étant donné que la maladie de von Willebrand est une maladie congénitale, il est souvent possible de la détecter au moyen d'une analyse génétique.

Plusieurs mutations ont été décrites comme étant à l'origine de la maladie.

Les mutations sont des erreurs dans le matériel génétique (gènes), lequel détermine notamment la manière dont une protéine sera synthétisée (et, comme précisé ci-dessus, le facteur von Willebrand (FvW) est une protéine).

Les gènes sont situés sur les chromosomes, et l'être humain possède 23 paires de chromosomes. Lorsqu'une mutation se produit dans le gène régulant la synthèse du FvW, on observe une perturbation de la production (type 1 et 3) ou du fonctionnement (type 2) de ce facteur.

Chez les personnes qui présentent une forme légère de maladie de von Willebrand, il n'est pas toujours possible d'identifier une mutation du gène FvW. Cela tient au fait que d'autres facteurs jouent également un rôle dans le développement de cette maladie, comme le groupe san-

guin, et probablement aussi d'autres éléments que nous ne connaissons pas encore suffisamment. Dans les formes plus évidentes, une mutation est bel et bien identifiée lors de l'analyse génétique. Étant donné que l'erreur génétique sous-jacente sera rarement importante pour le traitement de la maladie, il est peu fréquent que des analyses génétiques soient réalisées.

Toutefois, dans le cadre d'études de recherche scientifique, ce type d'information peut s'avérer extrêmement intéressant. Si la mutation est connue, cela peut faciliter le diagnostic chez les autres membres de la famille. La mutation peut alors être étudiée directement, car la présence d'une anomalie génétique n'est pas influencée par le stress. Il existe un registre international destiné à l'enregistrement de ces mutations. De nouvelles mutations sont régulièrement identifiées et incluses dans cette base de données.



V. LES DIFFÉRENTS TYPES DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

1. TYPE 1

Il s'agit du type le plus fréquent de la maladie de von Willebrand (70 % des cas).

Dans le type 1, le taux de facteur von Willebrand (FvW) est réduit. Cela peut aller d'un taux légèrement réduit à des taux extrêmement faibles (type 1 sévère). Le taux de FvW est réduit, mais le FvW présent fonctionne normalement.

Chez les patients qui présentent une forme légère de type 1, le diagnostic peut être difficile à établir car les taux de facteur VIII et de FvW ne sont pas en soi fortement réduits. De plus, sous l'effet du stress au moment de la prise de sang, ces taux peuvent même augmenter jusqu'à atteindre des valeurs normales.

D'autres techniques diagnostiques, telles que les analyses de multimères, offriront peu d'utilité car la structure du FvW est normale dans ce groupe.

Il est parfois nécessaire de répéter les prises de sang pour pouvoir poser le diagnostic.

Les taux normaux du facteur VIII et du FvW dépendent aussi du groupe sanguin. En effet, les personnes de groupe sanguin O ont des taux normaux bas ; de ce fait, il est encore plus difficile de faire la distinction entre les personnes qui présentent simplement des « taux un peu bas » et celles qui sont réellement atteintes d'une « maladie de von Willebrand ».

Les patients dont les taux de FvW dépassent 35 % des taux normaux ne présentent généralement que très peu de troubles hémorragiques. Toutefois, les femmes peuvent présenter des règles abondantes. Les interventions chirurgicales n'entraînent généralement pas de problèmes hémorragiques particuliers. Ces patients réussissent normalement bien à la DDAVP, qui sera le traitement de choix en cas d'hémorragies ou d'interventions chirurgicales. La plupart du temps, les analyses génétiques ne mettent en évidence aucune anomalie causale (mutation) et il est alors présumé que les causes ne sont pas liées au gène FvW.

Lorsque les taux sont inférieurs à 35 % des taux normaux, les troubles hémorragiques augmentent et la DDAVP est moins efficace. Cela vient du fait que ce médicament peut tout au plus tripler les taux de FvW. Chez ces patients, on observe souvent - mais pas toujours - une mutation du gène FvW.

Les patients qui présentent un type 1 sévère, avec des taux de FvW inférieurs à 10 % des taux normaux, peuvent connaître des troubles hémorragiques importants. Chez ces patients, la prise de concentrés de facteur Willebrand est absolument indispensable en cas d'hémorragies et d'interventions chirurgicales.

2. TYPE 2

- 2A -

Il s'agit du plus grand groupe des patients de type 2. Chez les patients de type 2, les taux de facteur von Willebrand (FvW) peuvent être plus faibles, mais le principal problème tient au mauvais fonctionnement du FvW. Dans le type 2A, le FvW des patients présente une anomalie qui perturbe sa liaison aux plaquettes sanguines. Par conséquent, le clou plaquettaire ne peut pas se former correctement et les patients saignent plus longtemps et perdent plus de sang. Dans ce cas de figure, la perturbation touche principalement l'« hémostase primaire ». Ce dysfonctionnement est mis en évidence dans les analyses de laboratoire, et une étude de multimères montre une perturbation de l'aspect et du nombre de multimères. Dans la plupart des cas, la cause est à chercher dans une anomalie génétique. Les patients présentant un type 2A ont généralement des symptômes hémorragiques manifestes, et les interventions chirurgicales chez ces patients entraînent souvent des hémorragies ou des hémorragies secondaires.

Le traitement par DDAVP est souvent inefficace, de sorte qu'il est généralement nécessaire de faire appel aux concentrés de FvW.

- 2B -

Il s'agit d'un type relativement rare, toujours associé à une mutation du gène FvW. Contrairement au type 2A, le facteur von Willebrand se lie aux plaquettes sanguines dans des proportions beaucoup plus importantes que la normale.

Les grandes protéines du FvW se fixent aux plaquettes sanguines, et l'ensemble est éliminé de l'organisme. Par conséquent, lorsque ces substances s'avèrent nécessaires au processus de coagulation, elles ne sont plus présentes en quantité suffisante. Par ailleurs, ces patients ont souvent des taux faibles, mais normaux, ou encore des taux légèrement réduits de plaquettes sanguines.

Malgré la forte liaison aux plaquettes sanguines, ces patients présentent des tendances hémorragiques. En cas

de stress physique, par exemple lors d'infections ou durant la grossesse, cet effet peut encore augmenter et le nombre de plaquettes peut encore baisser.

Le diagnostic n'est pas toujours facile à établir et certains patients se voient parfois poser le diagnostic erroné de type 2A ou de purpura thrombocytopénique idiopathique (PTI), une maladie dans laquelle le patient détruit ses propres plaquettes sanguines.

Le type 2B se caractérise par des taux élevés au test RIPA (un test évaluant les plaquettes), qui n'est toutefois pas pratiqué dans tous les hôpitaux.

Lorsqu'une analyse génétique est réalisée, elle met systématiquement en évidence une mutation causale.

La DDAVP ne peut pas être utilisée chez les patients de type 2B, car elle provoque souvent une baisse du nombre de plaquettes sanguines. S'il est nécessaire, le traitement consistera donc en concentrés de FvW.

- 2M -

Ces patients présentent généralement des symptômes hémorragiques relativement légers. Comme dans le type 2A, le problème réside dans la liaison du FvW aux plaquettes, mais cette fois sans anomalie évidente de la structure du FvW.

Dans les analyses de laboratoire, ce type peut ressembler à un type 1 et les multimères sont normaux.

Le patient peut donc recevoir tout à tour un diagnostic de type 1 et de type 2M, voire parfois un diagnostic de type 1/2M.

Ces patients réagissent en général bien à la DDAVP, laquelle peut donc être utilisée en cas d'hémorragies et d'interventions chirurgicales, mais un test DDAVP est dans tous les cas indispensable pour s'assurer de l'efficacité de cette substance.

- 2N -

Le type 2N diffère totalement des types précédents. Cette fois, la liaison entre le FvW et les plaquettes est



parfaitement normale.

L'« hémostase primaire » et la formation du clou plaquettaire se déroulent donc normalement.

Dans ce type, le problème réside dans la liaison entre le FvW et le facteur VIII. Ces patients ont donc une hémostase primaire normale, mais c'est le renforcement du clou plaquettaire par un réseau de fibrine qui pose problème. Chez ces patients, le saignement s'arrête souvent rapidement, mais reprend ensuite.

Comme la liaison entre le facteur VIII et le FvW est moins bonne, le taux de FVIII est réduit.

En effet, dans des circonstances normales, le facteur VIII est protégé par le FvW. Sans cette liaison, le facteur VIII est rapidement dégradé, et son taux dans le sang diminue.

Ce problème de faible taux de FVIII s'observe également dans l'hémophilie ; toutefois, dans l'hémophilie, la production du facteur VIII est diminuée, ce qui n'est pas le cas du type 2N.

Il n'est donc pas toujours facile d'établir un diagnostic

correct. On pense souvent que les patients souffrent d'hémophilie (dans le cas des hommes) ou sont porteurs de l'hémophilie (dans le cas des femmes).

Le type 2N est une maladie récessive. Cela signifie qu'elle doit être transmise par les deux parents pour s'exprimer et que la maladie n'est pas clairement présente dans la famille. Les parents d'un patient de type 2N sont porteurs de la mutation, mais ne présentent aucun signe de la maladie car leur deuxième version du gène (appelée « allèle ») est normale. Les enfants d'un patient de type 2N ne souffrent pas de problèmes hémorragiques mais sont porteurs de l'anomalie.

Même en cas d'administration de DDVAP, la liaison au facteur VIII reste défectueuse ; ce médicament n'offre dès lors aucune utilité. En cas d'hémorragies, il faut administrer des concentrés de FvW/facteur VIII.

Même si le facteur VIII est trop peu présent, son administration s'avère peu utile car le FvW défectueux ne protégera pas non plus le facteur VIII administré et ne l'empêchera donc pas d'être éliminé par l'organisme.





3. TYPE 3

Le type 3 est le type le plus rare de la maladie de von Willebrand. Il touche 1 à 5 personnes sur un million d'habitants, selon le pays.

Dans ce type, le patient hérite de l'anomalie des deux parents.

Les parents, la plupart du temps de type 1, ne souffrent généralement pas de troubles hémorragiques, ou seulement de troubles très légers.

Il arrive que la même mutation soit héritée des deux parents. Lorsque c'est le cas, on remarque que les parents sont généralement issus d'une même famille, ou encore il peut s'agir de deux mutations différentes du type 1.

Les enfants d'un patient de type 3 présenteront généralement un type 1, la plupart du temps avec peu ou pas de symptômes hémorragiques.

Le type 3 est la variante la plus grave de la maladie de von Willebrand, car ces patients n'ont pas ou quasi pas de FvW. Ils présentent dès lors des symptômes hémorragiques graves, tant spontanément qu'à la suite de traumatismes.

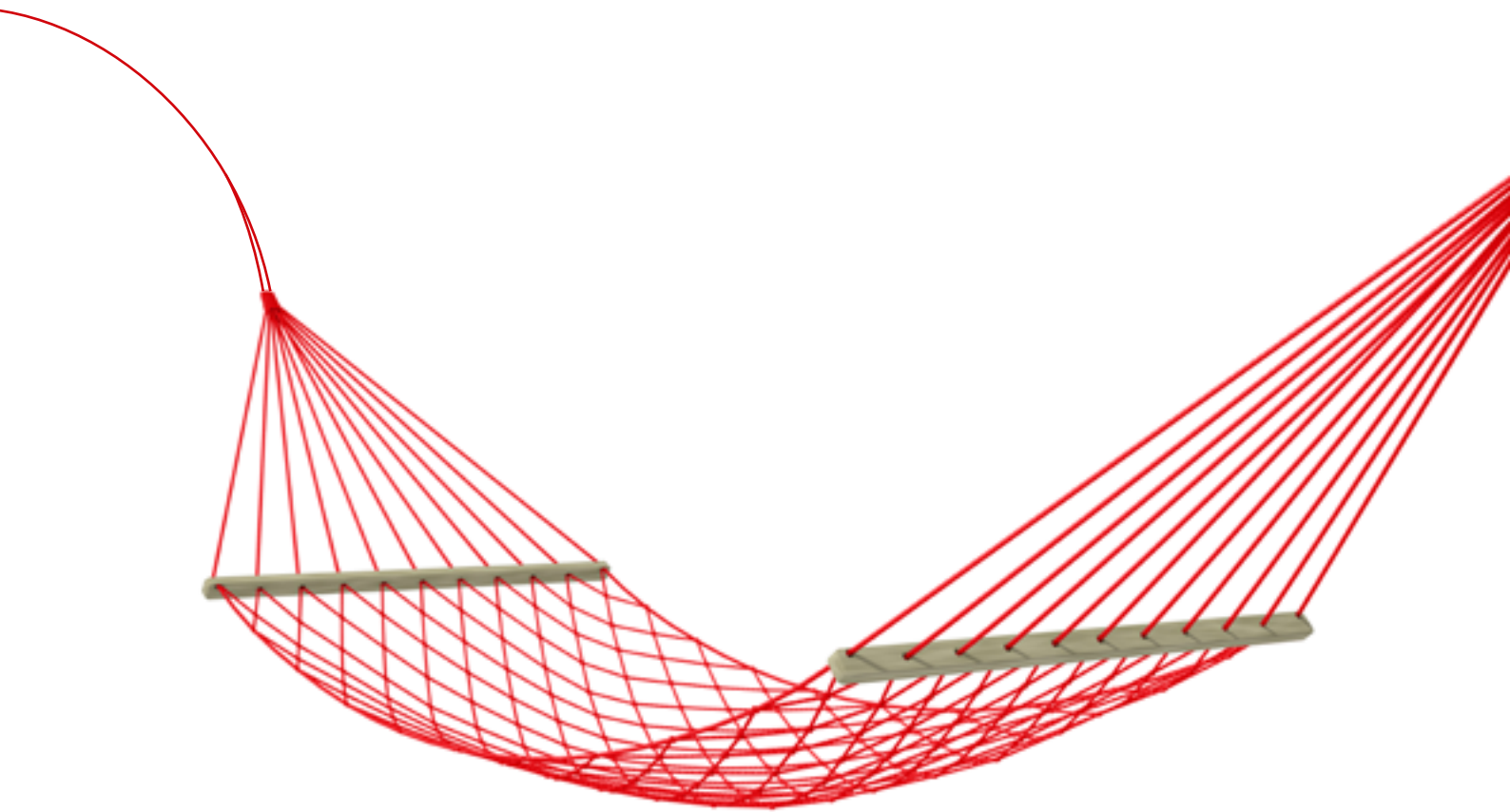
Contrairement aux autres types de cette maladie, ces patients peuvent également présenter des saignements articulaires (à cet égard, la maladie ressemble à une forme grave d'hémophilie).

Pour les protéger sur ce plan, ces patients doivent souvent recevoir un traitement préventif (prophylaxie) à base de concentrés de FvW, par exemple 2 à 3 fois par semaine.

Il s'agit d'une réelle épreuve pour le patient et sa famille.

Tant le patient (souvent à un âge jeune) que sa famille doivent recevoir la formation nécessaire pour administrer ces produits par voie intraveineuse. Ceci nécessite également un accompagnement intensif dans un centre spécialisé.

La DDAVP est totalement inutile chez les patients de type 3, car ils n'ont aucune réserve de FvW susceptible d'être libérée dans l'organisme.





VI. TRAITEMENT DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

Il n'est pas possible de guérir ni d'instaurer un traitement continu de la maladie de von Willebrand. Dans la vie quotidienne, la plupart des patients atteints de cette maladie n'auront d'ailleurs besoin d'aucun traitement. Par contre, un traitement sera effectivement nécessaire lorsque les patients présentent un saignement important ou qu'ils doivent subir une opération. En cas d'hémorragie ou avant une opération, il est important d'augmenter les taux du facteur von Willebrand (FvW). Cela rendra le FvW plus efficace et lui permettra d'exercer toutes ses fonctions normales. Pour augmenter les taux, on peut soit administrer du FvW, soit libérer ce facteur à partir des propres réserves du patient.



1. CONCENTRÉ DE FACTEUR VON WILLEBRAND

Le concentré de facteur von Willebrand est purifié à partir du plasma de donneurs bénévoles et traité de manière à réduire au minimum le risque d'infections.

Des études sont actuellement menées sur le FvW 'recombinant', lequel n'est plus obtenu à partir du plasma de donneurs mais produit au moyen de cultures cellulaires génétiquement modifiées, à l'instar du facteur VIII utilisé dans l'hémophilie.

Lors d'un traitement d'urgence, l'administration de facteur VIII est également requise ; dès lors, la plupart des préparations à base de FvW contiennent aussi du facteur VIII (Haemate-P®, Wilate®,...). Il existe également une préparation (WilFactin®) qui contient uniquement du FvW ; en cas d'hémorragies aiguës, il faut donc administrer du facteur VIII en complément.

Ces concentrés, qui doivent être administrés par voie intraveineuse, augmenteront pendant un certain temps

les taux de facteur VIII et de FvW. Ils doivent souvent être administrés tous les jours, voire deux fois par jour. La dose est déterminée par un spécialiste de la coagulation en fonction des taux de FvW du patient, en fonction des taux souhaités pour l'intervention (selon le risque hémorragique) ou pour l'hémorragie (selon la sévérité et le site de l'hémorragie) et en fonction du poids du patient.

Ces produits de coagulation sont coûteux et doivent être utilisés avec parcimonie. Par ailleurs, les règles de remboursement de l'INAMI limitent également leur utilisation.

Vous pouvez consulter le site www.bijsluiters.fagg-afmps.be pour plus d'informations sur les médicaments sus-mentionnés et les notices.

2. DDAVP (DESMOPRESSINE)

La DDAVP est la forme synthétique d'une hormone également produite par l'organisme. Cette hormone régule normalement l'équilibre en liquides dans l'organisme.

Elle a notamment pour effet de libérer le facteur von Willebrand et le facteur VIII à partir des réserves corporelles. C'est cet effet que nous exploitons dans le traitement de la maladie de von Willebrand. Après administration de DDAVP, les taux de facteur VIII et de FvW peuvent doubler, voire tripler.

La DDAVP peut être administrée par voie intraveineuse, au moyen d'une perfusion (pendant 30 à 60 minutes, Minirin®), par voie sous-cutanée (Minirin®) ou par spray nasal (Octostim®, Minirin®).

Dans le cas du spray nasal, la prudence est de mise car le spray nasal Minirin® est faiblement dosé et convient uniquement pour le traitement de l'énurésie nocturne (le « pipi au lit »), tandis que le spray nasal Octostim® contient la dose correcte à utiliser dans la maladie de von Willebrand et les formes légères d'hémophilie.

L'administration de concentrés de facteur von Willebrand est toujours efficace chez les patients atteints de la maladie de von Willebrand, ce qui n'est pas le cas pour la DDAVP.

La DDAVP ne sera pas assez efficace si les réserves de FvW sont faibles (patients ayant de faibles taux de FvW, formes sévères de type 1 et type 3) ou si le facteur présent ne fonctionne pas bien, car dans ces cas, la libération des réserves apportera peu d'amélioration (type 2). Il est donc important de réaliser un test DDAVP lorsque la maladie de von Willebrand est diagnostiquée. Ce test permet de vérifier si ce médicament est suffisamment efficace chez un patient donné. Il est du reste indispensable au remboursement du spray nasal Octostim® et des concentrés de FvW.

La DDAVP est une substance chimique relativement bon marché, elle a donc tendance à être privilégiée par rapport aux concentrés de FvW. Un nombre suffisant d'études indique que la DDAVP offre une bonne efficacité. Selon les règles de remboursement de l'INAMI, l'utilisation des concentrés de facteur von Willebrand est réservée aux patients chez lesquels la DDAVP n'est pas assez efficace ou aux cas où un médecin spécialiste décide que la DDAVP est insuffisante avant une opération spécifique.

3. ACIDE TRANEXAMIQUE

Ce médicament ralentit la dégradation des caillots sanguins par l'organisme. Ce traitement est souvent suffisant pour les saignements des muqueuses. Il est très efficace dans les saignements des gencives, extractions dentaires, hémorragies gynécologiques, etc.

Acide tranexamique se présente sous forme de comprimés et d'ampoules à boire ; il s'administre généralement pendant une semaine, à raison de 3 à 4 fois par jour. Chez les adultes, la dose est généralement de 2 à 4 grammes par jour ; chez les enfants, la dose est plus faible et est calculée sur la base du poids.

4. TRAITEMENT HORMONAL

Les traitements hormonaux tels que la pilule contraceptive peuvent être utilisés dans le traitement des règles abondantes.

Ce traitement a à la fois un effet hormonal sur l'utérus, et d'autre part elle augmente les taux de facteur VIII et de facteur von Willebrand.

Vous pouvez consulter le site www.bijsluiters.fagg-afmps.be pour plus d'informations sur les médicaments sus-mentionnés et les notices.



VII. VIVRE AVEC LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

1. VIE QUOTIDIENNE

La majorité des patients chez lesquels le diagnostic de la maladie de von Willebrand est posé ne rencontrent que peu de problèmes dans le cadre de leur vie quotidienne. Les patients peuvent avoir tendance à développer plus rapidement des coups bleus, à saigner plus longtemps en cas de blessures, et les femmes peuvent avoir des règles abondantes, mais ces problèmes sont généralement bien pris en charge.

Toutefois, il est important que les patients soient conscients de leurs tendances hémorragiques et qu'ils en avertissent les médecins, dentistes, personnel infirmier, ... lorsqu'ils doivent suivre un traitement médical ou subir une opération. Chez de nombreux patients atteints de cette maladie, des opérations sans préparation particulière peuvent parfaitement bien se dérouler, sans problèmes hémorragiques majeurs, mais il ne faut pas supposer que ce sera automatiquement le cas. C'est pourquoi un médecin expérimenté doit vérifier, lors de chaque procédure, si un traitement préventif s'impose

et, le cas échéant, sous quelle forme.

Les patients présentant des tendances hémorragiques doivent empêcher que ces tendances s'aggravent. Cela implique notamment qu'ils doivent faire attention avec certains médicaments, principalement avec l'acide acétylsalicylique, généralement connu sous le nom d'aspirine, mais également disponible sous de nombreux autres noms, ainsi que les anti-inflammatoires (anti-inflammatoires non stéroïdiens ou AINS). Tant l'aspirine que les AINS perturbent l'action des plaquettes sanguines, qui n'est déjà pas optimale chez les patients atteints de la maladie de von Willebrand ; par conséquent, les tendances hémorragiques sont encore accrues.

La maladie de von Willebrand n'est pas curable, mais il existe de très bons traitements. S'ils bénéficient d'un traitement approprié, les patients souffrant de cette maladie peuvent vivre une vie normale et avoir une espérance de vie normale.

2. ACTIVITÉ PHYSIQUE ET SPORT

L'activité physique est bonne pour la santé de tous, et a fortiori pour les patients atteints d'une maladie hémorragique. Elle permet notamment de fortifier les muscles, de préserver la souplesse, d'éviter les lésions articulaires et d'améliorer la circulation sanguine. L'activité phy-

sique et le sport peuvent aussi améliorer la confiance en soi. Si vous souhaitez en savoir plus ou si vous avez d'autres questions, n'hésitez pas à vous adresser à votre centre de traitement.

3. MÉDICAMENTS

Quels médicaments est-il préférable d'éviter si vous souffrez de la maladie de von Willebrand ?

Comme indiqué plus haut, les patients présentant des tendances hémorragiques doivent éviter d'aggraver ces tendances. Cela implique notamment qu'ils doivent faire attention avec certains médicaments.

Les patients atteints de la maladie de von Willebrand doivent toujours consulter leur spécialiste de la coagulation avant de prendre de nouveaux médicaments.

Les médicaments pour lesquels la prudence s'impose incluent principalement l'acide acétylsalicylique, généralement connu sous le nom d'aspirine, mais également disponible sous de nombreux autres noms, ainsi que les anti-inflammatoires (anti-inflammatoires non stéroïdiens ou AINS).

Tant l'aspirine que les AINS perturbent l'action des plaquettes sanguines, qui n'est déjà pas optimale chez les patients atteints de la maladie de von Willebrand ; par

conséquent, les tendances hémorragiques sont encore accrues. L'aspirine est en principe interdite chez les patients ayant des tendances hémorragiques, car son effet sur les plaquettes sanguines persiste sur une longue durée. Dans le cas des anti-inflammatoires, il faut évaluer les avantages et les inconvénients, mais la prudence est de mise et il faut toujours consulter un médecin en cas de doute !

D'autres médicaments requièrent également la prudence, en particulier ceux qui sont utilisés comme « anticoagulants ou antithrombotiques ». Ces médicaments ne font généralement pas partie de la trousse de pharmacie à domicile, mais ils sont parfois prescrits par un médecin spécialiste pour traiter un problème spécifique, comme un trouble cardiaque ou une thrombose. Chez les patients atteints de la maladie de von Willebrand, il convient de mettre en balance les tendances hémorragiques et les bénéfices offerts par ces médicaments.

INTERDITS	À UTILISER AVEC PRUDENCE
<p>l'Acide acétylsalicylique ou médicament contenant l'acide acétylsalicylique Par exemple : - Perdolan Compositum® - Afebryl® - Aspegic® - Asaflow® - ...</p>	<p>Anti-inflammatoires (AINS) Ce sont des anti-inflammatoires qui réduisent également la douleur : - Ibuprofen - Naproxen - Voltaren® / Diclofenac - Indometacine - Celecoxib - Etoricoxib - Meloxicam - Peroxicam - ... Les noms ci-dessus sont des substances. Vérifiez toujours cela attentivement sur la notice.</p>
<p>Anticoagulants et antiagrégants plaquettaires Par exemple : - Plavix® / Clopidogrel - Marcoumar® - Xarelto® - Pradaxa® - ...</p>	

Vous pouvez consulter le site www.bijsluiters.fagg-afmps.be pour plus d'informations sur les médicaments sus-mentionnés et les notices.

La section « Fiches techniques » plus loin dans cette brochure présente plus en détail ces classes de médicaments.

Mais attention : il est possible que le tableau illustré soit déjà dépassé. En cas de doute, prenez toujours contact avec votre spécialiste de la coagulation.

4. VACCINATIONS

Les vaccinations administrées à chacun de nous sont également recommandées chez les patients atteints de la maladie de von Willebrand.

Il reste conseillé aux patients qui utilisent un concentré de facteur de coagulation de se faire vacciner contre l'hépatite A et B, comme le stipulent toutes les notices des concentrés de facteurs.

Selon la sévérité des tendances hémorragiques, il convient de réfléchir à la meilleure façon d'administrer la vaccination, par exemple par voie sous-cutanée.

Avant de recevoir une vaccination dans un autre centre, discutez-en toujours avec votre spécialiste de la coagulation.





On peut parfois avoir l'impression que cette maladie touche plus souvent les femmes que les hommes, mais ce n'est pas le cas. Néanmoins, les femmes sont beaucoup plus souvent confrontées à leurs tendances hémorragiques à cause des règles. Elles consulteront donc plus rapidement un médecin et seront donc plus souvent diagnostiquées que les hommes.

VIII. LES FEMMES ET LA MALADIE DE VON WILLEBRAND

1. RÈGLES ET MÉNORRAGIE

Parce que les saignements menstruels abondants peuvent avoir différentes causes, les traitements sont également très divers :

de la desmopressine, de l'acide tranexamique, des traitements hormonaux, du concentré de facteur de coagulation au traitement hormonal et même au traitement chirurgical.

Dans la maladie de von Willebrand, la cause peut être soit une déficience en VWF, soit un dysfonctionnement

du VWF. En administrant un concentré, le taux de VWF dans le sang est augmenté et la coagulation sanguine se normalise.

Si d'autres traitements tels que le traitement hormonal, l'acide tranexamique ou la desmopressine ne sont pas efficaces/contre-indiqués, un concentré de facteur de coagulation peut offrir une solution et normaliser vos règles.

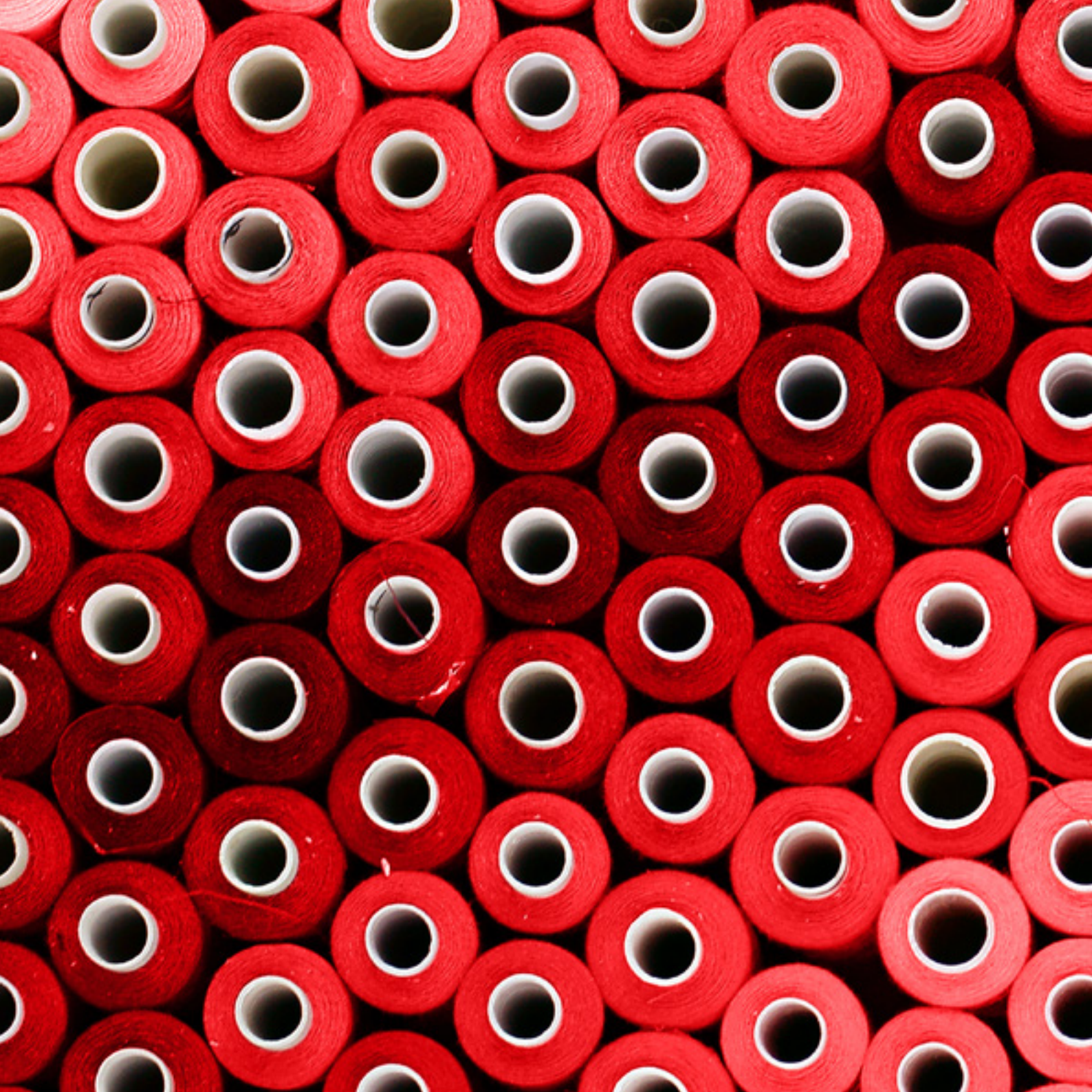
2. GROSSESSE ET ACCOUCHEMENT

La plupart du temps, la maladie de von Willebrand entraîne peu de problèmes durant la grossesse, car le corps adapte le mécanisme de coagulation pendant cette période afin de se préparer aux pertes de sang survenant lors de l'accouchement. Dès lors, les phénomènes de coagulation augmentent, ce qui se traduit notamment par une augmentation du facteur VIII et du facteur von Willebrand.

Il est recommandé de mesurer les taux de facteur von Willebrand et de facteur VIII aux environs de 30-34 semaines de grossesse. Un spécialiste de la coagulation pourra ensuite évaluer la stratégie à adopter lors de l'accouchement. Les taux de ces deux facteurs avant l'accouchement sont donc importants, mais il faut également tenir compte du fait que ces taux peuvent ra-

pidement redescendre à des valeurs 'normales' après l'accouchement, ce qui peut entraîner des saignements quelques jours après l'accouchement.

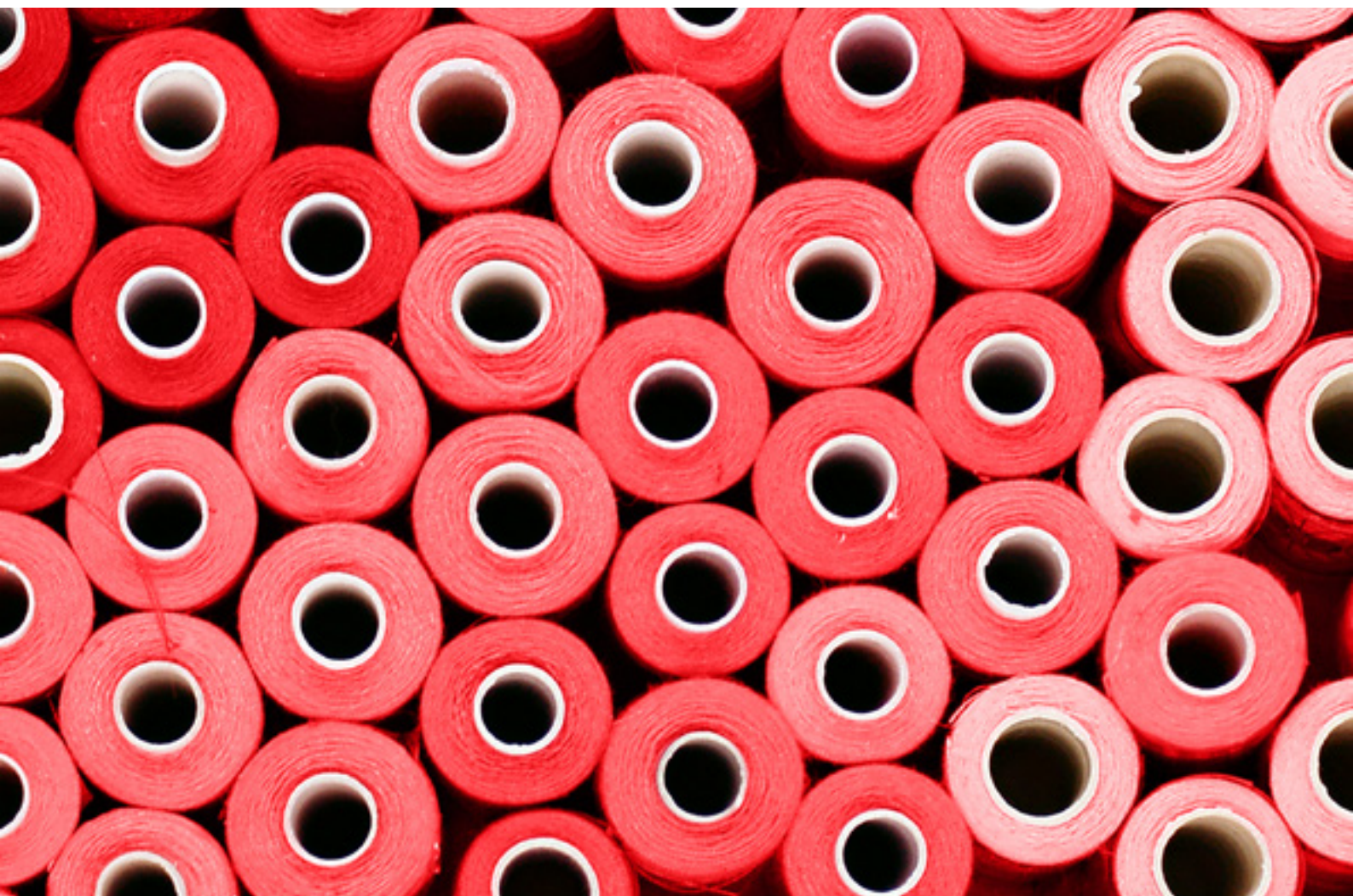
Chez les patientes enceintes ayant des tendances hémorragiques, les anesthésistes craignent (à raison) la péridurale lors de l'accouchement en raison du risque de complications hémorragiques. Cette forme d'anesthésie peut en principe être utilisée en toute sécurité lorsque les taux de FVIII et de facteur von Willebrand sont suffisamment élevés (des taux de plus de 50 % des taux normaux se sont avérés sûrs dans le cadre de cette procédure). La décision finale revient cependant à l'anesthésiste, qui insérera le cathéter pour la péridurale. Il est préférable que cette question soit examinée en détail par l'anesthésiste et le spécialiste de la coagulation.





IX. FICHES TECHNIQUES

informations plus détaillées destinées aux professionnels de la santé



1. LES DIFFÉRENTS TYPES DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND



TYPE	
1	La forme la plus fréquente Le facteur von Willebrand fonctionne normalement, mais est présent en trop faibles quantités dans le sang.
2	Déficit qualitatif du facteur von Willebrand.
2A	Le facteur von Willebrand ne possède pas une structure normale et ne peut donc pas interagir normalement avec les plaquettes et les vaisseaux sanguins.
2B	Le facteur von Willebrand se lie trop fortement aux plaquettes. Par conséquent, le nombre de plaquettes peut s'en trouver réduit.
2M	Le facteur von Willebrand se lie moins bien aux plaquettes.
2N	Le facteur von Willebrand ne se lie pas normalement au facteur de coagulation VIII. Il en résulte une diminution importante du taux de facteur VIII.
3	Il s'agit d'une forme exceptionnelle. Le sang ne contient quasi pas de facteur von Willebrand et les taux de facteur VIII sont également considérablement réduits.

2. TRANSMISSION / PRÉVALENCE / TENDANCES HÉMORRAGIQUES

TYPE	TRANSMISSION (CHROMOSOME 12)	PRÉVALENCE	TENDANCES HÉMORRAGIQUES
1	autosomique dominante	<ul style="list-style-type: none">• jusqu'à 1 % de la population• 70 à 80 % de l'ensemble des types	légères à modérées
2A	autosomique dominante (ou récessive)	rare, mais représente le plus grand groupe des patients de type 2	variables généralement modérées
2B	autosomique dominante	rare	variables généralement modérées
2M	autosomique dominante (ou récessive)	rare	variables généralement modérées
2N	autosomique récessive	rare	variables généralement modérées
3	autosomique récessive	rare 1 à 5 habitants sur un million	extrêmement sévères

3. CARACTÉRISTIQUES SPÉCIFIQUES PAR TYPE

CARACTÉRISTIQUE	TYPE					TYPE DE PLAQUETTES
	1	2A	2B	2N	3	
vWF:Ag	↓	n/↓	n/↓	N	↓↓↓	n/↓
vWF:RCo	↓	↓↓	↓	N	↓↓↓	↓
Facteur VIII:C	↓	n/↓	n/↓	↓↓	↓↓	n/↓
Temps de saignement	n/	↑	↑	N	↑↑	↑
RIPA	n/↓	↓↓	↑	N	Absent	↑
Multimères	n	HMW↓↓	HMW↓	N	Absent	HMW↓
Hérédité	AD	AD	AD	AR	AR	AD
Réponse à la DDAVP	Bonne	Modérée	Contre-indication thrombocytopénie	Mauvaise	Mauvaise	Contre-indication thrombocytopénie

vWF:RCo = activité du cofacteur de la ristocétine
RIPA = ristocetin induced platelet agglutination
HMW = high molecular weight (haut poids moléculaire)
AD = autosomique dominant
AR = autosomique récessive



4. PRÉPARATIONS DE FACTEURS DE COAGULATION DISPONIBLES SUR LE MARCHÉ BELGE POUR LE TRAITEMENT DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND*

CONCENTRÉ DE COAGULATION	FIRME	INDICATION	RAPPORT VWF/FVIII	CONSERVATION	SÉCURITÉ VIRALE
Haemate P® <ul style="list-style-type: none"> • Facteur VIII 500 UI + facteur von Willebrand 1200 UI (poudre + 10 ml de solvant) • Facteur VIII 1000 UI + facteur von Willebrand 2400 UI (poudre + 15 ml de solvant) (plasma humain) 	CSL Behring	<ul style="list-style-type: none"> • von Willebrand type 1, 2 et 3 • Hémophilie A 	2,4:1	Température ambiante	Traitement thermique par pasteurisation
Wilfactin® <ul style="list-style-type: none"> • Facteur von Willebrand 1000 UI (poudre + 10 ml de solvant) (plasma humain) 	CAF-DCF	von Willebrand type 3	VWF seul	Température ambiante	Solvant, détergent, nanofiltration
Wilate® <ul style="list-style-type: none"> • Facteur VIII 500 UI + facteur von Willebrand 500 UI (poudre + 5 ml de solvant) • Facteur VIII 1000 UI + facteur von Willebrand 1000 UI (poudre + 10 ml de solvant) (Plasma humain) 	Octapharma	<ul style="list-style-type: none"> • von Willebrand type 1, 2 et 3 • Hémophilie A 	1:1	2°C-8°C	Solvant, détergent, traitement thermique

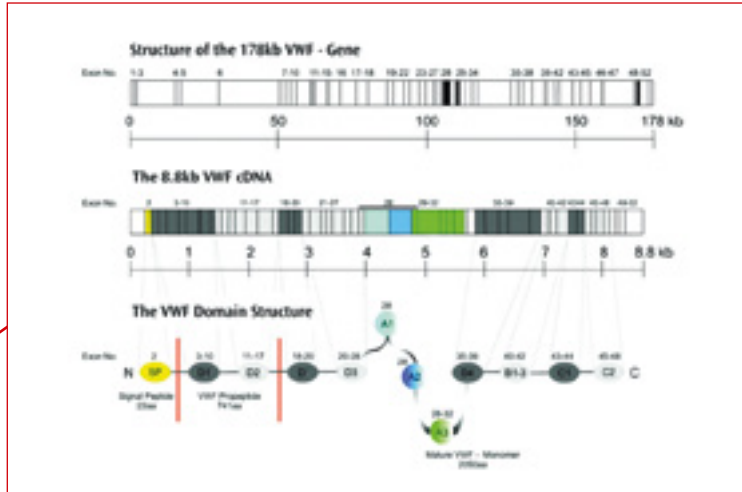
* Vous pouvez consulter le site www.bijsluiters.fagg-afmps.be pour plus d'informations sur les médicaments sus-mentionnés et les notices.

5. MÉDICAMENTS À ÉVITER CHEZ LES PATIENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE VON WILLEBRAND*

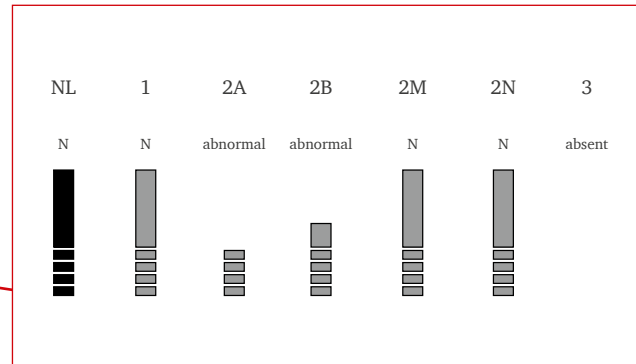
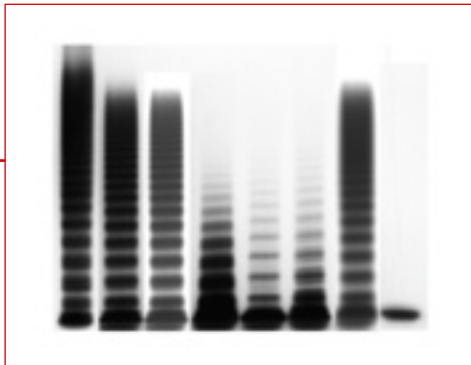
CLASSE DE MÉDICAMENTS	COMMENTAIRES
Médicaments contenant de l'acide acétylsalicylique	<ul style="list-style-type: none">• En principe contre-indiqués• L'acide acétylsalicylique exerce un effet antiagrégant irréversible, c.-à-d. que son effet antiagrégant ne peut être réduit que par la production de nouvelles plaquettes. La plupart du temps, la fonction plaquettaire est suffisamment normalisée après 5 jours.• Attention aux produits combinés contenant de l'acide acétylsalicylique (p. ex. Perdolan Compositum®)
Antiagrégants	<ul style="list-style-type: none">• Médicaments souvent instaurés à des fins de prévention cardiovasculaire• Pour ces médicaments, il faut évaluer clairement les risques en mettant en balance le risque hémorragique accru et le bénéfice thérapeutique. La décision d'utiliser ou non ce médicament dépendra de la sévérité des tendances hémorragiques sous-jacentes et de la sévérité de l'indication.
AINS	<ul style="list-style-type: none">• En principe déconseillés, mais il convient d'évaluer les avantages et les inconvénients pour chaque patient.• L'effet délétère de ces médicaments sur l'activité plaquettaire est plus limité que celui de l'acide acétylsalicylique, et est réversible - la fonction plaquette redevient normale après 2 jours.• L'utilisation d'une protection gastrique est recommandée pour prévenir l'apparition de troubles hémorragiques (anti-H2, IPP)• Les AINS sélectifs de la COX-2 sont censés avoir moins d'effet sur l'agrégation plaquettaire
Anticoagulants	<ul style="list-style-type: none">• Ce groupe comprend les héparines, les coumarines et les nouveaux anticoagulants oraux (NACO), qui doivent être utilisés avec prudence chez les patients ayant un trouble hémorragique existant.• Évaluer clairement les avantages et les inconvénients. La décision d'utiliser ou non ce médicament dépendra de la sévérité des tendances hémorragiques sous-jacentes et de la sévérité de l'indication.• Les médicaments dont le comportement et l'effet sont prévisibles seront préférés à ceux dont l'effet varie, afin de limiter le risque hémorragique.

* Vous pouvez consulter le site www.bijsluiters.fagg-afmps.be pour plus d'informations sur les médicaments sus-mentionnés et les notices.

6. LE GÈNE DU FVW ET SES DOMAINES FONCTIONNELS



7. LES MULTIMÈRES DU FVW



The page features a red textured background consisting of a dense, chaotic network of thin, overlapping lines. A white horizontal band is positioned in the upper third of the page, containing the section title.

X. GLOSSAIRE

ANESTHÉSISTE

médecin spécialiste chargé de l'administration de la narcose (anesthésie) pendant une opération et de la péridurale pendant un accouchement

MOELLE OSSEUSE

substance spongieuse rouge, présente à l'intérieur des os

CHROMOSOME

élément porteur d'une partie du matériel génétique (ADN) d'un organisme

DDAVP

desmopressine, forme synthétique d'une hormone responsable de l'équilibre des liquides dans l'organisme

DONNEUR

un donneur de sang ou de plasma est une personne qui fait don de son sang ou de son plasma

ENDOTHÉLIAL

cellules du corps humain qui forment la paroi des vaisseaux sanguins

FVIII = FACTEUR 8

un des facteurs de coagulation nécessaires pour empêcher les hémorragies. Le FvW protège le FVIII dans la circulation sanguine, empêchant celui-ci d'être rapidement éliminé

FIBRINE

protéine de coagulation présente dans le plasma sanguin, qui joue un rôle déterminant dans le processus normal de guérison des plaies et dans la coagulation

HÉMATOLOGUE

médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des maladies hémorragiques

HÉMOPHILIE

trouble héréditaire de la coagulation. Le sang ne coagule pas bien suite à l'absence d'un facteur de coagulation

spécifique dans le sang. On distingue deux types d'hémophilie. L'hémophilie A se caractérise par une carence en facteur VIII, alors que l'hémophilie B correspond à une carence en facteur IX

MÉNORRAGIE

règles abondantes

MULTIMÈRES

la protéine de von Willebrand, la plus grosse protéine présente dans le sang, se compose de chaînes d'éléments identiques. Ces chaînes portent également le nom de « multimères »

MUTATION

modifications dans le matériel génétique (ADN ou ARN) d'un organisme

AINS

anti-inflammatoires non stéroïdiens

THROMBOCYTES

plaquettes sanguines

FACTEUR VON WILLEBRAND (FVW)

protéine indispensable pour une coagulation normale. Il agit comme une sorte de colle entre les plaquettes sur la paroi endommagée du vaisseau

MALADIE DE VON WILLEBRAND

trouble héréditaire de la coagulation, caractérisé par une diminution des taux de facteur von Willebrand ou par un mauvais fonctionnement du facteur von Willebrand

VWF:RCO

activité du cofacteur de la ristocétine = test qui mesure le fonctionnement du FvW

VWF:AG

antigène du facteur von Willebrand = test qui mesure la quantité de FvW présente dans le plasma sanguin d'un patient

NOTICES

NOTICES

CSL Behring
Biotherapies for Life™

CSL Behring
Bedrijvenlaan 11
B-2800 Mechelen
Tél. +32 (0)15 28 89 20
Fax +32 (0)15 20 74 35
medinfobelgium@cslbehring.com
www.cslbehring.be