

# La maladie de Willebrand

Votre médecin vient de diagnostiquer chez vous une maladie appelée « maladie de Willebrand ».

La maladie de Willebrand est la plus fréquente des maladies hémorragiques héréditaires.

Elle est due à un déficit ou à un défaut de fonctionnement d'une protéine du sang, le facteur Willebrand (abrégé VWF, von Willebrand Factor selon la nomenclature internationale).

Le VWF est indispensable pour permettre la coagulation du sang. Il a deux rôles essentiels :

- Il assure le transport dans le sang d'une protéine, le facteur VIII, qui permet la formation de fibrine.
- Il est indispensable à la formation d'un agrégat de plaquettes (cellules du sang participant à la coagulation), également appelé « le clou plaquettaire », qui forme avec la fibrine un caillot sanguin « solide » permettant d'arrêter le saignement.

En cas de maladie de Willebrand, le clou plaquettaire est plus fragile, ce qui rend difficile la formation d'un caillot sanguin et donc l'arrêt du saignement en cas de traumatisme.

## Les notes de votre médecin

Il existe trois principaux types de maladie de Willebrand, de sévérité variable :

- Le type 1 (50 à 75 % des malades), le moins sévère : le VWF est fabriqué en quantité plus faible que la normale, ce qui peut entraîner un déficit en facteur VIII (FVIII).
  - Le type 2, encore appelé variant moléculaire (1 à 30 % des malades), classiquement plus sévère : le VWF est fabriqué mais ne remplit pas sa fonction. Un déficit éventuel associé en FVIII dépend du type de variant : par exemple, il est constant dans le type 2N.
  - Le type 3 (moins de 5 % des malades), le plus sévère et le plus rare : le déficit en VWF est total et s'y associe un déficit constant et profond en FVIII.
- Une personne sur 8000 est atteinte d'une forme de la maladie de Willebrand qui nécessitera au moins une fois dans sa vie le recours à un traitement spécifique, soit environ 7000 malades en France. Les hommes et les femmes sont également atteints.

## Les causes de la maladie

La maladie de Willebrand est une maladie génétique héréditaire. Chez les personnes atteintes de cette maladie, le gène (situé sur le chromosome n° 12), qui détermine la production du VWF, a subi une altération (mutation). Chaque type de maladie de Willebrand correspond à une mutation différente sur le gène.

En cas de maladie de Willebrand de type 1 ou 2 (sauf type 2N et certains types 2A), c'est-à-dire dans la majorité des cas, la transmission de la maladie est « dominante ». Cela signifie que la personne malade a hérité du gène de l'un de ses deux parents (père ou mère), lui-même atteint de la maladie. De façon plus rare, la mutation du gène peut se produire chez une personne dont les parents n'avaient pas de mutation sur leur gène (néo-mutation).

Une personne porteuse du gène muté (et donc malade) a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants.

En cas de maladie de Willebrand de type 3 (ou pour le type 2N et certains types 2A), la transmission est « récessive » : la personne atteinte a reçu de chacun de ses deux parents un exemplaire du gène muté. Les parents, eux-mêmes porteurs d'un seul gène muté, n'ont pas (ou peu) de signe de la maladie, mais ils peuvent transmettre une forme grave de la maladie à leurs enfants (un risque sur quatre).

## Les symptômes de la maladie

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

- Le type 1 et le type 2 sont caractérisés par des hémorragies spontanées ou provoquées par un traumatisme :
  - de la peau : saignement prolongé après coupure, bleus au niveau de la peau (ecchymoses) ;
  - des muqueuses : saignements de nez (épistaxis), des gencives, règles abondantes et saignements prolongés après un accouchement, saignements digestifs,

Un risque hémorragique existe, même en cas de forme modérée de maladie

# La maladie de Willebrand (suite)

## *Un suivi médical régulier*

Les personnes atteintes de la maladie de Willebrand doivent faire l'objet d'un suivi médical régulier (au moins annuel) coordonné par un centre de traitement de l'hémophilie et des maladies hémorragiques ou un service hospitalier d'hématologie spécialisé.

Il est recommandé aux patients de toujours avoir sur eux leur carte de maladie de Willebrand et de la présenter pour toute consultation, urgente ou non.

En cas d'intervention chirurgicale ou de geste invasif (suture, extraction dentaire, etc.), il faut systématiquement informer de la maladie (même s'il s'agit d'une forme peu sévère) le professionnel de santé intervenant et lui indiquer les coordonnées du médecin spécialiste afin qu'il puisse prendre contact avec lui.

## Pour les enfants scolarisés

L'accueil à l'école des enfants atteints de la maladie de Willebrand doit être organisé dans le cadre d'un « projet d'accueil individualisé » (le PAI). Ce dernier est établi par le médecin scolaire, en concertation avec le médecin traitant.

**Tout traitement est susceptible d'induire des effets indésirables et peut présenter des risques. Votre médecin vous informera et vous indiquera les signes à surveiller avant que vous ne débutiez le traitement proposé.**

## *Vos contacts utiles*

• **Secrétariat/rendez-vous :**

• **Consultation infirmière :**

• **Consultation psychologue :**

• **Assistante sociale :**

• **En cas d'urgence :**

de Willebrand, après un acte chirurgical ou un traumatisme bénin qui peut être prévenu par des mesures thérapeutiques.

- Le type 3 ajoute à ces hémorragies de la peau et des muqueuses le risque de survenue d'hémorragies internes, plus graves, situées dans :
  - Les muscles (hématomes),
  - Les articulations (hémarthroses),
  - Les viscères ou le cerveau.

## *Les traitements*

Dans chaque région de France, il existe un centre de traitement de l'hémophilie et des maladies hémorragiques (CTH) et des services hospitaliers d'hématologie regroupant les professionnels de santé spécialistes de la maladie de Willebrand (médecins, infirmières...). Ces professionnels de santé assurent la prise en charge, l'éducation thérapeutique des patients atteints de maladie de Willebrand et coordonnent les soins de proximité.

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

Lorsque cela est nécessaire, le déficit en VWF peut être corrigé par deux types de produits :

- Un médicament (desmopressine ou DDAVP), administré par voie intraveineuse ou en inhalation intra-nasale. Il est surtout efficace dans le type 1, rarement dans le type 2 et jamais dans le type 3.
- Des concentrés plasmatiques de VWF (associés, pour certains types de maladie de Willebrand, à du FVIII lors de la 1<sup>re</sup> injection), injectés par voie intraveineuse. Ils sont efficaces dans tous les types de la maladie.

L'efficacité de ces produits est, toutefois, limitée dans le temps (leur durée d'action se limite à quelques heures). Mais cela permet de prévenir ou de réduire un saignement.

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

Ce traitement est institué :

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

En dehors des accidents et des situations à risque hémorragique, dans la majorité des cas, la correction du déficit en VWF n'est pas nécessaire, notamment en cas de saignements mineurs se tarissant spontanément. Toutefois, il est important de bien respecter des mesures simples de prévention : compression pendant quelques minutes d'une petite plaie cutanée ou des narines en cas d'épistaxis, respect des contre-indications de certains médicaments (aspirine et anti-inflammatoire non stéroïdiens) et des injections intra-musculaires notamment.