

La maladie de Willebrand



Définition

La maladie de Willebrand (MW) est une maladie génétique à risque hémorragique, de gravité variable. La protéine appelée facteur Willebrand participe à la phase initiale du processus de la coagulation (hémostase primaire). Cette protéine porte un défaut soit quantitatif (taux insuffisant) soit qualitatif (mauvais fonctionnement). C'est la plus fréquente des maladies hémorragiques héréditaires car sa prévalence est estimée entre 0,1 et 1% de la population générale.

Les différents types

Il existe trois grands types de maladie de Willebrand :

- **Type 1 (75% des personnes diagnostiquées)** : Le facteur Willebrand n'est pas altéré mais fabriqué en quantité moindre ou ayant une durée de vie plus courte dans la circulation sanguine, ce qui dans les deux cas induit un déficit quantitatif partiel. L'expression de la maladie peut être parfois asymptomatique. Dans ce cas, il faut apporter une attention particulière en cas d'intervention chirurgicale ou d'accident traumatique.
- **Type 2 (25% des personnes diagnostiquées)** : Le facteur Willebrand se trouve en quantité normale ou peu diminué mais il est altéré dans sa structure (déficit qualitatif). Les symptômes sont identiques à ceux du type 1, mais parfois avec des manifestations hémorragiques plus graves, telles que des hémorragies digestives. Il existe quatre sous-types de MW de type 2 : 2A, 2B, 2M et 2N ;
- **Type 3 (très rare)** : Elle affecte environ une personne sur 500 000. Il s'agit du type le plus grave car le taux du facteur Willebrand est très diminué (déficit quantitatif sévère : < 1 % de la normale), et elle s'accompagne également d'un taux très diminué de facteur VIII (< 5 % de la normale).

La transmission de la maladie

La transmission génétique de la maladie de Willebrand

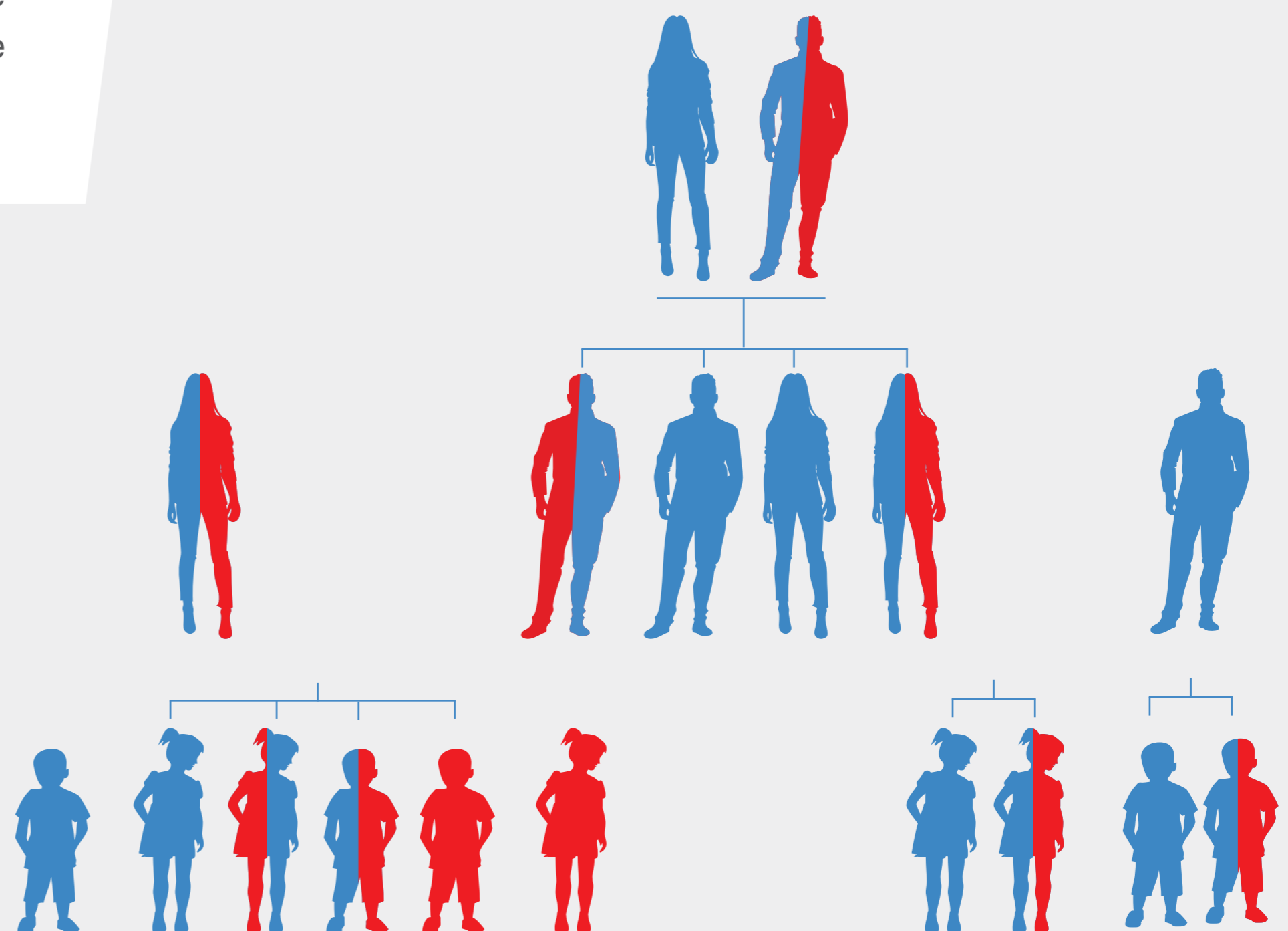
- est autosomique (cf affiche 1)
- peut toucher les hommes comme les femmes
- peut être dominante (cf affiche 1) : type 1 et certains types 2.
- peut être récessive : certains types 2N et type 3

Pour un parent atteint de la maladie de Willebrand **et lorsque la transmission est autosomique dominante**, la probabilité de transmission est de 1 sur 2.

Deux parents ayant une maladie de Willebrand asymptomatique (type 1) peuvent donner naissance à un enfant atteint d'une forme sévère de la maladie.

Le processus de coagulation perturbé

L'expression de la maladie est essentiellement sous forme de saignements cutanéomuqueux : ecchymoses noires et bleues (purpura), épistaxis (saignement de nez), gingivorragies (saignement des gencives), ménorragies (règles abondantes), saignements digestifs ou encore saignements cutanés avec des pétéchies (minuscules points rouges). Le saignement peut être spontané ou provoqué et variable dans son expression et sa gravité. Pour les formes sévères de type 3 et certains de type 2 s'ajoutent des saignements au niveau des muscles et des articulations.



Combien de personnes sont atteintes (en France) ?

Le nombre de patients chez qui un traitement est nécessaire a été estimé à environ **1 sur 8 000**. Le centre de référence de la maladie de Willebrand estime qu'environ **6 000 personnes** en France ont besoin d'un traitement spécifique.

Traitements

On utilise les médicaments usuels des maladies hémorragiques constitutionnelles et on applique le principe RICE : **R**epos, **I**ce (glace), **C**ompression, **É**lévation.

- **En cas de saignement mineur** : antifibrinolytique comme l'Exacyl qui peut être utilisé pour les saignements des muqueuses (nez, gencive, gynéco), pommade hydratante hémostatique, mèche hémostatique, colle, voire facteur de coagulation Willebrand si nécessaire.
- **En cas de saignement majeur ou chirurgie** : Minirin, facteur de coagulation Willebrand.
- **Pour les règles abondantes** : antifibrinolytique comme l'Exacyl, traitement hormonal (pilule) prescrit parfois dès les 1^{ers} cycles ou facteur de coagulation Willebrand si nécessaire.



Message important à retenir

Il est conseillé d'avoir des rendez-vous réguliers avec son centre spécialisé. Il est important de mettre en relation son hématologue spécialisé et tout autre professionnel de santé lors d'une intervention chirurgicale, extraction dentaire ou d'un accident de la vie afin de mettre en place un protocole de prise en charge pour obtenir une coagulation normale. Pour les règles abondantes, les grossesses ou toute question gynécologique, une relation étroite entre hématologue et gynécologue doit également se faire.

Nous contacter

21 rue Georges Auric - CPAM de Paris
75948 Cedex 19
Commission Parents de jeunes enfants :
info-diagnostic@afh.asso.fr