

Journée Mondiale de l'Hémophilie 17 avril 2022

**Porter la voix des patients atteints d'hémophilie ou
de maladies hémorragiques constitutionnelles rares
pour que chacun ait accès à un diagnostic !**

[Paris, le 17 mars 2022]

Le 17 avril, Journée mondiale de l'hémophilie, est l'occasion pour l'Association française des hémophiles (AFH) et la Filière de santé des maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO) de communiquer très largement pour mettre en lumière l'hémophilie et toutes les maladies hémorragiques constitutionnelles rares : la maladie de Willebrand, les pathologies plaquettaires et les autres déficits rares en protéines de la coagulation.

L'hémophilie est une maladie génétique grave et rare qui touche en France près de 9 000 personnes toutes sévérités confondues. **On estime en France à plus de 15 000 le nombre de personnes affectées par un processus de coagulation défaillant.**

Les personnes vivant avec ces maladies sont prises en charge dans des centres de suivi spécialisés répartis sur le territoire métropolitain et en outre-mer (Martinique, Guadeloupe et la Réunion). Ils bénéficient de l'expertise de trois Centres de Référence Maladies Rares :

- Hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation.
- Maladie de Willebrand.
- Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles.

L'Association française des hémophiles travaille avec les professionnels de santé pour accompagner les personnes concernées et porter leurs voix. L'ensemble de ces acteurs sont coordonnés par la filière de santé Maladies HEMOrragiques constitutionnelles (MHEMO).

Les maladies rares touchent près de 3 000 000 de personnes en France, et sont à 80% d'origine génétique (Source : Alliance maladies rares). **Pourtant le retard de diagnostic est de 6 ans en moyenne.**

AUJOURD'HUI, L'AFH ALERTE SUR L'ERRANCE DE DIAGNOSTIC POUR LES PERSONNES CONCERNÉES PAR UNE MALADIE HÉMORRAGIQUE CONSTITUTIONNELLE RARE

Est-ce normal qu'une femme ou une jeune fille doive s'absenter pendant plusieurs jours de ses activités quotidiennes **chaque mois** à cause de règles abondantes et prolongées ?

Est-ce normal que des parents soient accusés de **maltraitance** sur leur enfant lorsque celui-ci présente des bleus et hématomes importants par les services sociaux ou leur médecin généraliste ?

Est-ce normal de devoir **attendre 46 ans** pour obtenir un diagnostic et enfin accéder au traitement adapté à sa pathologie ?

Témoignages anonymes issus du groupe d'écoute et d'entraide privé facebook :

"...j'ignorais jusqu'à peu que mes règles étaient à l'origine de mes souffrances. Mes règles durent environ 6 jours, (entre 5 et 7) et je change pour les jours les plus intenses 5 à 6 fois de protection hygiéniques (et pas les petites). Cela dure depuis mes premières règles, je n'avais donc pas conscience du problème. Pendant mes règles, je me retrouve allongée, épuisée, incapable d'ouvrir les yeux, de parler ou de bouger. Rester debout est un cauchemar, je vis seule et je peine à me faire à manger, à prendre ma douche dans ces moments là. Et aller en cours, n'en parlons pas.. Je ne peux pas faire de sport, cela me fatigue trop...."

"Lorsque notre fils était petit (8 mois) avant qu'on ne découvre son hémophilie (pas de cas dans la famille) l'assistante de la Protection Maternelle et Infantile (PMI) me demandait si je ne maltraçais pas notre fils !...la blessure est encore là !"

"Jusqu'à environ 46 ans, j'ai eu des symptômes hémorragiques non traités. La phrase que nous avons tous entendue et qui reste malheureusement ancrée : « Les hommes expriment l'hémophilie, les femmes la transmettent. », m'était répétée après chaque saignement important (extraction dentaire, ménorragies...). Je ne disposais d'aucun traitement."

Depuis sa création, l'AFH accompagne les familles et leurs proches dès l'annonce du diagnostic et tout au long de la vie. Elle oriente également les personnes qui présentent des symptômes hémorragiques sans pour autant accéder à un diagnostic établi dans le cadre d'une maladie hémorragique constitutionnelle rare. C'est ce qu'elle propose notamment à travers sa ligne d'écoute AFH Infos Services, ouverte à tous. (contact : accompagnement@afh.asso.fr).

Un des objectifs de l'AFH est d'agir pour réduire ce temps d'errance et d'impasse diagnostique. Professionnels de santé et associations de patients font partie des maillons de la chaîne pour permettre aux personnes concernées d'accéder au parcours de soin spécialisé dont elles ont besoin.



Sans l'implication de tous, le patient et sa famille font face à une grande souffrance et parfois à un isolement dramatique dû notamment au non accès des médicaments disponibles.

L'AFH souhaite sensibiliser les médecins généralistes, les gynécologues, les pédiatres, les dentistes,... afin qu'ils apportent une attention particulière aux symptômes hémorragiques prolongés. En effet, ceux-ci sont bien souvent le premier contact médical avec les patients.

L'AFH travaille en étroite collaboration avec les professionnels de santé spécialisés de la filière de santé maladies hémorragiques constitutionnelles rares (MHEMO) afin de co-construire un maillage territorial pour une meilleure prise en charge et un suivi optimal des personnes concernées par une maladie hémorragique constitutionnelle rare.

L'AFH attend des médias un soutien et un relais pour informer le plus grand nombre de personnes et des professionnels de santé qui sont en contact régulier au plus près des usagers.

Nous nous tenons à votre disposition pour la mise en place d'outils d'information (articles, vidéos, interviews). Merci pour votre aide.

Errance diagnostique: l'errance diagnostique est la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.

Impasse diagnostique: l'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

Contact Presse

AFH : Mélanie Babe - melanie.babe@afh.asso.fr

MHEMO : Stéphanie Ringenbach - stephanie.ringenbach@chu-lyon.fr

A PROPOS DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE DES HÉMOPHILES ET LES MALADIES HÉMORRAGIQUES RARES

Fondée en 1955, l'Association française des hémophiles (AFH) s'est donnée un rôle d'information, d'entraide et de défense des droits, des personnes atteintes d'hémophilie, de la maladie de Willebrand, des pathologies plaquettaires et de troubles hémorragiques constitutionnels.



L'Association milite pour une amélioration constante des connaissances, des traitements et de la prise en charge des troubles rares de la coagulation. Elle est particulièrement vigilante aux questions de sécurité des traitements. Elle propose un programme de formation sur les enjeux d'éducation thérapeutique du patient et du plaidoyer en santé. Elle soutient la recherche financièrement et en étant partie prenante de projets. Elle développe un programme de solidarité internationale pour les maladies hémorragiques rares.

Pour être plus proche de ses adhérents, elle compte sur ses 24 comités régionaux qui sont présents dans toute la France métropolitaine et dans les DOM.

L'AFH est reconnue d'utilité publique et agréée pour représenter les usagers du système de santé.

➤ Plus d'informations sur l'AFH : <https://afh.asso.fr/>, sur Facebook et Twitter.

A PROPOS DE LA FILIÈRE MALADIES HÉMORRAGIQUES CONSTITUTIONNELLES – MHEMO

Elle a été créée en décembre 2014 dans le cadre du 2ème Plan National

Maladies Rares (PNMR2) et renouvelée en 2019 lors du troisième plan. Elle a pour but de regrouper toutes les structures intervenant dans la prise en charge des personnes ayant un syndrome hémorragique de gravité variable pouvant survenir dans un contexte familial.

Elle regroupe les acteurs et les partenaires œuvrant dans le domaine des maladies hémorragiques familiales : 3 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) dont 3 centres coordonnateurs et 7 centres constitutifs, 30 Centres de Ressources et de Compétences Maladies hémorragiques Constitutionnelles (CRC-MHC), 6 Centres de Traitement des Maladies Hémorragiques

Constitutionnelles (CT-MHC) plusieurs consultations d'hémostase dans des hôpitaux périphériques, l'Association française des hémophiles (AFH), 17 laboratoires de biologie moléculaire,

35 laboratoires d'hémostase, les pharmacies hospitalières, 13 unités de recherche, 1 base de données support des études épidémiologiques : FranceCoag, le réseau européen de référence EUROBLOODNET, 5 sociétés savantes et 4 associations représentant des professionnels de santé.

Son plan d'action s'articule autour de 4 axes :

- Améliorer le diagnostic et la prise en charge;
- Promouvoir, développer et soutenir la recherche;
- Participer et soutenir les actions européennes et internationales;
- Développer l'enseignement, la formation, l'information et la communication.

➤ Plus d'informations sur MHEMO : <https://mhemo.fr/> et Twitter et LinkedIn.

