

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft Association Suisse des Hémophiles

Sekretariat/Secrétariat:

Blutspendedienst SRK, Zentrallaboratorium

Wankdorfstrasse 10 Telefon 031 4122 01

3000 Bern 22 Postcheck-Konto 30-7529

BULLETIN N° 45



Schutzmarke für
gemeinnützige Institutionen

E d i t e u r :

Association suisse des hémophiles (ASH)

Siège du secrétariat: Wankdorfstrasse 10, 3000 Berne 22

Téléphone: 031 41 22 01

R e s p o n s a b l e s :

Le Président du Comité: A. Wüthrich, Diemtigen

(pour l'ensemble du contenu à l'exclusion
des contributions médicales)

Professeur F. Koller, Riehen,

Dr. E. Meili, Wetzikon,

Dr. K. Stampfli, Berne

(pour les publications d'ordre médical,
cependant, celles qui portent une signature
paraissent sous la responsabilité de leur auteur)

R é d a c t i o n :

Madame R. Schwalder, Niederscherli

S O M M A I R E

Proces - Verbal sur 1979	1 - 3
De la transmission héréditaire de l'hémophilie A, de l'hémophilie B et de la maladie de Willebrand	4 - 17
Questionnez - on vous répondra	18

P R O C E S - V E R B A L

de l'Assemblée générale ordinaire de l'Association suisse des hémophiles du 31 mai 1980 qui s'est tenue au Restaurant du personnel du Service de transfusion sanguine de la Croix-Rouge suisse, Laboratoire central, Berne

Le Président ouvre l'Assemblée générale à 14 h.15 et donne lecture des noms des membres de l'Association et de la Commission médicale qui se sont excusés.

M. Wüthrich salue tout spécialement la présence de M.K. Albisser, de Berne, représentant officiellement Pro Infirmis.

M. Renner est choisi comme scrutateur.

Comme aucune proposition n'est faite de modifier l'ordre du jour, on suit celui qui a été publié dans le Bulletin no. 44.

1. Procès-verbal de l'Assemblée générale du 9.6.1979

Il est approuvé.

2. Rapport 1979 du Président

Ce rapport qui a été publié dans le Bulletin no. 44 est également approuvé.

3. Comptes et bilan 1979

L'excédent de recettes s'est élevé à fr. 6.095.- Après que M. Joder ait lu le rapport des réviseurs de comptes, l'Assemblée approuve unanimement les comptes de l'Assemblée.

4. Attribution au Fonds de solidarité

La proposition du Comité d'y attribuer fr. 1.000 est acceptée.

5. Attribution au Fonds de recherches scientifiques

La proposition du Comité d'y attribuer fr. 1.000 est également acceptée.

6. Budget 1980

Le budget proposé par le Comité, qui a été publié dans le Bulletin no. 44, est également approuvé sans discussion.

7. Utilisation du Fonds des casinos

Ce Fonds décroît annuellement de fr. 10.000.- Il sera donc épuisé dans environ 3 ans. Un Comité s'occupe de chercher de nouvelles possibilités de financement.

8. Cotisations des membres pour 1981

La proposition du Comité de maintenir la cotisation des membres ordinaires à fr. 18.- et celle des membres extraordinaires à fr. 100.- est approuvée.

9. Election de nouveaux membres du Comité

Le Président communique à l'Assemblée les démissions de M. Lutz, de Madame Heimbürger et de Madame Meylan.

Les propositions du Comité d'élire en remplacement Monsieur Heimbürger comme nouveau trésorier (ce dernier avait fonctionné jusqu'ici par interim) ainsi que Madame Urfer de Zoug et Monsieur Huber de Genève sont acceptées sans contreproposition.

C'est M. Carando de Vevey qui est choisi comme réviseur pour remplacer Monsieur Vetterli qui se retire aussi.

Etant donné qu'aucune proposition n'est avancée pour les postes de suppléants, le Comité s'occupera de chercher des candidats.

10. Approbation du rapport annuel 1979 de la Commission médicale

Le rapport du professeur Koller qui a paru aussi dans le Bulletin no. 44 est également approuvé avec remerciements.

11. Divers

Aucun point n'a été soulevé par l'Assemblée. M. Wüthrich attire son attention sur la réunion de l'Association mondiale de l'hémophilie qui se tiendra cette année à Bonn.

M. Wolf relève la soirée de conférence organisée à Zurich.

Une courte pause, où l'on a l'occasion de se restaurer, suit la clôture de la partie administrative. Puis a lieu l'exposé du professeur Edgar Heim de la Policlinique psychiatrique de l'Université de Berne, consacré aux "Problèmes psychologiques de la maladie chronique." Des Applaudissements nourris remerciant l'orateur de la qualité de son exposé.

Après quelques réponses données à des questions des membres, le Président clôt la session en remerciant les membres d'y avoir assisté et en adressant un merci tout spécial au Laboratoire central de la Croix-Rouge suisse pour son hospitalité.

Fin de la réunion à 17 h.15

Le Secrétaire: F. Wolf

29.9.1980 / scha

DE LA TRANSMISSION HEREDITAIRE DE L'HEMOPHILIE A, DE L'HEMOPHILIE B
ET DE LA MALADIE DE WILLEBRAND

La plupart des facteurs de coagulation sont formés dans les cellules hépatiques et passent dans le sang sous forme de facteur protéique actif de coagulation. Ces cellules peuvent être comparées à une petite fabrique; les machines produisant des facteurs protéiques de coagulation se situent dans le cytoplasme des cellules. La production est dirigée et surveillée par le noyau cellulaire, au sein duquel siège la "direction" qui donne ses instructions à la "fabrique" au sujet de ce qu'elle doit produire. La direction est composée de 46 chromosomes, de longues cordes de gènes (comparables à des colliers de perles). Ces chaînes de gènes constituent un code typique qui comprend les données pour tous les processus vitaux, qui exprime exactement ce que chaque cellule doit faire et comment.

Si nous imaginons que chacune des billions de cellules humaines doit être à la bonne place, faire son devoir correctement heure par heure pendant toute une vie, si nous pensons aux millions de gènes qui dirigent toutes ces activités, c'est un vrai miracle qu'il y ait si peu d'erreurs. Cela peut quand même se produire occasionnellement. Un changement absolument minime dans le code génétique, une petite erreur "d'épellation" du code à un certain endroit du chromosome peut causer la transmission d'une série différente de directives à la "fabrique" sise dans la cellule, sur quoi la cellule livre un produit quelque peu modifié, au lieu de fabriquer un produit normal.

Une modification du code génétique qui occasionne des instructions différentes à la "fabrique" aboutit à une mutation génétique. Comme un mot peut être mal épilé de diverses manières, avec des lettres fausses à la place des justes, un gène peut présenter de nombreuses formes dues à des mutations. Ces minuscules modifications du code à un seul endroit d'un certain chromosome sont nommées allèles. Par exemple, un très léger changement du code déterminant la formation de facteur VIII peut causer l'apparition d'un

molécule de facteur VIII ne présentant que le 10 % de l'activité normale du facteur VIII. Une modification un peu différente du code (un autre allèle) peut aboutir à des molécules avec 2 %, 14 % ou 25 % de l'activité normale, ou à des molécules sans activité aucune du facteur VIII. Tous ces différents allèles causent l'hémophilie A; le degré de gravité varie en revanche pour chacun d'entre eux.

Quand un gène a subi une nouvelle mutation, il conserve cette caractéristique qui est transmise d'une génération à la suivante. Une mutation qui est à l'origine d'un molécule présentant 10 % de l'activité normale du facteur VIII, sera ainsi transmise de génération en génération. Tous les membres atteints de cette famille auront une légère hémophilie A d'environ 10 % de l'activité normale du facteur VIII. De même que dans une famille frappée de grave hémophilie, tous les membres atteints auront une hémophilie grave. Ceci est valable aussi bien pour l'hémophilie A que pour l'hémophilie B. La tendance aux hémorragies et la teneur en facteur peut cependant varier d'un membre de la famille à l'autre, en présence de la maladie de Willebrand.

La transmission de caractéristiques héréditaires d'une génération à l'autre - c'est-à-dire les personnes qui présenteront ces caractéristiques héréditaires et celles qui les transmettront sans être malades elles-mêmes - a lieu selon des règles précises et prévisibles, déterminées par les lois de l'hérédité.

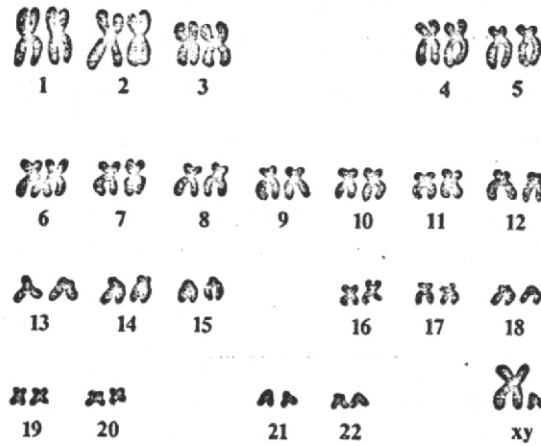
PAIRES DE CHROMOSOMES ET GENES

Dans le noyau de la cellule se trouvent 46 chromosomes, c'est-à-dire 46 chaînes de gènes disposées en 23 paires de chromosomes (voir illustration en page suivante).

Un chromosome de chaque paire vient de la mère, l'autre du père. Chaque paire de chromosomes se différencie des autres paires; les deux chromosomes formant une paire se ressemblent beaucoup et portent des gènes conditionnant les mêmes caractéristiques héréditaires. Quand par exemple l'un des chromosomes d'une paire contient un gène déterminant la couleur des yeux, l'autre disposera

Illustration 1

Type des chromosomes d'un homme sain. 23 paires de chromosomes, dont 22 autosomes. Le chromosome lié au sexe contient un chromosome X et un chromosome Y. Une femme aurait 2 chromosomes X et pas de chromosome Y.



également d'un gène pour la couleur des yeux. De cette manière, chaque caractéristique est définie par une paire de gènes dont l'un se trouve sur l'un des chromosomes de la paire de chromosomes et le second sur l'autre chromosome de la paire de chromosomes.

L'une des paires de chromosomes varie par rapport aux autres de plusieurs façons et est représentée séparément dans l'illustration 1. Il s'agit des chromosomes sexuels, ainsi nommés parce que les gènes qu'ils contiennent déterminent si l'individu est de sexe masculin ou féminin. Les gènes se trouvant dans les chromosomes sexuels sont dits liés au sexe. Les caractéristiques dont ils sont responsables sont nommées "caractères héréditaires liés au sexe". Les 22 autres paires de chromosomes sont nommées autosomes. Les gènes qui s'y trouvent sont des gènes autosomiques, les caractéristiques qui se manifestent par eux sont des "caractéristiques autosomiques".

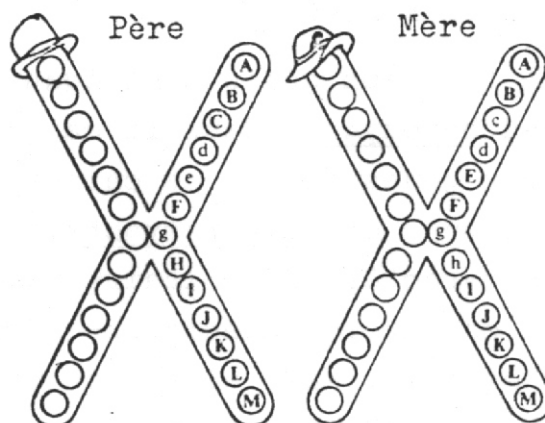
Les caractéristiques héréditaires autosomiques n'ont aucun rapport avec le sexe d'un individu. Elles apparaissent aussi fréquemment chez l'homme que chez la femme. L'hémophilie A et l'hémophilie B appartiennent aux maladies héréditaires liées au sexe, alors que

toutes les autres maladies hémophiliques appartiennent au type héréditaire autosomique.

GENES HERITES DOMINANTS ET RECESSIFS

Illustration 2

Une paire de chromosomes - l'une de la mère, l'autre du père. Les deux portent des gènes pour les mêmes caractères qui peuvent être pareils ou différents (allèles). Des gènes dominants seront marqués par les caractères grands (A), des récessives par des caractères petits (a).



Deux gènes déterminent chaque caractéristique humaine, dont un gène sur chacun des chromosomes formant une paire (illustration 2).

Ces deux gènes peuvent être semblables ou différents (allèles). Les deux chromosomes d'une paire peuvent par exemple contenir un gène pour la couleur des yeux. Le gène d'un chromosome peut décider que la personne concernée aura des yeux bruns, alors que l'autre gène sur l'autre chromosome indique des yeux bleus. Dans ce cas, le gène le plus fort sera dominant et se manifestera, tandis que l'autre gène, récessif, restera caché. Les gènes sont donc dominants pour les yeux bruns et récessifs pour les yeux bleus. Lorsqu'une personne hérite un gène pour des yeux bruns de l'un des parents et un autre gène pour des yeux bruns de l'autre, il est évident qu'elle aura aussi des yeux bruns. Si les gènes transmis par les parents déterminent tous deux des yeux bleus, les yeux de la personne concernée seront bleus. En revanche, si l'on hérite un gène pour des yeux bruns de l'un des parents et

de l'autre un gène pour des yeux bleus, le gène déterminant des yeux bruns sera dominant; l'enfant aura donc des yeux bruns. Mais le gène déterminant des yeux bleus ne disparaît pas et les enfants de la personne concernée pourront avoir des yeux bruns ou bleus. C'est pourquoi des parents aux yeux bruns - vu que chacun d'entre eux présente un gène dominant pour des yeux bruns et un gène récessif pour des yeux bleus - peuvent aussi avoir des enfants aux yeux bleus.

Si les deux gènes sont égaux (ni dominant, ni récessif) la personne est homozygote dans le cas du caractère héréditaire donné; si les deux gènes fixant ce caractère héréditaire sont différents, la personne est hétérozygote. Une personne qui est hétérozygote pour un caractère héréditaire récessif, peut donc être "conductrice" du caractère héréditaire récessif. Ce caractère n'apparaît pas chez elle. Mais elle peut transmettre le gène récessif à ses enfants. Dans les maladies hémophiliques, seul le gène de la maladie de Willebrand est dominant; les gènes causant l'hémophilie A et l'hémophilie B sont récessifs.

GENES LIES AU SEXE ET CARACTERES HEREDITAIRES

Comme déjà mentionné, les chromosomes sexuels sont un peu différents des autosomes. Il y a deux sortes de chromosomes sexuels, un grand chromosome X et un petit chromosome Y (illustration 1). Les femmes ont deux chromosomes X et les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y. (La présence du chromosome Y indique le sexe masculin.) Une fille (XX) reçoit un chromosome X de sa mère et un chromosome X de son père. En revanche, chez un garçon (XY) le chromosome Y ne peut provenir que du père. Le chromosome X doit donc avoir été transmis par la mère.

Les gènes contenus dans le chromosome X peuvent donc être transmis par la mère à son fils ou par le père à sa fille, mais non par le père à son fils.

Le chromosome X est très grand et porte beaucoup de gènes qui sont en rapport avec une grande variété de processus vitaux. Le chromosome Y est petit et a relativement peu de gènes. Les gènes du

chromosome Y conditionnent principalement les caractéristiques du sexe masculin. Comme il n'y a pas de gènes correspondants sur le chromosome Y - peu importe les gènes situés dans le chromosome X - ils se manifesteront chez les personnes de sexe masculin, même s'ils sont récessifs.

Chez les personnes de sexe féminin, la manifestation des gènes du chromosome X est un peu plus compliquée et ne se limite pas aux gènes dominants face aux gènes récessifs d'une paire de chromosomes. Bien que chez les femmes, chaque cellule dispose dans son noyau de deux chromosomes X, un seul produit son effet, alors que l'autre a pour ainsi dire renoncé à "son siège au sein de la direction de la fabrique", il a démissionné. Conséquemment, le chromosome X reçu de la mère sera actif dans certaines cellules, alors que dans d'autres cellules ce sera le chromosome X hérité du père. Les gènes se trouvant sur un chromosome X déterminé dans une cellule déterminée décideront des activités de cette cellule.

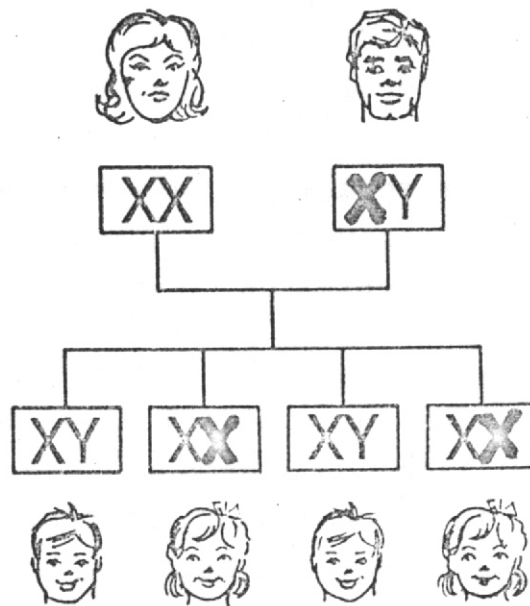
TRANSMISSION DES HEMOPHILIES A ET B

Les modifications de gènes qui sont à l'origine de l'hémophilie A (carence en facteur VIII) et de l'hémophilie B (carence en facteur IX) ont lieu sur le chromosome X. L'apparition de ces deux types d'hémophilie est liée au sexe. Ces maladies sont totalement différentes et sont provoquées par des gènes situés à deux endroits très distants du chromosome X. Ces deux maladies n'apparaissent pratiquement jamais chez une seule et même personne. Mais comme le processus héréditaire est le même, il sera exposé simultanément pour ces deux maladies hémophiliques.

Le gène de l'hémophilie A ou B est récessif, mais comme il est situé dans un chromosome X et qu'il n'y a pas de gène correspondant dominant (sain) dans le chromosome Y, le facteur héréditaire taré n'apparaît que chez les garçons ou les hommes. L'homme atteint possède un chromosome Y (qui fait de lui un individu de sexe masculin et qu'il a hérité du père) et un chromosome X présentant le gène de l'hémophilie (transmis par la mère). Ainsi, l'hémophilie A ou B apparaît presque uniquement chez les garçons et les hommes,

mais ne peut pas être transmise par le père à son fils, puisque ce dernier a dû hériter du chromosome Y de son père et non de son chromosome X. Le gène taré est transmis par la mère à son fils. Les conductrices ne présentent que rarement une tendance anormale aux hémorragies, vu que leur autre chromosome X hérité du père contient un gène conditionnant la formation du facteur VIII ou IX. Afin de mieux comprendre ces lois de la nature, nous allons les illustrer par l'exemple suivant:

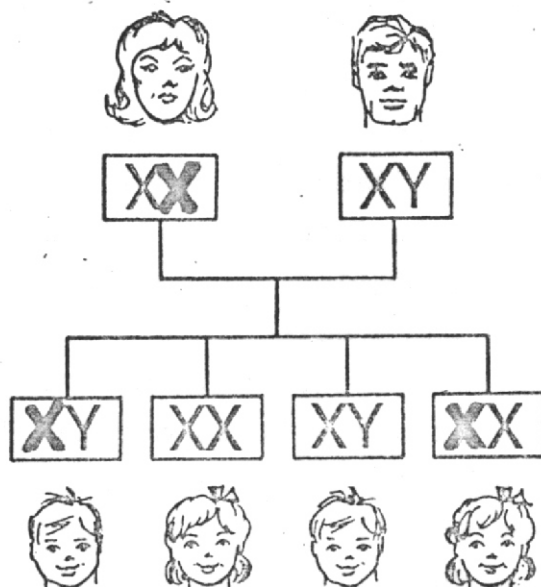
Illustration 3



L'illustration 3 montre la transmission du gène de l'hémophilie A (ou B) dans la famille d'un époux hémophile et d'une épouse saine. Si ces parents avaient quatre enfants, ils auraient selon les statistiques deux fils et deux filles. Les fils hériteront du chromosome Y de leur père et ne peuvent pas recevoir le chromosome X qui contient le gène de l'hémophilie. Leur chromosome X est transmis par la mère. Mais comme elle n'est pas conductrice, ses deux chromosomes X portent un gène conditionnant la formation normale de facteur VIII (IX). Peu importe lequel de ces deux chromosomes X est transmis par cette mère à ses fils, ils ne souffriront pas d'hémophilie. Mais toutes les filles hériteront du chromosome X de leur père, qui porte le gène taré, et de l'un

des chromosomes X normaux de leur mère. Toutes les filles hériteront donc du gène de l'hémophilie du chromosome X de leur père et seront par conséquent conductrices du facteur héréditaire de l'hémophilie.

ILLUSTRATION 4



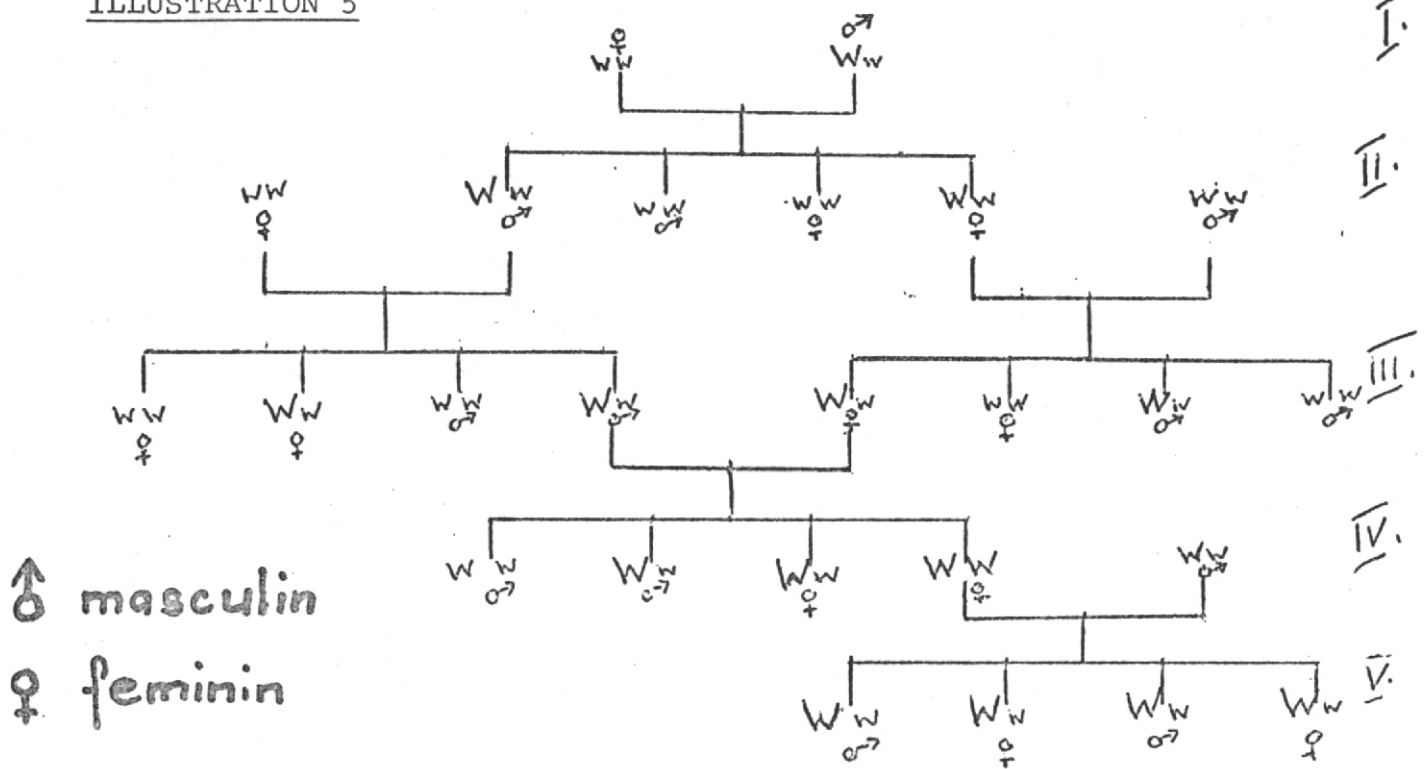
L'illustration 4 montre la transmission de l'hémophilie A (ou B) dans la famille d'un époux sain et d'une épouse conductrice. Admettons de nouveau que cette famille a deux fils et deux filles. Un fils doit hériter du chromosome Y de son père, alors que la fille hérite du chromosome X du père, qui dans ce cas contient un gène qui se manifestera par la formation normale de facteur VIII (IX). Le gène taré se trouve dans l'un des deux chromosomes X de la paire de chromosomes de la mère. Cela dépend de la transmission par la mère du chromosome X sain ou du chromosome X défectueux que le fils soit hémophile ou la fille conductrice. Lorsqu'un fils hérite du chromosome X pourvu du gène taré de sa mère, il sera hémophile, si en revanche il reçoit le chromosome X contenant le gène favorisant la formation normale de facteur VIII (IX), il sera sain. Lorsqu'une fille hérite le chromosome X défectueux de

sa mère, elle sera conductrice; mais si elle reçoit le chromosome X contenant le gène sain, elle ne sera pas conductrice. La transmission de l'un des deux chromosomes X par la mère conductrice à son enfant tient uniquement du hasard. Cela ne peut pas être prédit. Telle une pièce de monnaie jetée en l'air, retombera sur le côté "pile" ou "face", chaque enfant d'une mère conductrice peut hériter soit de son chromosome X portant le gène sain, soit de son gène taré. Si nous jetons quatre fois une pièce de monnaie, la pièce retombera deux fois sur le côté "pile" et deux fois sur le côté "face", ceci conformément aux lois des probabilités. Mais nous pouvons aussi obtenir trois fois le côté "face" et une fois le côté "pile" ou une fois le côté "face" et trois fois le côté "pile" ou même quatre fois "face" ou quatre fois "pile". Chaque fois que nous jetons une pièce de monnaie, nous aurons soit "face", soit "pile", sans savoir à l'avance ce qui arrivera. Chaque fois qu'une pièce est jetée, le résultat est indépendant des résultats obtenus lors des essais effectués avant ou après. C'est ainsi que l'on admet que de deux fils d'une mère conductrice, il y en a un qui sera hémophile. Mais il est possible que les deux fils soient hémophiles ou aucun des deux.

LA TRANSMISSION DE LA MALADIE DE WILLEBRAND

Les gènes qui contrôlent la formation du facteur de Willebrand ne se situent pas sur les chromosomes sexuels, mais sur l'un des chromosomes autosomiques. La transmission de la maladie de Willebrand n'est donc pas liée au sexe d'une personne. Cette maladie peut atteindre aussi bien les hommes que les femmes. En outre, le gène du caractère héréditaire de Willebrand est dominant sur le gène sain. Les personnes en bonne santé sont donc homozygotes dans le cas du gène récessif sain (ww) et les personnes atteintes peuvent être soit hétérozygotes (Ww), soit homozygotes (WW) dans le cas du gène dominant de Willebrand. Les patients qui ont une "portion double" du gène défectueux (homozygote dominant) tendent à être sérieusement malades, alors qu'on observe seulement des hémorragies légères et sporadiques chez les hétérozygotes.

ILLUSTRATION 5



L'illustration 5 montre la transmission de la maladie de Willebrand. Comme exposé dans les rangées I - II, chaque enfant (indépendamment de son sexe) a une chance sur deux d'hériter du gène de Willebrand (W) de ses parents malades, si l'un des parents est atteint d'une légère forme de la maladie de Willebrand (Ww) et si l'autre est sain (ww). Chaque enfant recevra le gène normal (w) de celui de ses parents qui est en bonne santé, mais peut hériter soit du gène normal (w), soit du gène de Willebrand (W) de celui de ses parents qui est malade. La transmission à l'enfant du gène sain ou du gène de Willebrand par le parent malade dépend entièrement du hasard - la pièce de monnaie jetée peut donner "pile" ou "face". L'illustration 5 montre aussi qu'une moitié des enfants est malade et que l'autre est saine; cela tient cependant du hasard que l'enfant soit sain ou hémophile.

Si les deux parents ont une légère maladie de Willebrand (Ww) - une situation rare, qui se présente en général lorsque le père et la mère sont parents (par exemple lors de mariage entre cousin et cousine du premier degré, comme dans les rangées III et IV) - il

existe trois chances sur quatre pour chaque enfant qu'un gène dominant de Willebrand soit transmis par l'un des parents ou par les deux. Chaque enfant pourrait recevoir soit le gène sain (w), soit le gène de Willebrand (W) de la mère, et soit le gène sain (w), soit le gène de Willebrand (W) du père. Si le gène sain des deux parents est transmis, l'enfant sera en bonne santé (ww). Si l'enfant reçoit un gène sain de l'un des parents et un gène de Willebrand de l'autre, il présentera une légère forme de la maladie de Willebrand (Ww). Mais si le gène de Willebrand est transmis par les deux parents - une "dose double" - il s'ensuit une forme grave de la maladie de Willebrand (WW) vu que la personne concernée est homozygote dans le cas du gène dominant.

Si l'un des parents est gravement atteint de la maladie de Willebrand (WW) chaque enfant recevra un gène de Willebrand du parent malade. C'est pourquoi tous les enfants d'une personne gravement atteinte auront la maladie de Willebrand.

Les rangées IV - V de l'illustration 5 montrent la situation d'un couple dont l'un des partenaires présente une grave forme de la maladie de Willebrand et dont l'autre partenaire est sain (ww). Tous les enfants auront une légère forme de la maladie de Willebrand (Ww). Les possibilités d'un couple qui compterait une personne gravement atteinte (WW) et une personne légèrement atteinte (Ww) ne sont pas décrites. Dans ce cas, non seulement tous les enfants auraient la maladie de Willebrand, mais encore la moitié d'entre eux présenteraient la forme grave de cette maladie puisqu'ils hériteraient d'une part le gène de Willebrand conditionnant la forme légère et d'autre part le gène de Willebrand se manifestant par une forme grave de la maladie de Willebrand. L'autre moitié des enfants auraient une forme légère de la maladie de Willebrand, en héritant le gène normal de celui des parents ayant une légère forme de la maladie et le gène de Willebrand de celui des parents présentant une forme grave de la maladie de Willebrand.

Nous n'avons pas non plus illustré le cas des parents souffrant tous deux d'une forme grave de la maladie de Willebrand. Ici, les

enfants auraient tous une forme grave de la maladie, puisqu'ils ne pourraient hériter que du gène de Willebrand des deux parents.

CAS SPORADIQUES NOUVEAUX - NOUVELLES MUTATIONS GENETIQUES

Bien que l'hémophilie soit une maladie héréditaire, il arrive que dans un tiers environ des cas d'hémophilie A ou d'hémophilie B de l'histoire d'une famille, on ne trouve pas d'indication chez les autres membres de la famille à tendance hémorragique héréditaire. Mais quelque part, le caractère héréditaire anormal doit avoir fait son apparition suite à une mutation génétique chez quelqu'un. Elle a pu se produire lors de la formation de l'ovule ou du spermatozoïde dont la fusion a formé l'enfant hémophilique. Ou alors, la mutation a déjà pu se produire une ou plusieurs générations antérieures et être transmise de génération en génération sans être remarquée par les conductrices, jusqu'à ce que, par hasard, le chromosome X contenant le gène de l'hémophilie soit transmis à un enfant de sexe masculin, faisant apparaître la maladie.

La fréquence des mutations spontanées est assez élevée pour l'hémophilie. Pour chaque femme en bonne santé, on estime qu'il existe une chance sur 200 qu'elle forme à un moment de ses 30 ans de fertilité, un ovule qui porte dans son chromosome X un gène muté de l'hémophilie A, ainsi qu'une chance sur 80'000 pour chaque enfant né, que l'ovule fécondé lors de la conception, présente une mutation génétique qui se manifestera par l'hémophilie.

Pour une seule mère, ce risque est très petit. Sur les 1.3 million de femmes en âge de procréer de notre pays, on peut compter sur la naissance d'un seul enfant, formé par la fécondation d'un ovule portant un chromosome X contenant un gène de l'hémophilie, apparu suite à une nouvelle mutation génétique. Dans ce cas, il n'y a que 50 % de chances que l'enfant né soit un garçon hémophile, c'est donc un cas "sporadique", sans signe d'hémophilie dans l'histoire de la famille. Dans 50 % des cas, l'enfant né serait une fille, qui posséderait le gène muté sans le savoir, jusqu'à ce que la maladie apparaisse une ou plusieurs générations plus tard. En admettant que les mutations se produisent aussi fréquemment dans l'ovule que dans le spermatozoïde, le risque de la fécondation de l'ovule par le

spermatozoïde, contenant dans son chromosome X un gène ayant subi une mutation (gène de l'hémophilie), devrait être de 1:160'000. Cela signifierait qu'environ tous les deux ans, naîtrait une autre conductrice "muette" conséquemment à une mutation dans le spermatozoïde.

De nouveaux hémophiles A ou B apparaissent donc dans chaque génération de la population, suite à des mutations génétiques spontanées, et peut être deux fois plus de nouvelles conductrices, dont le gène "muet" peut se manifester sans qu'on s'y attende chez des fils ou ou des petits-fils. Lorsqu'une mutation génétique s'est produite, elle ne disparaît pas, puisque le gène muté reste gravé sur son chromosome et se reforme à chaque division cellulaire. La "faute d'impression" dans le code génétique est donc retransmise aux générations suivantes.

A I D E Z - N O U S A A I D E R !

Soutenez le travail de

L'ASSOCIATION SUISSE DES HEMOPHILES

en sollicitant la générosité de vos amis et de votre cercle de connaissances

G A G N E Z D E N O U V E A U X M E M B R E S
P O U R N O T R E A S S O C I A T I O N !

QUESTIONNEZ - ON VOUS REPONDRA !

Le Dr. Stampfli répond à deux questions qui nous ont été posées par le cercle de nos lecteurs:

- a) Quels sont les médicaments analgésiques recommandés en présence de douleurs rhumatisales?
- b) Est-il possible que des dragées Voltarène peuvent provoquer des hémorragies rénales?

Concernant la question a:

Contrairement aux douleurs dans les articulations causées par des hémorragies intra-articulaires contre lesquelles l'on peut lutter de manière efficace par un traitement de substitution le plus tôt possible avec des préparations de coagulation, des douleurs semblables au rhumatisme peuvent se présenter par des altérations articulaires dégénératives dans l'articulation hémophile chronique, qui ne réagissent pas au traitement de substitution.

Des limitations dans les mouvements, positions pathologiques et distorsions peuvent provoquer des douleurs semblables au rhumatisme, que l'on peut influencer d'une manière favorable par des médicaments antiphlogistiques. Mais vu que la plupart des remèdes antirhumatisaux normalement en usage peuvent exercer une influence néfaste sur l'hémostase, il n'y a que très peu de ces médicaments entrant en ligne de compte pour les hémophiles, comme par exemple le B r u - f e n ou le Voltarène. Cependant, l'on doit tenir compte au fait qu'à cause de la lutte contre les douleurs, l'on peut facilement ne pas discerner ou ignorer des symptômes précoces d'une hémorragie. Lors d'une augmentation de la fréquence des hémorragies ou l'apparition d'hémorragies importantes, il est nécessaire d'arrêter l'administration du Brufen ou Voltarène et appeler le médecin traitant!

Concernant la question b:

L'administration de dragées Voltarène n'a pas coutume de déclencher des hémorragies rénales. Celles-ci se présentent dans la plupart des cas d'une manière spontanée, sans raison spéciale.