

Estimation de la prévalence de l'hémophilie et de l'espérance de vie

Quel est l'objet de cette étude?

L'hémophilie est une maladie héréditaire caractérisée par une coagulation sanguine anormale qui a pour effet de prolonger la durée des saignements. Les deux principales formes d'hémophilie sont causées par une mutation du gène F8 (hémophilie A) ou du gène F9 (hémophilie B). L'hémophilie A et l'hémophilie B sont respectivement caractérisées par un déficit en facteurs de coagulation VIII et IX. La gravité de la maladie (allant de très mineure à très sévère) dépend de la mutation ou de la délétion des gènes F8 et F9. Pour traiter l'hémophilie, on utilise un traitement substitutif qui consiste à injecter au patient le facteur de coagulation manquant. Lorsqu'il est disponible, ce traitement peut être coûteux. Dans certains pays à faible revenu, il n'est tout simplement pas offert. Le traitement substitutif peut éviter de graves problèmes aux personnes atteintes d'hémophilie A ou B, dont l'espérance de vie devrait se rapprocher de celle de la population générale.

Les gènes des facteurs de coagulation défectueux se situant sur le chromosome X, la maladie touche presque exclusivement les hommes, qui n'ont qu'un seul de ces chromosomes. Pour mieux comprendre la charge mondiale de l'hémophilie, il est essentiel de connaître de façon précise le nombre de personnes de sexe masculin qui souffrent de cette maladie dans les différents pays. Cette étude a pour objet d'estimer avec précision la prévalence de l'hémophilie à la naissance et l'espérance de vie des hémophiles selon la forme (A ou B) et le degré de gravité de la maladie. La comparaison entre le nombre estimé et le nombre observé de patients hémophiles dans le monde peut donner un aperçu de l'efficacité des systèmes de soins de santé.

EN BREF : L'hémophilie est plus répandue que l'on croyait chez les hommes, et elle est toujours associée à une espérance de vie réduite.

Comment les chercheurs ont-ils procédé?

Une équipe de chercheurs du Comité de données et de démographie de la Fédération mondiale de l'hémophilie a appliqué de nouvelles méthodes d'analyse aux registres nationaux de patients de 6 pays à revenu élevé (l'Australie, le Canada, la France, l'Italie, la Nouvelle-Zélande et le Royaume-Uni), y compris le Registre canadien des troubles de la coagulation à l'Université McMaster. Les chercheurs ont estimé la prévalence de l'hémophilie chez les hommes selon la forme et le degré de gravité de la maladie. La prévalence à la naissance a été estimée à l'aide de données provenant des 3 registres les plus solidement établis (Canada, France et Royaume-Uni). Un déficit d'espérance de

vie (c.-à-d. un risque accru de décès prématuré) a été calculé pour les personnes atteintes d'hémophilie dans les pays à revenu élevé.

De plus, le nombre de patients hémophiles observé dans le monde, selon l'information fournie par la Fédération mondiale de l'hémophilie, a été comparé au nombre de patients estimé, qui a été calculé au moyen de données provenant des bases de données statistiques nationales des pays et d'estimations de la prévalence de la maladie à la naissance.

Quelles sont les conclusions de l'étude?

Dans les pays à revenu élevé, la prévalence de l'hémophilie est plus forte que ce que l'on croyait. Prévalence de la maladie à la naissance (pour 100 000 naissances masculines) :

- 24,6 cas d'hémophilie A, toutes formes confondues
- 9,5 cas d'hémophilie A sévère
- 5 cas d'hémophilie B, toutes formes confondues
- 1,5 cas d'hémophilie B sévère

Malgré les thérapies par facteurs de remplacement, cette étude montre que les patients atteints d'hémophilie ont encore une espérance de vie inférieure à celle de la population générale. Le déficit d'espérance de vie pour les personnes hémophiles dans les pays à revenu élevé est de 30 % pour l'hémophilie A, de 37 % pour l'hémophilie A sévère, de 24 % pour l'hémophilie B, et de 27 % pour l'hémophilie B sévère.

Le nombre d'hommes qui souffrent d'hémophilie dans le monde est estimé à 1 125 000. Par comparaison, le nombre observé d'hommes hémophiles dans le monde se chiffre à 196 706. Cette différence frappante entre le nombre estimé et le nombre observé laisse croire que ce trouble est sous-diagnostiqué et sous-déclaré.

Comment utiliser les résultats de cette étude?

Cette étude montre l'intérêt de mener des études à long terme sur les maladies rares. Il est primordial d'établir des estimations précises de la prévalence de l'hémophilie pour orienter les politiques, attribuer des ressources et prévoir la demande en protéines plasmatiques telles que les facteurs de coagulation VIII et IX.

Ces résultats donnent également un aperçu de la capacité des systèmes de santé à soutenir les personnes atteintes d'hémophilie dans le monde. Ils indiquent que de nombreux patients ne sont jamais diagnostiqués ou inscrits à un registre. D'importantes lacunes restent à combler dans la prise en charge de ces patients; l'utilisation de méthodes diagnostiques plus efficaces, par exemple, leur permettrait d'avoir accès aux options de traitement actuelles.

À propos de l'équipe de recherche : L'équipe de recherche comprend des chercheurs du McMaster Centre for Transfusion Research (MCTR), lequel reçoit une aide financière de la Société canadienne du sang : le **Dr Alfonso Iorio**, chercheur principal et professeur agrégé au Département des méthodes de recherche, preuve et répercussion de l'Université McMaster, et le **Dr Federico Germini**, étudiant du programme de doctorat de la méthodologie de la recherche sur la santé à l'Université McMaster. Le Registre canadien des troubles de la coagulation, une base de données cliniques établie à l'Université McMaster pour les patients du Canada, aide les médecins cliniciens à traiter les patients ayant un trouble de la coagulation. Le Registre est rapidement devenu une ressource de premier plan pour la communauté internationale d'hémophilie.

Le contenu du présent *Concentré de recherche* est tiré de la publication suivante :

Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, Germini F; Data and Demographics Committee of the World Federation of Hemophilia. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males: A Meta-analytic Approach Using National Registries. *Ann Intern Med.* 2019 Sep 10. doi: 10.7326/M19-1208. [Diffusion en ligne avant l'impression]

Remerciements : Le MCTR reçoit une aide financière (Programme de subventions pour la recherche en médecine transfusionnelle) de la Société canadienne du sang, elle-même financée par le gouvernement fédéral (Santé Canada) et les ministères de la Santé provinciaux et territoriaux du Canada. Les opinions exprimées dans le présent document ne reflètent pas nécessairement celles de la Société canadienne du sang ou des gouvernements fédéral, provinciaux ou territoriaux du Canada.

Mots-clés : hémophilie, prévalence, prévalence à la naissance, espérance de vie

Vous voulez en savoir plus? Communiquez avec le Dr Alfonso Iorio à iorioa@mcmaster.ca.