

Introduction

L'hémophilie A est une maladie hémorragique héréditaire due à un déficit quantitatif ou fonctionnel en facteur VIII. Sa transmission liée au chromosome X explique sa prédominance masculine, mais cette présentation classique a longtemps conduit à sous-estimer la réalité clinique des femmes symptomatiques. Les travaux récents de l'ISTH ont clarifié cette question en proposant une nomenclature fondée non seulement sur le statut génétique, mais aussi sur le niveau basal de facteur et le phénotype hémorragique [1]. Dans ce cadre, une femme ayant un taux de FVIII inférieur à 40 IU/dl peut relever des mêmes catégories de sévérité que les hommes. Ce changement de conduite a une portée pratique importante, car il permet de mieux identifier les patientes réellement exposées à un risque hémorragique.

Cas Clinique

Une patiente âgée de 55 ans, sans antécédents familiaux connus de maladie hémorragique, a été adressée pour exploration de saignements prolongés après extraction dentaire dans un contexte d'ecchymoses spontanées répétées. Le bilan initial retrouvait un taux de prothrombine normal et un temps de céphaline activée dans les limites de la normale. Devant la persistance des manifestations hémorragiques, un contrôle biologique a été réalisé, objectivant un allongement modéré du TCA à 1,4. Le dosage des facteurs de coagulation montrait un facteur von Willebrand normal à 113 %, une activité du facteur IX à 49 % et un facteur VIII abaissé à 30 %.

L'interrogatoire rétrospectif bien que réalisé au début, ne montrait pas d'antécédents ni familiaux ni personnels de saignements, après une recherche plus approfondie retrouvait des ménorragies depuis la jeunesse ainsi que des saignements modérés au décours de gestes antérieurs. L'enquête familiale ne mettait toujours pas en évidence d'antécédents similaires connus. Compte tenu du profil clinique et biologique, le diagnostic retenu était celui d'une hémophilie A mineure. La patiente a par la suite bénéficié de soins dentaires sous couverture de facteur VIII, sans complication hémorragique. Une éducation sur le profil hémorragique particulier de la pathologie et des précautions à prendre a été donnée à la patiente.

	Données de la littérature	Notre cas clinique	Synthèse
Définition de l'hémophilie A mineure	FVIII 5–40 UI/dL est une hémophilie A mineure, indépendamment du sexe [1]	FVIII à 30 %	Le diagnostic est compatible avec une hémophilie A mineure selon l'ISTH
Profil des femmes	Les femmes hétérozygotes avec FVIII bas peuvent être symptomatiques (et non simples conductrices) [1,2]	Femme symptomatique avec FVIII abaissé	L'intérêt de reclasser certaines patientes comme "atteintes"
TCA	Peut-être normal dans les formes légères/modérées, faible sensibilité diagnostique [2,3]	TCA initialement normal puis modérément allongé	Un TCA normal n'exclut pas le diagnostic
Expression clinique	Ménorragies, ecchymoses, saignements post-procéduraux fréquents mais sous-estimés [3,4]	Antécédents de ménorragies et saignements dentaires	Importance de l'interrogatoire hémorragique
Physiopathologie	30 % des femmes hétérozygotes ont FVIII <40 % (inactivation X) [2]	FVIII bas isolé sans autre anomalie majeure	Variabilité phénotypique chez les porteuses F8
Diagnostic différentiel	Toujours éliminer une hémophilie A acquise (test de mélange, recherche de l'inhibiteur) [5]	Contexte peu évocateur d'une hémophilie acquise, mais discussion nécessaire	Démarche diagnostique systématique indispensable
Biologie associée	vWF normal oriente contre maladie de Willebrand associée [2,5]	vWF normal, FIX légèrement abaissé	Plaide en faveur d'une origine constitutionnelle
Prise en charge	Prophylaxie recommandée avant gestes invasifs [2,3]	Soins dentaires effectués sous substitution en facteur VIII, sans incident hémorragique.	Importance de l'anticipation thérapeutique

Discussion

Cette observation met en évidence que l'hémophilie A mineure, définie par un taux de facteur VIII compris entre 5 et 40 UI/dL selon la nomenclature de l'ISTH [1], peut concerner la femme et ne doit plus être assimilée à un simple état de conductrice. Le cas présenté, avec un FVIII à 30 %, s'inscrit dans ce cadre nosologique.

Le diagnostic peut être retardé en raison de la faible sensibilité du TCA dans les formes non sévères, celui-ci pouvant demeurer normal malgré un déficit significatif en FVIII. Ainsi, la pathologie peut rester méconnue jusqu'à la survenue d'un geste invasif ou d'un interrogatoire hémorragique approfondi [2,3]. À cet égard, l'anamnèse hémorragique revêt une importance majeure, les manifestations telles que ménorragies, ecchymoses ou saignements prolongés étant fréquemment banalisées chez la femme, alors qu'elles peuvent révéler une coagulopathie constitutionnelle sous-jacente [3,4].

Sur le plan physiopathologique, près de 30 % des femmes hétérozygotes pour le gène *F8* présentent une diminution du taux de FVIII, expliquant une expression clinique variable [2]. Sur le plan diagnostique, il convient toutefois d'évoquer systématiquement une hémophilie A acquise devant une baisse isolée du FVIII à l'âge adulte, en s'appuyant sur le test de mélange, la recherche d'un inhibiteur anti-FVIII et, si possible, une confirmation génétique [5]. Dans le cas présent, l'ensemble des données cliniques et biologiques est en faveur d'une forme constitutionnelle.

Conclusion

Ce cas illustre qu'une hémophilie A mineure peut être révélée tardivement chez une femme adulte à l'occasion d'un saignement post-procédure. Devant des manifestations hémorragiques évocatrices, même avec un bilan standard initial peu contributif, le dosage du facteur VIII doit être envisagé. Une reconnaissance plus précoce de ces formes permet d'adapter la prévention hémorragique lors des gestes invasifs et d'orienter l'enquête familiale. Au vu des données disponibles, la formulation la plus rigoureuse est celle d'un tableau hautement compatible avec une hémophilie A mineure, en l'absence d'explorations complémentaires détaillées.

1. van Galen KPM, d'Oiron R, James P, Abdul-Kadir R, Kouides PA, Kulkarni R, et al. A new hemophilia carrier nomenclature to define hemophilia in women and girls: communication from the SSC of the ISTH. J Thromb Haemost. 2021;19(8):1883-7.

2. Konkle BA, Huston H, Nakaya Fletcher S. Hemophilia A. In: GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; updated 2025.

3. Castaman G, Peyvandi F, De Cristofaro R, Pollio B, Di Minno DMN. Mild and moderate hemophilia A: neglected conditions, still with unmet needs. J Clin Med. 2023;12(4):1368.

4. Plug I, Mauser-Bunschoten EP, Bröcker-Vriends AHJT, Ploos van Amstel HK, van der Bom JG, van Diemen-Homan JEM, et al. Bleeding in carriers of hemophilia. Blood. 2006;108(1):52-6.

5. Platten S, Sivapalaratnam S, Raheja P. Diagnosis and laboratory monitoring of acquired hemophilia A. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2023;2023(1):11-18.