

Par ordre d'apparition dans le texte :

- **Héréditaire** : qui est transmis des parents aux enfants
- **Quantitatif** : qui se rapporte à la quantité, à la grandeur des choses ; exemple : dosage quantitatif
- **Qualitatif** : qui se rapporte à la qualité, à la nature des choses ; exemple : analyse qualitative
- **Molécule** : élément de base de la matière, c'est un ensemble d'atomes unis les uns aux autres par des liaisons chimiques
- **Hémostase** : terme médical désignant le processus physiologique qui permet, en aboutissant au caillot sanguin, d'interrompre un saignement pour éviter l'hémorragie ; l'hémostase met en jeu : les vaisseaux sanguins, des éléments cellulaires (cellules endothéliales qui tapissent la paroi vasculaire et plaquettes sanguines), le facteur Willebrand et des facteurs de coagulation (qui sont des protéines présentes dans le sang)
- **Facteur Willebrand (von Willebrand factor)** : du nom du médecin finlandais Erik Adolf von Willebrand qui a été le premier à décrire la maladie en 1925. Le facteur Willebrand est une protéine présente dans le sang, synthétisée par les cellules endothéliales (qui tapissent la face interne de la paroi des vaisseaux) et par les mégacaryocytes (présents dans la moelle osseuse) ; il joue un double rôle dans l'hémostase, favorisant les interactions des plaquettes sanguines avec la paroi vasculaire en cas de brèche, et permettant le transport d'une autre protéine du sang, le facteur VIII
- **Plaquette sanguine** : petite cellule du sang participant à la formation du caillot
- **Coagulation** : c'est une partie de l'hémostase qui fait intervenir les plaquettes sanguines et de nombreux facteurs du sang dits de la coagulation (qui sont des protéines)
- **Protéine** : molécule composée d'acides aminés
- **Gène** : unité composée de segments d'acide désoxyribonucléique (ADN), située en un point défini d'un chromosome (locus), et dont dépendent la transmission et le développement des caractères héréditaires de l'individu
- **ADN** : acide désoxyribonucléique, molécule géante formant les chromosomes et comportant deux chaînes spiralées, support de l'information génétique héréditaire ; il est constitué par un enchaînement précis d'unités élémentaires que sont les nucléotides

- **Mutation** : altération brusque du matériel génétique par modification d'une séquence de l'ADN, se produisant au moment de la division cellulaire et pouvant être transmise à la descendance, conduisant à la diminution de la production d'une protéine ou à la production d'une protéine différente qui pourra ne pas remplir sa fonction

- **Carence** : Absence ou insuffisance, dans l'organisme, d'un ou de plusieurs éléments indispensables à son équilibre ou à son développement

- **Anémie** : Diminution du nombre des globules rouges, ou, plus exactement de la quantité d'hémoglobine contenue dans le sang

- **Dominant** : un gène dominant manifeste son effet alors qu'il n'est présent que sur un seul chromosome de la paire (transmis par un seul parent)

- **Récessif** : un gène récessif ne manifeste son effet que s'il est présent sur les deux chromosomes de la paire (transmis par les 2 parents)

QUI CONTACTER ?

- **Les Centres de Traitement de la maladie de Willebrand** : ils sont situés dans votre région. La liste de ces centres, est disponible sur le site [ORPHANET](http://www.orpha.net) www.orpha.net
- **Le Centre de Référence de la maladie de Willebrand (CRMW)** au niveau de l'un de ses sites :
 - Service d'Hématologie biologique, Hôpital Antoine-Béclère, 157 rue de la Porte de Trivaux, 92141 Clamart (tel 01 45 37 42 95)
 - Pôle d'Hématologie, Hôpital Cardiologique, Boulevard Jules Leclercq, 59037 Lille (tel 03 20 44 48 45)
 - Service d'Hématologie biologique, Hôpital de Bicêtre, 78 rue du Général Leclerc, 94275 Le Kremlin-Bicêtre (tel 01 45 21 20 06)
 - Centre de Traitement de l'Hémophilie, Hôpital de la Côte de Nacre, 14033 Caen (tel 02 31 06 45 65)
 - Centre de Traitement de l'Hémophilie, CHU Hôtel-Dieu, 30 boulevard Jean Monnet, 44093 Nantes (tel 02 40 08 74 68)
- **L'Association Française des Hémophiles (AFH)**
6, rue Alexandre Cabanel
75739 Paris Cedex 15
01 45 67 77 67
E-mail secrétariat: info@afh.asso.fr
E-mail commission Willebrand : willebrand@afh.asso.fr
www.afh.asso.fr

CRMW



LA MALADIE DE WILLEBRAND : LES PREMIERES INFORMATIONS

Ce document d'information est destiné
aux patients lors de l'annonce du
diagnostic de maladie de Willebrand

