

ARTICLE ORIGINAL

Prise en charge de l'hémophilie en contexte de ressources limitées : Dix ans d'expériences du Burkina Faso

Hemophilia care in a resource-limited setting: a-decade insights from Burkina Faso

Koumpingnin Nebie^{1,2}

Salam Sawadogo^{1,2}

Hamtadi Pierre Claver Babongo¹

Ghislaine Yameogo/Sawadogo³

Fabienne Sanou^{1,4}

Myriam W. Nikiema/ Minoungou⁵

Catherine Traore^{6,7}

Awa Oumar Toure⁸

Eléonore Kafando^{1,3}

1 Université Joseph Ki-Zerbo,
U.F.R.S.D.S, Ouagadougou, Burkina
Faso,

2 Centre National de Transfusion
Sanguine de Ouagadougou,
Ouagadougou 01, Burkina Faso

3 Centre Hospitalier Universitaire
Pédiatrique Charles de Gaulle,
Ouagadougou 01, Burkina Faso

4 Centre Hospitalier Universitaire de
Bogodogo, Ouagadougou 14, Burkina
Faso

5 Centre Hospitalier Universitaire
Yalgado Ouédraogo, Ouagadougou,
Burkina Faso

6 Université Nazi Boni, Institut National
des Sciences de la Santé, Bobo-
Dioulasso, Burkina Faso

7 Centre Hospitalier Universitaire Sanou
Souro, Bobo-Dioulasso, Burkina Faso

8 Département d'Hématologie,
Université Cheikh Anta Diop, Dakar,
Sénégal

Auteur correspondant :

Koumpingnin Nebie

Adresse courriel :

nebie_yacouba@hotmail.com

Résumé

Introduction : L'hémophilie demeure sous-diagnostiquée et insuffisamment prise en charge en dans certains pays d'Afrique subsaharienne. Nous décrivons le profil épidémiologique, clinique, biologique, thérapeutique et évolutif des patients suivis au CHUP CDG sur dix ans.

Méthodes : Étude descriptive rétrospective portant sur la période de 2015 à 2025 incluant tous les patients avec hémophilie A ou B confirmée, suivis à l'hôpital pédiatrique Charles de Gaulle de Ouagadougou. Nous avons collecté, les données sociodémographiques, cliniques et biologiques, les modalités thérapeutiques et les complications. Les données ont été analysées à l'aide de Epi Info v7.2.6.0, avec un seuil de significativité de $p < 0,05$.

Résultats : Un total de 130 patients avec un âge médian [IIQ] de 11 ans ; [6 - 16], a été concerné dont une femme. L'âge médian au diagnostic était de 5,5 ans (IQR 1,5–10,6). L'hémophilie A représentait 80 % et l'hémophilie B 20 %. Les circonstances de diagnostic étaient dominées par les accidents hémorragiques (72,3 %), notamment post traumatisme (31,5 %) et post circoncision (20,8 %). Les niveaux médians [IIQ] d'activité des facteurs étaient respectivement de 1,3% ; [0,7 – 2,1] pour le FVIII et 1,7% ; [0,4 – 2,6] pour le FIX. Les formes modérées et sévères représentaient respectivement 73 (56,2 %) et 51 (39,2 %) cas. Le traitement était majoritairement à la demande (65,4 %), incluant l'Emicizumab (15,4 %). Les complications incluaient l'arthropathie chronique (30 %, surtout du genou) et des inhibiteurs chez 7 patients.

Conclusion : Cette étude met en évidence un diagnostic tardif de l'hémophilie et une faiblesse du traitement prophylactique, justifiant la fréquence des complications articulaires observées. Cela doit être corrigé pour une amélioration de la qualité de vie des hémophiles au Burkina Faso.

Mots clés : Hémophilie, Burkina Faso, Retard de diagnostic, Prophylaxie, Arthropathie.

Abstract

Introduction: Hemophilia remains underdiagnosed and inadequately managed in sub-Saharan Africa. We describe the epidemiological, clinical, biological, therapeutic, and outcome profile of patients followed up at the Charles de Gaulle hospital in Ouagadougou over a ten-year period.

Methods: This was a descriptive retrospective taking over the period from 2015 to April 2025 including all patients with confirmed hemophilia A or B followed up. Data collected included sociodemographic characteristics, circumstances of diagnosis, bleeding phenotype, biological results, therapeutic modalities, and complications. Data were analyzed using Epi Info v7.2.6.0, with a significance threshold set at $p < 0.05$.

Results: A total of 130 patients were included, with a median age [IQR] of 11 years [6–16], including one female. Hemophilia A represented 80% of cases and hemophilia B 20%. The median age at diagnosis was 5.5 years (IQR 1.5–10.6). Circumstances of diagnosis were dominated by hemorrhagic events (72.3%), notably post-trauma (31.5%) and post-circumcision (20.8%). Median [IQR] factor levels were 1.3% [0.7–2.1] for FVIII and 1.7% [0.4–2.6] for FIX. Moderate and severe forms accounted for 73 (56.2%) and 51 (39.2%) cases, respectively. Treatment was mainly on-demand (65.4%), including extended half-life products (41.5%) and Emicizumab (15.4%). Complications included chronic arthropathy (30%, predominantly of the knee) and inhibitors in 7 patients.

Conclusion: This study highlights delayed diagnosis of hemophilia in our setting, a predominance of moderate and severe forms, and limited use of prophylactic treatment, which explains the frequency of joint complications observed. Strengthening these points are essential to improve the quality of life of patients with hemophilia in Burkina Faso.

Keywords: Hemophilia, Burkina Faso, Delayed diagnosis, Prophylaxis, Arthropathy.

INTRODUCTION

L'hémophilie est une coagulopathie monogénique récessive liée à l'X, due à un déficit en facteur VIII (hémophilie A) ou facteur IX (hémophilie B), entraînant une génération insuffisante de thrombine et une tendance aux hémorragies spontanées ou post traumatiques, notamment articulaires (hémarthroses) et musculaires (1). L'histoire de la maladie, marquée par sa caractérisation de "maladie royale" diffusée dans toutes les royautés européennes via la descendance de la reine Victoria, a mis en lumière son mode de transmission (2). Sur le plan moléculaire, l'hémophilie A est fréquemment liée à l'inversion de l'intron 22, des délétions/insertions et des mutations à décalage de cadre de lecture dans le gène F8; l'hémophilie B implique des mutations faux sens ou non sens dans le gène F9, expliquant la variabilité phénotypique, le risque d'inhibiteurs et la réponse aux traitements (3).

L'incidence mondiale de l'hémophilie est estimée à environ 1/5 000 naissances masculines pour l'hémophilie A et 1/30 000 pour l'hémophilie B, avec des prévalences rapportées d'environ 17,1/100 000 hommes pour l'hémophilie A (dont ~6/100 000 formes sévères) et 3,8/100 000 pour la B (dont ~1,1/100 000 formes sévères), à partir des registres robustes en Europe et en Amérique du Nord (4). En Afrique, les cas rapportés restent très en deçà des attentes, illustrant le sous diagnostic et les inégalités d'accès aux soins. Les obstacles structurels incluent une capacité limitée de tests (TCA, dosages spécifiques des facteurs), des chaînes d'approvisionnement inconstantes pour les concentrés de facteurs, et un maillage insuffisant des centres spécialisés de traitement (CTH) (5–8). Dans la pratique, le diagnostic survient souvent tardivement, à l'occasion d'épisodes hémorragiques (post traumatisme, post circoncision) plutôt que par dépistage familial, entraînant une forte morbidité (arthropathies chroniques) en l'absence de prophylaxie précoce (9).

Le Burkina Faso fait face à ces défis. Avant la structuration progressive des soins aux patients hémophiles au Centre Hospitalier Universitaire Pédiatrique Charles-De-Gaulle (CHUP CDG) autour des années 2014, les cas documentés étaient rares. En 2015, 30 patients étaient enregistrés (10), puis environ 157 cas en 2022. Mais cette cohorte demeurerait largement inférieure aux prévalences attendues (~2 880 sur base des incidences globales), calculées à partir de l'incidence de la maladie reconnue constante à travers le monde, et du nombre total d'habitants (4). Localement, un travail fondateur a établi des valeurs de référence pour les tests de coagulation (TP, TCA, fibrinogène, FVIII et FIX), essentiel pour une interprétation adaptée des anomalies observées chez les patients hémophiles (11, 12).

La présente étude répond au besoin de caractériser le profil épidémiologique, clinique, biologique, thérapeutique et évolutif des hémophiles suivis au CHUP CDG de 2015 à 2025 afin de relever les insuffisances dans la gestion de ces patients dans notre pays et éclairer les actions pour l'optimisation des soins.

MÉTHODOLOGIE

Cette étude a été conduite au CHUP CDG de Ouagadougou, qui constitue de fait, le centre national de référence pour la prise en charge de l'hémophilie au Burkina Faso. Le CHUP CDG dispose de plusieurs professionnels de santé de différentes spécialités (pédiatres, biologistes, orthopédistes, kinésithérapeutes et infirmiers), permettant une approche multidisciplinaire. Les premiers cas d'hémophilie formellement diagnostiqués et suivis dans cet établissement datent de 2012. Grâce au soutien de la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH), les concentrés de facteurs de la coagulation et certains traitements alternatifs sont disponibles pour le traitement substitutif en prophylaxie ou à la demande.

Il s'est agi d'une étude descriptive rétrospective couvrant une période de dix ans, de 2015 à 2025. La population d'étude comprenait tous les patients suivis au CHUP CDG avec un diagnostic confirmé d'hémophilie A ou B. Le diagnostic reposait sur un allongement du temps de céphaline activée (TCA/aPTT) avec un taux de prothrombine normal, et sur un dosage spécifique des facteurs VIII ou IX montrant une activité inférieure à 40 %. Les formes cliniques ont été classées en mineures (6–40 %), modérées (1–5 %) et sévères (<1 %).

Les variables étudiées incluaient les caractéristiques sociodémographiques (âge, sexe, résidence, niveau d'instruction, couverture sociale), les circonstances du diagnostic, les manifestations cliniques, les résultats biologiques (TCA, FVIII, FIX, inhibiteurs), les modalités thérapeutiques et les complications évolutives.

Les données ont été compilées à l'aide d'une fiche de collecte standardisée à travers l'exploitation des dossiers cliniques, des carnets de suivi des, des registres (consultation et hospitalisation et d'analyses biologiques) et aussi à partir d'entretiens individuels avec les patients et/ou leurs parents ou tuteurs. Pour ce faire, les interviews ont été réalisées à l'occasion des consultations de suivi ou par appel téléphonique ou lors de visites à domicile. Les données collectées ont été encodées sur le logiciel Excel, apurées pour les doublons et les incohérences, puis analysées sur le logiciel Epi Info v7.2.6.0. Les variables quantitatives ont été exprimées en moyennes et écarts-types ou en médianes avec intervalles interquartiles. Les variables qualitatives ont été présentées en fréquences absolues et relatives. Des croisements ont permis d'explorer les associations entre cer-

taines variables à l'aide du test de Khi 2, avec un seuil de significativité $p < 0,05$.

L'étude a été conduite dans le cadre de l'intégration des données du Burkina Faso au registre mondial des troubles de la coagulation (RMTC) de la Fédération mondiale de l'hémophile. Elle a été autorisée par le Comité d'éthique pour la recherche en santé (CERS) sous le N°2023-12-277 du 6 décembre 2023. Les dispositions ont été prises pour le respect de la déclaration d'Helsinki sur les droits des participants aux recherches cliniques. La confidentialité, l'anonymat et la dignité des patients ont été respectés.

RÉSULTATS

Au total, la file active des hémophiles au CHUP-CDG comptait 180 patients diagnostiqués et enregistrés sur une période de 10 ans et pour une population qui atteignait 21 510 181 habitants en 2022. L'incidence hospitalière moyenne est donc de 9 cas par an et la prévalence (nombre de cas pour 100 000 sujets masculins) est d'environ 1,7 cas pour 100 000 hommes. Parmi eux, 130 (72,8%) ont été retenus dans notre étude (Figure 1).

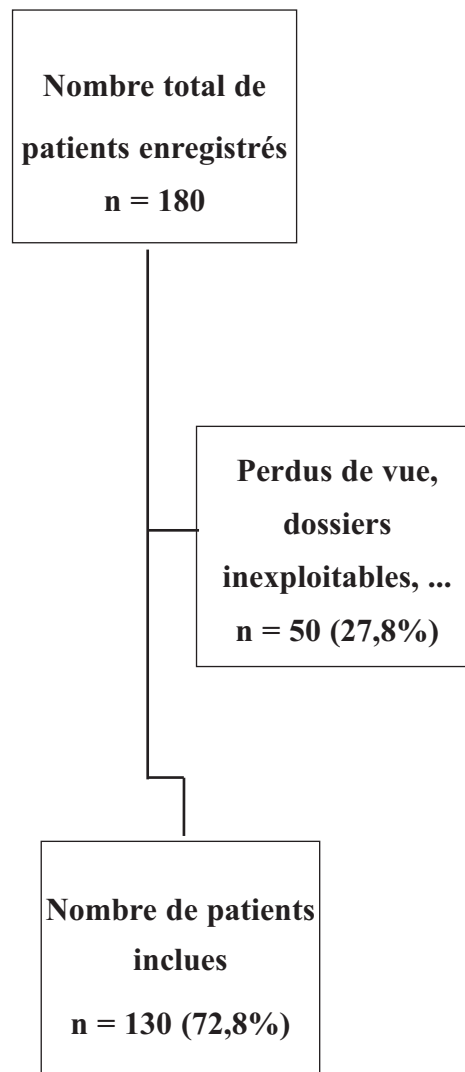


Figure 1 : Diagramme de flux d'inclusion des patients dans l'étude

Caractéristiques sociodémographiques

Les patients inclus étaient quasi exclusivement de sexe masculin (99,2 %), avec un seul cas chez une femme. L'âge moyen était de $12,1 \pm 8,6$ ans, avec des extrêmes

allant de 6 mois à 37 ans. Les patients provenaient de 25 localités différentes, et majoritairement de Ouagadougou (57,7%) et 42,3% hors de Ouagadougou (Tableau 1).

Tableau 1 : Caractéristiques sociodémographiques des patients inclus

Paramètres	Effectif (n ; %)
Sexe	
Masculin	129 (99,2)
Féminin	1 (0,8)
Age	
< 5	24 (18,5)
5 – 9	33 (25,4)
10 – 14	35 (26,9)
15 – 19	16 (12,3)
≥ 20	22 (16,9)
Niveau d'études	
Préscolaire	31 (23,8)
Primaire	74 (56,9)
Secondaire	21 (16,1)
Supérieur	3 (2,3)
Non scolarisé	9 (6,9)
Distance d'avec le CTH	
Ouagadougou	75 (57,7)
< 100 Km autour de Ouagadougou	29 (22,3)
≥ 100 Km de Ouagadougou	26 (20,0)
Couverture sociale	
Oui	5 (3,8)
Non	125 (96,2)

Caractéristiques cliniques et biologiques

L'âge médian [IIQ] au diagnostic était de 5,5 ans ; [1,5–10,6], traduisant un retard diagnostique fréquent. Le traumatisme (31,5%) et la circoncision (20,8%) constituaient les circonstances de diagnostic les plus fréquentes. Le phénotype hémorragique était dominé par

les hémarthroses (76,9 %), touchant principalement les genoux (66,9 %), suivis des coudes (15,4 %) et des chevilles (4,6 %). Le TCA moyen était de $75,2 \pm 22,8$ secondes et l'hémophilie A représentait 80 % des cas. Les formes modérées et sévères représentaient respectivement 56,2% (73/130 cas) et 39,2 % cas (Tableau 2).

Tableau 2 : Caractéristiques cliniques et biologiques des patients inclus

Paramètres	Effectif (n ; %)
Histoire familiale d'hémophilie	
Propositus seul	72 (54,4)
Cas apparentés	58 (44,6)
Circonstances de diagnostic	
Saignement post-traumatique	41 (31,5)
Saignement post-circoncision	27 (20,8)
Saignement spontané	21 (16,2)
Saignement post-injection	5 (3,8)
Enquête familiale	36 (27,7)
Phénotypes hémorragiques	
Hémarthrose seule	51 (39,2)
Saignements extériorisés seuls	12 (9,2)
Hématome isolé	4 (3,1)
Hématome + hémarthroses	25 (19,2)
Hémarthroses + saignements extériorisés	22 (16,9)
Hématome + saignements extériorisés	3 (2,3)
Hématome + hémarthrose + saignements extériorisé	2 (1,5)
Type d'hémophilie	
A	104 (80)
B	26 (20)
Degré de sévérité	
Mineur	6 (4,6)
Modéré	73 (56,2)
Sévère	51 (39,2)
Arthropathies chroniques	39 (30%)
Présence d'inhibiteurs	7 (5,4)

Les âges médians au diagnostic étaient de 7,5 ans ; [3,9–15,4] pour l'hémophilie mineure, 3,8 ans ; [1,0–9,6] pour l'hémophilie modérée et 6,5 ans ; [1,9–13,2] pour l'hémophilie sévère ($p = 0,67$). Tous les 39 cas d'arthropathies chroniques concernaient des cas modérés (22 cas, 30,1%) et sévères (17 cas, 33,3%) ($p = 0,24$). Sur

les 7 cas d'inhibiteurs, 4 étaient notés chez des patients avec une hémophilie modérée et 3 chez des patients avec des cas sévères ($p = 0,77$).

Il y avait significativement plus de cas d'hémophilie A modérée et sévère que d'hémophilie B (Tableau 3).

Tableau 3 : Facteurs associés aux caractéristiques cliniques et biologiques des patients inclus (n = 130)

Paramètres	Type d'hémophilie		Total
	Hémophilie A	Hémophilie B	
Degré de sévérité (n ; %)*			
Mineur	6 (4,6)	0 (0,0)	6 (4,6)
Modérée	57 (43,8)	16 (12,3)	73 (56,2)
Sévère	41 (31,5)	10 (7,7)	51 (39,2)
TCA moyen ± ET (sec) [§]	74,2 ± 23,1	78,9 ± 22,0	75,2 ± 22,8
Taux médian [IIQ] de facteurs (%) [£]	1,3 ; [0,7 – 2,1]	1,7 ; [0,4 – 2,6]	1,4 ; [0,6 – 2,2]
Arthropathie hémophilique**			
Oui	30 (23,1)	9 (6,9)	39 (30,0)
Non	74 (56,9)	17 (13,1)	91 (70,0)

* $p < 0,001$ (Test de Khi2) ; $§p = 0,34$ (Test de Student) ; $£p = 0,009$ (Mann–Whitney test) ; ** $p = 0,82$ (Test de Khi2)

Caractéristiques thérapeutiques

Le traitement reçu était à la demande (43,8 %), en prophylactique (12,3%), en prophylactique et à la demande (21,5%). Ils étaient 29 patients (22,3%) à n'avoir pas reçu de traitement substitutif. Ont été utilisés des facteurs plasmatiques (10%) ou recombinants (26,2%), des produits à demi vie prolongée (41,5 %) et l'Emicizumab (15,4 %). En outre, 111 patients (85,4%) ont bénéficié de traitements adjuvants (méthode RICE et des transfusions de concentrés globulaires).

DISCUSSION

Cette étude, menée sur un échantillon de 130 patients suivis au CHUP CDG sur 10 ans, constitue la plus large série documentée au Burkina Faso concernant l'hémophilie. Elle apporte des données précieuses sur les caractéristiques épidémiologiques, cliniques, biologiques, thérapeutiques et évolutives de cette pathologie dans un contexte de ressources limitées. Toutefois, l'étude présente quelques limites inhérentes principalement à son caractère rétrospectif qui n'a pas permis de prendre en compte tous les patients de la file active en raison de dossiers incomplets et de perdus de vue. En plus, il s'agit d'une étude monocentrique, limitant la généralisation au niveau national. Par ailleurs, il faut souligner un probable sous-diagnostic des formes mineures et l'absence d'analyses génétiques pour confirmer certains cas. Au total, 180 patients enregistrés pour une prévalence estimée au regard de la population masculine à 1,7 pour 100 000. Ce taux est faible comparativement à celui des

pays à hauts revenus où il atteindrait 17,1 pour 100 000 selon Iori A et al. (2). Ce faible taux de diagnostic est constant en Afrique, avec un nombre de patients hémophiles diagnostiqués largement inférieur aux chiffres attendus, selon les modèles d'estimation de la FMH (2). En 2023, seulement 7 562 cas de patients hémophiles ont été diagnostiqués en Afrique avec de grandes disparités inter-pays. En effet, certains pays comme l'Afrique du Sud et le Kenya sont en pôle position (avec respectivement plus de 30% et 13% des cas diagnostiqués en Afrique), et d'autres par contre sont à la traîne en matière de diagnostic de la maladie (4). Globalement, l'hémophilie tout comme les autres maladies hémorragiques rares restent sous diagnostiquées en Afrique. Selon Mahlangu et al., environ 75% des personnes avec une maladie hémorragique constitutionnelle en Afrique restent à être identifiés (13). Cette sous détection découle de l'insuffisance de personnel qualifié, de la rareté des moyens diagnostiques et des barrières socio économiques (6, 8, 13).

Sur les 180 patients enregistrés, 130 cas (72,2%) ont été colligés dans l'étude (Figure 1). Les 27,2% sont des patients perdus de vue ou dont le dossier médical n'est pas à jour (aucune consultation depuis au moins plus d'un an). Les efforts pour retrouver ces patients sont restés vains. Ces constats posent un problème de la qualité du registre des patients. La FMH (1) recommande que chaque pays dispose d'un registre national dynamique avec la participation des patients et leurs associations (auto-déclaration, recherche des perdus de vue), mis à

jour au moins annuellement, et interconnecté avec le registre mondial, le WBDR (World Bleeding Disorder registry) qui permet de générer chaque année un rapport mondial. L'absence ou le caractère incomplet du registre constitue un obstacle majeur à la qualité des soins et à l'équité d'accès, en ce sens qu'il peut avoir un biais dans l'estimation des besoins auprès de la FMH qui assure l'approvisionnement en produits de substitution. Dans notre cohorte, il y avait 80% d'hémophilies A (104 cas) et 20% (26 cas) d'hémophilies B, soit un ratio de quatre hémophile A pour un hémophile B, en cohérence avec les données disponibles en Afrique (14–18) et au niveau internationale (4, 19). Tout comme certains auteurs (15–17), nous avons noté un cas d'hémophile de sexe féminin, ce qui fait écho au thème officiel de la journée mondiale de l'hémophilie 2025, "Access for all: Women and girls bleed too" (20). L'hémophilie chez la femme a très longtemps été ignorée. L'hémophilie a historiquement été considérée comme une maladie masculine, réduisant les femmes au statut de "conductrices" de la maladie, donc "coupables", alors que la réalité est qu'elles sont aussi des patientes, donc "victimes". Ce thème de plaidoyer de la FMH visait donc à briser le mythe de l'hémophilie comme maladie masculine, à corriger l'injustice du sous-diagnostic et du retard de diagnostic de l'hémophilie chez les femmes afin de leur permettre d'avoir accès à la prise en charge. En effet, des évidences scientifiques montrent que 4 à 19% des femmes dites porteuses du gène hémophilique ont des hémarthroses (21). Au Burkina Faso, une autre étude, qui a colligé 92 filles et femmes apparentées de certains hémophiles de notre étude a permis de noter une prévalence de l'hémophilie (FVIII/IX < 40%) chez 7,6% d'entre elles (22).

Nous avons noté dans notre échantillon, 56,2% de cas modérés, 39,2% de cas sévères et seulement 4,6% de cas mineurs, avec significativement plus de cas d'hémophilie A modérés que de sévères ($p < 0,0001$). Cette distribution des formes (modérées et sévères majoritaires) reflète probablement un biais de recrutement, les formes mineures étant moins diagnostiquées faute de symptômes marqués, comme l'atteste la revue systématique de Debela et al., (23). Du reste, les complications chroniques (arthropathies et inhibiteurs) ont été dans des cas modérés et sévères. Les taux médians de facteurs étaient significativement ($p = 0,009$) plus bas chez les hémophiles A (1,3 %) que chez les hémophiles B (1,7%). Ce profil biologique est déjà décrit et corrélé cliniquement par un phénotype hémorragique moins sévère dans l'hémophilie B. Les taux médians de FIX chez les hémophiles B sont souvent légèrement supérieurs à ceux de FVIII chez les hémophiles A et le phénotype hémorragique est globalement plus sévère dans l'hémophilie A à taux équivalent de facteur (24–26). Cette différence trouve son explication sur le plan moléculaire avec

des mutations très sévères dans l'hémophilie A que dans l'hémophilie B (27).

Dans notre étude, des complications à type d'arthropathies hémophiliques ont été notées dans 30%. Ce constat dénote de deux problèmes majeurs de la prise en charge de l'hémophilie dans notre contexte : le retard au diagnostic et l'accès insuffisant au traitement prophylactique (6, 13, 28).

Nous avons noté un âge médian au diagnostic de 5,5 ans qui traduit un retard significatif par rapport aux pays industrialisés ou à revenus relativement élevés où, le diagnostic est souvent posé dès la petite enfance grâce au dépistage familial ou néonatal (3, 19). Dans une étude sur une cohorte française de 599 patients, l'âge médian au diagnostic était variable selon le degré de sévérité (> 2 ans dans les formes mineures et dans la première année de vie, notamment à 9 mois dans les formes modérées et 5 – 6 mois dans les formes sévères).

Cette étude a identifié les antécédents familiaux d'hémophilie comme facteur de diagnostic précoce des enfants suivants (19). Cette possibilité doit aussi être vraie dans notre contexte puisque des hémophiles de même famille ont été recensés dans 58 soit 44,6% des inclus. Cependant, l'étude de l'hémophilie chez les femmes et filles apparentées de cas index, avait aussi montré qu'il pouvait être difficile d'obtenir la participation de membres de la famille au prétexte qu'une maladie soit de transmission héréditaire. Il y avait été noté, des refus 'd'information' de leurs sœurs conductrices potentielles par les mères des cas index, mais aussi des refus de participation de ces dernières, en connaissance de cause (22). Tout récemment en novembre 2025, le CTH a documenté (non publié) le cas d'une mère de trois demi-frères dont le premier âgé de plus de 20 ans, malgré un phénotype hémorragique typique jusqu'à la présence d'arthropathies, ainsi que le 3ème en bas âge, n'avaient jamais été diagnostiqués pendant que le second fils (15 ans) était suivi depuis plus de 13 ans de son hémophilie et vivait normalement sous prophylaxie gratuitement fournie. C'est dire si beaucoup reste à faire pour venir à bout des préjugés et autres pesanteurs psychosociales des personnes concernées par l'hémophilie. Au moment de la rédaction de ce texte, la mère n'a toujours pas consenti à emmener le 3ème fils au dépistage. En Tunisie, l'âge moyen au diagnostic était de 28 mois, avec un âge au diagnostic plus bas dans les formes sévères (9). Dans notre étude, nous n'avons pas noté de différence significative entre les âges médians au diagnostic et la sévérité de la maladie. Cette constatation traduit une certaine errance diagnostique à mettre au compte de facteurs organisationnels et de capacités des agents de santé et des plateaux techniques pour le diagnostic. En effet, en Afrique, la question de l'accessibilité géographique et financière aux soins est cruciale,

incitant les patients à continuer de consulter des praticiens traditionnels qui ne disposent pas des outils nécessaires pour diagnostiquer la maladie. En outre, l'absence de dépistage néonatal, la faible sensibilisation des cliniciens et des populations contribuent à ces retards diagnostiques (13).

Ces retards de diagnostic exposent les patients à des hémorragies répétées et à des séquelles articulaires précoces, en témoignent les circonstances de diagnostic dans notre étude, dominées par les accidents hémorragiques post traumatiques et post circoncision (72,3%) et la fréquence des complications arthropathiques (30%). Le corollaire de ce retard diagnostic est le retard à la mise sous prophylaxie conformément aux recommandations internationales, avant 3 ans (29), voire 2 ans (30). Au-delà du retard diagnostic, les pays africains n'ont pas toujours eu la possibilité de mettre tous les patients à risque élevé de saignements sous prophylaxie en raison de contraintes d'approvisionnement en concentrés de facteurs. Aussi, la stratégie adoptée consiste à privilégier le traitement à la demande et la couverture des traitements chirurgicaux. La prophylaxie, introduite chez un tiers des patients dans notre étude, la disponibilité de facteurs à ½ vie prolongée (41,5%) et de l'Emicizumab (15,4%) représentent des avancées notables, rendues possibles grâce à l'accompagnement d'ONG internationales (7).

Toutefois, l'accès reste limité et inégal, avec une forte disparité entre milieux urbains et ruraux. En effet, au Burkina Faso, le diagnostic et la prise en charge restent globalement centralisés au niveau du CHUP-CDG qui fait office de centre de traitement de l'hémophilie (CTH). Aussi, les cas diagnostiqués sont géographiquement concentrés autour de la ville de Ouagadougou qui abrite le CHUP CDG. Plus de 75% des cas diagnostiqués résident dans un rayon de moins de 100 Km du CTH, avec plus 55% résidant dans la ville de Ouagadougou. La faible proportion de patients résidant au-delà de 100 Km de Ouagadougou est à mettre au compte des difficultés géographiques d'accès au diagnostic, dans un contexte d'insécurité et où les coûts des soins de santé sont entièrement à la charge des patients et de leur famille. Dans notre étude, seulement 3,8% des patients avaient une couverture sociale pour les soins de santé. Le début de la décentralisation du diagnostic et de la prise en charge suivant le modèle "hub and spoke" (1,

31), avec le "hub" (CHU-CDG) et les "spokes" ou centres secondaires (Kombissiri, Kaya, Dédougou, Ouahigouya, ...), apparaît prometteur. Cette approche a déjà été mise en œuvre au Sénégal avec des résultats probants (4). Dans ce modèle, le centre de référence de l'hémophilie, le "hub" concentre l'expertise sur les aspects complexes (diagnostic complexe, suivi des inhibiteurs, thérapies innovantes, recherche, etc.) et délègue aux centres périphériques, les "spokes", le suivi courant (administration des facteurs, prophylaxie, surveillance des complications simples, éducation thérapeutique). En somme, le hub fournit l'expertise et assure la coordination et la collaboration avec la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH), tandis que les spokes rapprochent les soins des patients pour réduire les déplacements, améliorer l'adhésion et limiter l'errance diagnostique (1, 31).

CONCLUSION

Cette étude, menée sur une cohorte de 130 patients suivis au CHUP CDG sur une période de 20 ans, constitue la plus large série documentée au Burkina Faso sur l'hémophilie. Elle met en évidence un diagnostic tardif, une prédominance des formes modérées et sévères, et une prise en charge encore largement fondée sur le traitement à la demande. Les complications, notamment l'arthropathie chronique et le développement d'inhibiteurs, restent fréquentes et traduisent les limites d'un accès insuffisant à la prophylaxie précoce.

L'introduction des produits à demi vie prolongée et de l'Emicizumab représente une avancée majeure, mais leur disponibilité demeure inégale, accentuant les disparités entre milieux urbains et ruraux. Comparée aux données africaines, la situation du Burkina Faso illustre un progrès réel mais encore insuffisant au regard des prévalences attendues.

À court terme, la mise en place d'un registre national, le renforcement des capacités diagnostiques et l'amélioration de l'accès aux concentrés de facteurs sont prioritaires. À moyen terme, l'élargissement de l'accès aux thérapies innovantes et l'intégration de l'hémophilie dans les programmes de couverture sanitaire universelle permettront de réduire la morbi mortalité. À long terme, la participation aux essais de thérapie génique pourrait offrir une solution durable, bien que son coût et son accessibilité restent des défis majeurs.

REFERENCES

1. Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, *et al.* WFH Guidelines for the Management of Hemophilia panelists and co-authors. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. Haemophilia. 2020; 26 Suppl 6:1-158. doi: 10.1111/hae.14046.
2. Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, *et al.* 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 ;171(8): 540-546. .

3. Peyvandi F, Garagiola I, Young G. The past and future of haemophilia: diagnosis, treatments, and its complications. *The Lancet* 2016; 388: 187–197.
4. World Federation of Hemophilia. *Report on the Annual Global Survey 2023*. Montréal, Québec: World Federation of hemophilia, 2024.
5. Stonebraker JS, Bolton-Maggs PH, Soucie JM, Walker I, Brooker M. A study of variations in the reported haemophilia A prevalence around the world. *Haemophilia*. 2010;16(1):20-32. .
6. Mbanya DN, Diop S, Ndoumba Mintya AN, El Kiaby M. Hemophilia care in Africa: Status and challenges. *Transfus Clin Biol*. 2021; 28(2):158-162.
7. Sannié T, de Moerloose P. AFATH. How to implement medical and patient associations in low-income countries: A proposition from the African French Alliance for the Treatment of Haemophilia (AFATH). *Haemophilia*. 2021;27(2):261-269..
8. Diop S, Haffar A, Mahlangu J, Chami I, Kitchen S, Pierce G. Improving access to hemophilia care in sub-Saharan Africa by capacity building. *Blood Adv*. 2019; 3(Suppl 1):1-4.
9. Kassar O, Charfi M, Megdiche F, Fakhfakh Y, Kallel F, Hdijji S, Elloumi M. Hemophilia in the south of Tunisia. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2022; 33(7):418-421.
10. Nana SS. *Aspects cliniques, biologiques et thérapeutiques de l'hémophilie au CHUP/CDG: à propos de 30 cas*. Thèse Médecine, Université Joseph Ki-ZERBO, 2014.
11. Nebie K, Sawadogo S, Traore C, Koulidiati J, Kima D, Ouedraogo FAW *et al*. Etablissement de valeurs de référence en hémostase au Burkina Faso : étude préliminaire des facteurs anti hémophiliques A (Facteur VIII) et B (Facteur IX) chez les adultes à partir de la population saine des donneurs de sang. *Annale de l'Université Joseph KI-ZERBO – Série D*, (31) : 125-140
12. Nebie K, Sawadogo S, Traore C, et al. Establishment of reference values for prothrombin time, activated partial thromboplastin time and fibrinogen in adults in Burkina Faso. *Ann Biol Clin*, 2023; 81: 483–489.
13. Mahlangu J, Diop S, Lavin M. Diagnosis and treatment challenges in lower resource countries: State of the art. *Haemophilia* 2024; 30: 78–85.
14. Diop S, Toure/Fall AO, Thiam D, Dièye M, Diakhaté L.. Profil évolutif de l'hémophilie A au Sénégal : étude prospective réalisée chez 54 patients. *Transfus Clin Biol*, 2003; 10: 37–40.
15. Benajiba N, Boussaadni YE, Aljabri M, Bentata Y, Amrani R, Rkain M. . Hémophilie: état des lieux dans un service de pédiatrie dans la région de l'oriental du Maroc. *Pan African Medical Journal*. 2014;18:126. [doi: 10.11604/pamj.2014.18.126.4007] .
16. Diakité AA, Cissé ME, Diallo YL. Aspects épidémiologiques et cliniques de l'hémophilie chez les enfants suivis en pédiatrie du CHU Gabriel Touré. *J Afr Pediatr Genet Med* 2021; 37–41.
17. Padaro E, Kueviakoe I, Guedenon K, Magnang H, Mawussi K, Layibo Y, et al. Hemophilie A et B: a propos de dix cas colliges a Lome (Togo). *Journal De La Recherche Scientifique De l'Université De Lomé*. 2018; 19(3): 437–442. <https://doi.org/10.4314/jrsul.v19i3>.
18. Tolo A, Gnui KE, Kouakou B, Sanogo I, Sangare A. Profils clinique, hématologique et évolutif de l'hémophilie du noir africain : expérience du service d'hématologie clinique du CHU de Yopougon.
19. Chambost H, Gaboulaud V, Rafowicz A, Schneider P, Calvez T. What factors influence the age at diagnosis of hemophilia? Results of the French hemophilia cohort. *J Pediatr*, 2002; 141: 548–552.
20. World Federation of Hemophilia. World Hemophilia Day 2025 advocacy toolkit, <https://wfh.org/whd> (2025).
21. d'Oiron R, O'Brien S, James AH. Women and girls with haemophilia: Lessons learned. *Haemophilia*. 2021; 27: 75–81.
22. Nebie K, Yameogo/Sawadogo G, Sawadogo S, Koulidiati J, Traore C, Nikiema/Minoungou MW, et al. Prevalence of hemophilia in women and girls in Burkina Faso. *Ann Biol Clin*, 2025; 83: 269–279.
23. Debela MB, Bekele K, Zenbaba D. The prevalence of Hemophilia A in males in Africa: evidence from a systematic review and meta-analysis. *BMC Public Health*. 2024; 24: 2582.
24. Tagariello G, Iorio A, Santagostino E, Morfini M, Bisson R, Innocenti M, et al. Italian Association Hemophilia Centre (AICE). Comparison of the rates of joint arthroplasty in patients with severe factor VIII and IX deficiency: an index of different clinical severity of the 2 coagulation disorders. *Blood*. 2009. 114: 779–784.
25. Mannucci PM, Franchini M. Is haemophilia B less severe than haemophilia A? *Haemophilia*. 2013; 19: 499–502.
26. Ullman MM, Curtis R, Lou M, et al. Is Hemophilia B Clinically Less Severe Than Hemophilia A? Evidence from the Hugs Va and Vb Studies. *Blood*. 2019; 134: 58.
27. Castaman G, Matino D. Hemophilia A and B: molecular and clinical similarities and differences. *Haematologica* 2019; 104: 1702–1709.
28. Ghosh K, Ghosh K. Management of Haemophilia in Developing Countries: Challenges and Options. *Indian J Hematol Blood Transfus*. 2016; 32(3):347-355.
29. Carcao M, van den Berg HM, Gouider E, Khair K, Baarslag MA. Prophylaxis in hemophilia. In: WFH Guidelines for the management of hemophilia [Internet]. 3rd éd. Wiley; 2020. p. 81-96. (Guidelines). Disponible sur: <https://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1863.pdf> doi:10.1111/hae.1404629.
30. Harroche A, Meunier S. Prophylaxie de l'hémophilie en pédiatrie. *Hématologie*. 2024;30(6):351-361. doi:10.1684/hma. 2024.1871 .
31. Miesbach W, Boban A, Chowdary P, Coppens M, Crato M, Jimenez-Yuste V, et al. Administration of gene therapy for haemophilia - The hub and spoke model and its regional differences and challenges. *Haemophilia*. 2024 May;30(3):855-857.