

LA /  
**UNE** DRÉPANOCYTOSE  
**MALADIE**  
GÉNÉTIQUE  
**MÉCONNUE**





# édito

Chaque année, la drépanocytose touche plus d'une centaine d'enfants nés dans l'Hexagone et autant dans les départements et les territoires d'outre-mer. Elle représente sur le continent africain la première maladie génétique affectant dès la naissance des milliers de malades. Parmi les hôpitaux spécialisés, le professeur Robert Girot et son équipe traitent cette maladie à l'hôpital Tenon à Paris.



**Professeur Robert Girot**  
Chef du service  
d'hématologie biologique  
Hôpital Tenon, Paris

# Qu'est-ce que la drépanocytose ?

## Est-ce une maladie récente ? Quand et par qui a-t-elle été découverte ?

La drépanocytose n'est ni une maladie récente ni une maladie rare, mais une maladie génétique qui concerne certaines populations. Il est intéressant de noter que dans un hôpital d'enfants il y a 30 ou 40 ans, vous aviez le pavillon des maladies infectieuses (varicelle, rougeole), les sanatoriums pour la tuberculose ; tout cela a été modifié grâce aux vaccinations et aux antibiotiques. Idem pour les grandes déshydratations et les diarrhées, qui représentaient de grandes causes de mortalité. À partir du moment où les grandes causes de mortalité primaire que sont les infections et les maladies nutritionnelles diminuent, voire disparaissent, on voit émerger les maladies génétiques. Aujourd'hui, dans un hôpital de pédiatrie comme celui des «Enfants Malades» à Paris, on constate que près de 50% de l'activité pédiatrique sont dévolus aux maladies génétiques : la mucoviscidose, la drépanocytose, l'hémophilie, les myopathies et de nombreuses autres maladies génétiques. Pour ce qui concerne la drépanocytose, la maladie

est transmise des parents aux enfants. C'est une maladie héréditaire de l'hémoglobine A, qui est remplacée dans les globules rouges par l'hémoglobine S drépanocytaire. Le globule rouge atteint prend la forme d'une feuille de houx, de faucille et se solidifie. Il faut bien différencier les porteurs du trait drépanocytaire (AS)<sup>(1)</sup> de ceux qui sont atteints de la maladie drépanocytaire (SS)<sup>(2)</sup>. La maladie a été décrite en 1910 par Herrick, un médecin américain, puis on a découvert sa transmission génétique et Linus Carl Pauling, chimiste américain, a identifié l'hémoglobine anormale en 1949.

## Il existe deux formes principales de drépanocytose

Certaines personnes possèdent à la fois, en proportion sensiblement égale, de l'hémoglobine A et de l'hémoglobine S : ce sont les porteurs du trait drépanocytaire (AS) ; ces personnes sont bien portantes.

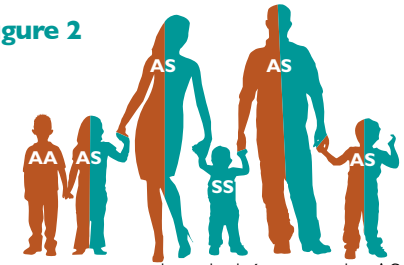
D'autres n'ont que de l'hémoglobine S dans leurs globules rouges : ce sont les drépanocytaires homozygotes (SS) ; ces personnes sont malades.

Le type d'hémoglobine contenu dans les globules rouges est déterminé dès la conception de l'enfant. Il ne change pas au cours de la vie. Une prise de sang permet de connaître la nature de l'hémoglobine des globules rouges : cette analyse s'appelle «électrophorèse de l'hémoglobine». On utilise souvent un test particulier permettant de mettre en évidence l'hémoglobine S ; il s'agit du test d'Emmel, plus simple à réaliser, mais moins sûr que l'électrophorèse de l'hémoglobine.

## Qu'est-ce que la drépanocytose SC ?

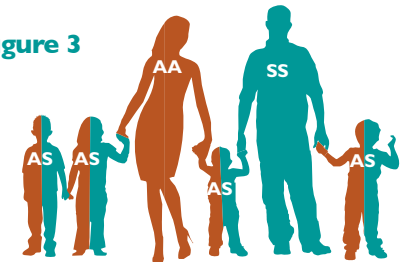
Les patients drépanocytaires SC sont concernés par la maladie drépanocytaire. Cependant, les malades drépanocytaires SC sont généralement atteints d'une forme atténuée de la maladie. Souvent, le diagnostic n'est fait qu'à l'âge adulte, ce qui n'est pas le cas des drépanocytaires homozygotes (SS), dont le diagnostic de la maladie est fait dans l'enfance. Les drépanocytaires SC ont reçu les hémoglobines S et C de leurs deux parents. Ils transmettent à leurs enfants soit l'hémoglobine S, soit l'hémoglobine C. Les sujets porteurs du trait de l'hémoglobine C sont bien portants, comme les porteurs du trait AS.

Figure 2



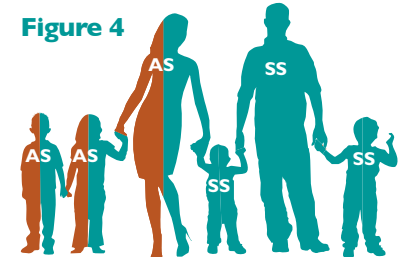
Deux parents avec le trait drépanocytaire AS  
Un enfant avec un sang normal AA  
Deux enfants avec le trait drépanocytaire AS  
Un enfant drépanocytaire homozygote SS

Figure 3



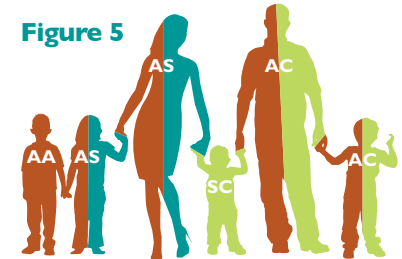
Un parent avec un sang normal AA  
Un parent drépanocytaire homozygote SS  
Tous les enfants ont le trait drépanocytaire AS

Figure 4



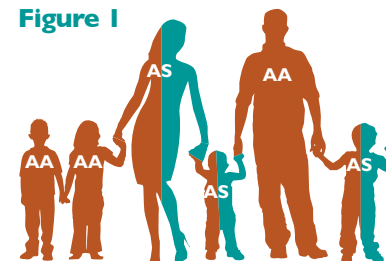
Un parent avec le trait drépanocytaire AS  
Un parent drépanocytaire homozygote SS  
Enfants avec le trait drépanocytaire AS  
Enfants drépanocytaires homozygotes SS

Figure 5



Un parent avec le trait drépanocytaire AS  
Un parent avec le trait de l'hémoglobine C  
Enfant avec le trait drépanocytaire AS  
Enfant avec un sang normal AA  
Enfant drépanocytaire SC  
Enfant avec le trait de l'hémoglobine C

Figure 1



Un parent avec le trait drépanocytaire AS  
Un parent avec un sang normal AA  
Deux enfants avec un sang normal AA  
Deux enfants avec le trait drépanocytaire AS

# La douleur dans la drépanocytose



## Les symptômes de cette maladie ?

Il y en a trois. Le symptôme dominant est la douleur. Dans mes consultations, les malades se plaignent très souvent de la douleur. De temps en temps, les globules rouges atteints et déformés se bloquent dans les vaisseaux et dans les os. Quand un os n'est plus vascularisé, la douleur est intense. Souvent cette douleur est tellement insupportable que les malades sont admis à l'hôpital pour recevoir de la morphine. Cependant, avant cette échéance, il y a beaucoup de traitements efficaces que l'on peut faire à la maison et qui évitent l'hospitalisation.

Le 2<sup>e</sup> symptôme correspond aux infections, et pas n'importe lesquelles : ce sont les septicémies - infections du sang - et les méningites - infections du cerveau. Ces infections dues le plus souvent à un microbe qui s'appelle le pneumocoque sont très graves. Elles représentaient 30 à 40% de la mortalité dans le jeune âge il y a encore une trentaine d'années. C'est pour cette raison que la drépanocytose a une très mauvaise réputation dans les populations qui la connaissent bien.

Le 3<sup>e</sup> symptôme de la maladie est l'anémie. Les malades ont des globules rouges anormaux, qui sont détruits plus vite qu'un globule rouge normal. Ce qui signifie que les malades, au lieu d'avoir 4 à 5 millions de globules rouges avec 12 à 13 grammes d'hémoglobine, n'ont que 2 à 2,5 millions de globules rouges et 7 à 8 grammes d'hémoglobine : ils sont anémiés. Il se trouve que le taux diminué auquel ils se situent leur permet de vivre une vie généralement normale. Cependant, on déconseille les efforts violents et soutenus. Les enfants font de la gymnastique, vont à la piscine comme les autres, mais avec une moindre capacité à l'effort. Il y a d'autres maladies génétiques de l'hémoglobine où les malades sont franchement en dessous de cette limite (3 ou 4 grammes d'hémoglobine) et ne peuvent pas vivre sans recevoir des transfusions sanguines. La drépanocytose est une maladie grave, mais qui ne nécessite pas de faire des transfusions régulières de façon systématique. Cela étant, des circonstances peuvent aggraver la situation et faire chuter l'hémoglobine de 8 grammes à 4, 3 ou 2 grammes. Cette aggravation soudaine de l'anémie est la 2<sup>e</sup> cause de mortalité après les infections.



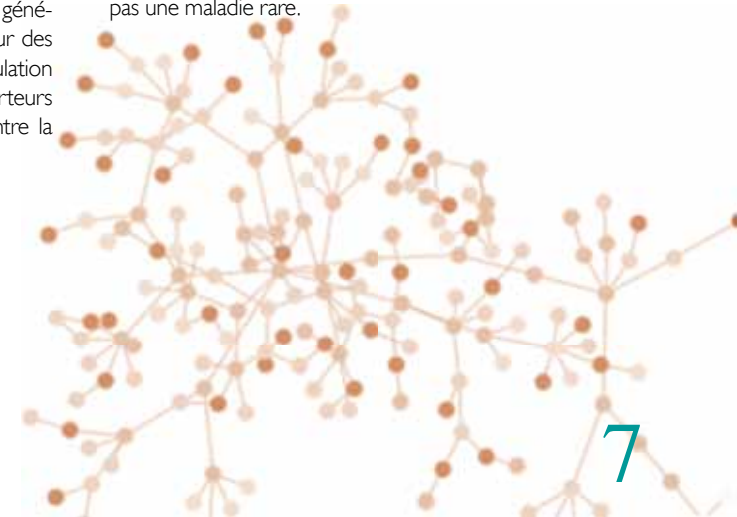
## Cette maladie ne touche t-elle en majorité que les populations à la pigmentation de peau colorée ?

Il faut savoir, sans entrer dans les détails, qui est affecté : ce sont les populations d'origine africaine noire, mais aussi méditerranéenne, moyenne orientale et indienne. Cela est important à dire pour répondre à la question souvent posée : est-ce que cette affection n'atteint que les populations noires ? C'est pour cela que je dis toujours qu'il y a une drépanocytose «noire» comme il y a une drépanocytose «blanche», car il y a des populations blanches affectées par cette maladie comme des populations noires.

Il est intéressant de noter que dans les régions impaludées une pression génétique sélective s'est opérée en faveur des porteurs AS. En effet, dans une population infestée par le paludisme, les porteurs AS ont une protection relative contre la mortalité due au paludisme.

## Combien de cas de drépanocytose recense t-on actuellement, en France et dans le monde ?

Il y a en métropole une population antillaise nombreuse atteinte par la drépanocytose au même titre que les Guyanais ou les Réunionnais, ainsi que les populations méditerranéennes et subsahariennes. Il est clair que les mouvements de migration de ces 30 à 40 dernières années ont fait s'installer en métropole des populations qui ont apporté le gène de la drépanocytose. La maladie en France métropolitaine concerne actuellement entre 4 000 et 6 000 personnes atteintes. Il s'agit d'un important problème de santé publique dans certains pays du monde, et notamment dans toute l'Afrique Centrale et de l'Ouest. Dans ces pays, la drépanocytose représente la première maladie génétique et chaque année des milliers de malades naissent atteints de cette affection. L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) estime qu'environ 100 000 enfants viennent au monde atteints de la drépanocytose chaque année, essentiellement dans les régions que je viens de citer. Dans ces pays, ce n'est pas une maladie rare.



# La douleur



## Les mesures préventives qui peuvent être prises ?

L'information est le premier point de la prévention. Prenons le cas de la douleur, qui peut être déclenchée par un certain nombre de situations : fatigue, stress, froid. L'aspect préventif contre ce symptôme dominant est de trouver et d'analyser toutes ces causes et d'essayer de ne pas se retrouver dans ces situations. La drépanocytose est une maladie génétique, différente des maladies acquises - cancers, accidents, microbes... car toute la famille est concernée. S'il s'agit d'un enfant, il est possible que dans la fratrie il y ait d'autres enfants malades. Il faut faire un dépistage dans la famille et il faut donner aux parents l'information du risque génétique auquel ils sont exposés, c'est-à-dire d'avoir un enfant atteint de la maladie s'ils ont un enfant avec un conjoint porteur. Il faut faire comprendre aussi que lorsqu'un enfant est malade, les deux parents sont chacun porteur et transmetteur au même titre de la maladie. Les actions de prévention et de traitement curatif ont été améliorées grâce au dépistage néo-natal de la drépanocytose. Les septicémies et les méningites sont souvent mortelles. C'est pour cette raison qu'il existe en France un programme financé par la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (Cnamts), pour dépister dès la naissance les enfants drépanocytaires, afin de les traiter par la pénicilline, et informer les parents. Ce programme a été mis en place il y a près d'une vingtaine d'années. Il est généralisé sur tout le territoire, y compris les DOM-TOM. Dans toutes les maternités, à partir de l'origine géographique des parents, on fait une étude de l'hémoglobine chez les enfants des populations à risque. Ce dépistage est une action de santé publique dans notre pays, qui existe également aux États-Unis ainsi qu'en Angleterre et qui tend petit à petit à se mettre en place au Bénin, au Sénégal, et dans d'autres pays africains. L'objectif est d'être préventif, de repérer les malades pour les traiter par la pénicilline. Le dépistage néo-natal permet d'éviter la mortalité ou la morbidité de la maladie drépanocytaire. Cette action a radicalement transformé le pronostic de la maladie chez le petit enfant.

## Quels types de soins sont donnés aux malades ?

On a été très efficace au cours de ces 30 dernières années contre la mortalité de cette maladie avec des médicaments largement répandus comme les antibiotiques, notamment l'Oracilline. La Foldine, une vitamine qui évite l'anémie chez les enfants, et la transfusion sanguine ont également contribué à réduire la mortalité.

## Quels sont en France les établissements spécialisés dans le traitement de cette maladie ?

Dans la région parisienne, les enfants drépanocytaires sont pris en charge dans tous les hôpitaux pédiatriques de l'Assistance publique. Dans chaque centre, les malades sont connus et peuvent recevoir de jour comme de nuit les soins nécessités par leur état. Des hôpitaux recevant des adultes se sont aussi spécialisés dans l'accueil des malades drépanocytaires.

## Les centres hospitaliers spécialisés dans la drépanocytose

PÉDIATRIE :

Hôpital Trousseau (Paris 12<sup>e</sup>)

Groupe hospitalier Necker (Paris 15<sup>e</sup>)

Hôpital Robert Debré (Paris 19<sup>e</sup>)

ADULTES :

Hôpital Tenon (Paris 20<sup>e</sup>)

Hôpital Henri Mondor (Créteil, 94 Val-de-Marne)

PÉDIATRIE et ADULTES :

Hôpital (Kremlin Bicêtre, 94 Val de Marne)

## LES 10 RÈGLES D'OR

- Bien se laver le corps et les dents pour éviter les microbes provoquant les infections.
- Surveiller sa température, donc avoir constamment à portée de main un thermomètre.
- Si celle-ci est supérieure à 38°, vite voir un médecin.
- Boire beaucoup d'eau (environ 3 litres par jour).
- Ne jamais manquer d'oxygène, éviter les endroits mal aérés, l'altitude (plus de 1500 mètres), les voyages en avion pas ou mal pressurisé.
- Avoir une alimentation saine et variée.
- Surveiller la couleur des yeux, des urines (trop foncées).
- Éviter ce qui peut ralentir ou bloquer la circulation du sang (vêtements trop serrés, jambes croisées).
- Consulter régulièrement son médecin.
- Respecter une bonne hygiène de vie (repos) et maîtriser les efforts physiques.

# Nos conseils

## Aux sujets porteurs du trait drépanocytaire :

Il est important de comprendre que le trait drépanocytaire (drépanocytose hétérozygote) n'est pas une maladie et n'a aucune influence sur l'état de santé. Si vous êtes porteur du trait drépanocytaire, gardez les examens sanguins qui ont permis de porter ce diagnostic dans vos documents personnels (numération globulaire et électrophorèse de l'hémoglobine). Si vous êtes porteur, vous ne devez pas vous sentir embarrassé ou gêné d'être atteint de cette particularité génétique. Au contraire, parlez-en avec votre fiancé, ou votre conjoint et avec votre famille ; en particulier, si celle-ci n'a pas eu un examen de sang, insistez pour que le nécessaire soit fait. Si votre conjoint ou fiancé n'est pas porteur de ce type de drépanocytose, il n'y a aucun danger. Cependant, vos enfants peuvent être porteurs de la même anomalie que vous. Ils devront avoir un examen de sang en temps utile avant d'avoir eux-mêmes des enfants. Il est possible d'éviter la drépanocytose homozygote pour vos enfants à venir si vous êtes tous les deux porteurs. Au cours des premières

semaines de la grossesse, un examen - diagnostic prénatal - fait à partir d'un prélèvement sur le fœtus permet de faire le diagnostic de la maladie. Le couple peut décider d'interrompre la grossesse. N'hésitez pas à la lecture de ce document, si vous voulez plus d'informations, à interroger votre médecin ou un centre de conseil génétique avec ce dépliant.

## Aux sujets ayant une drépanocytose homozygote :

Contrairement aux porteurs du trait drépanocytaire, les drépanocytaires homozygotes sont atteints d'une affection caractérisée par la destruction de leurs globules rouges avec tous les problèmes évoqués dans le texte expliquant la maladie.

Outre le traitement usuel préconisé par un médecin, il est extrêmement important d'effectuer correctement les vaccinations suivantes : antidiphtérique, antitétanique, antipoliomyélitique, antioquelucheuse, antivariolique, antirougeoleuse (Rouvax), antihépatite B (Hévac B), BCG, antityphoparathyphoïdique, antipneumococcique (Pneumo 23).

Il faut s'assurer d'un rapport large et régulier en boissons, éviter la fatigue, prendre garde aux brusques variations de température (les passages du chaud au froid) et aux séjours en altitude au-delà de 1 500 mètres.

En cas de fièvre, utiliser un antipyrétique (paracétamol, acide acétylsalicylique).



## L'Association pour l'information et la prévention de la drépanocytose (APIPD)

### Les objectifs de l'APIPD

- Servir de trait d'union entre les malades atteints de la drépanocytose et de les aider, eux et leur famille, à résoudre les diverses difficultés matérielles et morales causées par cette maladie.
- Contribuer à la diffusion des informations concernant le dépistage et les méthodes modernes de traitement de la maladie, ainsi que de favoriser et d'organiser leur application.
- Faciliter la scolarité et la formation professionnelle de ces malades.
- Faciliter la recherche scientifique sur cette maladie.
- Etablir une liaison avec les associations étrangères analogues.
- Être une association ouverte, se refusant à tout prosélytisme politique, religieux ou racial.

### Les coordonnées de l'APIPD

Présidente : Jenny HIPPOCRATE-FIXY  
Tél. : 01 40 10 02 49 - fax : 01 40 10 96 38

[www.apipd.fr](http://www.apipd.fr)

[jenny.hippocrate@free.fr](mailto:jenny.hippocrate@free.fr)

[apipd@free.fr](mailto:apipd@free.fr)

Parce que l'information est le 1<sup>er</sup> critère de prévention à instaurer, ce dépliant a été édité à l'initiative de la Mutuelle nationale des hospitaliers et des professionnels de la santé et du social, à la suite d'une rencontre entre élus de la MNH et de l'APIPD. L'objectif est de mieux faire connaître la drépanocytose, afin de permettre aux personnes concernées, d'intervenir et de mieux appréhender leur avenir et le devenir de leur enfant.

[www.apipd.fr](http://www.apipd.fr)

[www.mnh-prevention.fr](http://www.mnh-prevention.fr)



Mutuelle nationale des hospitaliers et des professionnels de la santé et du social – 331, avenue d'Antibes – 45213 Montargis Cedex. La MNH et MNH Prévoyance sont deux mutuelles régies par les dispositions du livre II du Code de la mutualité, immatriculées au répertoire SIRENE sous les numéros SIREN 775 606 361 pour la MNH et 484 436 811 pour MNH Prévoyance.



PERFORMANTE CÔTÉ **SANTÉ +** SOLIDAIRE CÔTÉ **SOCIAL.**