

# *La drépanocytose, c'est quoi ?*

*Des réponses simples à des questions compliquées...*

---

2<sup>e</sup> édition / Octobre 2022

## Coordination

**Dr Agnès Giannotti**, médecin généraliste,  
Association URACA

**Mme Jacqueline Faure**, ancienne  
psychologue du service des maladies  
infectieuses et du centre de la drépanocytose  
Hôpital Tenon, Paris 20

**Mme Fati Abdou**, cheffe de service  
BASILIADE URACA

## Comite de rédaction 2022

**Mme Jacqueline Faure**, ancienne  
psychologue du service des maladies infec-  
tieuses et du centre de la drépanocytose,  
Hôpital Tenon, Paris 20

**Dr Agnès Giannotti**, médecin généraliste  
**Pr Robert Giro**, centre de référence de la  
drépanocytose, Hôpital Tenon

**Mme Agnès Lainé**, historienne, CEMAF  
**Mme Adrienne Lerner**, psychologue,  
consultation drépanocytose, Hôpital Louis  
Mourier

**Dr François Lionnet**, service de médecine  
interne, Hôpital Tenon

**Pr Mariane de Montalembert**, service  
de pédiatrie générale, Hôpital Necker

**Dr Assa Niakaté-Tall**, médecin référent,  
CIDD

**Dr Latifa Ramdani**, médecin consultant,  
CIDD

## Remerciements

**Dr Sylvie Deplus**, ophtalmologiste, Paris  
**Mme Estéphanie Diakhite**, médiatrice,  
association URACA

**Mme Corinne Liegeois**, présidente de  
l'association DREPAVIE

**Dr Sandrine Mensah**, médecin  
coordinateur, ROFSED

**Mme Cathy Gaillard**, coordinatrice  
administrative, ROFSED

**Dr Katia Stankovic**, service de médecine  
interne, Hôpital Tenon

Qui ont participé à la rédaction de la version  
initiale en 2011

## Financeurs

Ville de Paris

Agence Régionale de Santé Ile de France  
(ARS)

# Sommaire

<b>Préambule</b>	<b>5</b>
<b>Généralités sur la Maladie</b>	<b>6</b>
<b>Dépistage et risque de transmission de la maladie</b>	<b>11</b>
<b>Être « AS », porteur sain du trait drépanocytaire</b>	<b>14</b>
<b>Comment se manifeste la drépanocytose ?</b>	<b>17</b>
<b>Vivre au quotidien avec la drépanocytose</b>	<b>22</b>
<b>Les traitements</b>	<b>26</b>
<b>Grossesse, accouchement, allaitement</b>	<b>30</b>
<b>Soins aux nouveaux nés</b>	<b>32</b>
<b>Suivi des enfants</b>	<b>36</b>
<b>L'adolescence</b>	<b>41</b>
<b>Être adulte et atteint de la drépanocytose</b>	<b>44</b>
<b>Adresses utiles</b>	<b>50</b>



## Préambule

---

Depuis plusieurs années les associations de malades œuvrent pour faire connaître la drépanocytose en organisant des rencontres ainsi que des conférences en France métropolitaine, dans les DOM-TOM, en Europe, en Afrique, en Inde, ... De leur côté les spécialistes, médecins et chercheurs, se réunissent localement, au niveau national et international lors de congrès scientifiques pour partager leurs expériences et mettre en commun leurs avancées.

La prise en charge médicale ne cesse de s'améliorer, la recherche scientifique continue et l'espérance de vie des patients augmente. Pourtant la drépanocytose, première maladie génétique en France et dans le monde, reste mal connue aussi bien des personnels soignants que de la population générale.

Même si cette maladie a été reconnue comme un problème de santé publique majeur par les organismes internationaux (OMS, ONU, UNESCO), il faut encore et toujours maintenir un effort d'information et de communication. C'est dans cette optique que l'association URACA,

avec l'aide de spécialistes, a réalisé cette brochure.

Dans des termes simples et précis, les principaux aspects médicaux sont traités ainsi que leurs conséquences sur la vie quotidienne du patient et de son entourage. Chaque étape de la vie est abordée.

Ce livret est aussi à visée préventive pour un public plus large : mieux informé chacun choisira ou non de savoir s'il est porteur du trait drépanocytaire grâce à une simple prise de sang. Les soignants y trouveront des réponses utiles s'ils rencontrent des patients atteints de la drépanocytose (drépanocytaires) dans leur pratique.

L'ensemble de ces informations devrait apporter une meilleure compréhension des malades dans le milieu scolaire, universitaire et dans le monde professionnel.

Nous souhaitons que ce document apporte un éclairage supplémentaire aux patients et à leurs familles et qu'il contribue au travail de sensibilisation, d'information et de prévention réalisé par les associations et les équipes médicales.

# Généralités sur la maladie

## Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

C'est une maladie familiale. Elle vient de l'hérédité de nos parents qui, eux-mêmes, la tiennent de leurs parents et ainsi de suite. Le mot génétique vient du mot « gène » qui désigne ce qui, dans notre corps, véhicule l'hérédité des parents aux enfants. Cette hérédité nous fait comme nous sommes, nous donne la couleur de nos yeux, de notre peau, les joues de notre mère, le menton de notre père... et parfois des maladies. La drépanocytose est une maladie génétique. Si une personne est malade, cela signifie que son père et sa mère lui ont tous les deux transmis un gène porteur de la drépanocytose.

## Qu'est-ce que la drépanocytose ?

C'est une maladie de l'hémoglobine. L'hémoglobine se trouve dans les globules rouges qui circulent dans le sang. Chez les patients atteints de la drépanocytose, cette hémoglobine est différente de l'hémoglobine habituelle. Elle rend les globules rouges du sang plus fragiles, ils sont détruits plus vite, ce qui provoque anémie et fatigue et doivent être renouvelés plus vite par le corps. Parfois ces globules se déforment. Ils peuvent alors boucher les vaisseaux sanguins, l'oxygène n'arrive plus correctement et cela provoque des douleurs.

## À quoi sert l'hémoglobine ?

L'hémoglobine donne la couleur rouge au sang et sert au transport de l'oxygène indispensable au fonctionnement du corps.

## J'ai du mal à comprendre, quand on parle de AA, AS ou SS, de quoi parle-t-on ?

On parle des gènes responsables de la fabrication de l'hémoglobine. Le gène habituel est appelé A et le gène porteur de la drépanocytose est appelé S.

- La personne est AA si ses deux parents lui ont transmis le gène A.
- La personne est AS, si l'un de ses deux parents lui a transmis le gène S, elle n'est pas malade mais peut transmettre la maladie, on l'appelle aussi porteur sain du trait drépanocytaire.
- La personne est SS et malade si ses deux parents lui ont transmis le gène S, elle est malade.

## Je suis SC, suis-je atteint de la drépanocytose ?

Oui, car il existe d'autres hémoglobines. La plupart ne créent pas de maladie, mais certaines, en association avec une hémoglobine S, peuvent donner une drépanocytose. C'est le cas de

l'hémoglobine C, par exemple. C'est pourquoi un nouveau-né SC est pris en charge par un spécialiste, de la même façon qu'un nouveau-né SS.

D'autres associations entre l'hémoglobine S et une autre hémoglobine rendent aussi malades : S-bêta-thalassémie, SDpunjab, SE... En cas de doute, consultez un médecin spécialiste.

## Avant on appelait la drépanocytose «maladie des hématies falciformes». Pourquoi ?

Hématie est un autre nom du globule rouge, et falciforme signifie en forme de faucille. Parfois on dit aussi « anémie falciforme ».

Lorsqu'ils ont commencé à étudier la maladie, les médecins ne connaissaient pas les gènes. Ils ont d'abord observé au microscope que les globules rouges des malades étaient déformés, allongés en forme de faucille au lieu d'avoir une forme bien arrondie.

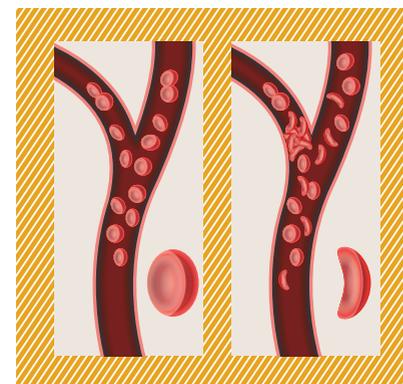
Certains disent en « croissant de lune ». Le mot « drépanocytose » dit la même chose

mais à partir de mots grecs : drépanon = faucille, cytos = cellule.

Le mot « hématie » s'est transformé en « Emassi » pour désigner la maladie dans certains pays d'Afrique. On dit alors d'un enfant drépanocytaire qu'il est « émacié ». L'ancien examen qui permettait de faire le diagnostic s'appelait le test d'Emmel, du nom du médecin qui l'avait conçu. Malheureusement ce test ne permettait pas de distinguer les porteurs sains AS des malades SS, ce qui a entraîné beaucoup de confusions, car on disait alors que les personnes AS comme les SS étaient drépanocytaires. Maintenant l'étude de l'hémoglobine, qui se compose d'au moins 2 tests différents, permet de préciser la proportion d'hémoglobine S et de déterminer si la personne testée est simplement porteur sain (AS) ou malade de la drépanocytose (SS).

## Comment appelle-t-on cette maladie ?

Cela dépend du lieu et de la langue. En anglais on appelle cette maladie « sickle-cell disease » ou SCD. Elle a aussi des noms dans les langues africaines. Les noms africains désignent les principaux symptômes. Quelquefois ils désignent la douleur ressentie lors des crises douloureuses, surtout dans les os (mal des os, les os qui se cassent, qui sont broyés), ou bien c'est « la maladie qui pique, qui brûle ». Quelquefois ils désignent les circonstances d'apparition des crises, par exemple pendant la saison



Hématies normales

Hématies falciformes

Source : « La drépanocytose, le mal des os qui vient du sang » Agnès Lainé.

des pluies (maladie du froid). Certains noms désignent plutôt la pâleur ou la jaunisse...

Il y a beaucoup de noms, mais ces noms désignent aussi parfois d'autres maladies, parce qu'il y a d'autres maladies qui provoquent des douleurs des os ou de l'anémie. C'est pourquoi il faut se méfier des confusions possibles entre les noms africains et les noms donnés par les médecins, comme drépanocytose. Parfois il s'agira de la même chose, parfois non.

### **On me dit que je suis AS alors que sur ma carte de groupe sanguin il y a écrit O+ (O positif), je ne comprends pas !**

Vous avez tout à fait raison, de nombreuses personnes confondent l'appellation du groupe sanguin avec celle de la drépanocytose.

La lettre A est utilisée pour appeler deux choses différentes :

- Les groupes sanguins concernent un ensemble de marqueurs qui se trouvent sur la membrane du globule rouge. Les plus connus sont le groupe ABO et le groupe Rhésus (+ ou -). Il s'agit d'une carte d'identité du sang. La connaissance de son groupe sanguin est surtout importante en cas de transfusion de sang car certains groupes ne sont pas compatibles entre eux et le receveur peut alors rejeter violemment le sang qu'on lui apporte.

- AS n'est pas un groupe sanguin mais marque la composition de l'hémoglobine qui se trouve à l'intérieur du globule rouge. A et S sont les noms que l'on donne à l'hémoglobine, il en existe d'autres comme D, F, E ou C...

L'hémoglobine habituelle est appelée A pour adulte, l'hémoglobine F est l'hémoglobine fabriquée pendant la vie fœtale et dans les mois qui suivent la naissance (F comme Fœtale).

Vous pouvez donc être AS et avoir comme groupe sanguin A+ ou A-, B+ ou B-, AB+ ou AB- ou O+ ou O-.

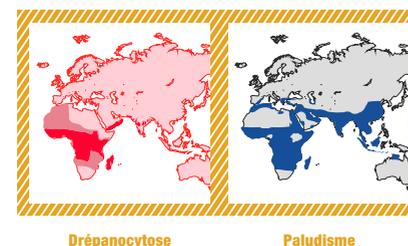
### **D'où vient la drépanocytose ?**

C'est une maladie qui existe depuis des milliers d'années dans les pays du Sud avec une forte prévalence du paludisme. Nos ancêtres l'ont rencontrée bien avant nous, mais peu de personnes avaient suffisamment de savoir pour la reconnaître. Aujourd'hui qu'elle est mieux connue de la population en général, certaines personnes pensent, à tort, que c'est une nouvelle maladie.

### **Qui est concerné par la drépanocytose ?**

Comme elle est apparue et s'est développée dans les pays du Sud (l'Inde, le Maghreb, l'Afrique subsaharienne, le Moyen-Orient et les pays situés autour de la Méditerranée), elle concerne surtout les personnes originaires de ces pays et leurs descendants mais aussi les personnes

qui ont de lointains ancêtres dans ces pays-là : les Antillais, les descendants d'Africains, d'Italiens, de Siciliens en Amérique, les descendants d'Indiens en Arabie saoudite...



### **Combien de personnes sont-elles atteintes par la maladie drépanocytaire ?**

C'est la maladie génétique la plus répandue dans le monde puisque plus de 5 millions de personnes sont drépanocytaires homozygotes, c'est-à-dire SS. Selon l'OMS, il y aurait chaque année 300 000 naissances annuelles d'enfants ayant une maladie de l'hémoglobine (drépanocytose ou thalassémie). En France, la drépanocytose est classée dans les maladies rares (moins de 30 000 personnes touchées). En 2019, un enfant qui naît sur 1303 est SS en population générale soit 1/579 en population ciblée<sup>(1)</sup>. Cette proportion passe à 1 sur 350 en région parisienne. Le nombre de malades drépanocytaires en France (Métropole et DOM-TOM) est estimé en 2010 à 6-7000 enfants et 3-4000 adultes. En 2019, dans le cadre du dépistage néonatal national,

le diagnostic de drépanocytose a été porté chez 586 nouveau-nés, faisant de la drépanocytose la première maladie génétique par le nombre de malades.

En Afrique centrale c'est un enfant sur 30 naissances qui est atteint.

Dans certains pays d'Afrique une personne sur 3 est AS, et aux Antilles c'est une personne sur 8. En Afrique la fréquence de cette maladie est très variable. Elle est plus fréquente en Afrique centrale et moins fréquente à mesure qu'on s'éloigne des Tropiques vers le Nord et le Sud du continent. Il n'y a pas de drépanocytose en Afrique du Sud ni dans les régions d'altitude, et moins dans les régions sèches du Sahel.

### **J'entends souvent dire que la drépanocytose ne touche que les Noirs, mais moi, je suis SS et ma mère a pourtant la peau blanche !**

La drépanocytose touche aussi des Blancs, mais les personnes concernées sont souvent originaires des pays du Sud, là où les gens ont une peau plus foncée qui les protège du soleil.

Les gènes qui donnent la couleur de la peau sont différents de ceux qui engendrent une drépanocytose, ils ne sont pas liés ensemble donc pas forcément transmis ensemble. En cas d'unions de parents Blancs et Noirs, la couleur de la peau des enfants va être modifiée à la génération suivante. Le gène de la drépanocytose peut être transmis aussi, même si au fil des générations, les

<sup>1</sup> Synthèse-Rapport-Activité-2019.pdf (depistage-neonatal.fr)

enfants sont de plus en plus blancs... Ainsi, avec les mélanges de population, la drépanocytose s'est diffusée à de nombreuses parties du monde, et touche des personnes de plus en plus différentes physiquement !

Au Maghreb, en Méditerranée, les personnes touchées par cette maladie sont aussi bien des Noirs que des Blancs.

### **Pourquoi est-ce que l'Afrique est plus touchée par ce fléau ?**

L'Afrique subsaharienne est, avec le Brésil et l'Inde, la partie du monde la plus touchée. Pour comprendre cela, il faut savoir qu'il existe des maladies génétiques plus fréquentes dans les pays du Nord, comme la mucoviscidose, et d'autres plus fréquentes dans les pays du Sud, comme la drépanocytose.

Souvent, quand un gène qui donne une maladie est très fréquent, cela s'explique par un avantage pour ceux qui ont le gène. Ces gènes sont utiles à l'homme pour survivre dans son environnement.

C'est le cas du gène de l'hémoglobine S. Les scientifiques ont montré que les personnes qui portent le gène S (qui sont AS), sont plus résistantes aux formes graves du paludisme et en meurent moins souvent lorsqu'elles sont enfants, que celles qui sont AA. Elles arrivent donc plus souvent à l'âge adulte, se marient et ont à leur tour des enfants qui survivent mieux grâce à ce gène.

Ainsi, au fil des générations, ce gène est devenu plus fréquent dans la population.

En conséquence, il est aussi devenu plus fréquent que quelqu'un qui porte ce gène rencontre un conjoint qui porte aussi ce gène et ait des enfants avec lui. Et dans ce cas, ils risquent d'avoir des enfants qui hériteront des deux gènes, et seront malades de la drépanocytose.

C'est pour cette raison que l'hémoglobine S n'est fréquente que dans les régions fortement touchées par le paludisme. Comme il n'y a pas de paludisme en Afrique du Sud ni dans les régions d'altitude, alors il n'y a pas de drépanocytose non plus !

*Source : Pr Gil Tchernia*

### **Mon enfant est SS, est-il immunisé contre le paludisme ?**

Certainement pas.

La résistance aux formes graves du paludisme ne concerne que les personnes AS et n'est pas absolue : une personne AS qui vit en France où il n'y a pas de paludisme et qui retourne dans un pays touché par le paludisme, doit se protéger de cette maladie car elle peut en être sérieusement malade.

Pour les personnes atteintes de la maladie drépanocytaire, déjà très fragiles et très vulnérables cette protection à l'égard des infections est indispensable !

## **Dépistage et risque de transmission de la maladie**

### **Peut-on attraper la drépanocytose ? Est-ce une infection ?**

Non, ce n'est pas une maladie contagieuse, elle ne s'attrape pas, elle est transmise de génération en génération par les parents à leur descendance. Elle est là dès la conception avec les autres caractères héréditaires que nous ont transmis nos parents. Jamais vous n'attraperez une drépanocytose en vivant avec une personne qui a cette maladie.

### **Comment savoir si l'on est concerné ?**

Pour savoir si vous êtes malade, ou si vous êtes porteur sain d'une hémoglobine différente, vous pouvez vous faire dépister. L'examen s'appelle « étude de l'hémoglobine ». Il est réalisé à partir d'une simple prise de sang. Vous pouvez demander à votre médecin de prescrire ce test que vous ferez dans un laboratoire d'analyses.

Si vous habitez la région parisienne, vous pouvez aussi venir au Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose (CIDD) où l'examen sera prélevé gratuitement par une infirmière. Dans un second temps, un médecin spécialisé vous accueillera pour vous donner toutes les explications nécessaires sur vos résultats.

Vous pourrez aussi être mis en relation avec les associations spécialisées ainsi que les équipes des centres de référence de la drépanocytose en Ile-de-France.

### **CIDD**

**13, rue Charles Bertheau 75013 Paris - Métro Porte de Choisy / Ligne 7**

**16 rue Cavé, 75018 Paris - Métro Château rouge / Ligne 4**

**Tél : 01 45 82 50 14**

**Le secrétariat est ouvert tous les jours de 9h00 à 12h00 et de 13h30 à 17h00**

### **À quel moment de la vie faut-il se faire dépister ?**

Vous le pouvez à tout âge. Mais il est surtout intéressant de le faire dans deux cas :

- Si l'on pense être malade de la drépanocytose, dans le cas des personnes nées dans un pays où les enfants ne sont pas systématiquement dépistés à la naissance.

- Si l'on souhaite savoir si l'on est porteur sain avant de fonder une famille et d'avoir des enfants. Si le test révèle que vous êtes AS, vous pourrez demander à votre conjoint de se faire dépister aussi. Ainsi vous connaîtrez mieux le risque de transmettre la maladie à vos enfants et vous pourrez réfléchir à ce que vous voulez faire.

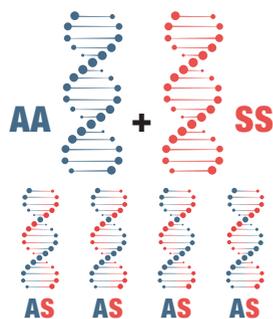
Le test est valable toute la vie. Ça ne change pas. Mais vous pouvez toujours vérifier le résultat si vous avez été dépisté ailleurs, si vous avez un doute, si vous avez perdu le document...

Il n'y a aucune urgence à dépister un enfant sauf si vous pensez qu'il est peut-être malade. Par contre, c'est une bonne chose de les sensibiliser à cette question lorsqu'ils grandissent et deviennent à leur tour en âge d'avoir des enfants. Pour eux aussi, c'est important de savoir s'ils risquent d'avoir des enfants malades.

### **On m'a dit qu'en France, les enfants étaient systématiquement dépistés à la naissance avec un délai de 3 semaines à un mois pour le résultat, mais j'ai eu des enfants et je n'en ai jamais entendu parler ?**

Depuis les années 2000, en Ile-de-France, ce dépistage existe lorsque l'un des parents au moins est originaire des régions du monde concernées par la maladie (Antilles, Guyane, Afrique Noire, Afrique du Nord, bassin méditerranéen, Brésil, Moyen-Orient, Océan Indien). Cette prise de sang du nouveau-né est réalisée au troisième jour de vie à la maternité par une simple piqûre au talon.

Les résultats n'étaient donnés que lorsque l'enfant était SS, c'est-à-dire malade. Lorsqu'il était AS (porteur sain) ou AA (non porteur), les résultats n'étaient jusque-là pas communiqués.

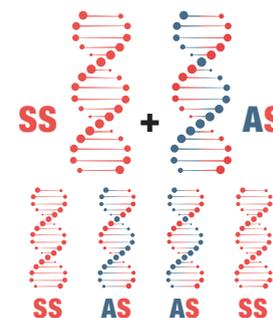


### **J'ai 18 ans, je suis SS, je souhaite avoir des enfants, seront-ils tous touchés par la maladie ?**

Non, si votre partenaire n'est pas porteur d'une hémoglobine anormale. S'il est AA vos enfants ne courent aucun risque, aucun d'entre eux ne sera malade de la drépanocytose. Ils seront néanmoins porteurs du gène parce que vous leur aurez transmis l'un de vos gènes S. Ils seront tous porteurs sains, c'est-à-dire AS. Ils ne seront donc jamais malades mais pourront à leur tour transmettre le gène à leurs enfants.

Source : « La drépanocytose, le mal des os qui vient du sang » Agnès Lainé

**Mais si votre partenaire est AS,** dans ce cas vous avez un risque sur deux à chaque grossesse d'avoir un enfant drépanocytaire SS.



Source : « La drépanocytose, le mal des os qui vient du sang » Agnès Lainé

### **Je suis drépanocytaire SS, je viens d'avoir mon premier enfant qui est SS lui-aussi. On a fait le dépistage chez mon mari, il est AS et il dit qu'il n'a jamais été malade et que s'il est AS c'est parce que je lui ai transmis ça !**

Non, il est porteur sain du trait drépanocytaire qui lui a été transmis par l'un de ses parents. Il est AS, mais il ne le savait pas car il n'avait pas fait l'examen de dépistage. Beaucoup de personnes ne savent pas qu'elles sont AS car elles ne sont pas malades et n'ont jamais entendu parler de la drépanocytose.

### **On m'a dit que mon bébé était SC et avait un déficit en G6PD, qu'est-ce que cela veut dire, les deux choses sont-elles liées ?**

Le déficit en G6PD est une autre anomalie du globule rouge, en général peu sévère, qui n'a rien à voir avec l'hémoglobine.

Le déficit en G6PD nécessite des précautions : certains médicaments, par exemple, sont néfastes, ainsi que de rares aliments comme les fèves (sorte de gros haricots secs plats consommés surtout au Moyen-Orient).

Parlez-en à votre médecin qui vous donnera une liste des médicaments et aliments contre-indiqués.

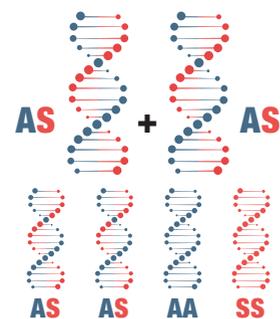
# Être «AS», porteur sain du trait drépanocytaire

## Je suis AS, est-ce que je suis malade ?

Vous avez reçu d'un de vos parents le gène A et de l'autre le gène S. Vous êtes donc AS, ou porteur du gène de la drépanocytose. Vous n'êtes pas malade car le gène A est plus fort que le S, il est dominant et suffit à assurer le fonctionnement normal de votre corps. Les personnes AS ne sont pas anémiées, ne sont pas sensibles aux infections et n'ont pas de crises vaso-occlusives en conditions normales. Par contre à votre tour vous pouvez transmettre ce gène à vos enfants, c'est pourquoi on parle souvent de porteur sain.

## Mon mari et moi sommes tous les deux AS, on nous a dit que nous avons un risque sur quatre d'avoir un enfant malade, comme nous avons déjà un enfant malade est-ce que cela veut dire que les trois prochains ne seront pas touchés ?

Non, à chaque grossesse il y a ce risque. C'est comme une loterie. A chaque tour, on peut tomber sur le même numéro, ou sur un autre. Ici c'est une loterie avec 4 combinaisons possibles : AA, AS, SA ou SS (parmi ces 4 combinaisons, deux sont équivalentes parce que AS et SA, c'est la même chose). Il n'y a pas d'ordre d'arrivée non plus. On ne peut jamais prédire comment sera l'enfant : AA, AS ou SS.



Lorsque l'on parle d'un risque sur quatre, il s'agit d'un risque pour une population et non pour une famille. Cela signifie que sur 100 enfants nés de parents tous les deux AS, environ 25 seront SS, c'est-à-dire malades.

Source : « La drépanocytose, le mal des os qui vient du sang »  
Agnès Lainé

## Je vais me marier bientôt, avec ma fiancée nous sommes allés nous faire dépister pour la drépanocytose et nous avons appris que nous étions tous les deux AS, cela veut-il dire que nous devons annuler notre mariage ?

Être prévenus du risque vous permet de prendre vos décisions en connaissance de cause, de fonder votre famille en étant informés à la fois du risque et des possibilités qui s'offrent à vous.

Vous pouvez choisir d'assumer ce risque. Si vous avez un enfant atteint de la drépanocytose, il sera accueilli et soigné le mieux possible par les médecins spécialistes de cette maladie. Vous pourrez aussi demander un diagnostic de l'embryon dès le début de la grossesse (diagnostique prénatal), si celui-ci est SS, vous pourrez décider de l'interrompre en attendant qu'une autre grossesse arrive avec un embryon AS ou AA. Tout en sachant que lors de la grossesse suivante l'embryon pourra peut-être être de nouveau SS. Cette décision vous appartient, vous la prendrez librement. Une consultation avec un psychologue pourrait vous aider à réfléchir dans la prise de décision.

## Ma femme et moi sommes tous les deux AS, existe-t-il un moyen pour être sûr que nos enfants ne seront pas touchés par la maladie ?

Il n'existe aucun moyen d'éviter ce risque pour une grossesse issue de l'union naturelle d'un homme et d'une femme.

Mais il est possible de savoir si le fœtus porté par la mère est atteint de la maladie. Si c'est le cas, la loi française autorise l'interruption de grossesse pour raison médicale (diagnostique prénatal). Vous pouvez faire la demande de ce diagnostic du fœtus auprès d'un conseiller génétique. Votre médecin ou le service de maternité qui suivra votre femme pendant sa grossesse vous aidera à prendre rendez-vous. Le diagnostic peut se faire à partir de la 12<sup>ème</sup> semaine depuis la date des dernières règles.

Si c'est votre souhait, consultez dès que votre femme est enceinte ou dès le début de la grossesse et insistez pour avoir ce rendez-vous rapidement. Vous serez libre de votre choix à chaque étape, c'est-à-dire que si le diagnostic révèle que le fœtus est atteint de la drépanocytose, vous pouvez toujours décider de poursuivre la grossesse.

Une procédure encore rare, le diagnostic pré-implantatoire, peut être proposée par un médecin dans un des centres spécialisés en France. La fécondation est réalisée dans une éprouvette, avec des spermatozoïdes et des ovules des parents. Dans ce cas, on peut analyser les embryons issus de cette fécondation et reconnaître ceux qui ont la maladie. On réimplante, dans l'utérus de la mère, un ou plusieurs embryons sains.

Cette technique est récente, pas très facile d'accès, assez longue et ne marche pas toujours. Mais il faut savoir que cela existe et dans certains cas, cela peut être une solution. Renseignez-vous auprès d'une consultation de conseil génétique.

***Je suis drépanocytaire SS, ma fille est AS et je m'inquiète pour elle, pour sa santé. Quand elle se plaint de douleurs, je me dis ça y est-elle entrée dans la maladie comme moi...***

Votre fille n'est pas malade, vous lui avez seulement transmis un de vos gènes. Souvent les mères, parce qu'elles sont malades pensent qu'elles ont forcément transmis leur maladie à leur enfant et elles ne font pas la différence entre SS et AS. Parlez-en à votre médecin pour qu'il vous donne à nouveau des explications.

***Je suis AS et j'ai souvent mal au ventre, on dit que je ne suis pas malade mais je ne suis pas d'accord, je pense que je suis un peu malade.***

Vous n'êtes pas le seul à penser cela !

La confusion est ancienne et date probablement de l'ancien test de dépistage qui est abandonné maintenant en France et qui s'appelait le test d'Emmel. Celui-ci n'était pas capable de faire la différence entre un porteur AS et un malade SS, et les médecins disaient à tous qu'ils étaient atteints de la drépanocytose. Les gens se sont donc considérés comme malades et ont pensé que tous leurs petits maux et douleurs étaient dus à cela. Vous êtes AS et non SS. Or le gène A est plus fort que le gène S et c'est lui qui s'exprime et vous empêchera toute votre vie de tomber malade de la drépanocytose.

Il y a bien d'autres raisons d'avoir mal au ventre, aux os et aux articulations et ces signes sont ressentis un jour ou l'autre par chacun d'entre nous. Beaucoup de gens ont mal au ventre quand ils ont des difficultés de vie et qu'ils sont stressés, cela a même un nom très chic : la colite spasmodique. Certaines personnes pensent qu'elles ont ces problèmes parce qu'elles sont AS. Du coup elles ne cherchent pas plus loin et c'est dommage pour leur santé car si les douleurs sont importantes, cela peut être le signe d'une autre maladie. Il vaut mieux alors aller consulter.

Par contre, il est possible que dans des conditions extrêmes comme monter à plus de 3000 m d'altitude en montagne, ou descendre en plongée en apnée à de grandes profondeurs, les personnes AS peuvent présenter certains symptômes. Il faut tout de même éviter des situations comme :

- Faire des efforts violents en altitude.
- Descendre en plongée en apnée à de très grandes profondeurs.

## Comment se manifeste la drépanocytose ?

***Quels sont les principaux signes de la maladie drépanocytaire ?***

Les signes, ou symptômes les plus fréquents sont :

- les crises de douleurs du ventre ou des os,
- l'anémie qui provoque de la fatigue,
- les infections plus facilement attrapées. C'est pourquoi les vaccinations sont très importantes et la prise d'antibiotiques nécessaire dès l'annonce du diagnostic.

D'autres complications existent et peuvent affecter différentes parties du corps. La drépanocytose est une maladie grave qu'on ne sait pas encore guérir mais que l'on sait soigner. La fatigue et la douleur sont des symptômes qui ne se voient pas. Quand un malade se plaint d'être fatigué ou qu'il a mal, il est important de le croire.

***On m'a dit que certains avaient des formes graves et d'autres des formes moins graves de la maladie, qu'en est-il ?***

D'une manière générale, la maladie n'a pas la même gravité d'une personne à l'autre, sans que l'on sache toujours pourquoi. Les complications de la drépanocytose sont très variables également d'un moment à un autre de la vie. Il n'est pas possible de savoir qui va avoir une forme grave et qui aura une forme moins grave. Des patients SS peuvent n'avoir jamais de crises ou rarement. À l'opposé, d'autres feront beaucoup de crises et seront sujettes aux complications graves.

Les médecins connaissent certains facteurs d'atténuation de gravité. Par exemple une association entre l'hémoglobine S et l'hémoglobine C, donne une drépanocytose SC qui semble provoquer moins de crises douloureuses qu'une forme SS.

***Pourquoi une personne drépanocytaire est-elle anémique ? On dit parfois qu'elle manque de sang.***

Les globules rouges sont fabriqués par la moelle osseuse tout au long de notre vie. Normalement, ces globules rouges vivent trois mois dans la circulation sanguine avant d'être détruits puis remplacés par d'autres globules rouges tout neufs. Les globules

rouges drépanocytaires sont plus fragiles et vivent beaucoup moins longtemps dans la circulation sanguine. Ils se cassent vite et sont détruits.

C'est pourquoi le corps peine à en fabriquer suffisamment pour les remplacer.

On dit souvent que ces personnes manquent de sang. Une personne anémique est facilement fatiguée, essoufflée, physiquement affaiblie et son cœur se met à battre plus vite pour compenser le manque d'oxygène. Lorsque l'anémie s'aggrave, la personne se sent de plus en plus fatiguée puis très vite essoufflée au moindre effort. Avec le traitement régulier de l'anémie, ces signes disparaissent et ne doivent plus apparaître. Quand ils apparaissent, consultez rapidement le médecin. En cas d'anémie grave, des transfusions de sang seront peut-être nécessaires.

### **Comment peut-on reconnaître que quelqu'un est anémié ?**

Le signe le plus sûr est de regarder la conjonctive : c'est la peau qui entoure l'œil lorsque l'on écarte la paupière. Elle est normalement rose vif, mais devient d'une couleur pâle lorsque la personne est anémiée.



Source : « Uraca »

On peut aussi remarquer que la paume des mains et la plante des pieds sont blanchâtres et non rosées.

### **La drépanocytose, pourquoi ça fait si mal ?**

Pour se faufiler dans les petits vaisseaux sanguins, le globule rouge a besoin de pouvoir se déformer, se rétrécir, s'aplatir. Il doit être souple. Dans certaines circonstances, les globules rouges qui contiennent de l'hémoglobine S deviennent rigides et ils circulent mal. Il se forme alors de petits bouchons dans les vaisseaux sanguins. Quand cela se produit, l'oxygène n'arrive plus jusqu'aux organes. Cela provoque des douleurs d'intensité variable mais qui peuvent être vraiment terribles et durer longtemps.



Elles se ressentent surtout dans les os des membres, les articulations, le ventre, le dos ou la poitrine. Les crises douloureuses peuvent survenir à n'importe quel moment, d'un seul coup. Elles peuvent être passagères ou au contraire s'installer et durer de quelques heures à quelques jours ou même plus. Ces crises douloureuses sont appelées crises vaso-occlusives. Ce sont les manifestations les plus courantes de la maladie. Ces épisodes douloureux se répètent tout au long de la vie. La drépanocytose peut laisser le malade tranquille pendant longtemps puis à nouveau se manifester brusquement. C'est pourquoi on utilise couramment le mot « crise » dans cette maladie. En cas de douleur très importante non calmée par les médicaments, l'hospitalisation est nécessaire pour avoir des soins spécifiques.

### **Est-ce que la drépanocytose donne souvent mal à la tête ?**

Tout le monde peut avoir mal à la tête quand il a de la fièvre ou des soucis. Si la douleur est très forte et de survenue brutale il faut vite consulter car cela peut être le signe d'une complication. Il faut alors faire des examens en urgence pour trouver la cause et la soigner.

Source : « Uraca »

### **Pourquoi m'a-t-on dit de surveiller si la rate de mon enfant grossissait ?**

La rate est un organe qui se trouve dans le ventre sous les côtes, du côté gauche. Normalement elle est toute petite et on ne la sent pas. Lorsqu'elle grossit quand on palpe le ventre, on la sent comme une sorte de poche. La rate fonctionne comme un camion poubelle qui filtre le sang de certains débris qui y circulent comme des débris de globules rouges cassés ou des microbes. Dans la drépanocytose, la rate doit travailler plus que d'habitude car les globules rouges sont vite détruits. Elle peut s'emballer et retenir tout ce qui passe à sa portée. Elle vide alors le sang de ses globules rouges et provoque une anémie brutale. On parle de séquestration splénique aiguë. Dans ce cas, le traitement consiste donc à la retirer chirurgicalement après avoir transfusé le malade. Si la rate protège des infections, elle n'est pas indispensable à la vie, d'autant que les malades ont été vaccinés contre les principales maladies infectieuses.

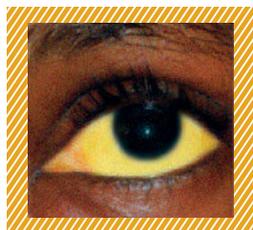


Palpation de la rate. Source : « Uraca »

### **Il paraît que les malades ont souvent les yeux jaunes, à quoi est-ce dû ?**

Lorsque ces globules rouges fragiles se cassent, ils sont détruits pour être éliminés. Lorsqu'ils sont nombreux à se casser, ils libèrent de l'hémoglobine qui en se modifiant donnera à son tour de la bilirubine qui teinte le sang et le blanc des yeux en jaune et donne aux urines une couleur plus foncée.

De nombreuses maladies peuvent donner une jaunisse : les hépatites, le paludisme, la fièvre jaune, etc. Dans tous les cas il faut aller consulter lorsque l'on constate que le blanc des yeux est devenu jaune.



Source : « Uraca »

### **Pourquoi dit-on que les drépanocytaires sont plus sensibles aux infections ?**

Il existe plusieurs mécanismes :

- Tout d'abord les infections provoquent souvent des crises chez les patients. Ainsi des maladies banales comme la grippe peuvent avoir des conséquences importantes car elles provoquent une montée de fièvre et une déshydratation qui favorisent les crises vaso-occlusives. C'est pourquoi il faut boire et prendre des médicaments contre la fièvre dès qu'on se sent un peu malade.
- Il peut exister un déficit immunitaire car la rate fatiguée ne fait plus son travail de défense contre certaines infections.
- Des crises avec une baisse très importante du nombre des globules rouges peuvent être provoquées par une infection virale (parvovirus B19 aussi appelée cinquième maladie) inapparente chez les enfants non atteints de la drépanocytose. L'enfant présente alors de la fièvre, des maux de tête, il est très pâle, a mal au ventre et peut aussi vomir.
- Une infection peut se développer chez un patient atteint de la drépanocytose d'une façon fulgurante, c'est pourquoi il faut s'en méfier et traiter rapidement toute nouvelle infection.
- De plus, en raison d'une mauvaise circulation sanguine, les os peuvent être le siège d'une infection (ostéomyélite) qui peut faire de gros dégâts si elle n'est pas traitée rapidement par des antibiotiques très puissants.

Il faut donc toujours avoir un thermomètre à la maison.

### **Mon médecin m'a prévenu de la possibilité de problèmes d'érection, mais je n'ai pas bien compris de quoi il s'agissait. Il a parlé de priapisme.**

Votre médecin a eu raison de vous prévenir car, comme ce problème survient au niveau des organes génitaux, certains patients ont honte et hésitent à en parler, ce qui entraîne des retards à la consultation.

Or c'est une urgence absolue qui doit être traitée dans l'heure qui suit sa survenue !

Pour comprendre ce dont il s'agit, il faut savoir que pour tous les hommes, l'érection est provoquée par le sang qui s'accumule dans le pénis (plus exactement dans des sortes d'éponges appelées les corps spongieux) et qui le font s'élever en se rigidifiant. En cas de drépanocytose, les anomalies de circulation sanguine peuvent provoquer une érection douloureuse involontaire, indépendante de la vie sexuelle et surtout qui ne s'arrête pas.

Les docteurs appellent ça le priapisme. C'est douloureux et doit être très vite traité sinon, les lésions peuvent être définitives et exposent à l'impuissance. Cette complication peut survenir très tôt dans l'enfance, mais elle est plus courante à l'adolescence ou à l'âge adulte.

# Vivre au quotidien avec la drépanocytose

## Quelles sont les principales règles d'hygiène de vie pour une personne atteinte de la drépanocytose ?

Les médecins, les familles et les malades travaillent tous avec un même but : atténuer l'intensité de la maladie et prévenir les crises et les complications.

Certains facteurs déclenchants sont bien connus et peuvent être évités :

- **La déshydratation.** Pour la combattre il faut boire beaucoup et régulièrement. Environ 2 à 3 litres de liquide par jour pour les adultes. Les bébés doivent avoir leur biberon d'eau en permanence et les enfants et les adultes leur bouteille d'eau dans le sac. En cas de fièvre, de prise d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS), de chaleur ou d'effort physique, il faut absolument boire en plus grande quantité.
- **Le froid.** Il faut bien se couvrir, ne pas se baigner dans une eau trop froide ( $T^{\circ} < 25^{\circ}C$ ) et se sécher après un bain avec la serviette posée au bord du bassin.
- **L'altitude et le manque d'oxygène.** Il faut éviter les endroits mal aérés comme les bus bondés aux heures d'affluence et les séjours à plus de 1500 m d'altitude. Les voyages en avion de ligne ne sont pas déconseillés la pressurisation est en général correcte.
- **Les efforts excessifs.** Le sport est conseillé sauf s'il est pratiqué en compétition. Mais il faut se reposer, s'essuyer et boire dès que l'on se sent un peu fatigué. Il faut apprendre à écouter son corps en fractionnant ses efforts et absolument savoir se reposer.
- **Les infections.** Les vaccinations bien suivies, les antibiotiques pendant l'enfance et les consultations chez le médecin sont la règle d'or. Mais il ne faut pas oublier les règles d'hygiène de vie : se laver le corps, les dents matin et soir, les mains. Ne pas consommer d'aliments périmés ou qui ont séjourné en dehors du frigo...
- **Le blocage de la circulation du sang.** Il faut éviter les vêtements trop serrés, ne pas s'asseoir en croisant les jambes, ne pas rester immobile dans la même position pendant de très longues heures. En cas de voyage en avion par exemple, il faut régulièrement se lever pour marcher un peu.



- **Le stress.** Là c'est plus compliqué, comment éviter les soucis dans une vie... Cependant vous pouvez bénéficier d'un soutien psychologique si le stress devient trop important. N'hésitez pas à demander à rencontrer le psychologue dans le service hospitalier où vous êtes suivi(e).

## D'une manière générale que doit-on faire pour sa surveillance médicale ?

La drépanocytose est classée dans les affections longues durées (ALD 30) et les soins sont pris en charge à 100% par la sécurité sociale. Cependant, il est conseillé de prendre **une mutuelle complémentaire** car lors d'une hospitalisation le forfait hospitalier reste à votre charge. Renseignez-vous auprès de votre assistante sociale à l'hôpital.

Le suivi médical régulier est un élément fondamental tout au long de la vie d'un patient drépanocytaire.

En plus, il faut :

- **Avoir tout le temps un thermomètre à la maison**, savoir prendre sa température et continuer à la surveiller tant qu'on ne se sent pas bien.
- **Surveiller si les yeux deviennent jaunes.**
- **Repérer les signes d'anémie** (pâleur palmoplantaire ou des conjonctives mais aussi essoufflement ou fatigue inhabituels).

## Quelle est l'espérance de vie d'un patient atteint de la drépanocytose ?

Dans les pays du Nord, la recherche et les progrès médicaux dans la prise en charge de la drépanocytose améliorent la vie des malades et leur espérance de vie. Alors que les enfants pouvaient mourir en bas âge, la mortalité dans l'enfance est devenue quasiment nulle grâce à 4 mesures simples : le vaccin contre le pneumocoque, le traitement quotidien par antibiotiques, le dépistage précoce des infections et de la séquestration splénique. Progressivement, l'espérance de vie des patients rejoint celle de la population générale.

La condition de ce progrès c'est le suivi régulier...

## Je suis atteint de drépanocytose, puis-je faire du sport ?

Généralement, le sport est vivement recommandé, mais, selon la gravité de votre maladie, votre médecin vous conseillera. Vous êtes sûrement plus facilement essoufflé

que les autres à l'effort. On conseille aux malades de faire du sport le plus tôt possible pour qu'ils apprennent à gérer leur souffle. Certaines précautions sont à prendre : il faut apprendre à écouter votre corps et vous reposer dès que vous êtes fatigué. Cela ne vous empêche pas de repartir après quelques minutes de repos. Mais surtout n'oubliez pas votre bouteille d'eau car il faut penser à boire encore plus que d'habitude.

Par contre, la pratique du sport en compétition est contre-indiquée sauf dérogation exceptionnelle émanant du centre de référence.

Presque tous les sports sont autorisés. Seuls les sports extrêmes et très stressants sont déconseillés comme la plongée sous-marine, le parachute, le saut à l'élastique et le ski à plus de 1500 mètres. Si vous voulez faire du sport en compétition, parlez-en à votre médecin.

Le karaté, la boxe, la capoeira sont autorisés, car ils ne comportent pas de risques liés à la drépanocytose.

### ***Je suis atteint de la drépanocytose, puis-je me baigner ?***

Oui, mais il est recommandé de se baigner dans une eau ayant une température supérieure à 25°C, et de sortir de l'eau dès que vous avez froid. L'eau trop froide déclenche des crises douloureuses. A la piscine, il faut emmener vos affaires près du bassin et vous sécher dès que vous sortez de l'eau pour ne pas vous refroidir. Il faut aussi éviter de rester dehors avec votre maillot de bain mouillé.

### ***Je suis atteint de drépanocytose, puis-je travailler ?***

La drépanocytose n'empêche pas de travailler. Vous pouvez exercer une profession comme tout le monde. Cependant certains métiers très particuliers sont déconseillés :

- Les métiers physiquement pénibles (marteau piqueur, déménageur, etc.)
- Les métiers qui s'exercent dans le froid comme le travail dans des entrepôts frigorifiques
- Les métiers qui exposent à de très fortes chaleurs : travail à proximité de fours ou dans des locaux très chauds
- Les métiers exposant à des conditions extrêmes (chasseur alpin, pompier, plongeur sous-marin...)

S'il y a des crises douloureuses fréquentes, une fatigue importante ou des complications, la maladie peut perturber l'activité professionnelle. Le malade est parfois obligé de modifier sa situation dans le monde du travail. Vous pouvez faire appel à un

organisme la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées), parlez-en à l'assistante sociale du service hospitalier où vous êtes suivi(e). Vous pouvez demander une Reconnaissance de la Qualité de travailleur Handicapé (RQTH) qui donne une priorité d'accès à diverses mesures d'aides à l'emploi et à la formation, ainsi qu'à des aménagements des dispositifs existants (contrat d'apprentissage, contrat unique d'insertion, etc.), qui facilite l'aménagement de vos horaires et conditions de travail en lien avec le médecin du travail. La RQTH vous assure également une protection supplémentaire en cas de rupture de contrat de travail par exemple. Renseignez-vous auprès de l'assistante sociale du service hospitalier.

### ***Je dois commencer un nouveau travail, dois-je prévenir mon employeur que je suis malade ?***

Votre employeur n'a pas à connaître votre état de santé, cela concerne votre vie privée. Cependant certains patients préfèrent en parler et d'autres non. De même, lors de la visite à la médecine du travail, certains le disent d'autres pas. Sachez que ce médecin est tenu au secret professionnel. Il peut par exemple aider à l'aménagement de votre poste de travail. Discutez-en avec votre médecin et votre assistante sociale.

### ***J'ai la drépanocytose et je dois voyager en Afrique. Dois-je prendre des précautions particulières ?***

Oui, pour vous un voyage en Afrique se prépare spécialement. Vous devez revoir votre médecin référent hospitalier avant votre départ afin de faire le point sur votre état de santé, vérifier les vaccinations et avoir un traitement contre le paludisme. Il vous donnera aussi toutes les recommandations nécessaires en cas de diarrhée, d'infection cutanée, etc. Dans le même temps, il vous orientera vers une consultation de vaccination internationale spécialisée avec des médecins formés à recevoir des voyageurs atteints de drépanocytose.

Au retour de voyage, il est préférable de reprendre un rendez-vous.

# Les traitements

## **Pourquoi les enfants atteints de la drépanocytose prennent-ils toujours des antibiotiques ?**

Avec une drépanocytose, la rate a du mal à jouer son rôle de filtre à microbes car elle est engorgée par des globules rouges qui bouchent les petits vaisseaux sanguins nombreux dans cet organe. Il en résulte une vulnérabilité aux infections. C'est pourquoi le médecin prescrira des antibiotiques et des vaccins particuliers aux enfants, plus souvent victimes d'infections que les adultes. Cela les protégera.

## **Quand une crise douloureuse arrive, que dois-je faire ?**

Le premier réflexe, boire, boire et encore boire car la déshydratation augmente encore la douleur. Mais aussi tout de suite prendre des médicaments contre les douleurs. Suivant l'intensité de la douleur, on peut prendre des traitements de plus en plus forts jusqu'à ce qu'elle soit calmée.

- **Le premier palier** : c'est le paracétamol à prendre toutes les 6 heures jusqu'à ce que la douleur disparaisse.
- **S'il ne suffit pas**, on rajoute de l'ibuprofène, et on prend les deux en alternance : paracétamol, 3 heures plus tard ibuprofène, 3 heures plus tard paracétamol et ainsi de suite.
- **Si cela ne suffit pas**, on rajoute de la codéine ou un autre antidouleur comme le tramadol.
- **Lorsque cela s'avère insuffisant**, il faut aller aux urgences pour être mis sous morphine. Si votre état de santé le nécessite (douleurs intenses par exemple) l'Assurance Maladie prend en charge les frais engendrés dans le cadre de déplacements médicaux (taxi conventionné, véhicule sanitaire léger...) jusqu'à 100%. Se renseigner auprès de votre assistante sociale ou de votre médecin.



## **Comment traite-t-on l'anémie ?**

Pour éviter l'anémie, les personnes atteintes de la drépanocytose prennent des médicaments qui aident le corps à fabriquer de nouveaux globules rouges : du fer s'ils en manquent et de l'acide folique. Une alimentation équilibrée est aussi importante. Il faut

manger de tout et varier les menus : des fruits, des légumes, des féculents, de la viande, du poisson, des laitages. Le fer est parfois nécessaire, il permet de fabriquer des globules rouges jeunes. En cas d'anémie aiguë, lorsque la vie est en danger une transfusion peut parfois être indispensable.

## **Pourquoi les personnes atteintes de la drépanocytose ont-elles souvent des transfusions ?**

La transfusion sanguine est un traitement souvent utilisé dans la drépanocytose. Ce traitement est courant et très efficace et très courant. Plus de la moitié des malades a été transfusée à l'âge de 20 ans. Il existe deux modes de transfusion dans la drépanocytose.

- 1 - La transfusion simple** est faite pour remonter la concentration d'hémoglobine à sa valeur habituelle quand elle a été abaissée pour une raison quelconque (fièvre, saignement...).
- 2 - L'échange transfusionnel** consiste à retirer une certaine quantité de sang pour la remplacer par du sang de donneur. Cet échange peut être fait une fois (intervention chirurgicale, accouchement, traitement d'une complication aiguë...), ou être répété toutes les 3-5 semaines pour éviter l'apparition ou la rechute d'une complication (douleurs, accident cérébral, accident thoracique...).

## **Mon médecin m'a parlé de l'éventualité d'un suivi mensuel avec des transfusions pour mon enfant, de quoi s'agit-il ?**

Pour certains enfants ayant des formes plus sévères avec des crises répétées et surtout un écho doppler transcârien anormal, l'un des traitements qui peut être proposé est un programme transfusionnel pendant une durée de plusieurs années dans le but de maintenir un taux d'hémoglobine suffisant pour éviter les accidents graves. Mais ces transfusions ont un inconvénient, c'est qu'elles apportent en même temps du fer et l'enfant se trouvera vite surchargé en fer. Après un an, il faudra faire un traitement pour combattre la surcharge en fer, généralement sous forme de comprimés.

## **On m'a dit que mon enfant avait un groupe rare et que cela posait un problème pour le transfuser, que faut-il faire ?**

Pour pouvoir transfuser un malade il faut que le donneur et le receveur aient des groupes sanguins compatibles. Nous ne parlons pas ici des groupes les plus connus : ABO et Rhésus, mais d'autres groupes moins connus existent comme le groupe Kell par exemple.

---

Comme les enfants atteints de la drépanocytose sont amenés à avoir plus ou moins régulièrement des transfusions, les sangs doivent être très proches.

Lorsqu'un enfant a un groupe rare, cela signifie que dans les banques du sang, on ne trouve qu'exceptionnellement du sang compatible avec le sien. Dans ce contexte c'est le centre national de référence pour les groupes sanguins rares (CNRGS) qui peut fournir des poches de sang compatibles. Il est donc important que l'entourage des personnes atteintes de drépanocytose soient sensibilisés au don du sang.

Si aucun donneur compatible n'est trouvé, les médecins mettront tout en œuvre pour éviter au malade une transfusion. La prévention des crises sera encore plus importante.

### **Pourquoi me donne-t-on de l'acide folique ?**

L'acide folique, aussi appelé vitamine B9, est un élément indispensable à la fabrication et au renouvellement des cellules du corps humain, notamment les globules rouges.

### **Les traitements sont-ils à vie ?**

Maladie chronique, la drépanocytose est classée dans les affections longue durée (ALD) et prise en charge à 100% par l'Assurance Maladie. Cependant une mutuelle complémentaire santé est vivement recommandée pour couvrir les frais restants à charge comme par exemple le forfait hospitalier journalier ou encore le Forfait Patient Urgences (FPU). Si elle est dépistée et traitée tôt, et que les conseils donnés ont bien été respectés, les complications sont plus rares et la qualité de vie préservée. Si les enfants prennent tous des traitements chaque jour, pour les adultes, cela dépend des cas. Certains malades n'ont pas de traitements quotidiens car ils ont une forme plus légère. La composition du traitement de fond sera adaptée en fonction de l'évolution de la maladie et de la survenue des complications. Le suivi est donc toujours indispensable même en l'absence de traitement quotidien.

On arrête le traitement par Oracilline à l'adolescence. Il est très important à partir de ce moment-là, que le jeune patient soit capable de se prendre en charge, de prendre sa température dès qu'il se sent malade car il n'est plus protégé par les antibiotiques.

### **Les traitements sont-ils efficaces ?**

S'ils ne savent pas encore guérir totalement la maladie, les traitements actuels en atténuent beaucoup la gravité et permettent d'éviter de nombreuses complications. Grâce à eux, les patients traités ont une vie proche de la normale, ce qui n'était pas le cas il y a encore 50 ans. La médecine a fait beaucoup de progrès en établissant de nouveaux protocoles de soins tout au long de la vie et en trouvant de nouveaux médicaments.

### **J'ai entendu dire qu'un médicament, l'hydroxyurée, avait changé la vie de malades qui avaient des formes graves ?**

C'est vrai, nous connaissons ce médicament depuis longtemps déjà, mais il est utilisé depuis les années 1990 pour soigner la drépanocytose. La recherche continue et de nouveaux protocoles d'essai thérapeutique sont régulièrement mis en place. Cette molécule stimule la production d'hémoglobine fœtale, ce qui réduit d'autant la proportion d'hémoglobine S et diminue l'ensemble des symptômes de la maladie. Ainsi, les crises vaso-occlusives diminuent de moitié, de même que les syndromes thoraciques aigus ou d'autres complications. Ce médicament est proposé en seconde intention. À forte dose ce l'hydroxyurée ou hydroxycarbamide est toxique pour la moelle, mais les dosages utilisés dans la drépanocytose sont suffisamment faibles pour éviter cet inconvénient. Malgré tout, le traitement doit être surveillé de près et le recul chez les patients est insuffisant pour conclure aujourd'hui sur des effets possibles à long terme. Il faut aussi préciser que la sensibilité des malades est différente, ainsi certains malades ont vu leur vie totalement transformée de façon favorable, d'autres simplement améliorée et dans quelques rares cas, le médicament est sans effet.

### **Peut-on guérir la drépanocytose ?**

Dans certains cas exceptionnels, on préconise un traitement radical qui s'appelle **la greffe de moelle**. Lorsque celle-ci réussit, le malade peut effectivement guérir de la maladie mais il est toujours porteur du gène et peut donc le transmettre à sa descendance.

Ce traitement est très lourd, demande la prise de nombreux autres traitements et expose le malade à des risques très importants pour sa vie et sa capacité ensuite à avoir des enfants. Il faut donc que la décision soit prise dans un contexte où le patient est en danger. De plus, ce traitement ne peut être envisagé que s'il existe un donneur compatible intrafamilial, ce qui n'est pas toujours le cas. Cependant la recherche continue, en particulier dans le domaine de la thérapie génique où le gène S responsable de la maladie est modifié. Des essais thérapeutiques ont débuté en 2017 en France et sont toujours en cours. Ces traitements sont aussi lourds que celui de la greffe de moelle osseuse.

### **Les guérisseurs savent-ils traiter cette maladie ?**

Les guérisseurs ne savent pas guérir la maladie, mais certains connaissent des traitements capables de soulager les malades. Mais à une seule condition : il ne faut pas arrêter ses traitements médicaux. Rien n'empêche de suivre en même temps les traitements traditionnels tout en continuant à avoir tous les comportements de prévention des crises. Attention toutefois aux médicaments qui déshydratent. S'ils font vomir ou donnent des diarrhées, il vaut mieux ne pas les prendre.

### **Je n'aime pas beaucoup les vaccins, faut-il absolument les faire ?**

Oui, il faut absolument les faire. N'oublions pas que le vaccin antivariolique a éradiqué de la surface de la terre une maladie qui faisait des ravages. En France le nombre de morts ou d'handicapés à cause du tétanos ou de la polio est devenu très réduit grâce aux campagnes généralisées de vaccination.

Les vaccins consistent à injecter un bout de microbe dénaturé et transformé, devenu ainsi inoffensif, pour que le corps apprenne à se défendre lorsqu'il rencontrera ensuite le vrai microbe. La personne vaccinée ne tombera pas malade ou fera une forme atténuée de la maladie. La drépanocytose rend les personnes plus fragiles et sujettes aux infections. Il faut donc tout mettre en œuvre pour éviter les maladies infectieuses. Les vaccins en sont l'un des meilleurs moyens. Il ne faut surtout pas oublier les vaccins contre la grippe et les vaccins antipneumococciques, et ceci à tout âge, même chez les adultes.

## **Grossesse, accouchement, allaitement**

### **Je suis enceinte et mon mari et moi-même sommes AS, comment savoir si mon bébé est atteint par la maladie ?**

Vous pouvez demander un rendez-vous dans une consultation de conseil génétique dès que vous êtes enceinte. Le conseiller vous donnera toutes les explications nécessaires sur la maladie, les traitements, et vous dira que faire si vous souhaitez éviter d'avoir un enfant malade.

Il vous parlera du diagnostic prénatal, examen par lequel vous pouvez savoir si le bébé est atteint (il n'est pas malade dans le ventre de la mère, mais il a déjà les gènes de la drépanocytose) et de la possibilité d'interrompre la grossesse pour raison médicale. Après avoir réfléchi ensemble, vous pourrez demander que le conseiller prenne pour vous un rendez-vous dans un centre de diagnostic. Là, on fera un prélèvement et vous aurez les résultats de l'examen une dizaine de jours après. Si le bébé est atteint, vous pourrez demander une interruption de grossesse pour raison médicale qui sera faite dans une maternité.

Si vous souhaitez poursuivre la grossesse, elle continuera normalement et votre enfant sera suivi après la naissance dans le cadre d'une consultation spécialisée, où il sera pris en charge.

### **Je suis enceinte et je suis atteinte de la drépanocytose, que dois-je faire de plus que les autres pendant ma grossesse ?**

La grossesse est possible chez la femme atteinte de la drépanocytose mais demande à être suivie de près. Si c'est possible, parlez de votre désir de grossesse avec votre médecin pour la préparer au mieux.

Il existe des risques de complication maternelle (anémie, crises vaso-occlusives, hypertension artérielle, infection) et des risques de complications fœtales (fausses couches, prématurité, retard de croissance).

Vous devez donc rapidement prévenir le médecin spécialiste de la drépanocytose pour qu'il vous oriente pour votre suivi de grossesse. Vous allez peut-être devoir arrêter certains traitements, l'acide folique va être augmenté et il faudra selon l'avis du médecin prévoir des transfusions ou non. Votre suivi sera plus rapproché que chez les autres femmes et vous allez avoir besoin de plus de repos et d'hydratation. Le suivi de la grossesse est très médicalisé : il y a beaucoup d'examens, des hospitalisations fréquentes, des protocoles de surveillance. Cette prise en charge nécessaire peut parfois être stressante d'autant plus que la grossesse rend la femme enceinte particulièrement sensible. N'hésitez pas à demander un soutien psychologique pendant cette période.

Pensez à demander à votre conjoint s'il a déjà fait une électrophorèse de l'hémoglobine. Il est possible de faire un dépistage du fœtus dès 11 semaines d'aménorrhée, mais si le diagnostic de drépanocytose est porté on ne peut rien changer. On vous proposera alors une interruption de grossesse. Vous seuls pourrez prendre la décision de continuer ou d'arrêter la grossesse.

### **Je suis SS, est-ce que je pourrai bénéficier d'une péridurale au cours de l'accouchement ?**

Tout à fait, il n'y a pas de contre-indication.

### **Est-ce vrai que les césariennes sont plus fréquentes pour les femmes SS ?**

Oui, le taux en France est supérieur à 50%. Les causes sont multiples : crises vaso-occlusives, souffrance fœtale en cas de travail prolongé, anomalies du bassin. Les césariennes permettent alors de garder la mère et l'enfant en bonne santé.

### **Je suis SS, je viens d'accoucher, puis-je allaiter mon enfant ?**

Bien sûr, votre lait est le meilleur aliment dont puisse rêver votre bébé. Mais, comme toute femme qui allaite, il faut boire beaucoup d'eau car on a besoin d'eau pour fabriquer du lait. Dans votre cas, donc, il faut boire encore plus que d'habitude.



## Soins aux nouveaux nés

### **Je viens d'accoucher et le dépistage a montré que mon bébé est SS, quelles sont les principales choses que je dois savoir ?**

Pas de panique, vous avez le temps de vous informer et de prendre rendez-vous dans un service spécialisé car les bébés sont protégés pendant les tous premiers mois de leur vie. En effet, jusqu'à l'âge de 3 à 6 mois, ils fabriquent de l'hémoglobine fœtale appelée hémoglobine F avant de commencer à produire de l'hémoglobine S qui est à l'origine des crises douloureuses.

Mais il faut tout de même rester vigilant car exceptionnellement il peut arriver que les séquestrations spléniques aiguës soient précoces (cf chapitre suivi des enfants). Il faut amener votre bébé en consultation s'il a une crise de pleurs inexplicables qui ne s'arrête pas, une baisse de tonus, qu'il ne mange plus ou qu'il est très pâle.

La découverte d'une maladie grave chez un bébé est bien souvent un choc pour les parents. Vous pouvez bénéficier d'un soutien psychologique pour faire face aux multiples sentiments qui peuvent vous envahir. Votre bébé peut aussi être présent dans ce suivi car il est très réceptif à son environnement. De plus, les docteurs vont vous apprendre à surveiller votre bébé et au début cela peut être stressant. N'hésitez pas à demander un accompagnement psychologique pendant cette période. La rencontre avec des associations de malades et de leur famille est utile aussi : vous vous sentirez moins seul(e)s et vous bénéficierez de l'expérience des autres parents ou malades.

### **Quels examens fait-on à un bébé SS pour surveiller sa santé ?**

Dans les trois premiers mois, il n'y a pas d'examen particulier puisque l'enfant est protégé par son hémoglobine fœtale. Mais on commence la vaccination sans retard. Ensuite on programme des consultations régulières avec des examens périodiques au cours desquels on va vérifier :

- Les globules rouges, le taux d'hémoglobine et celui du fer
- La taille de la rate et du foie
- Sa courbe de croissance pour voir si elle est régulière
- Son groupe sanguin précis
- L'écho-doppler transcrânien sera fait entre 12 et 18 mois (examen non douloureux comme toutes les échographies qui permet de regarder si le sang circule bien dans le cerveau).

### **Comment puis-je savoir si mon bébé est malade ?**

Comme tous les bébés, c'est un comportement anormal qui doit vous inquiéter : le bébé pleure plus que d'habitude, il ne mange plus, ne rit plus et se désintéresse de ce qui l'amusait avant, semble fatigué.

Le premier geste est de prendre sa température. Il faut absolument avoir un thermomètre à la maison, contrôler régulièrement son état de marche, et vérifier avec son médecin qu'on sait bien l'utiliser. Il peut aussi vomir, tousser, avoir la diarrhée ou d'autres signes inhabituels.

### **Qu'est-ce que je dois savoir vérifier chez mon bébé lorsqu'il est malade ?**

Le mieux est d'apprendre certains gestes :

- Savoir prendre la température.
- Regarder les conjonctives et la paume des mains ou la plante des pieds à la recherche d'une anémie (manque de globules rouges).
- Regarder le blanc des yeux pour vérifier qu'il ne devient pas jaune.
- Apprendre à palper le ventre pour voir la taille de la rate.

Votre médecin est là pour vous apprendre ces gestes au fil des consultations. Mais vous n'êtes pas docteur non plus. Tranquillisez-vous et allez consulter si vous êtes inquiète ou inquiet.

### **Comment faut-il prendre la température ?**

Les thermomètres au mercure qui existaient interdits. Les thermomètres actuels sont électroniques. Avant utilisation, il faut appuyer sur le bouton pour l'allumer.

Ensuite il faut :

- soit le mettre dans les fesses,
- soit le coincer sous l'aisselle, bien au chaud dans le creux sous le bras. Lorsqu'il s'agit d'un enfant, il faut bien tenir son bras pour que le thermomètre ne bouge pas. Lorsque le thermomètre sonne, c'est que la température est prise et il faut lire ce qui est inscrit. Il existe d'autres modèles, il faut alors bien lire la notice, ou l'apporter en consultation et votre médecin vous montrera comment l'utiliser.

Là, la température est de 36,9°C. Si la température est prise sous le bras comme pour cet enfant, il faut rajouter 0,5°C. Le petit garçon a donc 37,4°C. Par contre, si la température est prise dans les fesses, il ne faut rien rajouter. On considère qu'un malade a de la fièvre à partir de 38°C, il faut alors le faire boire et lui donner des médicaments (paracétamol et ibuprofène) pour baisser sa température.



### **Que dois-je faire quand mon bébé est malade ?**

Il faut tout de suite vérifier les signes de gravité :

- Le bébé a-t-il le blanc des yeux jaunes ?
- A-t-il les conjonctives pâles et les paumes des mains décolorées ?
- A-t-il du mal à respirer ?
- Vomit-il ?
- A-t-il de très fortes douleurs ou le ventre très ballonné ?
- A-t-il plus de **38,5°C** ?
- A-t-il des mouvements anormaux ?

Si l'un de ces signes est présent, il faut aller consulter aux urgences.

S'il n'y a pas de signe de gravité, cela dépend de la température, c'est pourquoi il est important d'utiliser un thermomètre et de ne pas se contenter de mettre la main sur le front de l'enfant pour voir s'il est chaud.

- Si la température ne dépasse pas **38°C** il faut bien donner à boire au bébé, lui donner du paracétamol toutes les 6 heures et aller consulter votre médecin traitant.
- S'il a plus de **38,5°C** il faut l'amener aux urgences.

### **On dit souvent qu'il faut donner un bain froid aux enfants qui ont de la fièvre, est-ce valable pour les enfants SS ?**

Non, ces enfants sont particuliers et ce conseil n'est pas valable pour eux.

En effet, le froid peut provoquer une crise vaso-occlusive. Il faut simplement le déshabiller pour qu'il n'ait pas trop chaud, le faire boire et lui donner ses médicaments.

### **Les signes de la maladie chez les bébés sont-ils les mêmes que ceux de l'adulte ?**

La maladie se manifeste rarement chez les enfants avant le 4ème mois, elle apparaît même souvent plus tard. Le dépistage à la maternité, vise à mettre en place un traitement le plus vite possible, pour éviter ces problèmes et que tout se passe bien.

Il existe certaines particularités chez le bébé :

- La drépanocytose se manifeste souvent par un gonflement douloureux des pieds et des mains, parce que les petits vaisseaux sanguins sont bouchés plutôt dans ces parties du corps.
- Souvent, la rate augmente de volume, on peut la sentir sous les doigts si l'on sait palper la rate.
- Quand il est malade, le bébé est fatigué et a du mal à téter.

### **On m'a dit que les nourrissons pouvaient avoir les pieds ou les mains qui gonflent, est-ce vrai ?**

C'est vrai, les docteurs appellent ça le syndrome pied-main avec le dos de la main ou du pied tout gonflé avec une peau luisante. Les pieds et les mains sont chauds et le bébé pleure si on les touche. Comme cela fait mal, le bébé refuse de poser le pied par terre. C'est très impressionnant mais s'il n'y a pas de fièvre, ce n'est pas très grave. Comme dans les autres crises vaso-occlusives, il faut donner beaucoup à boire à l'enfant et lui donner des médicaments contre les douleurs. C'est souvent le premier signe de la maladie chez les petits.

# Suivi des enfants

## Comment le suivi des enfants est-il organisé en France ?

Les enfants sont suivis à plusieurs niveaux :



- Chez leur médecin généraliste, leur pédiatre ou à la PMI pour le suivi quotidien, les vaccinations et les maladies courantes.
- Par un médecin spécialisé qui consulte dans le centre hospitalier proche du domicile. Ce médecin organise les bilans réguliers et fait le point sur l'évolution de la maladie, les examens à faire, les éventuelles complications. C'est lui qui proposera les traitements adaptés au cas de chaque enfant.
- Les urgences sont très importantes et doivent être consultées dès qu'apparaissent des signes alarmants comme une anémie, une jaunisse, une grosse rate, un violent mal de tête, une gêne pour respirer...

L'ensemble de ces médecins sont en lien et s'adressent des comptes-rendus, ce qui améliore le suivi des enfants.

D'autre part, pour faciliter la scolarisation, il existe au sein de chaque établissement scolaire le PAI (Projet d'Accueil Individualisé) qui fonctionne aussi à l'université.

Renseignez-vous auprès de votre médecin ou de l'assistante sociale.

## Dans l'enfance, la maladie drépanocytaire a-t-elle des particularités ?

Le risque d'infection chez ces enfants est plus important que chez les autres enfants.

Il est maximal avant l'âge de 5 ans puis il diminue progressivement.

Il peut arriver que dès la petite enfance les crises douloureuses soient fréquentes et sévères. Il faut prendre l'habitude de donner du paracétamol et de l'ibuprofène dès que votre enfant se plaint de douleurs et le faire bien boire. Cela pourra atténuer et soigner les crises dans beaucoup de cas. Vérifiez que vous avez toujours des médicaments d'avance à la maison pour pouvoir donner les traitements à votre enfant dès qu'il en a besoin.

Il peut également survenir un comportement anormal de la rate qui piège les globules

rouges (on parle de séquestration splénique aiguë). Cela arrive brutalement et peut entraîner une violente douleur du ventre et s'associer à une grande pâleur. Il faut alors amener tout de suite son enfant aux urgences pour qu'il reçoive les soins nécessaires.

## Que dois-je faire quand mon enfant drépanocytaire est malade ?

Quand votre enfant est malade, les premiers gestes sont toujours les mêmes :

- lui prendre sa température,
- le faire boire,
- lui donner tout de suite des médicaments contre la fièvre et les douleurs (paracétamol, ibuprofène),
- il faut aussi vérifier qu'il n'y a pas de signe d'urgence ou de gravité.

Il ne faut pas hésiter à l'amener en consultation chez le généraliste dès qu'il tombe malade lorsqu'il ne présente pas de signe de gravité qui impose la consultation en urgence à l'hôpital.

## Quand dois-je amener directement mon enfant à l'hôpital ?

Quand des signes de gravité sont présents :

- il a des douleurs qui ne sont pas calmées par les traitements habituels,
- il a une fièvre de plus de **39,5°C s'il a plus de 3 ans, 38,5°C** s'il a moins de 3 ans,
- il présente des signes d'anémie : pâleur des conjonctives, dessous des mains et des pieds décolorés,
- ses yeux sont beaucoup plus jaunes que d'habitude et ses urines sont très foncées,
- sa rate est palpable avec une taille augmentée, ou son ventre est ballonné,
- il a des douleurs au niveau de la vésicule,
- il a mal à la poitrine,
- il a de violents maux de tête,
- il a des mouvements anormaux,
- il a des vomissements ou une diarrhée importante,
- il est gêné pour respirer,
- sa santé se dégrade brutalement.



### **Mon enfant est SS, il n'a eu aucun problème jusqu'à présent, quels examens médicaux devra-t-il faire ?**

En dehors des complications, au cours de l'enfance certains examens sont programmés en fonction de l'âge :

- Des bilans réguliers seront organisés, en général trimestriels ou semestriels avec prise de sang et examen d'urines.
- Autour de l'âge de 2 ans puis chaque année on fait un doppler transcrânien.
- A l'âge de 3 ans, une échographie abdominale permet de voir le foie, la vésicule, la rate et les reins.
- A 6 ans, une échographie cardiaque permet de vérifier l'état du cœur.
- A 6 ans, la radio de bassin visualise l'extrémité du fémur (l'os de la cuisse)
- Chaque année, après 10 ans pour les SS et 7 ans pour les SC, une consultation ophtalmologique permet de dépister les problèmes d'yeux.

### **J'ai rendez-vous avec mon enfant pour un écho-doppler transcrânien, à quoi cela sert-il ?**

Les enfants atteints de la drépanocytose peuvent faire des accidents vasculaires cérébraux (AVC) quand la circulation dans le cerveau ne se fait plus correctement. Cela peut donner des signes très transitoires qui disparaissent tous seuls, ou au contraire abîmer une plus ou moins grande partie du cerveau. Les premiers signes peuvent être l'arrivée de violents maux de tête alors que l'enfant ne s'en plaignait pas avant, ou des difficultés pour apprendre. Les symptômes sont ensuite très variables (paralysie ou perte de sensibilité, difficultés à parler, troubles de l'équilibre, convulsions ou même coma).

L'écho-doppler transcrânien (EDTC, examen réalisé avec des ultrasons qui n'est ni douloureux ni pénible) permet de détecter les anomalies avant que les problèmes n'arrivent. Le premier est réalisé autour de l'âge de 2 ans, et ensuite annuellement dans la plupart des cas jusqu'à l'adolescence. Lorsque les résultats ne sont pas satisfaisants, de nouveaux traitements sont mis en route.

### **On m'a dit que si mon enfant avait mal à la poitrine je devais consulter rapidement, c'est le signe de quoi ?**

Effectivement il existe une complication que l'on appelle le syndrome thoracique aigu : l'enfant a de la fièvre, du mal à respirer, il tousse et ressent des douleurs dans la poitrine. C'est une véritable urgence et l'enfant doit être traité rapidement.

### **Mon enfant atteint de la drépanocytose vient d'être opéré de la vésicule, je pensais que c'était une opération pour les vieux ?**

C'est vrai qu'habituellement, les cailloux (aussi appelés calculs ou lithiases) dans la vésicule touchent rarement



Palpation de la vésicule. Source : « Uraca »

les enfants, sauf dans le cas de la drépanocytose. En effet, le nombre important de globules rouges qui éclatent libère une grande quantité de bilirubine (qui donne la couleur jaune aux yeux). Celle-ci va aller se concentrer et former des petits cailloux dans la vésicule biliaire qui se trouve dans le ventre sous les côtes du côté droit. Lorsque des calculs se forment cela peut provoquer des crises douloureuses ou ne donner aucun signe. Les docteurs s'en aperçoivent alors en faisant une échographie du ventre. Le risque c'est que l'un des cailloux vienne boucher le canal par lequel la bile s'écoule. Dans ce cas le patient peut commencer à vomir, avoir de la fièvre, des frissons ou des sueurs. Attention, cela peut devenir une urgence chirurgicale, c'est pourquoi on préfère opérer tranquillement avant la survenue de toute complication. Ces cailloux peuvent apparaître dès l'enfance et à l'âge de 20 ans, la moitié des malades ont déjà été opérés.

### **Beaucoup d'enfants font pipi au lit, pourquoi le médecin m'a-t-il dit que c'était à cause de la drépanocytose ?**

Chez certains enfants atteints de la drépanocytose, les reins fonctionnent difficilement dès l'enfance. Les reins qui filtrent le sang pour éliminer les déchets ont alors du mal à concentrer les urines ce qui augmente la quantité d'urine produite et peut entraîner la survenue de pipis au lit chez des enfants qui n'en présentaient pas auparavant. Cela peut persister jusqu'à l'adolescence et être difficile à vivre. Il ne faut surtout pas limiter les boissons dans la journée en se disant que cela diminuera le problème.

### **Cette année mon fils est souvent hospitalisé et manque beaucoup à l'école, je crains qu'il prenne trop de retard.**

Il est vrai que trop d'absences à l'école peuvent avoir des conséquences dans la scolarité de votre enfant. Il peut bénéficier d'un soutien scolaire gratuit avec l'association « L'école à l'hôpital » pendant le temps de son hospitalisation et même ensuite à la maison. Renseignez-vous dans le service où votre enfant est suivi.

**En ce moment, mon fils aîné atteint de la drépanocytose fait beaucoup de crises, on va souvent à l'hôpital. Mon mari et moi nous sommes stressés et en plus son frère est insupportable !**

D'une manière générale, quand un enfant est malade, les parents ont tendance à s'inquiéter. Dans le contexte d'une maladie chronique telle que la drépanocytose, il est normal de traverser des périodes d'angoisse. Les crises douloureuses imprévisibles et souvent impressionnantes bouleversent la vie familiale. L'enfant pleure beaucoup (ou bien est prostré) et il monopolise l'attention des parents parfois au détriment des frères et sœurs bien portants. Ceux-ci peuvent être jaloux ou même se sentir délaissés. Si la situation ne s'arrange pas, une aide psychologique ponctuelle peut être bénéfique à la fois pour votre 2ème enfant et aussi pour vous afin de mieux gérer votre stress.



## L'adolescence

**J'ai 14 ans, je suis malade et j'en ai marre de prendre des médicaments et de ne pas être comme les autres !**

On comprend facilement que tu en aies marre. C'est pesant à ton âge de ne pas se sentir comme les autres. Mais si tu réfléchis, tu verras que les autres adolescents qui t'entourent ont aussi des différences et des soucis. Comme chez tous les ados qui ont des maladies chroniques, il arrive un moment où la motivation pour se soigner devient difficile, mais c'est la clé qui te permettra d'avoir une vie plus agréable et moins de soucis physiques. C'est important que tu puisses parler de ce découragement à ton médecin traitant. Demande-lui si tu peux avoir un rendez-vous avec un psychologue avec lequel tu pourras prendre le temps de discuter et de réfléchir à ce qui t'arrive, ou demande à participer à des groupes de parole pour adolescents atteints de maladies chroniques. Tu peux aussi aller rencontrer d'autres adolescents comme toi dans les associations spécialisées.

**Je sais que je vais bientôt devoir quitter le service de pédiatrie pour aller dans les services d'adultes et ça me fait très peur, je ne les connais pas !**

Cette peur est normale car tu as été suivi pendant de longues années par une équipe qui te connaît bien, il va falloir faire connaissance avec de nouvelles personnes. Tu peux prendre un premier rendez-vous dans le service d'adulte puis revenir discuter de la façon dont cela s'est passé avec ton médecin d'enfants qui t'aidera à passer le cap. Tu peux aussi t'appuyer sur ton médecin généraliste qui va continuer à te suivre.

**J'ai 18 ans et je suis allée une fois aux urgences adultes, j'ai été très mal reçue et je ne veux pas y retourner.**

C'est vrai que les urgences des grands hôpitaux sont souvent très engorgées et que l'accueil peut être difficile en raison du manque de disponibilité des soignants. Ne te décourage pas, prends rendez-vous dans le service spécialisé de cet hôpital et prends le temps de connaître les lieux et les équipes en dehors du contexte de l'urgence. Tu en profiteras pour leur demander ce qu'il faut faire en cas d'urgence afin que tu ne sois pas coincée à l'accueil et que tu puisses recevoir rapidement les traitements dont tu as besoin, surtout les antidouleurs en cas de crise.

### ***J'ai un copain, mais j'ai peur de lui dire que je ne suis pas comme les autres.***

De quoi as-tu peur exactement ?

Si c'est quelqu'un de confiance, tu dois pouvoir te confier à lui, sinon, à quoi bon avoir un copain ? Cela pourra servir de test pour voir s'il a l'esprit ouvert et s'il est à ton écoute. De toutes les façons, dans la vie, il ne faut pas tout dire à tout le monde, il faut choisir soigneusement les gens auxquels on peut se confier sur les sujets intimes. Si tu hésites, tu peux en discuter avec des proches en lesquels tu as confiance et si cela te pose réellement un problème, n'hésite pas à demander rendez-vous avec un psychologue. Tu peux aussi participer à des groupes de parole d'adolescents atteints de maladies chroniques et qui rencontrent les mêmes difficultés que toi.

### ***Je suis atteinte de la drépanocytose, est-ce que je pourrai avoir des enfants ?***

Oui, avoir la drépanocytose n'empêche pas d'avoir des enfants.

Au moment de la puberté, le corps se modifie pour passer du stade de l'enfance à celui de l'adolescence, stade qui conduit à la possibilité de procréer. Cette puberté peut arriver un peu plus tard chez les enfants atteints de la drépanocytose que chez les autres. Le décalage peut être d'un à trois ans. Il est important d'avoir réfléchi à sa contraception avant les premiers rapports sexuels. On peut en parler à n'importe quel médecin (pédiatre, généraliste, spécialiste de la drépanocytose, gynécologue).

### ***Est-ce que je peux prendre la pilule ?***

Oui bien sûr, il faut en parler à ton médecin qui pourra te donner la contraception adaptée à ton mode de vie et à tes souhaits. Tu pourras prendre la pilule tous les jours ou bien avoir un dispositif, l'implant, posé sous la peau, qui dure jusqu'à 3 ans en diffusant progressivement le médicament qu'il contient.

Dans tous les cas, n'oublie pas de te protéger des infections sexuellement transmissibles comme l'hépatite B, le sida (VIH), et autres, avec un préservatif. Si tu as un rapport sexuel non protégé, tu peux demander à la pharmacie la pilule du lendemain. Elle te sera délivrée sans ordonnance. Il faut la prendre le plus rapidement possible après le rapport et selon la pilule au plus tard le 3ème ou le 5ème jour. Pendant les jours qui suivent la prise de cette pilule, il faut boire encore plus que d'habitude et se reposer. N'hésite pas à aller aux urgences si tu as d'importants saignements accompagnés de fatigue.

### ***J'ai oublié de prendre ma pilule et mon test de grossesse est positif. Je ne veux pas garder la grossesse, j'ai entendu dire que l'IVG (interruption volontaire de grossesse) médicamenteuse, c'était mieux que la technique habituelle, est-ce vrai ?***

Non, l'IVG médicamenteuse est tout à fait déconseillée pour les jeunes filles et les femmes atteintes de la drépanocytose car elle peut entraîner des crises graves. La technique classique par aspiration est préférable. Il faut surtout informer le gynécologue qui s'occupera de toi car en effet tu auras besoin d'une surveillance particulière.

### ***Je suis au lycée mais parfois je suis absent car j'ai des douleurs qui me clouent à la maison. Les professeurs pensent que je suis fainéant !***

Les douleurs et la fatigue sont des symptômes qui ne se voient pas. L'entourage, s'il est mal informé, ne va pas comprendre certaines plaintes ou absences. Il existe au sein de chaque établissement scolaire le PAI (Projet d'Accueil Individualisé) qui fonctionne sous une autre forme à l'université.

Tu peux aussi rencontrer l'infirmière scolaire. Renseigne-toi auprès de ton médecin ou de l'assistante sociale. D'autre part, tu peux bénéficier d'un soutien scolaire gratuit avec l'association « **L'école à l'hôpital** » pendant le temps d'une hospitalisation et aussi à la maison. Cette association intervient aussi auprès des étudiants.

### ***Ma fille a 16 ans et sort beaucoup, elle prend mal ses traitements. Je ne peux plus rien lui dire, elle ne m'écoute pas ! Je suis très inquiète car elle fait à nouveau des crises.***

L'adolescence est souvent une période sensible où le jeune, malade ou pas, revendique son autonomie et parfois se révolte. A son âge, il est tout à fait normal d'être avec ses amis et de vouloir un peu s'éloigner de ses parents. La maladie chronique peut devenir lourde à porter. D'autre part, on peut comprendre que des parents qui ont géré la maladie de leur enfant pendant des années s'inquiètent de le laisser s'assumer. Si le dialogue est trop difficile parlez de vos inquiétudes à son médecin, vous pouvez aussi vous faire aider par un psychologue.



# Être adulte et atteint de la drépanocytose

## **Comment la maladie se manifeste-t-elle chez les adultes ?**

Quand les patients entrent dans l'âge adulte, la fréquence des crises vaso-occlusives douloureuses peut diminuer, mais ce n'est pas toujours le cas. Souvent arrivent des complications liées à l'évolution de la maladie. C'est pourquoi il est important d'être soigné depuis l'enfance car, quand la maladie est sévère, ou mal prise en charge, les problèmes se multiplient (problèmes osseux, particulièrement de la hanche, qui occasionnent une boiterie, problèmes au niveau des yeux, du cœur, des poumons, du cerveau, des reins ou des ulcères de peau).

Il peut aussi y avoir des accidents graves et subits comme un infarctus du myocarde (crise cardiaque), mais la complication la plus fréquente reste la crise douloureuse vaso-occlusive. Malgré les progrès de la prise en charge médicale, la drépanocytose reste une maladie sérieuse, qui demande un suivi vigilant, spécialisé et régulier.

## **Comment le suivi des adultes est-il organisé en France ?**

La prise en charge est coordonnée entre le médecin traitant et un médecin hospitalier, ce dernier travaillant dans ou en collaboration avec un centre de référence ou de compétence pour la prise en charge des malades drépanocytaires.

## **Une fois adulte, si on ne se sent pas malade, faut-il continuer à consulter régulièrement et à quel rythme ?**

Oui ; idéalement deux fois par an. L'utilité d'avoir un suivi médical et de venir régulièrement en consultation peut être difficile à apprécier. En effet, si on va bien, on aura tendance à penser : « Puisque je n'ai aucun problème, à quoi ça va m'avancer d'aller consulter ? ». Si on va mal, on pourra dire : « De toute façon, je vais trop mal pour une consultation, il vaut mieux que je me fasse hospitaliser ». Et dans tous les cas : « Même si je vais voir mon médecin, il ne pourra pas me débarrasser définitivement de ma maladie, alors à quoi bon !!! ».

Le suivi régulier est pourtant la clé de la prévention et de l'amélioration de la qualité de vie et de l'espérance de vie des malades, car il favorise la prévention, limite le risque de survenue des crises et atténue les perturbations du fonctionnement des différents organes.

## **Je sors de l'hôpital et mon médecin me demande de revenir le voir en consultation, ça sert à quoi, ils ont déjà fait tous les bilans !**

Quand une personne est hospitalisée pour un problème aigu, toute l'énergie des soignants est utilisée à résoudre ce problème aigu. Par contre, lorsqu'un patient est vu en consultation, il est possible d'envisager calmement sa situation dans sa globalité, de prendre du recul et de penser à ce qui va se passer à long terme. C'est le moment idéal pour réfléchir et discuter des habitudes de vie et éventuellement modifier le traitement. Le patient peut poser des questions de fond concernant sa maladie ou son avenir (désir d'enfant, travail, difficultés familiales et sociales, désir de rencontrer un(e) psychologue ou une assistante sociale).

Ce temps de bilan sera aussi l'occasion pour votre médecin d'envoyer les courriers et comptes-rendus aux autres médecins qui s'occupent de vous (généraliste, spécialistes).

## **À partir de quel moment dois-je aller aux urgences quand j'ai une crise douloureuse ?**

Lorsque les traitements antalgiques prescrits pour la douleur ne sont pas efficaces ou en cas de fièvre élevée supérieure à 39,5°C, de difficulté respiratoire, de céphalée intense, ou de tout autre signe inhabituel. D'autre part, si vous êtes bloqué par vos douleurs et dans l'incapacité d'aller tout seul à l'hôpital, vous pouvez appeler un taxi conventionné. Vous aurez à avancer le paiement de la course qui vous sera ensuite remboursé par la sécurité sociale (avec le formulaire de prescription de transport rédigé par votre médecin). Renseignez-vous auprès de votre assistante sociale ou de votre médecin.

Il y a aussi les ambulances ou les véhicules sanitaires légers (VSL). En cas d'urgence, les pompiers peuvent vous transporter mais ce sera toujours dans l'hôpital de secteur et pas forcément dans votre hôpital habituel.

## **Quand je suis hospitalisée pour une crise douloureuse on me donne de la morphine et ça m'angoisse, est-ce que je ne vais pas devenir dépendante ?**

Non, il n'y a pas de risque de dépendance. Une étude faite par un neuro pharmacologue a montré que la conduite toxicomaniaque liée à la prise fréquente de morphine était rare (4 cas sur 10 000).

### ***J'ai remarqué que je faisais souvent des crises quand j'avais des soucis, est-ce exact ?***

Le stress est reconnu comme facteur déclenchant des crises dans environ 22% des cas. Avec un accompagnement psychologique, on peut vous aider pour le gérer et ainsi réduire des crises. Il existe d'autres thérapies telles que l'hypnose analgésique, les thérapies corporelles (relaxation, yoga...) ou les groupes de parole ainsi que le psychodrame, l'art-thérapie. Les associations de patients représentent aussi un appui précieux.



***Je ne me sens pas bien, je suis fatigué avec des douleurs un peu partout. Mon médecin me dit que du côté de la drépanocytose tout est stable. Il m'a proposé de rencontrer une psychologue mais je ne suis pas fou !***

Parfois sans le savoir vraiment, on est préoccupé, on ne va pas bien moralement et c'est en quelque sorte le corps qui « parle ».

Les entretiens psychologiques permettent de comprendre ce que viennent dire cette fatigue, ces douleurs. Au bout de quelques entretiens, ces symptômes disparaissent et on se rend compte que la plainte venait d'autres préoccupations (le travail, la famille...).

Parfois le problème est plus profond, c'est la dépression ou l'angoisse que l'on peut traiter avec des médicaments et qui se guérit.

### ***Je suis atteinte de la drépanocytose et mère de famille, en ce moment je suis très fatiguée au point de craindre de ne plus pouvoir m'occuper de mes jeunes enfants.***

Si vous êtes trop fatiguée, n'attendez pas la dernière limite. Vous pouvez bénéficier d'aides à domicile, parlez-en à votre médecin ou à l'assistante sociale.

Une participation financière peut vous être demandée, elle est calculée selon vos revenus.

### ***Comme j'ai eu une crise à la hanche, l'orthopédiste m'a dit que je devais être opéré, qu'en pensez-vous ?***

Il est vrai que la maladie peut au fil du temps déformer et abîmer les os et les cartilages qui les recouvrent, surtout au niveau des articulations. Cela oblige à faire des opérations en orthopédie pour tenter d'y remédier, par exemple en mettant une prothèse de hanche dans votre cas. Ces opérations sont proposées lorsqu'il n'existe pas d'autres possibilités de traitement pour conserver la plus grande autonomie possible. Ces complications osseuses sont très pénibles pour les malades, mais les opérations donnent en général de bons résultats.

### ***Quels organes peuvent être touchés par la maladie ?***

Comme les lésions sont provoquées par une mauvaise circulation, tous les organes peuvent être touchés, par exemple :

- Le cœur qui a tendance à grossir mais le plus souvent sans grand retentissement sur la forme physique. En cas d'essoufflement, il faudra faire un examen cardiaque.
- Les reins. L'examen des urines permet de surveiller leur fonctionnement. Ils doivent être protégés pour éviter aux patients d'arriver au stade d'insuffisance rénale chronique.
- Les poumons peuvent progressivement s'abîmer et les patients commencent à se sentir essoufflés. C'est souvent la pression artérielle qui monte au niveau des poumons.

Attention : tous les organes ne sont pas atteints chez tous les malades. Certains malades n'ont aucune atteinte, d'autres, simplement une ou deux.

### ***Est-ce vrai que les problèmes de vue sont liés à la drépanocytose ?***

Oui. En effet, les images que nous percevons se forment sur une très mince membrane. La rétine qui tapisse le fond de l'œil a besoin de beaucoup d'oxygène apporté par l'artère centrale de la rétine qui peut se boucher. C'est pour cela que tout au long de la vie, il faut faire des contrôles ophtalmologiques réguliers pour dépister les premières anomalies et intervenir le plus tôt possible.

Le plus souvent, tout se réorganise spontanément par une sorte d'autolimitation. Même si des zones de la rétine perdent leur fonction ce n'est pas grave pour la vue car ce sont des zones peu utiles. Mais parfois tout va mal : les plus gros de ces petits

vaisseaux se bouchent brutalement et la rétine ne fonctionne plus : c'est le voile noir. C'est pourquoi en cas de baisse brutale de la vision, il faut vite en parler à votre médecin qui vous adressera à un ophtalmologiste spécialisé qui connaît bien la drépanocytose. Si c'est nécessaire il prescrira des médicaments ou un traitement au laser. Désagréable mais rapide et très efficace.

***Mon oncle est atteint de la drépanocytose et il a des plaies aux jambes qui ne veulent pas guérir !***

Ces plaies sont appelées ulcères. Elles sont en général situées au niveau des chevilles ou du dos des pieds. Elles sont lentes à guérir car le sang y circule mal. Mais il faut s'en occuper très sérieusement pour éviter qu'elles ne se creusent ou s'étendent et qu'elles ne se surinfectent.

***Mon médecin m'a proposé de prendre un nouveau médicament qu'on ne connaît pas bien pour faire des recherches et m'a demandé de signer des papiers, ça m'a fait peur, j'ai dit non.***

Il arrive souvent au cours des consultations que soit proposée aux patients la participation à un protocole de recherche.

Ces recherches permettent de comparer les résultats obtenus avec de nouveaux traitements aux résultats des médicaments déjà bien connus. C'est pour les médecins la seule façon de progresser, de mieux comprendre et de mieux traiter cette maladie. Votre médecin doit vous expliquer clairement ce qu'il vous propose afin que vous soyez assez bien informé pour prendre votre décision. Bien sûr, chaque personne est parfaitement libre d'accepter ou de refuser de participer à un protocole de recherche, sans avoir à se justifier, et sans aucune conséquence pour son suivi par la suite. N'ayez pas peur, ni de demander des renseignements plus précis, ni de dire non.



# Adresses utiles

## DÉPISTAGE

### CIDD

#### Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose

13, rue Charles Bertheau, 75 013 Paris,  
Métro : Porte de Choisy (ligne 7)  
16, rue du Cavé, 75 018 Paris,  
Métro : Château rouge (ligne 4)  
Tél : 01 45 82 50 14

*Le secrétariat est ouvert tous les jours le matin de 9h00 à 12h00 et l'après-midi de 13h30 à 17h00*

## INFORMATION

### ORPHANET

Site d'information sur les maladies orphelines  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## OÙ CONSULTER ?

Centres de référence et de compétence en France métropolitaine et Outre-mer :  
<https://filiere-mcgre.fr/ou-consulter/>

## Réseau de santé

### ROFSED

Réseau Ouest-Francilien de Soins aux Enfants Drépanocytaires  
Hôpital Necker - Enfants Malades  
149, rue de Sèvres, 75 015 Paris  
Tél : 01 44 49 56 09  
<http://www.rofsed.fr>

## ASSOCIATIONS

France métropolitaine et Outre-mer :  
<https://filiere-mcgre.fr/le-parcours-patients/associations-de-malades/>

### URACA BASILIADE

22 rue de Chartres / 33 rue Polonceau,  
75 018 Paris  
Tél : 07 66 57 61 97 / 01 49 25 44 15  
[contact.uraca@basiliade.org](mailto:contact.uraca@basiliade.org)  
<https://uraca-basiliade.org/>

## AFRIQUE

### Cameroun

#### Un sourire , Un Espoir contre la drépanocytose (USUES)

[sourirespoir@yahoo.fr](mailto:sourirespoir@yahoo.fr)  
Contacts :  
France (+33) 6 95 64 68 71  
Cameroun : (+237) 672 019 191  
13, rue Cité Grenet,  
76 300 Sotteville-Lès-Rouen France  
Site internet [www.sourirespoir.fr](http://www.sourirespoir.fr)

### Association Convergence

**Drépanocytose** (Cameroun),  
présidente, Mme Lydie Ze Meka

**Association GEDREPACAM** (Cameroun),  
président Dr Guillaume Wamba, association  
de pédiatres spécialistes de la drépanocytose

### IECD Cameroun

site internet : [www.iecd.org](http://www.iecd.org)

## Côte d'Ivoire

### Fondation LYA

#### « vivre avec la drépanocytose » (FLVD),

présidente, Mme Brou Kadjo Morokr  
coordinateur, M. Anicet Konan  
Tél : +225 0788705870

### Centre Drépanocyttaire

#### St Jean de DIEU

Sis à Port -Bouët Amamou  
Autoroute de Bassam 12 BP 2258  
Tél : +225 05 05 92 58 65  
Email : [secretariat@drepanosjd.com](mailto:secretariat@drepanosjd.com)  
[www.drepanosjd.com](http://www.drepanosjd.com)

## Guinée

### SOS Drepano-Guinée

président, Dr Mamady DRAME  
Nongo Morykante Commune de Ratoma  
[contact@sosdrepano-guinee.org](mailto:contact@sosdrepano-guinee.org)  
[dramemamady@yahoo.fr](mailto:dramemamady@yahoo.fr)  
[salenabedia@gmail.com](mailto:salenabedia@gmail.com)  
Tél : +224 626 565 454  
+224 628 995 498

## Sénégal

#### ASD (Association Sénégalaise de Lutte Contre la Drépanocytose)

#### Arique HemoglobinoSanté Sportive (AFHEM),

167, boulevard Gabriel Péri  
92 240 Malakoff

## Les autres publications

LE SIDA C'EST QUOI ?



L'ÉCLAIRCISSEMENT  
DE LA PEAU C'EST QUOI ?





URACA  
BASILIADE

22 rue de Chartres 75018 Paris  
[uraca-basiliade.org](http://uraca-basiliade.org)

Pour nous contacter :

Par téléphone : 07 66 57 61 97 ou 01 49 25 44 15

Par mail : [contact.uraca@basiliade.org](mailto:contact.uraca@basiliade.org)

Ce livret est aussi à visée préventive pour un public plus large : mieux informé chacun choisira ou non de savoir s'il est porteur du trait drépanocytaire grâce à une simple prise de sang. Les soignants y trouveront des réponses utiles s'ils rencontrent des patients atteints de la drépanocytose dans leur pratique.