

# LA DRÉPANOCYTOSE

Des enfants porteurs asymptomatiques du trait drépanocytaire, notamment originaires d'Afrique, sont parfois proposés à l'adoption internationale. Ces enfants ne sont pas malades, mais pourront être, une fois devenus adultes, transmetteurs de la maladie.

Cette fiche a pour but d'expliquer le mode de transmission, la maladie et les mesures préventives possibles.

## I. LA TRANSMISSION DE LA MALADIE

La drépanocytose ou « anémie falciforme » est une maladie héréditaire chronique touchant les **globules rouges** du sang. Cette maladie est génétique et donc non contagieuse.

Un enfant n'est malade que si ses deux parents sont transmetteurs, c'est à dire porteurs asymptomatiques du gène de la drépanocytose. En effet, la transmission s'effectue selon un mode autosomique récessif (atteignant autant les filles que les garçons) : la maladie ne se manifeste que lorsque le sujet est porteur de deux gènes de la maladie transmis par chacun de ses parents.

### **Des gènes anormaux drépanocytaires appelés S : seuls les sujets SS sont malades**

La maladie touche les gènes de l'hémoglobine, protéine du sang qui sert au transport des gaz circulant dans le sang (oxygène et gaz carbonique). L'atteinte se situe au niveau des gènes beta de l'hémoglobine qui servent à la fabrication d'un morceau d'hémoglobine appelée chaîne beta.

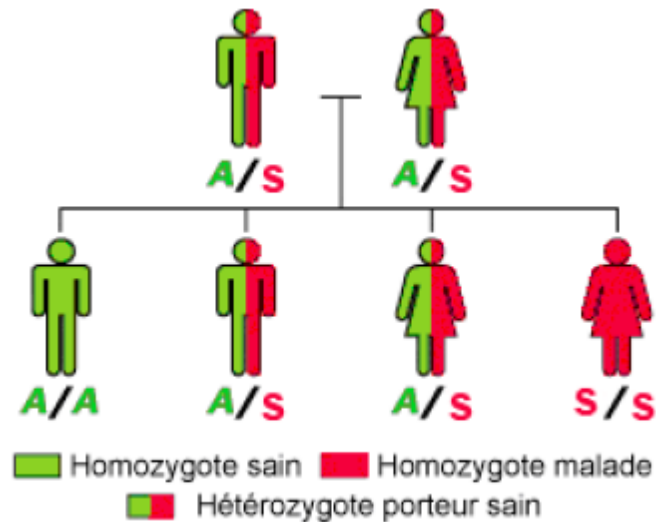
Les gènes beta normaux sont appelés A, les gènes anormaux drépanocytaires sont appelés S. Ces derniers conduisent à la formation d'une hémoglobine anormale dans les globules rouges, entraînant leur destruction et une grave anémie. Chaque être humain possède les gènes de son patrimoine génétique en double exemplaire et donc deux gènes beta qui peuvent être AA, AS ou SS.

- Les sujets AA sont sains.
- Seuls les sujets SS dits « homozygotes » sont malades.

Chez les malades drépanocytaires, il n'y a que des protéines anormales d'hémoglobine produites ; ces protéines ont tendance à s'agréger entre elles et à former des cristaux, qui finissent par déchirer la membrane du globule rouge alors détruit.

- Les sujets AS (« hétérozygotes » car seul un des deux gènes est touché) sont asymptomatiques, mais transmetteurs.

Ils peuvent donner naissance à des enfants drépanocytaires. Chez eux la maladie ne s'exprime pas parce que le gène normal présent suffit à contrebalancer l'effet du gène malade : il permet de fabriquer assez d'hémoglobine normale pour empêcher la destruction des globules rouges.



## II. ÉPIDÉMIOLOGIE

On peut distinguer parmi les populations touchées :

- celles à très haut risque : Afrique intertropicale, Inde (certaines régions)
- celles à haut risque : Antilles, Amérique du Sud (Brésil), Noirs américains
- celles à moyen risque : Afrique du Nord, Sicile, Grèce
- celles à faible risque : Portugal, Turquie, Israël.

La drépanocytose est ainsi répandue parce qu'à l'état hétérozygote, la présence du gène drépanocytaire contribue à protéger son porteur du paludisme (la présence de protéines d'hémoglobine anormales empêche le parasite - Plasmodium - de pénétrer dans les globules rouges) et lui procure donc un avantage sélectif par rapport aux porteurs des gènes normaux AA, qui sont eux vulnérables au Plasmodium.

## III. SYMPTOMATOLOGIE

Quatre grands symptômes dominant :

### 1) La douleur

Dans la drépanocytose, la douleur est la première cause d'hospitalisation. Les crises algiques sont des épreuves redoutées des malades et cause d'une anxiété majeure (nervosité, irritabilité, refus de mobilisation).

### 2) Les infections

Elles sont responsables d'une part importante de la mortalité et de la morbidité (pneumopathie, ostéomyélite, méningite, septicémie). La fréquence des accidents infectieux diminue avec l'âge, mais le risque persiste toute la vie. Toute infection doit donc être prise au sérieux et bénéficier d'un traitement énergique.

### 3) L'anémie

Chez le patient drépanocytaire, le nombre de globules rouges est bas, compris entre 2 et 2.5 millions (normale entre 4 et 5 millions) et le taux d'hémoglobine compris entre 7 et 9 g/dl (normale : 11 g à 13g/dl). Ainsi, les drépanocytaires ont en permanence une anémie modérée et ils peuvent alors mener une existence normale.

Cependant, il existe des situations responsables d'aggravation de l'anémie : la carence alimentaire, notamment en fer et en vitamines ; une poussée d'anémie qui survient à l'occasion d'une fièvre et dans certains cas, notamment chez le petit enfant, en raison

d'un emprisonnement soudain des globules rouges dans la rate. Ces situations appellent souvent des transfusions sanguines.

#### **4) Les accidents vaso-occlusifs (occlusions vasculaires) sévères**

Parmi ceux-ci, le tableau de syndrome thoracique aigu recouvre un éventail de pathologies pulmonaires de gravité variable, parfois inaugurales, le plus souvent secondaires à une infection pulmonaire ou à une occlusion vasculaire nécessitant dans les cas les plus sévères une réanimation respiratoire et un échange transfusionnel.

### **IV. LA PREVENTION DES CRISES**

Les parents d'un enfant drépanocytaire doivent être conscients de la gravité et de la chronicité de la maladie. Ceci doit les amener à être capables de prévenir les complications, du moins celles qui sont évitables. Pour cela ils doivent recevoir **une information de bonne qualité**. Ils doivent être connaître les facteurs déclenchants des crises et le type de ces dernières.

#### **1) Les facteurs déclenchants des crises**

Une éducation thérapeutique de l'enfant et de sa famille permet de faciliter un mode de vie conforme aux exigences de la maladie et de lutter contre les facteurs déclenchants ou aggravants des crises. Ces derniers sont :

##### **a. L'hypoxémie (ou manque d'oxygène) qui survient dans certaines situations**

- altitude de plus de 1500 m, avion non ou mal pressurisé
- efforts physiques plus ou moins violents (savoir respecter ses propres limites)
- station debout prolongée
- refroidissement
- stress

##### **b. La malnutrition**

Une hygiène alimentaire s'impose car les carences alimentaires aggravent l'anémie et diminuent la résistance aux infections. Un apport supplémentaire en fer, en folates et en protéines est nécessaire et les parents seront informés des groupes d'aliments qui contiennent ces éléments.

##### **c. La déshydratation**

La déshydratation déclenche les crises et augmente la viscosité du sang. Elle doit donc être prévenue (éviter l'exposition solaire, boire beaucoup en cas de fièvre, diarrhée, vomissements et pendant l'été).

##### **d. Les infections**

Des mesures préventives existent, à ne pas négliger :

- vaccinations à jour notamment :
  - anti-pneumococcique,
  - anti-haemophilus B,
  - anti-rougeole,
  - anti-coqueluche,
  - anti-hépatite B,
- antibiothérapie préventive,
- importance de l'hygiène corporelle et dentaire.

## **2) Les types de crise**

### **a. L'hémolyse ou destruction accrue des globules rouges**

Les principaux signes en sont :

- une coloration jaune de la peau et des muqueuses (subictère)
- des urines foncées.

### **b. L'obstruction vasculaire périphérique : le sang ne circule plus correctement.**

Les manifestations en sont :

- un endolorissement ou une douleur localisée
- un gonflement des extrémités (syndrome pieds-mains chez l'enfant)
- une hépatomégalie (hypertrophie et durcissement du foie) et splénomégalie (rate), qui peuvent être détectées par un palper abdominal régulier, facile à faire.

Dès que les parents détectent un ou plusieurs de ces signes cliniques, ils doivent soustraire l'enfant aux facteurs déclenchants de crise et alerter leur médecin.

## **V. LE TRAITEMENT**

La prise en charge doit être globale. Les contraintes du traitement font de la drépanocytose une maladie hospitalo-centrée avec possibilité d'accès à une réanimation de qualité.

## **VI. LE CONSEIL GENETIQUE**

Un sujet hétérozygote doit pouvoir bénéficier d'une information génétique minimale. Il reste cependant difficile de décrire de façon prospective la sévérité du syndrome dont pourrait être atteint l'enfant d'un couple porteur du trait drépanocytaire en raison de la variété des manifestations et de leur variabilité.

## **VII. ROLE DES ASSOCIATIONS AUPRES DES MALADES ET DES FAMILLES**

Plusieurs associations régies par la loi de 1901 ont vu le jour en France depuis une vingtaine d'années. Elles ont pour objectifs de :

- assurer la diffusion d'informations sur la drépanocytose (permanence téléphonique),
- assurer un soutien scolaire aux enfants drépanocytaires,
- servir de lien entre les malades et les aider, ainsi que leur famille, à résoudre les difficultés matérielles et diverses conséquences de la maladie,
- sensibiliser l'opinion publique sur cette maladie, afin que des moyens soient alloués pour la prévention et la recherche.