

# La drépanocytose

*Anémie falciforme*

*Anémie à hématies falciformes*

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la drépanocytose. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

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

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine, une substance contenue dans les globules rouges, qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps. La maladie se manifeste par une anémie (se traduisant par une fatigabilité, des vertiges, des essoufflements...), une sensibilité aux infections, et des crises douloureuses causées par une mauvaise circulation sanguine et par le manque d'oxygénation des tissus (surtout les os). Les manifestations sont très variables d'une personne à l'autre et, pour une même personne, d'un moment à l'autre.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout dans le monde ?

La drépanocytose est particulièrement fréquente dans les populations d'origine antillaise, africaine et méditerranéenne. Elle est également présente en Inde, en Amérique du Sud (surtout au Brésil). Lorsque l'anomalie génétique en cause dans la drépanocytose n'est présente qu'à un seul exemplaire (voir « *Les aspects génétiques* ») elle confère une résistance naturelle au paludisme (maladie grave transmise par les moustiques et très répandue dans les régions tropicales), ce qui explique qu'elle soit plus fréquente dans ces régions très exposées au paludisme.

### ● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue dans le monde : elle touche plus de cinq millions de personnes. En France, la prévalence à la naissance (nombre de cas chez les nouveaux-nés à un moment précis) est en moyenne d'une sur 3 000 naissances, mais varie beaucoup d'une région à l'autre, selon la répartition des communautés à risque : 1 sur 16 000 à Lille et 1 sur 550 à Saint-Denis en région parisienne, par exemple. Il y a environ 400 nouveaux-nés atteints par an, principalement issus de la communauté africaine ou antillaise. En Afrique Noire, la prévalence peut atteindre 1 naissance sur 30 et,

## ● A quoi est-elle due ?

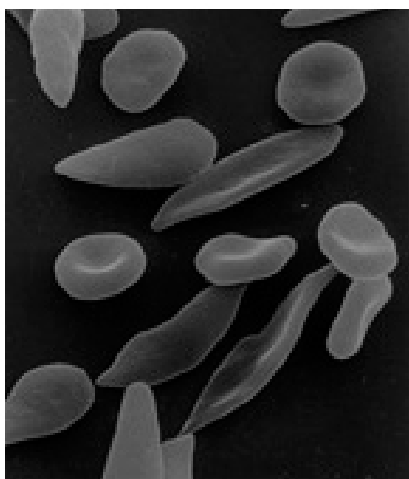
La drépanocytose est due à une anomalie de l'hémoglobine. L'hémoglobine est le constituant principal du globule rouge et assure le transport d'oxygène dans le sang pour le distribuer à tous les organes. L'hémoglobine est constituée de quatre «briques» appelées chaînes, assemblées entre elles. L'hémoglobine A, majoritaire chez l'adulte, est ainsi constituée de deux chaînes dites alpha (ou  $\alpha$ ) et de deux chaînes dites bêta (ou  $\beta$ ).

En cas de drépanocytose, les chaînes  $\beta$  sont anormales. L'hémoglobine formée à partir des chaînes  $\beta$  anormales et des chaînes  $\alpha$  normales est une hémoglobine qui « s'agglomère » dans les globules rouges (cette hémoglobine anormale est appelée hémoglobine S, abréviation pour le mot anglais « sickle » qui signifie faucille).

Un globule rouge a normalement la forme d'un disque dont chaque face est un peu creuse (on parle de disque biconcave, voir *figure 1*). En cas de drépanocytose, l'agglomération de l'hémoglobine S conduit les globules rouges à prendre la forme d'une faucille ou d'un croissant dans certaines conditions (lorsque la quantité d'oxygène est plus faible). Leur déformation « en faucille » est appelée falciformation et les globules rouges déformés sont qualifiés de « falciformes » (voir *figure 2*).



*Figure 1*  
Globules rouges normaux, en forme de disques biconcaves.  
L'hémoglobine est contenue dans les globules rouges  
Source : Wikipédia  
(<http://fr.wikipedia.org/wiki/Fichier:Redbloodcells.jpg>)



*Figure 2*  
Chez la personne drépanocytaire, les globules rouges prennent la forme allongée d'une faucille (globules rouges falciformes)  
Source : Wikipédia  
(<http://fr.wikipedia.org/wiki/Fichier:Sicklecells.jpg>)

Dans le sang, on trouve donc une majorité de globules rouges d'aspect normal et des globules rouges falciformes, encore appelés drépanocytes. C'est pourquoi la drépanocytose est parfois appelée anémie falciforme, ou anémie à hématies falciformes (« hématie » est l'autre nom des globules rouges).

En plus d'être déformés, les globules rouges falciformes sont plus fragiles et plus rigides que des globules rouges normaux contenant l'hémoglobine A. Ils circulent mal dans les vaisseaux, ce qui les empêche de jouer pleinement leur rôle de transporteur d'oxygène.

La fabrication de la chaîne  $\beta$  de l'hémoglobine dépend de deux gènes, les gènes « bêta-globine » ( $\beta$ -globine) localisés sur le chromosome 11.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

La sévérité de la drépanocytose est très variable selon les personnes et au cours du temps pour une même personne. Certaines des informations ci-dessous peuvent paraître inquiétantes mais elles ne s'appliquent pas à tous les cas.

Les manifestations peuvent apparaître dès l'âge de trois mois (il n'y en a aucune avant cet âge ni pendant la grossesse). Les trois principales manifestations sont : l'anémie, les crises douloureuses, qui peuvent toucher différents organes, et une moindre résistance à certaines infections. Les crises douloureuses sont plus fréquentes et plus graves durant la petite enfance. A l'âge adulte, d'autres complications peuvent apparaître.

### L'anémie

L'anémie désigne un manque d'hémoglobine (ou de globules rouges) et se traduit par une fatigue excessive et une sensation de faiblesse. Lorsque l'anémie est assez sévère, le malade peut avoir des difficultés à respirer (essoufflement) et une accélération des battements du cœur (tachycardie).

Les personnes atteintes sont anémiques en permanence mais s'y adaptent généralement assez bien. Parfois, les seuls signes visibles sont la fatigabilité et une couleur jaune des yeux ou de la peau, appelée jaunisse (ou ictère), et une coloration foncée des urines. Ces manifestations sont, en elles-mêmes, sans conséquences médicales graves.

La sévérité de l'anémie varie au cours du temps. Elle peut s'aggraver brutalement en cas de fonctionnement excessif de la rate, on parle de *séquestration splénique* (splénique : qui se rapporte à la rate), ou en cas d'infections à l'origine de *crises* dites *aplasiques* (elles sont dues à l'arrêt temporaire de fabrication des globules rouges).

### Aggravation de l'anémie

#### Séquestration splénique

Le fonctionnement intensif de la rate est une manifestation qui se retrouve surtout chez l'enfant. La rate est un organe situé en haut à gauche de l'abdomen et dont un des rôles est de filtrer le sang et d'éliminer les substances nuisibles (bactéries, toxines...).

Les manifestations de la séquestration splénique sont :

- des douleurs abdominales ;
- une augmentation très soudaine du volume de la rate (splénomégalie), il est d'ailleurs conseillé aux proches de l'enfant d'apprendre à palper la rate (*voir le chapitre « Comment se faire suivre, comment faire suivre son enfant ? »*) ;
- une pâleur marquée et, de manière générale, une aggravation de toutes les manifestations de l'anémie.

La séquestration splénique est brusque et importante. Elle peut mettre la vie en danger, surtout chez les enfants de moins de sept ans. Si le malade ou son entourage pense reconnaître les signes d'une séquestration splénique, il est conseillé de conduire le malade en

urgence à l'hôpital de référence.

### Crises aphasiques

Les crises aphasiques se caractérisent par des manifestations telles que de la fièvre, des maux de tête (céphalées), des douleurs abdominales, une perte d'appétit ou des vomissements. Ces manifestations sont transitoires.

Ces crises peuvent être liées à une infection par le parvovirus B19 ou à un manque en vitamine B9 (acide folique) qui doit être prise régulièrement par les personnes drépanocytaires. L'infection par le parvovirus B19 se manifeste par une éruption sur la peau (érythème) et est appelée la « cinquième maladie » ; c'est une affection fréquente et bénigne qui passe souvent inaperçue chez les enfants non drépanocytaires.

### **Les crises douloureuses ou crises vaso-occlusives**

Les crises « vaso-occlusives », qui sont dues à la « mauvaise » irrigation en sang de certains organes (voir le chapitre « *Comment expliquer les manifestations ?* »), se manifestent par des douleurs vives et brutales dans certaines parties du corps et peuvent, à la longue, entraîner la destruction de certains organes ou parties d'organes (c'est ce qu'on appelle la nécrose). Ces douleurs sont les manifestations les plus fréquentes de la maladie : elles peuvent être soudaines (ou aiguës) et transitoires (c'est-à-dire durer quelques heures ou quelques jours) ou chroniques (c'est-à-dire durer plusieurs semaines). Il arrive aussi que les deux types de crises coexistent chez un même individu (douleur chronique à laquelle s'ajoutent des crises brutales). Elles sont favorisées par la déshydratation, c'est pourquoi il est recommandé de boire beaucoup d'eau, mais elles sont aussi favorisées par le froid, l'altitude, le stress, les efforts excessifs, les infections ...

Toutes les parties du corps peuvent être concernées, mais certains organes sont plus sujets que d'autres aux crises vaso-occlusives : les os, les pieds et les mains, les poumons, le cerveau. Les crises se manifestent différemment selon le ou les organe(s) atteint(s). Il peut s'agir de douleurs abdominales, fréquentes chez l'enfant et plus rarement chez l'adulte.

### Atteinte des os et des articulations (atteinte ostéo-articulaire)

L'atteinte ostéo-articulaire est très fréquente, surtout après l'âge de cinq ans.

Les personnes ressentent des douleurs osseuses ou articulaires le plus souvent brutales et qui peuvent changer de localisation dans le corps. Elles sont dues à des gonflements à l'intérieur d'un os (œdème intra-osseux). Les douleurs surviennent surtout dans les os des jambes et des bras et dans la colonne vertébrale mais peuvent aussi toucher le bassin, la poitrine ou la tête.

Les crises douloureuses, qui durent généralement trois à dix jours, sont difficilement prévisibles.

A terme, des parties d'os peuvent être détruites (infarctus osseux ou ostéonécrose) ce qui peut conduire à des complications articulaires (voir plus loin, le paragraphe consacré aux complications chroniques).

### Le syndrome pied-main ou dactylite

Ce syndrome concerne exclusivement l'enfant, avant l'âge de deux ans. Le(s) pied(s) et/ou la ou les main(s) deviennent chauds, gonflés, et les mouvements sont douloureux. Cela peut être la première manifestation de la maladie chez les jeunes enfants, associée ou non à de la fièvre.

## Le syndrome thoracique aigu

Ce syndrome se manifeste par une fièvre, une gêne ou des difficultés respiratoires (dyspnée), une respiration rapide, une toux, et des douleurs dans la poitrine. La radiographie des poumons montre la présence anormale de tâches blanches (infiltrats pulmonaires).

C'est une complication grave et le malade et/ou son entourage doivent en connaître les signes car ce syndrome doit être traité en urgence. Chez l'enfant il est souvent dû ou associé à une infection des poumons (voir plus loin le paragraphe « *La susceptibilité accrue aux infections* »).

## Les accidents vasculaires cérébraux (AVC) ou « attaques cérébrales »

Les manifestations sont très variables, et peuvent être transitoires (on parle alors d'accidents ischémiques transitoires ou AIT) : pertes de sensibilité ou de force dans un bras, une jambe, la moitié du visage, ou tout le côté du corps, paralysie d'un côté du corps ou d'un membre (hémiplégie), maux de tête (céphalées), difficultés soudaines à parler (aphasie), troubles de l'équilibre, convulsions (mouvements saccadés des membres avec perte de conscience), parfois coma. Des maux de tête violents ou des difficultés d'apprentissage soudaines peuvent être des signes d'alerte.

Ces AVC concernent le plus souvent les enfants (surtout entre quatre et six ans), même s'ils touchent aussi les adultes. Souvent, les symptômes apparaissent et disparaissent brutalement mais le risque qu'ils se reproduisent est élevé. L'enfant peut s'en sortir indemne mais, dans de nombreux cas, l'AVC provoque des dommages au cerveau laissant des séquelles motrices et/ou intellectuelles. Une surveillance médicale attentive (échographie-doppler transcrânienne) permet de détecter précocement un AVC et de mettre en place un traitement de longue durée, efficace à condition d'être bien suivi.

## **La susceptibilité accrue aux infections**

Les enfants (parfois même dès l'âge de trois mois), et dans une moindre mesure les adultes, sont très sensibles aux infections bactériennes qui peuvent se développer de manière fulgurante et doivent donc être traitées rapidement. Les personnes sont plus spécialement sensibles aux pneumonies (infections des poumons), à la grippe, mais aussi aux hépatites (infections du foie), aux méningites (infections de l'enveloppe du cerveau), aux infections urinaires et aux septicémies (infections graves généralisées).

Les infections des os (ostéomyélites) sont aussi fréquentes. Elles se traduisent par une fièvre élevée et des douleurs violentes dans un ou des segments osseux. L'enfant ne peut plus bouger la partie malade. A son début, l'ostéomyélite est difficile à distinguer des crises osseuses vaso-occlusives (elle en est d'ailleurs une conséquence, l'os étant fragilisé). Les bactéries responsables de l'ostéomyélite sont le plus souvent des staphylocoques dorés ou des salmonelles.

En outre, les infections provoquent des complications propres à la drépanocytose : aggravation brutale de l'anémie (voir le paragraphe sur les *crises aplasiques*), augmentation du risque de crises vaso-occlusives, et augmentation du risque d'occlusion des vaisseaux en général... Le risque d'infection est donc une conséquence très sévère de la drépanocytose, cela reste une cause de mortalité dans l'enfance.

Le risque d'infection est maximal chez les enfants de moins de cinq ans, mais il perdure toute la vie. Heureusement, les traitements préventifs permettent généralement d'éviter les infections graves. Chez l'enfant, il est très important de prévenir les sources de bactéries (foyers infectieux) chroniques (au niveau des dents, des amygdales, des os, de la vésicule

biliaire...) en s'assurant d'une bonne hygiène (brossage de dents suffisant par exemple), de maintenir à jour leurs vaccinations, et de s'assurer qu'ils prennent l'antibiotique qui leur est prescrit (pénicilline) tous les jours, sans oubli (*voir le chapitre « Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? »*).

### Complications chroniques

Les complications chroniques peuvent survenir à tout âge mais touchent surtout les adultes. Un dépistage et une prévention permettent de diminuer leur risque d'apparition et leur aggravation.

Il arrive que les crises vaso-occlusives deviennent plus rares mais il peut apparaître des complications chroniques diverses.

#### *Atteintes ostéo-articulaires*

Lorsqu'un infarctus osseux s'est produit, les articulations peuvent, à terme, se déformer et le cartilage, qui recouvre les os au niveau des articulations, risque d'être endommagé (arthrose). Cela se traduit par des douleurs répétées, différentes de celles des crises, lancinantes, aggravées par les mouvements et la marche et se calmant généralement au repos (contrairement aux crises vaso-occlusives). C'est la tête du fémur (extrémité de l'os de la cuisse qui s'emboîte au niveau de la hanche) qui est la plus fréquemment touchée, en moyenne vers l'âge de douze ans. La tête de l'humérus (extrémité de l'os du bras au niveau de l'épaule) peut aussi être atteinte et, de façon plus rare, les genoux, toutes les extrémités osseuses ou la colonne vertébrale. La fragilisation des os due à leur mauvaise minéralisation (ostéoporose) est plus fréquente.

#### *Atteinte pulmonaire*

Une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) peut apparaître. C'est une maladie progressive caractérisée par une élévation anormale de la pression sanguine au niveau des artères pulmonaires. La manifestation principale est un accroissement de l'essoufflement lors des efforts (on parle de dyspnée à l'effort) qui aboutit aussi à des lésions au niveau des poumons.

#### *Atteinte cardiaque*

L'anémie s'accroît souvent et conduit à une augmentation compensatrice du volume cardiaque et un souffle au cœur. Ce n'est pas inquiétant. Cependant, certaines personnes peuvent avoir des performances cardiaques qui se dégradent avec l'âge. Par exemple, le cœur se fatigue plus vite lors des efforts. Le suivi régulier permet de détecter ce problème (*voir les chapitres « Comment se faire suivre ? » et « En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ? »*).

#### *Atteinte rénale*

Les reins peuvent également être atteints. Cela se traduit le plus souvent par la présence d'une protéine appelée albumine dans les urines (albuminurie). Ce phénomène n'est pas ressenti par la personne, il est donc recherché systématiquement et régulièrement à l'aide de bandelettes urinaires et d'examens biologiques (lors d'un bilan urinaire, *voir le chapitre « En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ? »*). Si ce premier signe de l'atteinte rénale n'est pas détecté et qu'aucun traitement n'est mis en place, le mauvais fonctionnement des reins progresse plus rapidement vers une insuffisance rénale chronique où le rein n'assure plus sa fonction.

Parfois, des examens révèlent la présence de sang dans les urines (hématurie). Le plus souvent, cette hématurie est invisible à l'oeil nu (hématurie microscopique), mais parfois



la quantité de sang est plus importante et donne une coloration rouge brun aux urines, (hématurie macroscopique). Dans ce cas, il faut consulter rapidement son médecin référent.

Il peut également exister une incapacité des reins à concentrer l'urine de manière efficace. En effet, les reins produisent l'urine qui permet d'éliminer l'eau et le sel en excès, et de façon générale beaucoup de substances dont l'organisme n'a pas besoin. Dans des conditions normales, l'élimination des « déchets » se fait tout en récupérant de l'eau pour l'organisme : les urines sont concentrées. Au cours de la drépanocytose, la concentration des urines est limitée et l'élimination urinaire d'eau augmente ce qui peut rapidement conduire à une déshydratation si les apports en boisson ne sont pas suffisants. L'atteinte rénale peut survenir tôt et, chez certains enfants, cela favorise des pertes d'urine involontaires (comme les « pipis au lit », qu'on appelle énurésie), persistant parfois jusqu'à l'adolescence.

Si les reins s'arrêtent subitement de fonctionner (insuffisance rénale aiguë), le malade urine peu ou pas du tout et des gonflements (au niveau des paupières et des chevilles par exemple) apparaissent (œdèmes).

#### *Atteinte des yeux*

Des saignements à l'intérieur des yeux (hémorragies intraoculaires) peuvent survenir chez les enfants (de plus de 15 généralement). Elles limitent plus ou moins complètement (cécité) le champ visuel.

#### *Troubles de l'érection*

Environ 40 % des hommes adultes souffrent d'érections involontaires prolongées pendant 10 à 15 minutes et jusqu'à plusieurs jours, et devenant rapidement douloureuses : ils souffrent de priapisme. C'est une grande urgence car, si cela dure plus d'une heure, il expose à un risque de lésions définitives des corps érectiles du pénis et donc d'impuissance. Les médecins expliquent aux hommes à l'avance ce qu'ils doivent faire dans ces cas là. Au moindre doute, il est nécessaire de consulter un médecin en urgence.

#### *Ulcères des jambes*

Certaines personnes peuvent avoir des plaies plus ou moins profondes (ulcères) sur le bas des jambes et le dessus des pieds. Les ulcères surviennent plus souvent chez les hommes que les femmes, entre 10 et 50 ans. Ils peuvent mettre longtemps à se résorber, c'est pourquoi il est important de faire traiter rapidement toute plaie à la jambe pour éviter l'évolution vers l'ulcère, ou son aggravation.

#### *Calculs dans la vésicule biliaire*

Des calculs (sorte de cailloux appelés lithiases) peuvent se former à l'intérieur de la vésicule biliaire (lithiase biliaire). La vésicule biliaire est un petit organe, situé en dessous du foie, qui participe à la digestion. La lithiase biliaire est courante et survient relativement tôt dans la vie. Plus de la moitié des malades en sont atteints après l'âge de 20 ans. Le plus souvent, ces calculs ne sont pas gênants, mais ils peuvent brutalement provoquer de vives douleurs (souvent la nuit ou après un repas) dans le ventre, en haut à droite ou sous l'épaule droite (coliques biliaires). Vomissements, fièvre, sueurs ou frissons peuvent accompagner ces douleurs et témoignent d'une complication (inflammation de la vésicule biliaire ou cholécystite, inflammation du pancréas ou pancréatite). Dans ce cas, il est nécessaire de consulter en urgence.

#### *Dysfonctionnement du foie*

On peut constater, parfois dès l'enfance, une augmentation du volume du foie (hépatomégalie). L'hépatomégalie est en général indolore, mais peut entraîner une gêne abdominale,

ressemblant à un « poids » dans le ventre. Le foie peut durcir et, à terme, ne peut plus fonctionner normalement (insuffisance hépatique). L'atteinte du foie peut être favorisée par des hépatites virales ou toxiques (dus à la prise de certains médicaments par exemple) ou par l'excès de fer.

#### *Retard de croissance*

Souvent, dans les pays où la prise en charge est bonne, les enfants ont seulement un léger retard de croissance et leur puberté peut être retardée en raison de l'anémie. Les adultes sont souvent minces, mais rarement plus petits que la moyenne.

### ● **Quelle est son évolution ?**

L'évolution de la maladie est très variable. Généralement, l'anémie évolue par poussées, ou « crises hémolytiques », qui sont favorisées ou déclenchées par des infections. Les crises vaso-occlusives douloureuses surviennent à intervalles variables, de façon plus ou moins marquée. Plus rarement, des crises de séquestration splénique, mettant en jeu la vie de l'enfant, peuvent survenir.

L'évolution est d'autant meilleure que l'accès et la qualité des soins sont bons. Les personnes les plus sévèrement atteintes doivent recourir plus souvent aux centres de référence.

La maladie est très variable d'une personne à l'autre : certaines ont très peu de complications et d'autres (une minorité) peuvent souffrir de complications fréquentes et graves. En moyenne, les enfants sont hospitalisés environ une semaine par an (pour une crise douloureuse, une infection ou une aggravation de l'anémie). En outre, une personne peut avoir une ou deux très mauvaises années, avec plusieurs crises importantes et des complications médicales, puis par la suite passer plusieurs années avec très peu de problèmes.

La mortalité régresse fortement (en France tout du moins) : la drépanocytose a aujourd'hui une meilleure évolution quand parents, malades, médecins, et soignants en général, mettent en oeuvre une prise en charge adéquate (voir les chapitres « *Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?* » et « *Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?* »).

De manière générale, si la drépanocytose reste une maladie que l'on ne peut pas guérir, la généralisation du dépistage (voir le chapitre « *Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?* ») a amélioré le pronostic de façon spectaculaire en permettant de prendre le malade en charge dès le plus jeune âge, de le traiter et de prévenir l'apparition des manifestations, et en informant les parents des mesures à suivre. Grâce à ces mesures et aux règles simples de vie, l'espérance de vie des personnes atteintes de drépanocytose ne cesse d'augmenter et leur qualité de vie de s'améliorer.

### ● **Comment expliquer les manifestations ?**

Les globules rouges, qui se renouvellent sans cesse, sont produits au centre des os, dans un tissu appelé la moelle osseuse rouge. De là, ils passent dans la circulation générale où, normalement, ils restent environ 120 jours dans la circulation sanguine puis sont détruits dans la rate.

L'anomalie de la forme des globules rouges est responsable des principaux symptômes de la maladie (anémie, crises vaso-occlusives). Les autres manifestations sont des complications liées à l'occlusion répétée des vaisseaux et à la privation de certains organes en oxygène.



## L'anémie

Comme les globules rouges en forme de faucille sont anormalement fragiles, ils sont facilement détruits ce qui entraîne une diminution du nombre total de globules rouges dans le sang et donc de l'hémoglobine (anémie).

Le résultat de cette anémie est une capacité limitée du transport de l'oxygène par le sang, dont le patient au repos ne souffre pas. Quand les organes ne reçoivent plus assez d'oxygène, ils fonctionnent moins efficacement. De plus le corps tente de compenser ce manque d'oxygène en augmentant le travail du cœur : les battements du cœur sont accélérés (tachycardie) et le travail des poumons est augmenté, ce qui conduit à l'essoufflement de la personne (dyspnée).

En outre, les globules rouges qui se cassent plus facilement, libèrent l'hémoglobine (il y a hémolyse, l'anémie est qualifiée d'hémolytique). L'hémoglobine est alors rapidement transformée en bilirubine, un pigment brun-jaune. C'est cette bilirubine libre qui va colorer la peau et les yeux et être responsable de la jaunisse, plus ou moins marquée.

### Aggravation de l'anémie

#### - la séquestration splénique

Les globules rouges anormaux sont rapidement détruits par l'organisme, et plus spécifiquement par la rate. Les globules rouges falciformes sont considérés comme anormaux par la rate qui les capture (ou séquestre) puis les élimine, ce qui accentue l'anémie.

Chez l'enfant, l'activité d'épuration de la rate étant augmentée, son volume augmente parallèlement (splénomégalie) et dans certains cas, la séquestration s'accroît et l'anémie devient grave subitement.

#### - les crises aplasiques

Les crises aplasiques sont souvent dues à une infection par le parvovirus B19 ou à un manque en vitamine B9.

Le parvovirus B19 est un virus qui infecte les globules rouges. Cette infection conduit à la destruction des globules rouges. Alors que dans des conditions normales, cette infection est bénigne, lorsqu'elle a lieu chez un sujet drépanocytaire, elle ne fait qu'aggraver l'anémie déjà existante.

Une carence en vitamine B9 ralentit la fabrication des globules rouges. Le nombre de globules rouges normaux produits n'est pas assez important, ce qui aggrave l'anémie.

### Crises vaso-occlusives

Au cours de la drépanocytose, les globules rouges prennent une forme anormale de faucille. Cette déformation les rend rigides (alors qu'ils sont souples et déformables normalement) : ils peuvent former des « bouchons » et obstruer les petits vaisseaux sanguins dans lesquels les globules rouges normaux circuleraient sans problème (*figure 3*). En empêchant le sang d'irriguer correctement les organes et donc de leur apporter suffisamment de nutriments et d'oxygène, ces obstructions sont responsables de crises vaso-occlusives.

Selon le lieu de l'obstruction, les organes qui ne sont plus ou mal irrigués sont différents, ce qui conduit aux différentes manifestations décrites précédemment :

- lorsque un os est touché : si l'obstruction est trop longue, l'os est privé d'oxygène pendant trop longtemps et des lésions irréversibles apparaissent : on parle d'infarctus osseux ou d'ostéonécrose. A terme, et si la zone touchée est proche d'une articulation, l'os-

téonécrose peut entraîner une déformation de l'articulation ce qui conduit à l'arthrose.

- lorsque les vaisseaux des os des mains et des pieds sont bouchés, cela provoque le syndrome pied-main.

- Lorsqu'une ou des artères des poumons sont bouchées (thrombose artérielle pulmonaire), cela provoque le syndrome thoracique aigu. Celui-ci peut également apparaître suite à une infection (surtout chez l'enfant), ou à la combinaison d'une obstruction des artéoles et d'une infection. Ce phénomène est une complication grave de la maladie car les poumons n'exercent plus efficacement leur fonction qui est de fournir de l'oxygène à tous les organes du corps.

- lorsque les vaisseaux qui amènent le sang au cerveau sont obstrués, ce dernier n'est plus assez oxygéné ce qui peut provoquer des accidents graves, appelés accidents vasculaires cérébraux (AVC) ou « attaques cérébrales ».

Ces AVC peuvent correspondre à un arrêt de la circulation dans le cerveau (ischémie). Les manifestations sont souvent transitoires lorsque le vaisseau obstrué se débouche rapidement (on parle d'accident ischémique transitoire). Mais les AVC peuvent aussi être dus à la rupture d'un vaisseau du cerveau (une hémorragie cérébrale).

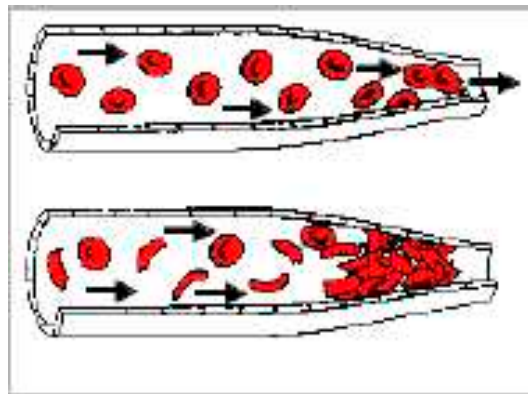


Figure 3

En haut : ce qui se passe dans un vaisseau sanguin en temps normal.

En bas : ce qui se passe chez une personne atteinte de la drépanocytose : les globules rouges falciformes bouchent les petits vaisseaux.

Sur ce schéma, la « bouteille » représente un vaisseau sanguin dont le diamètre diminue (dans le corps, les vaisseaux se ramifient jusqu'à devenir de petits vaisseaux appelés capillaires). Normalement, les globules rouges circulent sans problème, même dans les petits vaisseaux. En cas de drépanocytose, les globules en faucille se collent aux parois des vaisseaux et s'agglutinent en une sorte d'embouteillage : le sang ne circule plus jusqu'à l'organe et ce dernier est privé d'oxygène. Le manque d'oxygène déclenche automatiquement d'importantes douleurs : ce sont les crises vaso-occlusives.

(<http://-pedac.ac-martinique.fr/svt/drepa4.shtm>)

### Susceptibilité accrue aux infections

Cela est dû au fait que la rate, qui a un rôle important dans le processus de défense contre les bactéries, est quasiment toujours endommagée chez les malades. En effet, chez une personne drépanocytaire, elle travaille beaucoup et finit par s'user ou par être elle-même victime d'un manque d'oxygène : elle ne remplit plus son second rôle qui est un rôle de défense contre certains microbes, un rôle de défense immunitaire (notamment le pneumocoque, responsables d'infections potentiellement graves). C'est ce déficit immunitaire qui provoque la susceptibilité accrue aux infections.

### Complications chroniques

Les complications chroniques sont une conséquence des crises vaso-occlusives qui apparaissent pendant l'enfance. La répétition et l'accumulation de ces crises peuvent à la longue

endommager les différents organes et entraîner des séquelles pulmonaires, cardiaques, rénales, oculaires, cutanées...

- hypertension artérielle pulmonaire

L'atteinte des vaisseaux pulmonaires provoque à terme une résistance à l'écoulement du sang, ce qui oblige le cœur à « pousser » plus fort en augmentant la pression pour continuer à assurer une bonne circulation dans les poumons. C'est l'hypertension artérielle pulmonaire.

L'obstruction des petits vaisseaux peut être la conséquence directe des bouchons formés par les globules rouges falciformes. Mais elle peut également être due à une diminution du diamètre des artéioles : l'anémie qui est hémolytique (voir précédemment) provoque notamment une diminution de la quantité, dans le sang, de monoxyde d'azote (NO), une substance qui contribue normalement à la dilatation des vaisseaux sanguins (vasodilatateur).

- atteinte cardiaque

Soumis à cet effort, le cœur devient plus musclé ce qui permet un fonctionnement normal pendant quelques temps. Cette musculation augmente le volume du cœur et le débit de la pompe cardiaque augmente. Chez certaines personnes, avec l'âge le cœur perd en efficacité (insuffisance cardiaque) et un traitement de soutien devient nécessaire.

- atteinte rénale

L'atteinte rénale s'explique également par l'obstruction par les globules rouges falciformes des vaisseaux sanguins contenus dans les reins. Le plus souvent, ce sont les fins vaisseaux sanguins (capillaires) localisés dans les parties des reins chargées de filtrer le sang pour fabriquer l'urine (les néphrons) qui sont touchés. Dans ce cas, l'atteinte rénale se traduit par une albuminurie, d'abord minime (microalbuminurie).

- priapisme

Le sang reste « coincé » dans le pénis et provoque l'érection: il y afflue sans pouvoir refluer à cause des globules rouges falciformes qui bouchent les vaisseaux.

- calculs

La bilirubine est le pigment produit suite à la destruction des globules rouges fragiles. Son accumulation dans la vésicule biliaire provoque la formation de calculs biliaires.

- hépatomégalie

Le foie a un rôle central dans l'équilibre de l'organisme et, en particulier, sert à évacuer certains déchets ou toxines néfastes pour le corps, d'une part, et à fabriquer de nombreuses substances nécessaires à son fonctionnement, d'autre part. Au cours de la drépanocytose, plusieurs substances peuvent s'accumuler dans le foie (comme le fer) et provoquer une augmentation de son volume (hépatomégalie). La répétition des agressions peut aboutir à un dysfonctionnement du foie.

## Le diagnostic

### ● Comment fait-on le diagnostic de la drépanocytose ?

Le diagnostic est posé en examinant la forme des globules rouges, en analysant l'hémoglobine, et en pratiquant des tests génétiques.

L'observation au microscope d'un prélèvement sanguin (frottis sanguin) permet de mettre en évidence la présence de globules rouges falciformes (hématies en forme de faucille).

L'analyse précise de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges permet de mettre en évidence la présence de l'hémoglobine anormale S. Cette étude comporte deux techniques appelées électrophorèse et chromatographie qui ont fait l'objet de recommandations précises.

Les tests génétiques utilisent la biologie moléculaire et sont réalisés dans un laboratoire spécialisé. Ils permettent d'identifier précisément la mutation du gène de la  $\beta$ -globine impliquée dans la maladie chez l'enfant et chez les deux parents, mais aussi certains facteurs de risque de complications.

## ● **En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?**

Tout au long de la vie, des examens doivent être réalisés régulièrement pour surveiller les dommages causés par la maladie aux différents organes, et notamment au cerveau. Le scanner, l'imagerie par résonance magnétique (IRM) et surtout l'échographie-doppler transcrânienne, examens permettant d'obtenir des images du cerveau et des vaisseaux, peuvent mettre en évidence l'occlusion des vaisseaux cérébraux avant qu'un accident vasculaire cérébral ne se produise (à partir de l'âge de 12-18 mois). Cela peut permettre d'intervenir à temps pour éviter cette complication grave (en réalisant des transfusions régulières notamment). A partir de 3 ans, une échographie abdominale peut aussi fournir des indications utiles sur la progression de la maladie et l'atteinte de la rate, des reins ou du foie.

Une échographie cardiaque et une radiographie du bassin (permettant de vérifier que l'extrémité du fémur n'est pas abîmée) sont souvent réalisées à partir de 6 ans.

Afin de prévenir l'atteinte des yeux, une surveillance ophtalmologique régulière des vaisseaux irriguant la rétine est nécessaire. Une consultation s'impose en urgence si des douleurs oculaires, la perception de taches noires ou une baisse brutale de la vision surviennent.

La détection d'une éventuelle atteinte rénale est fondamentale et nécessite des examens réguliers des urines. L'hématurie est recherchée dans un échantillon de la première urine du matin, tandis que la protéinurie se réalise généralement en recueillant les urines pendant 24 heures (elle peut aussi être mesurée sur un échantillon). Les examens les plus importants visent à déterminer la capacité du rein à fonctionner. Cela se fait soit par le dosage de la créatinine dans le sang (créatininémie), soit par le calcul de l'élimination (clairance) de la créatinine. S'il y a insuffisance rénale, la quantité de créatinine dans le sang augmente.

## ● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

La drépanocytose, à cause de ses manifestations caractéristiques, peut difficilement être confondue avec les autres anémies hémolytiques, c'est-à-dire qui sont dues aussi à une destruction excessive des globules rouges. Les techniques de l'étude de l'hémoglobine permettent de confirmer le diagnostic en éliminant les autres hypothèses.

## ● **Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?**

On peut dépister la drépanocytose chez les nouveau-nés avant l'apparition des premières complications. En France, depuis 1999, un dépistage néonatal est réalisé sur les enfants « à

risque », c'est-à-dire appartenant aux populations concernées par la maladie (originaires des Antilles, de la Guyane, de l'Afrique Noire, de l'Afrique du Nord, du bassin méditerranéen, du Brésil, du Moyen-Orient et de l'Océan Indien).

Techniquement, ce dépistage est simple à réaliser : à la naissance, un prélèvement sanguin est effectué, par piqûre au talon ou au dos de la main, des nouveaux-nés au troisième jour de vie. La goutte de sang est examinée pour rechercher la présence d'hémoglobine S, et sa forme génétique pour déterminer si le bébé est seulement porteur ou bien s'il est malade, voir le chapitre « *Quels sont les risques de transmission ?* »).

Ce dépistage néonatal permet de débiter, avant l'âge de trois mois, le traitement préventif des complications infectieuses et de l'anémie et d'informer les parents sur la maladie.

## Les aspects génétiques

### ● Quels sont les risques de transmission ?

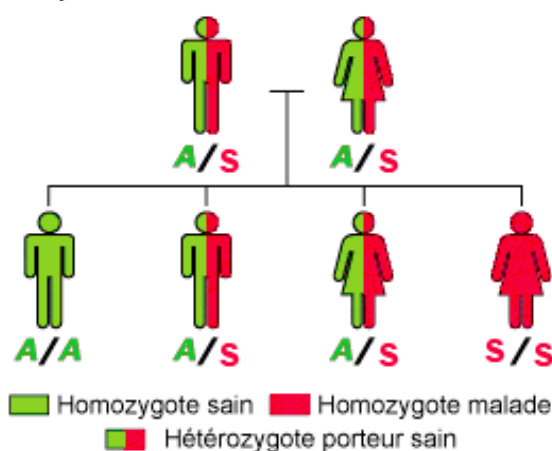


Figure 4

Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (« S »), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes).

L'enfant S/S a récupéré les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint de la drépanocytose (on dit qu'il est homozygote).

Les enfants A/S ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance.

L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

Ainsi, une personne peut être AA, AS ou SS. Dans chaque globule rouge, chez les individus AS, la moitié de l'hémoglobine est A, l'autre moitié est S ; il n'y a pas de symptômes particuliers car l'hémoglobine A normale « compense » la présence de l'hémoglobine S. Chez les personnes SS, toute l'hémoglobine contenue dans les globules est anormale : la maladie est présente.

La présence d'hémoglobine anormale (hémoglobine S) est due à une anomalie génétique. Le mode de transmission de la maladie se fait selon le mode autosomique récessif. Le terme « autosomique » signifie que les deux gènes en cause dans la maladie ne sont pas situés sur les chromosomes sexuels (X et Y) mais sur l'une des 22 autres paires de chromosomes, les « autosomes ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez une fille que chez un garçon. Nous portons tous deux copies de chaque gène (dont le gène  $\beta$ -globine impliqué dans la drépanocytose) : une copie est héritée de la mère et une copie est héritée du père. Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie apparaisse. Ainsi, les parents d'un enfant atteint de la maladie ne sont peut-être pas malades eux-mêmes, mais ils sont tous les deux « porteurs » d'au moins un exemplaire du gène défectueux (on dit qu'ils sont hétérozygotes AS, voir figure 4). Seuls les enfants

ayant reçu le gène S de la  $\beta$ -globine, à la fois de leur père et de leur mère, sont atteints (on dit qu'ils sont homozygotes SS). Dans ce cas, le risque d'avoir un enfant atteint de la drépanocytose (pour un couple où les deux parents sont « porteurs ») est de un sur quatre à chaque grossesse.

La mutation responsable de la drépanocytose est parfois associée à des mutations responsables d'autres maladies de l'hémoglobine (comme la  $\beta$ -thalassémie) mais ce sont les manifestations de la drépanocytose qui prédominent et la transmission est celle décrite plus haut.

Les modes de transmission de la drépanocytose et les risques pour un couple d'avoir de nouveau un enfant atteint peuvent être précisés lors d'une consultation de conseil génétique.

## ● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Si le couple a déjà eu un enfant atteint de la drépanocytose ou si les parents se savent porteurs de l'anomalie génétique, il est possible de réaliser un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est porteur ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique (forme S du gène de la  $\beta$ -globine) en étudiant l'ADN du fœtus grâce à un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse.

La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités chorales ou biopsie du trophoblaste). Cet examen a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le prélèvement se fait par voie vaginale (un « tube » est introduit dans le vagin, comme lors d'un frottis) ou à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Le test est généralement réalisé entre la 10<sup>e</sup> et la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée (absence de règles).

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère. Cet examen est proposé vers la 16<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter avec le médecin au préalable. Ils sont réalisés sous échographie, afin de guider le médecin, et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines et, s'il s'avère que le fœtus est porteur de la maladie, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

## ● Peut-on faire un diagnostic pré-implantatoire ?

En France, le diagnostic pré-implantatoire (DPI) est très encadré. Seuls les couples présentant « une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic » sont autorisés à recourir à ce diagnostic. C'est le cas des couples ayant déjà eu un enfant atteint de drépanocytose ou de couples sans enfants, dont les deux partenaires sont porteurs sains.

Le DPI consiste à rechercher l'anomalie génétique responsable de la maladie sur des em-



bryons obtenus par fécondation *in vitro*. Cette technique permet de sélectionner les embryons qui n'ont pas l'anomalie génétique pour les implanter dans l'utérus. Elle évite ainsi aux parents d'avoir recours à un diagnostic prénatal, suivi éventuellement d'une interruption médicale de grossesse.

## ● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Le diagnostic d'un cas de drépanocytose dans une famille peut mener à la recherche d'anomalie de l'hémoglobine chez les autres membres de la famille (enquête familiale). Des tests permettent de dépister les porteurs sains (voir le chapitre « *Quels sont les risques de transmission ?* ») ; cela peut être le cas des frères et sœurs d'un enfant malade. Ils sont alors informés que l'enfant conçu par deux porteurs sains a un risque sur quatre d'être atteint de drépanocytose, et que leur futur partenaire devrait être testé avant tout projet d'avoir un enfant.

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

### ● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quelles sont les modalités de prise en charge de la maladie ?**

On ne sait pas encore guérir la drépanocytose, mais il est possible de soulager les douleurs en période de crise, de prévenir au mieux les infections graves, de prendre en charge les complications et surtout de les prévenir avant qu'elles surviennent.

Dès l'annonce du diagnostic, les bébés doivent recevoir tous les jours un sirop antibiotique (pénicilline) et ce, en général, jusqu'à l'âge de 15 ans environ, afin d'éviter, dans la mesure du possible, les infections graves et les hospitalisations.

De plus, les enfants doivent bénéficier de vaccinations supplémentaires, notamment contre le pneumocoque (responsable de pneumonies, de septicémies et de méningites), le méningocoque (responsable de méningites), le virus de la grippe et l'hépatite B, en plus des vaccins habituels. Il est important de faire les rappels réguliers, aux dates prévues, pour que la protection vaccinale soit efficace.

En cas d'infection, des antibiotiques adaptés seront alors donnés à plus forte dose.

La prise quotidienne d'acide folique (vitamine B9), dont l'organisme peut manquer en cas de drépanocytose, permet d'éviter certaines aggravations de l'anémie.

#### **Correction de l'anémie**

La plupart du temps les personnes supportent bien l'anémie. Ils se fatiguent plus vite que les autres mais n'ont pas besoin de traitement particulier. Cependant, il arrive que l'anémie s'aggrave, en raison par exemple d'un épisode de séquestration splénique (emprisonnement des globules rouges dans la rate) ou d'une infection. Dans ce cas, l'enfant a des difficultés à respirer, est extrêmement faible, et une transfusion peut être nécessaire. La transfusion consiste à injecter au malade des globules rouges prélevés sur un donneur tout à fait compatible pour maintenir un niveau acceptable de globules rouges dans le sang.

#### **La prise en charge des douleurs**

Les crises douloureuses constituent la première cause de consultation ou d'hospitalisation et sont la manifestation la plus pénible de la maladie.

Lorsqu'une crise commence, on peut d'abord prendre à domicile des médicaments anti-douleurs (antalgiques) recommandés par le médecin. Il peut s'agir par exemple d'aspirine, de paracétamol (environ quatre prises par jour au début) ou d'ibuprofène (ce dernier est évité en cas de douleurs abdominales). Ces médicaments permettent également de faire baisser la fièvre.

Si le malade a toujours mal après ces premières mesures, il peut être nécessaire de se rendre à l'hôpital pour une prise en charge plus adaptée. Les médecins administreront alors des anti-douleurs plus forts. Chez certains adultes, on évite l'utilisation des anti-inflammatoires (contre-indiqués en cas de grossesse, et de certaines infections pouvant retentir sur les reins). Généralement, les douleurs sont telles que l'on a recours à la morphine ou à des médicaments dérivés de la morphine (appelés opioïdes, comme la nalbuphine) pour soulager le malade. Dans certains cas, ces médicaments ne suffisent pas à calmer les douleurs.

Parallèlement au traitement médicamenteux, des mesures simples doivent être prises pour apaiser le malade en cas de crise :

- repos au chaud
- boire beaucoup pour bien s'hydrater
- calme (l'entourage familial doit essayer autant que possible de maintenir une atmosphère calme autour du malade)

Souvent, la mise en place d'une oxygénothérapie est proposée pendant l'hospitalisation : elle consiste en l'inhalation quotidienne d'un air enrichi en oxygène pour augmenter l'oxygénation des organes et donc soulager les douleurs. Certaines personnes l'utilisent avec succès à domicile.

### Traitement de fond

Un traitement médicamenteux peut être proposé aux malades atteints de drépanocytose sévère : il s'agit de l'hydroxyurée (ou hydroxycarbamide), un produit utilisé contre certaines maladies du sang qui est capable d'augmenter chez l'adulte la production d'une hémoglobine présente normalement chez le fœtus et en infime quantité après la naissance (hémoglobine F). La production « forcée » de cette hémoglobine F fœtale permet de diminuer l'agglomération de l'hémoglobine S.

Chez les personnes qui répondent bien au traitement, la fréquence des crises douloureuses et des hospitalisations diminuent. Le besoin de transfusion et le risque de survenue d'un syndrome thoracique aigu sont également diminués.

Ce traitement a nettement amélioré la qualité de vie des personnes atteintes d'une forme sévère ou moyennement sévère (ayant plus de trois crises douloureuses par an nécessitant une hospitalisation, une anémie sévère ou un antécédent de syndrome thoracique aigu). Cependant, il n'agit pas sur les infections pulmonaires ou osseuses et ne met pas non plus à l'abri des accidents vasculaires cérébraux et des atteintes osseuses secondaires.

Il existe certains effets indésirables ainsi qu'une influence probable de ce médicament sur la fertilité masculine (un prélèvement de sperme avant le début du traitement est alors utile). Ces effets ne sont, en général, pas gênants. Il faut cependant effectuer régulièrement un comptage des cellules du sang (numération sanguine) pour suivre les conséquences et l'efficacité du traitement. Il est incompatible avec une grossesse et une contraception efficace doit être envisagée et discutée avec son médecin.

Des échanges transfusionnels partiels peuvent également être effectués. Ils consistent à soustraire une partie du sang du malade contenant les globules rouges falciformes par l'un

des bras et d'injecter du sang « sain » simultanément (dans l'autre bras) afin de remplacer peu à peu le sang malade par du sang contenant des globules rouges normaux. Les transfusions peuvent être régulièrement répétées si nécessaire.

### Prise en charge des complications

- Le traitement des calculs dans la vésicule biliaire consiste à retirer chirurgicalement la vésicule biliaire (cholécystectomie, le plus souvent sous coelioscopie).
- Des techniques ophtalmologiques adaptées permettent d'éviter les dommages de l'œil dus à l'occlusion des vaisseaux, si celle-ci est décelée à temps.
- Les ulcères des jambes peuvent être traités par des solutions nettoyantes et des crèmes appropriées (antiseptiques locaux). Ils peuvent mettre longtemps à cicatriser et être très douloureux, c'est pourquoi un repos et une surélévation de la jambe sont parfois recommandés.
- Au niveau rénal, l'atteinte la plus fréquente provoque la présence d'une protéine appelée albumine dans les urines (microalbuminurie), que les médecins recherchent systématiquement et régulièrement au cours du suivi. En l'absence de traitement, le risque est l'installation progressive d'une insuffisance chronique grave. On utilise alors des médicaments protecteurs des reins (comme les inhibiteurs de l'enzyme de conversion, IEC). Si du sang est observé dans les urines (hématurie macroscopique), le traitement associe un repos au lit ainsi qu'une bonne hydratation afin de maintenir un débit urinaire (volume d'urine) élevé. Si les reins s'arrêtent subitement de fonctionner (insuffisance rénale aiguë), un transfert en réanimation et une transfusion sont nécessaires.
- Chez les personnes présentant une altération de la fonction respiratoire (en raison des pneumonies ou du syndrome thoracique), une kinésithérapie respiratoire, pour drainer les sécrétions bronchiques par des massages et des mouvements spéciaux, peut être mise en place. Une aide respiratoire mécanique peut être nécessaire : de l'air est insufflé par l'intermédiaires d'embouts placés dans les narines (ventilation non invasive).
- En cas de priapisme prolongé, une hospitalisation en urgence est recommandée, au cours de laquelle seront administrés des médicaments spécifiques par injection locale (injection intracaverneuse). Un traitement préventif par étiléfrine est parfois mis en place pour éviter les récurrences.
- Un programme de transfusions régulières (tous les mois) peut être proposé dans certains cas, notamment pour prévenir la rechute d'accidents vasculaires cérébraux chez un enfant ou un adulte ayant eu des symptômes d'alerte, ou en cas de syndrome thoracique ou de séquestration splénique récidivantes (après le deuxième épisode).

D'une façon générale, plus le diagnostic et le traitement des complications sont précoces, meilleure est l'évolution.

## ● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

Actuellement, il n'y a qu'un seul traitement qui peut traiter durablement la maladie : la greffe de moelle osseuse. La moelle osseuse, substance liquide située à l'intérieur des os, est le site de fabrication des cellules sanguines : globules blancs, globules rouges et plaquettes. La greffe de moelle osseuse consiste à remplacer la moelle qui fabrique les globules rouges falciformes par une moelle saine (prélevée sur un membre de la famille « compatible ») qui fabriquera des globules rouges normaux. Cette procédure est réservée à un très petit nombre de malades présentant une forme très sévère de la maladie ou ayant

un risque de mortalité précoce. En effet, c'est une opération qui nécessite un traitement très lourd et peut entraîner des complications graves potentiellement mortelles. Il s'agit d'une hospitalisation d'au moins six semaines pendant lesquelles le risque d'infection est élevé parce que le malade est sans défenses immunitaires durant cette période. De plus, les cellules greffées peuvent se retourner contre l'organisme du malade, parce que la greffe contient des cellules immunitaires qui reconnaissent tout ce qui est étranger. Cette réaction, appelée réaction du greffon contre l'hôte, peut être agressive pour la personne et nécessite des traitements assez lourds.

## ● Quels bénéfices attendre des traitements ?

Grâce au dépistage à la naissance, la quasi totalité des enfants atteints de drépanocytose nés en France sont pris en charge médicalement dès les premiers mois de vie. Si les vaccins et les antibiotiques n'assurent pas une protection complète contre toutes les maladies, la mortalité infantile a considérablement diminué grâce à ces mesures préventives.

L'information des parents et des médecins concernant les mesures à prendre en cas de crises ou de complications a permis d'améliorer la prise en charge de la douleur et de diminuer les dommages causés aux organes, même si ceux-ci sont à terme difficiles à éviter.

Pour les adultes, l'utilisation de l'hydroxyurée a permis d'améliorer considérablement la qualité de vie.

## ● Quels en sont les risques ?

Les antalgiques sont généralement bien tolérés, à condition de ne pas dépasser la dose maximale.

Les anti-inflammatoires non stéroïdiens, comme l'ibuprofène, peuvent entraîner des effets indésirables, et notamment des troubles gastro-intestinaux pouvant être sévères (gastrite, ulcère). L'administration simultanée d'un médicament destiné à protéger l'estomac est donc souvent nécessaire. Lors des traitements prolongés, des vertiges et des acouphènes (bourdonnement ou sifflement à l'intérieur des oreilles) peuvent apparaître. Enfin, chez des sujets à risque, un mauvais fonctionnement des reins (insuffisance rénale fonctionnelle) peut survenir.

Les dérivés de la morphine peuvent entraîner une somnolence, une constipation, des nausées et des vomissements, qui disparaissent après l'arrêt du traitement. Il est nécessaire de suivre les recommandations de son médecin et d'avoir confiance en ses choix : il faut respecter les doses et le nombre de prises afin d'éviter notamment tout surdosage. Les risques de dépendance sont faibles lorsque l'utilisation du médicament est contrôlée, mais c'est une situation très grave.

Si la liste des effets indésirables associés à chaque médicament peut paraître impressionnante, il est important de noter que le choix d'un traitement repose sur une évaluation précise des besoins du malade par le médecin, qui pèse consciencieusement le pour (amélioration de l'état du patient) et le contre (effets indésirables). Il est donc nécessaire de suivre les recommandations de son médecin (respecter les doses et le nombre de prises, notamment pour l'hydroxyurée), et d'avoir confiance en ses choix. Il ne faut jamais arrêter un traitement brutalement sans avis médical.

Quant aux transfusions, on peut considérer aujourd'hui qu'elles ne présentent quasiment plus de risque de transmission de virus, tant les précautions prises sont importantes (contrôles rigoureux du sang prélevé sur les donateurs, filtration avant transfusion, compatibilité entre le sang du donneur et le malade). Des réactions sans conséquence grave comme de l'urti-

caire ou de la fièvre, peuvent parfois survenir. Une surcharge en fer peut survenir chez des malades transfusés sur une longue période et doit être traitée. Chez les malades transfusés, l'introduction du sang étranger peut entraîner un « rejet » qui complique la réalisation des transfusions ultérieures. Ce risque, que l'on appelle risque d'immunisation, est plus élevé en raison des différences existant entre les groupes sanguins des populations d'origine africaine (malades) et européenne (donneurs). Le don du sang devrait donc être multiplié dans les populations africaines pour minimiser ce risque.

## ● **Quelles sont les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Les transfusions nécessitent une hospitalisation de jour et un suivi régulier. Quant à la prise quotidienne d'antibiotiques et le respect des rappels de vaccins (surtout chez les jeunes enfants), cela nécessite une certaine discipline de la part des malades et de leur famille, et ce, sur une longue période. Cependant, les contraintes du traitement paraissent minimales à côté des risques encourus par le malade si ces précautions ne sont pas prises.

## ● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments au décours de la drépanocytose où les malades peuvent ressentir le besoin d'être soutenus par un psychologue.

Pour les parents, l'annonce du diagnostic, avec la culpabilité liée au fait que l'on a transmis une maladie sans le savoir puis l'accompagnement de son enfant en apprenant à le soigner sans le surprotéger, sont des exemples où une aide psychologique serait la bienvenue.

Pour les enfants malades, c'est le vécu de la contrainte des traitements, la douleur chronique (si elle est présente), la nécessité de se prendre en charge, les périodes de déni ou d'opposition, comme à l'adolescence, qui sont particulièrement sensibles. Les frères et sœurs, enfin, peuvent ressentir de la jalousie ou même de la culpabilité. A tous ces moments, la famille ne doit pas hésiter à se faire soutenir par un psychologue.

De façon générale, la maladie ne doit pas devenir le centre de toutes les préoccupations au sein de la famille et être utilisé comme le seul mode de relation, ni de la part des parents, ni de la part de l'enfant malade.

A l'âge adulte, la maladie a des implications sur l'insertion sociale, familiale et professionnelle. De plus, il n'est pas facile d'accepter la maladie et un suivi psychologique à l'âge adulte peut donc s'avérer nécessaire.

## ● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

Les personnes atteintes de drépanocytose doivent être suivies dans les consultations des centres de référence et de compétence spécialisés et dont les coordonnées sont disponibles sur le site d'Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)). La prise en charge est coordonnée entre tous les intervenants : médecin de ville, spécialiste de la drépanocytose, aide soignante, infirmière scolaire, médecin du travail, psychologue, assistant social ou travailleur social... Le médecin traitant doit se faire guider par le centre de référence. L'implication des parents et de l'enfant, lorsqu'il est assez grand, est très importante et ils doivent s'informer au mieux sur la maladie.

Avant l'âge de deux ans, il est recommandé d'amener son enfant atteint de drépanocytose chez le médecin tous les deux ou trois mois. Après deux ans, une visite de contrôle tous

les six mois ou tous les ans (avec réalisation d'un bilan sanguin) suffit si tout va bien. En cas de crise, d'aggravation de l'anémie, ou d'infection, il est impératif de réagir vite pour prodiguer en urgence les soins nécessaires. En effet, le rôle des parents est primordial pour protéger l'enfant drépanocytaire des complications et l'aider à faire face à sa maladie. Par ailleurs, les parents (et l'enfant lorsqu'il est assez grand) doivent apprendre les quelques règles importantes à respecter pour éviter d'aggraver les manifestations (voir plus loin). Certains signes doivent impérativement conduire à une consultation médicale, voire à une consultation en urgence à l'hôpital.

Ces signes, que les malades ou leurs parents doivent apprendre à reconnaître, sont :

- des douleurs ne cédant pas aux médicaments donnés à domicile ou des douleurs vives au thorax
- des difficultés à respirer
- des vomissements répétés
- une fièvre supérieure à 38,5°C
- une pâleur importante, du sang dans les urines, ou des troubles de la vue ou de l'ouïe
- une augmentation du volume de la rate (votre médecin peut vous expliquer comment palper le ventre de l'enfant)
- pour les garçons, une érection qui persiste : il est important que les parents de garçons et que l'enfant lui-même soient avertis des risques de survenue d'érections douloureuses et prolongées dès l'enfance. S'il peut s'agir pour certaines familles d'un sujet « tabou », il est impératif de réagir à temps pour éviter les séquelles.
- une paralysie ou une perte de l'un des sens (ouïe, vue, équilibre), même temporaire.
- de violents maux de tête
- une difficulté à parler
- tout symptôme inhabituel

Chez un nourrisson, la douleur est parfois difficile à évaluer, et certains parents peuvent ne pas savoir comment réagir et quand s'inquiéter. Chez le bébé et le petit enfant, la douleur et l'anémie s'expriment par des pleurs, l'agitation, la pâleur, l'accélération des battements cardiaques, des sueurs, l'expression du visage... Certains enfants plus grands n'arrivent pas à exprimer ou à localiser leur douleur, et peuvent rester prostrés, ou avoir l'air triste. Mais les douleurs engendrées par la drépanocytose sont souvent extrêmement violentes, décrites comme une sensation de broiement des os, de brûlures dans tout le corps. Les parents doivent donc être attentifs et ne pas sur- ni sous-estimer les plaintes de l'enfant.

Tout au long de sa vie, le malade sera suivi sur le plan médical grâce à des examens réalisés régulièrement pour surveiller les dommages causés par la maladie aux différents organes (voir le chapitre « *Quels sont les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?* »). Il est nécessaire qu'il porte sur lui un document présentant un résumé des principales informations de son dossier médical et des informations tirées de ses analyses sanguines.



## ● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?

Plusieurs règles simples doivent être respectées pour limiter la survenue des crises et des complications, favorisées notamment par la déshydratation, les changements de température, le stress, les efforts excessifs ou les infections.

- Une bonne hygiène corporelle est nécessaire (brossage de dents, lavage des mains avant chaque repas) pour éviter les infections. Il faut boire beaucoup d'eau car la déshydratation peut déclencher des crises douloureuses. Pour un adulte, il est recommandé de boire 1,5 litres par jour, et de 1 à 2 litres pour un enfant en fonction de son âge. Il faut donc avoir une bouteille d'eau sur soi, surtout à l'école.
- Il faut, dans la mesure du possible, éviter les endroits mal oxygénés, comme les pièces mal ventilées. Les séjours en altitude (à plus de 1500 mètres) sont déconseillés puisque le taux d'oxygène dans l'air y est plus faible. Enfin, mieux vaut éviter tout ce qui peut bloquer la circulation (croiser les jambes, porter des vêtements serrés...).
- Si une activité physique est tout à fait possible, et même recommandée, il est préférable d'éviter les jeux et les sports violents ainsi que la plongée sous-marine et l'endurance, car les efforts trop intenses (provoquant coups de chaleur, déshydratation, fatigue) risquent de déclencher des crises.
- Les personnes atteintes de drépanocytose sont très sensibles aux variations de température qui peuvent entraîner des crises vaso-occlusives. Les bains en eau froide (moins de 25°C) sont à éviter. De même, en cas de chute, il ne faut surtout pas appliquer de poches de glace pour soulager la douleur. Quant aux périodes de forte chaleur, elles peuvent induire un début de déshydratation responsable de crises douloureuses. Il faut alors boire davantage, se protéger du soleil et éviter de sortir les bébés et les personnes ayant une complication cardiaque.
- Une bonne hygiène de vie est importante. Une alimentation saine et beaucoup de repos (la fatigue étant un facteur déclenchant de la maladie) aident à se sentir bien. Il est déconseillé de consommer de l'alcool et de fumer, ce qui aggrave les symptômes et notamment le risque de complications pulmonaires graves.
- Les voyages dans les pays où les conditions d'hygiène ne sont pas bonnes ne sont pas recommandés en raison du risque accru d'infection. S'il a lieu, un tel voyage doit être programmé et préparé suffisamment à l'avance avec le médecin (au moins trois mois avant pour la réalisation des vaccins nécessaires).

De manière générale, il est important que les parents et les enfants connaissent les réactions à avoir face aux différents symptômes ainsi que les diverses mesures de prévention ci-dessus, pour pouvoir les expliquer aux enseignants, aux employeurs, à la famille, etc.

## ● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

En cas d'urgence, il est impératif de faire part du diagnostic à l'équipe soignante et de signaler les traitements médicamenteux en cours. Pour les malades possédant une carte personnelle de soins et d'urgence, il leur est recommandé de la présenter au personnel soignant des urgences. Ils peuvent mettre en contact leur médecin référent avec le personnel soignant si nécessaire.

Par ailleurs, il est nécessaire, dans la mesure du possible, de programmer toute intervention chirurgicale et de signaler à l'anesthésiste que l'on est atteint de drépanocytose.

En effet, l'anesthésie risque d'induire une crise vaso-occlusive en augmentant la falciformation si des précautions particulières ne sont pas prises. Les progrès des techniques d'anesthésie-réanimation permettent désormais d'opérer les personnes drépanocytaires sans trop de risque, même si les complications de la maladie peuvent altérer l'état du malade après l'intervention (infection, complication cardiaque ou rénale). Pour limiter ces risques, il peut être proposé une transfusion avant l'opération.

## ● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie héréditaire. Mais il est possible d'identifier les couples à risque de donner naissance à un enfant malade, en particulier grâce au dépistage à la naissance. De plus, la sensibilisation de la population sur le dépistage est primordiale. L'information donnée à des personnes qui ne se savent pas malades et qui l'apprennent au cours d'un dépistage est capitale s'ils désirent avoir un enfant.

## **Vivre avec**

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et sociale ?**

La drépanocytose a des répercussions très variables selon les malades, au niveau familial mais aussi au niveau social: scolarité perturbée, avenir professionnel incertain, questionnement sur la maternité,...

En plus du handicap permanent que représente l'anémie (fatigabilité, risques d'infection), les crises et les complications peuvent compliquer la situation, soit de manière temporaire, soit de manière permanente, malgré toutes les précautions, et les douleurs sont parfois très violentes, voire insupportables (mais sont soulagées lors d'une hospitalisation rapide). Le malade et sa famille sont par conséquent perpétuellement inquiets, sur le qui-vive. La peur d'avoir une crise peut devenir un obstacle pour l'enfant, qui va se limiter ou s'empêcher de faire certaines activités pour ne pas souffrir. Dans ce cas, les parents ont un rôle primordial à jouer pour rassurer l'enfant, ne pas le conforter dans ses peurs, car le stress peut être en soi un facteur déclenchant. Ainsi, il ne faut pas être trop restrictif, mais il est important de discuter avec son médecin de la possibilité de faire telle ou telle activité, tel ou tel sport, et d'encourager l'enfant à vivre normalement.

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire ?**

En dehors des épisodes de douleurs, d'infection, de séjour éventuel à l'hôpital, qui sont plus ou moins fréquents selon les cas, la vie de l'enfant doit en effet être aussi normale que possible pour qu'il puisse s'épanouir et apprendre à prendre en main sa maladie (savoir quand alerter les secours, se responsabiliser quant à l'hygiène de vie...).

Une scolarisation normale doit être assurée et aménagée. A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'informer les enseignants sur la

maladie. Le PAI permet de répondre aux besoins de l'enfant : boire beaucoup, avoir accès libre aux toilettes, bénéficier d'anti-douleurs si besoin, ne pas être trop exposé au froid.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH, voir « *Les prestations sociales en France* »), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définis par la MDPH.

Dans certains cas, les absences fréquentes ou prolongées peuvent nuire à l'intégration et au bien-être de l'enfant à l'école, d'où l'importance de bien informer les professeurs et les autres élèves sur la maladie.

Si une période d'hospitalisation s'avère nécessaire, il est possible d'organiser un suivi scolaire à domicile (service assistance pédagogique à domicile ou SAPAD) ou à l'hôpital.

## ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?**

La vie professionnelle peut être également compliquée par la drépanocytose. Il est important d'anticiper les difficultés au moment de l'orientation dans le choix de la filière, pour éviter notamment les professions imposant des efforts physiques soutenus. Des adaptations d'horaire peuvent être nécessaires. Le médecin du travail doit être impliqué. La reconnaissance du statut d'adulte handicapé peut être utile si elle s'inscrit dans un projet (accès à une formation ou à un emploi réservé (RQTH)). La demande doit être faite auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) du département d'habitation de la personne.

En cas de voyages lointains, il est nécessaire de prendre des précautions particulières notamment s'agissant de la prévention du paludisme.

## ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?**

Il est possible d'avoir un enfant en étant atteinte de drépanocytose, même si les risques liés à la grossesse sont beaucoup plus élevés que chez les autres femmes. Lorsqu'il y a désir d'enfant, la question du risque de transmission de la maladie est inévitablement évoquée du fait du caractère héréditaire de la drépanocytose. Il est proposé au conjoint de faire un examen sanguin destiné à voir s'il est lui aussi porteur du gène défectueux.

Il est impératif de discuter de tout projet de grossesse avec son médecin et de se faire suivre par un obstétricien spécialisé (connaissant la maladie) dans une unité de « grossesse à risque ». En effet, les modifications physiologiques liées à la grossesse semblent accentuer les symptômes de la maladie. Ainsi, l'anémie peut s'aggraver, le risque de crise vaso-occlusive augmente (surtout en fin de grossesse), et le développement d'infections, essentiellement respiratoires et urinaires, est favorisé. Les dysfonctionnements rénaux, les accidents vasculaires cérébraux et les douleurs articulaires sont eux aussi plus fréquents pendant la grossesse.

En outre, il existe un plus grand risque d'accoucher prématurément et/ou par césarienne. Les fausses couches et le décès des fœtus dans l'utérus sont malheureusement plus fréquents.

La plupart du temps, des transfusions sont réalisées à titre préventif (pour limiter les

crises, les complications et éviter une anémie trop sévère au moment de l'accouchement) : elles sont généralement mises en place à partir du 6<sup>e</sup> mois de grossesse. La surveillance médicale sera globalement renforcée au cours du 3<sup>e</sup> trimestre grâce à une hospitalisation une fois par mois, puis tous les quinze jours, l'enregistrement de l'activité cardiaque du fœtus au monitoring tous les jours, et enfin, l'hospitalisation à 35 semaines de grossesse avec, généralement, la programmation de l'accouchement à 37 semaines et demie. Il faut discuter de l'allaitement avec le médecin hospitalier référent.

Le traitement à l'hydroxyurée est incompatible avec une grossesse et le mode de contraception le plus adapté doit être discuté avec son médecin.

## ● ● ● En savoir plus

### ● Où en est la recherche ?

La recherche porte principalement sur l'amélioration des traitements et sur les moyens qui permettraient de guérir de la drépanocytose. La thérapie génique (qui consiste à utiliser des gènes en bon état comme médicaments pour assurer un remplacement des gènes défectueux du malade) est actuellement à l'étude, avec un premier bon résultat. Les mécanismes moléculaires de la maladie, et notamment le comportement de l'hémoglobine anormale, sont également étudiés afin de trouver des traitements permettant de limiter le déficit en oxygène. Les chercheurs essaient également de comprendre ce qui rend la maladie plus ou moins grave en fonction des personnes pour être capables de déterminer avant la naissance quelle sera sa sévérité.

### ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à la drépanocytose. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

### ● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, au titre des affections de longue durée (ALD), les personnes atteintes de drépanocytose peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux (exonération du ticket modérateur) occasionnés par la maladie ou avec des conséquences importantes sur la maladie.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Le médecin traitant demande un renouvellement au terme de cette durée.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées

(MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. L'organisme payeur est la Caisse d'allocations familiales (CAF). Par exemple, suivant leur état de santé, une Allocation adulte handicapé (AAH) et, plus rarement, une Prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être allouées aux personnes atteintes. Les parents d'enfants scolarisés atteints de drépanocytose, peuvent solliciter un Projet personnalisé de scolarisation (PPS) (*voir « Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ? »*).

Il est possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail, et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. Elle reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des personnes Handicapées (AGEFIPH).

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

**POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE**

**CONTACTEZ**

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20  
numéro azur, prix d'une communication locale**

**OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)**

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

*Docteur Frédéric Galactéros*

Centre de Référence des syndromes  
drépanocytaires majeurs  
Hôpital Henri Mondor, Créteil

*Docteurs François Lionnet, Anoosha  
Habibi, Katia Stankovic, Jean-Benoît  
Arlet, Jean-Antoine Ribeil, Pablo  
Bartolucci*

Centre de Référence des syndromes  
drépanocytaires majeurs  
GREDA (groupe de recommanda-  
tions et d'étude de la drépanocytose  
adulte)

*Association Française des  
Conseillers en Génétique*



S.O.S. Globi



AIPID

(Association Pour l'Information et la  
Prévention de la Drépanocytose)



AFLT

(Association Française de Lutte  
contre les Thalassémies)