

La drépanocytose

Qu'est ce que la drépanocytose ?

La drépanocytose est **une maladie génétique du sang**, liée à une anomalie de l'hémoglobine, la substance contenue dans les globules rouges qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps. L'hémoglobine d'une personne drépanocytaire rend ses **globules rouges plus fragiles** : ceux-ci sont détruits plus vite, provoquant anémie et fatigue, et doivent être renouvelés plus vite.

Ces globules rouges tendent à devenir rigides et déformés. Ils peuvent alors boucher les vaisseaux sanguins, ce qui provoque une asphyxie des tissus en aval et des douleurs, parfois inimaginables.

Comment la drépanocytose se transmet-elle ?

Chaque personne possède pour l'hémoglobine une hérédité double, l'une paternelle, l'autre maternelle.



Gène normal de l'hémoglobine



Gène drépanocytaire de l'hémoglobine



- ➔ Si deux parents ont transmis « l'hémoglobine A », **la personne n'a pas la maladie : elle est AA.** Ses globules rouges ne contiennent que de l'HbA.
- ➔ Si l'un des deux parents a transmis le gène S, **la personne n'est pas malade mais peut transmettre la maladie : elle est AS.** Ses globules rouges contiennent le mélange des deux hémoglobines.
- ➔ Si les deux parents ont transmis le gène S, **la personne est drépanocytaire et donc malade : elle est SS.** Ses globules rouges ne contiennent plus d'HbA.

Quels sont les symptômes ?

➔ Anémie, fatigabilité et vulnérabilité aux infections.

Enraidissement des globules rouges. Certaines conditions comme le froid, la fièvre, la déshydratation

➔ favorisent ces épisodes. Les globules rouges prennent une forme de faucille ou de croissant et bouchent les petits vaisseaux sanguins.

Les vaisseaux sanguins étant bouchés, cela provoque des douleurs survenant dans différentes parties

➔ du corps (os, abdomen) ou des dégâts (rein, cerveau, rétine...). Cela peut également donner lieu à des accidents ischémiques graves par manque d'oxygénation des cellules : des AVC, des nécroses...

Globule rouge normal.



Globule rouge drépanocytaire en forme de faucille.

Quelle est la prise en charge ?

➔ Programme de **vaccination**, plus large que celui pratiqué chez le sujet sain.

➔ **Traitement antibiotique** pour prévenir la survenue des infections.

➔ **Bonne hydratation** afin de provoquer moins de crises.

➔ Mise en place d'un **programme transfusionnel**, qui se fait en hôpital de jour.

➔ L'**hydroxyurée (ou hydroxycarbamide)**, traitement médicamenteux utilisé 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.

➔ La **greffe de cellules souches hématopoïétiques (moelle osseuse)** peut être envisagée en fonction de la sévérité de la maladie et de la présence d'un donneur dans la famille. Elle permet de guérir de la maladie.

➔ La **thérapie génique (modification du gène qui programme la protéine de l'hémoglobine)** est une piste actuellement en cours d'exploration qui pourrait permettre de guérir la drépanocytose.

Comment vit-on avec la drépanocytose ?

La drépanocytose est une maladie chronique et grave mais l'espérance de vie des malades augmente et **les personnes vivant avec la drépanocytose sont encouragées à mener une vie normale**, en prenant soin d'éviter les facteurs pouvant entraîner des complications.

Chaque malade est unique et a un parcours qui lui est propre !

Comment établir un diagnostic ?

➔ Le **dépistage** peut se faire dès le début de la grossesse ou à la naissance afin de prévenir les éventuelles complications.

➔ Un diagnostic peut être établi à partir d'une simple prise de sang, prescrite par votre médecin. L'examen s'appelle « étude de l'hémoglobine ».

➔ Si vous habitez en région parisienne, vous pouvez également vous rendre au **Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose (CIDD)** où l'examen sera fait gratuitement. Un médecin spécialisé vous accueillera également afin de vous fournir les explications nécessaires.

➔ Si vous habitez en province, de nombreux **centres experts** sont répartis sur l'ensemble du territoire. N'hésitez pas à vous rendre sur **le site Internet de la Filière MCGRE pour les consulter.**



01 49 81 24 47



contact@filiere-mcgre.fr



www.filiere-mcgre.fr