

NEW

Globinoscope

MAGAZINE D'INFORMATION des acteurs de la Filière de Santé des Maladies Constitutionnelles rares du Globule Rouge et de l'Érythropoïèse

VIE QUOTIDIENNE

Activité physique adaptée



Coopération entre patients et soignants :

l'éducation
thérapeutique
du patient

DÉCRYPTAGE

DPN et DPI,
comprendre
le diagnostic
prénatal

GRAND DOSSIER

Les porteurs du trait
drépanocytaire AS

N°7
2023



Pourquoi a-t-on besoin de donneurs de sang d'origine afro-caribéenne ?

La filière MCGRE met à votre disposition le nouveau dépliant **"Pourquoi a-t-on besoin de donneurs de sang d'origine afro-caribéenne ?"**.

Il s'agit d'un dépliant co-écrit par le groupe de travail ETP ainsi que l'EFS qui vise à sensibiliser les personnes d'origine afro-caribéenne à l'importance du don de sang et à leur expliquer que leur contribution peut sauver des vies.



Drs Françoise Driss et Marie-Hélène Odièvre-Montanié



N'hésitez pas à commander ce dépliant et à encourager les personnes afro-caribéennes ayant déjà donné leur sang à partager leur expérience avec leur famille et leurs amis pour les inciter à faire de même.

Pour en commander, scannez le QR code :



**Donnez votre sang !
Sauvez des vies !**

04 **ÉDITORIAL** du Dr Brousse

Le dépistage : pierre angulaire de la lutte contre la drépanocytose

05 **ACTUALITÉS** Globisphère

De par le monde



9 **DIDACTIQUE** La Drépanocytose (maladie de la douleur) Et pourquoi pas l'hypnose ?

16 **GRAND DOSSIER** Les porteurs du trait drépanocytaire AS

TÉMOIGNAGES

19 **Education Thérapeutique du Patient** : une coopération entre patients et soignants

20 **Vieillir sereinement avec la drépanocytose**

24 **VIE QUOTIDIENNE** Présentation de l'activité physique adaptée (APA)

26 **Droits sociaux et vie pratique**

27 **DÉCRYPTAGE** DPN et DPI : Comprendre le diagnostic prénatal



30 **IDÉES REÇUES** Vrai/faux

32 **FOCUS** La maladie osseuse dans la β -thalassémie

36 **TRANSITION** Qu'est-ce qu'ADODREP S'EVAD ?

CULTURE

38 **ENTRETIEN AVEC CATHERIS MONDOMBO**, Artiste plasticien

40 **POÈME** à la drépanocytose

ASSOCIATIONS

42 **SOS GLOBI VAL-DE-MARNE**

44 **L'association DORYS** fête ses 19 ans

46 **Association Vigifavisme** Déficit en G6PD

Le dépistage :

pierre angulaire de la lutte contre la drépanocytose



Dr Valentine Brousse
Centre de Référence MCGRE,
Hôpital Universitaire Robert Debré,
INSERM UMRS-1134-Biologie
intégrée du Globule Rouge

Le mois de Juin est le mois de l'engagement collectif international pour les patients atteints de drépanocytose puisque, chaque année, le 19 Juin est la Journée mondiale de lutte contre la drépanocytose. Figurant depuis 2009 parmi les priorités de santé publique de l'OMS, la drépanocytose continue cependant de progresser avec des projections estimant à 12-15 millions les personnes qui souffriront d'un syndrome drépanocytaire majeur en 2050.

Alors comment lutter efficacement contre la drépanocytose ?

Le dépistage systématique étendu des personnes atteintes de drépanocytose, couplé à une prise en charge précoce et holistique ont montré une très grande efficacité pour diminuer les complications et améliorer l'espérance et la qualité de vie. Désormais indiqué chez tous les nouveaux nés en France depuis l'avis de la Haute autorité de Santé de novembre 2022, le dépistage néonatal de la drépanocytose va également permettre une extension du dépistage des porteurs sains ou hétérozygotes AS. Couplé à une information éclairée c'est l'autre volet de la lutte contre la drépanocytose.

Dans ce 7^{ème} numéro du New Globinoscope, le grand dossier porte donc sur les porteurs sains AS, c'est-à-dire les individus porteurs d'une seule mutation du gène β -globine. Ce trait drépanocytaire, qui peut être un avantage sélectif contre les formes graves du paludisme dans les régions exposées est, dans la grande majorité des cas, une différence génétique silencieuse. Nombreux sont donc les hétérozygotes AS qui s'ignorent !

Ce dépistage est possible grâce à l'analyse d'une simple goutte de sang. En France en 2021, plus de 11 000 personnes AS ont été ainsi identifiées grâce au seul dépistage à la naissance. Aux USA ce sont près de 3 millions de personnes porteuses du trait drépanocytaire. Mais dans le monde, et particulièrement dans les régions où l'hétérozygotie AS est la plus fréquente, le dépistage n'est généralement pas accessible.

La transmission du résultat du dépistage d'une personne porteuse saine est un enjeu majeur. Le dépistage n'a en effet de sens que s'il est complété par une information des individus sur les conséquences (exceptionnelles) pour le sujet lui-même, et le risque de transmission d'un syndrome drépanocytaire majeur en cas de projet d'enfant avec un conjoint également porteur.

Le support d'information (lettre, vidéo, consultation dédiée, site internet,...) est possible sous diverses formes et devrait faire l'objet d'appels à projets et d'études d'impact. Les conséquences de se savoir AS peuvent parfois être majeures, soulevant des questions sensibles autour de la filiation, du choix du conjoint, ou encore raviver des représentations culturelles négatives voire taboues chez certains.

La lutte contre la drépanocytose c'est ainsi prendre en compte toutes les facettes de cette maladie : psychologiques, sociologiques, culturelles, sociales et bien sûr cliniques. ●

COMITÉ ÉDITORIAL

Rédacteur en chef

Pr Frédéric Galactéros

Comité éditorial

Dr Louis Affo
Pr Jean-Benoît Arlet
Dr Dora Bachir
Dr Emmanuelle Bernit
Dr Valentine Brousse
Dr Françoise Driss
Dr Maryse Etienne-Julan
Justine Fauvel
Pr Galactéros
Christian Godart
Dr Alain Goldcher
Adrienne Lerner
Dr Gylna Loko
Dr Caroline Makowski
Dr Assa Niakate-Tall

Comité de rédaction :

Mélanie Astié
Dr Dora Bachir
Dr Emmanuelle Bernit
Dr Nicolas Boo
Dr Valentine Brousse
Juliana Costa
Alexia Da Silva
Dr Françoise Driss
Dr Corinne Duguet
Justine Fauvel
Pr Galactéros
Christian Godart
Dr Régine Lefait-Robin
Dr Caroline Makowski
Pr Laurent Messonnier
Saïd Mohammadi
Dr Assa Niakate-Tall
Dr Latifa Ramdani
Valérie Sanz
Association Vigifavisme
DREPA 31
SOSGLOBI Val-de Marne

Création graphique

Reflexionblue
0632379489

Crédits photos

Unsplash, iStockphoto, freepik, D.R.
Publié par la Filière de Santé MCGRE

Imprimeur

Imprimerie Courand
et associés

MCGRE

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Droits de reproduction
et de traduction réservés.

La Rédaction n'est pas responsable des textes et photographies qui n'engagent que la seule responsabilité de leurs auteurs.

Magazine gratuit.
Ne peut être vendu.

Globisphère

De par le monde

La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente au monde. La thalassémie est très représentée mondialement. La Globisphère est une veille sur le web et vous invite à partager la réalité de ces affirmations.

GRANDE BRETAGNE

"Nous avons besoin d'assurance protection pour les personnes atteintes de drépanocytose" Oke

Le secteur britannique de l'assurance protection doit concevoir des produits de protection vie, maladies graves et protection du revenu pour répondre aux besoins des personnes atteintes de drépanocytose. Sheun Oke, directrice régionale des ventes chez Wealthmax Financial Advisers*, a mis l'industrie au défi d'être à la hauteur de son discours sur le soutien à des communautés plus diversifiées en s'attaquant à ce problème de longue date. Bien que la drépanocytose puisse s'avérer mortelle, de nombreuses personnes sont capables de vivre, de travailler et d'élever leur famille avec succès. Par conséquent, Oke (photo) a déclaré à Health & Protection que le secteur britannique des assurances devait concevoir des produits adaptés à ces personnes. *"Ce que je veux, c'est avoir un produit qui prend en charge l'assurance-vie, la protection du revenu et la couverture des maladies graves, car les personnes atteintes de drépanocytose ont un emploi, ont des maisons avec des hypothèques et dirigent des entreprises prospères"*, a-t-elle déclaré. *"Je suis sûr qu'ils sont heureux de payer la prime pour avoir une protection en place."* ●

NDLR: En France, la convention AERAS a été révisée et a instauré le droit à l'oubli, mais cela ne répond pas au même objectif. (informations sur les données de santé) <https://www.aeras-infos.fr>

www.healthcareandprotection.com



Sheun Oke,
directrice des ventes
chez Wealthmax
Financial Adviser
(organisme financier)

ÉTATS-UNIS

Science et médecine

Intelligence artificielle au service des patients atteints de drépanocytose : une aide au suivi de l'anémie

Les parents d'enfants atteints de drépanocytose sont éduqués à regarder le blanc des yeux de leur enfant pouvant virer au jaune révélant l'éclatement des globules rouges. L'University College London (UCL) développe une application aidant à évaluer le taux d'hémoglobine à partir de photos prises de trois zones : la lèvre inférieure, le blanc de l'œil, la conjonctive inférieure. Les premières corrélations avec l'analyse sanguine montrent une grande précision et ouvrent la perspective d'une aide au suivi des crises de déglobulinisation avec un simple smartphone. ●

NDLR : Une application utile en cas de fatigue inhabituelle. L'auto-évaluation donne davantage d'autonomie aux familles et aux patients.

Source : Science&médecine

ÉTATS-UNIS

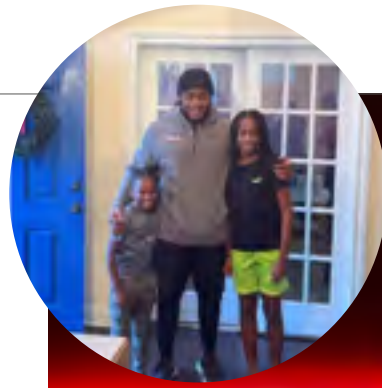
Un drépanocytaire design des basket

Grady Jarrett, la star des Falcons d'Atlanta, porte une paire de crampons conçue par un patient drépanocytaire de 12 ans.

Les joueurs de la NFL (ligue nationale de football américain) ont de nouveau participé cette année à la campagne "My Cause My Cleats". Cette année, une star des Falcons d'Atlanta a décidé de sensibiliser le public à la drépanocytose avec l'aide d'un patient du Children's Healthcare of Atlanta. Plusieurs patients du Children's Healthcare ont soumis leurs dessins pour les crampons de Jarrett. Grady Jarrett portait une paire spéciale de crampons conçue par Kian, 12 ans, lors du

match Falcons-Steelers. *"Quand j'ai vu le dessin de Kian, j'ai adoré sa créativité et j'ai été honoré de porter son œuvre avec fierté et amour pour tous les enfants et adultes qui luttent contre la drépanocytose* », a déclaré Jarrett. *"Je suis reconnaissant au Children's Healthcare ainsi qu'à mon équipe d'Austin Air Systems d'avoir contribué à la réalisation de cet objectif."* Tous les patients et leurs familles ont assisté au match de dimanche grâce aux billets de

la fondation Grady Gives de Jarrett. *"Nous sommes honorés que Grady Jarrett ait choisi de mettre en lumière la drépanocytose et les patients de l'Aflac Cancer and Blood Disorder Center* », a déclaré Sara Orton, directrice du développement de l'Aflac Cancer and Blood Disorders Center of Children's. ●



www.wsbradio.com

TURQUIE/CHYPRE

Patrimoine génétique oublié

Le rapport "Patrimoine génétique oublié" réalisé par l'Association génétique turque de Chypre et par l'Association de la thalassémie a été présenté à la vice-présidente de l'Assemblée de la République turque, Madame Fazilet Özdenefe. Le rapport conclut sur la nécessité de modifier les normes actuelles des services de laboratoire et le guide national de prise en charge de la thalassémie. Notant que l'un des plus grands problèmes dans la lutte contre la thalassémie est l'identification des porteurs, Madame Özdenefe a déclaré qu'il était urgent de mettre à jour une législation pertinente conforme aux conditions actuelles et de développer une politique démographique adaptée



à la capacité de service du pays. Soulignant l'importance de mettre en œuvre les politiques actuelles de prévention et de soutien sur le sujet, Madame Özdenefe a également souligné que les études sur les droits des patients devraient faire partie de cette politique. ●

NDLR: Si une chose est claire, c'est que les maladies ne respectent pas les frontières.

www.starkibris.net

La vice-présidente de l'Assemblée de la République turque, Fazilet Özdenefe, a accueilli les responsables de l'Association génétique turque de Chypre et de l'Association de la thalassémie.



NIGÉRIA

Lady utilise Instagram pour détruire les «mythes absurdes de la drépanocytose»

Cette jeune femme de 27 ans, atteinte de drépanocytose, a brisé ses chaînes auto-imposées qui pèsent aussi sur beaucoup, pour devenir une source d'inspiration pour les autres. Elle dirige également une association qui soutient les patients drépanocytaires. Grâce à son coaching en ligne et à son partage d'expériences sur Instagram, beaucoup trouvent une motivation pour affronter leurs conditions avec plus d'optimisme. Elle contribue à créer une meilleure prise de conscience de la drépanocytose en détruisant de nombreux mythes qui l'entourent. Guerrière de la drépanocytose sur Instagram, elle partage constamment ses expériences en temps réel afin de démystifier les mythes et d'encourager les autres. Expliquant pourquoi elle partage son



histoire en ligne, elle a déclaré: «J'ai vécu avec beaucoup de douleur, d'amertume et de colère envers tous ceux qui étaient mes soignants». «Je raconte cette histoire parce que je sais que beaucoup de guerriers comme moi ont traversé tant de douleurs physiques et émotionnelles au nom de la recherche d'un remède contre la drépanocytose alors que nous savons tous que les remèdes connus sont très au dessus de nos moyens.» «Il y a beaucoup de mythes absurdes sur la drépanocytose que je déteste tellement. Je vais démystifier tout le monde.» ●

NDLR : Rendre sa révolte utile à tous ! Trouver des terrains d'écoute et d'entente avec les soignants.

www.newsng.com

INDE

Sécurité transfusionnelle

Environ 10 000 à 15 000 bébés atteints de thalassémie majeure naissent chaque année en Inde. Quatre-vingt-quinze pourcent du coût du traitement de la thalassémie est à la charge du patient.

Thalassemia Patients Advocacy Group (TPAG), une initiative de Thalassemias India, en collaboration avec l'ASSOCHAM (Associated Chambers of Commerce and Industry of India) a récemment organisé une table ronde nationale sur la sécurité des transfusions sanguines : Promesse d'un plaidoyer sur une législation uniforme. Une loi uniforme pour les services de transfusion sanguine qui garantirait le respect des pratiques de sécurité du sang internationalement acceptées comme le don de sang volontaire, le dépistage sanguin, le sang appauvri en leucocytes pré-filtré pour n'en nommer que quelques-uns. Parlant de la situation actuelle des banques de sang en Inde, le Dr K Madan Gopal, consultant principal (santé), Niti Aayog, a déclaré : «L'Inde a une grande disponibilité

de banques de sang, cependant, il reste encore un long chemin à parcourir pour répondre à la demande de dons de sang et à améliorer la sécurité transfusionnelle. Chaque année, nous avons besoin de sang sécurisé. Dix à trente pourcent du nombre total d'unités de sang collectées par le biais de dons volontaires sont inutilisables à cause des risques d'infections transmises par transfusion (ITT). Malheureusement, les patients atteints de thalassémie ont toujours plus de chances de contracter des ITT en raison des besoins

de transfusion sanguine réguliers. Nous devons nous assurer que le sang que nous stockons est frais et soigneusement évalué pour toutes les infections avant de l'autoriser pour les transfusions. Nous avons besoin de pratiques de dépistage normalisées pour garantir la sécurité du sang dans tout le pays.» Dans le même temps, le gouvernement envisage déjà un programme au niveau national pour la prévention et la gestion de la thalassémie. «Bien que les lignes directrices aient été publiées en 2016, nous devons travailler davantage. Nous pensons qu'avec le soutien des organisations bénévoles, nous devrions pouvoir avancer dans la bonne direction.» ●

NDLR : On voit que le chemin à parcourir est encore long et que l'Etat fédéral Indien réagit sur le mode d'une politique de santé publique. Ces efforts vont bénéficier à l'ensemble de la population.



La Drépanocytose (maladie de la douleur) *Et pourquoi pas l'hypnose ?*

La drépanocytose est souvent définie comme la maladie de la douleur. Au Mali, on la nomme *Koloci* en bambara (kolo=os et ci =douleur intense) ou son équivalent en malinke : *Kolomaci* (j'ai mal dans mes os : mes os éclatent).

Les patients drépanocytaires ont des représentations imagées pour exprimer leur douleur: l'écrasement ou le broiement des os ou encore un étau qui serre.

Mais qu'est-ce que la douleur ?

Définition : « La douleur est une sensation désagréable et une expérience émotionnelle en réponse à une lésion tissulaire réelle ou potentielle, ou décrite en les termes d'une telle lésion »

Selon cette définition la douleur est :

à la fois corporelle, puisqu'elle est sensation, à la fois psychologique, puisqu'elle est émotion.

L'expression de la douleur est très variable d'un sujet à l'autre. Certains s'agitent, crient, grimacent, d'autres se replient sur eux-mêmes, gémissent, s'immobilisent pour éviter de réveiller la douleur. L'emploi d'une échelle d'évaluation de la douleur est indispensable à l'hôpital pour servir de référence sous traitement et d'outil de communication entre les soignants.

Le patient a le souvenir des crises précédentes et va potentialiser le ressenti de la douleur présente en souvenir des crises antérieures. Il a de plus peur de la durée de cette crise et anticipe intellectuellement sur le futur, l'angoisse que la crise ne cède pas et que ce soit peut-être la dernière crise. La douleur envahit l'être, le rapport au corps est vécu sous le mode de la



tension et de l'excès. Cette douleur est toujours présente qu'elle soit aiguë ou chronique et les traitements antalgiques les plus forts allant jusqu'à la morphine ne suffisent pas toujours à la calmer.

Les alternatives aux médicaments peuvent alors être très utiles : la sophrologie qui vise à dominer les sensations douloureuses et le malaise psychique, la relaxation qui permet de diminuer ou supprimer une tension et la méditation comme pratiquée en Inde par les yogis pour ne pas penser à la douleur provoquée par leur tapis de clous.

Alors pourquoi pas l'hypnose ?

Il ne s'agit pas ici d'hypnose de spectacle où un hypnotiseur de scène va vous faire faire de drôles de choses mais pas nécessairement diminuer votre douleur. →



Dr Corinne Duguet, hypnothérapeute raconte :

Aujourd'hui je rencontre B. 7 ans. Il est à l'hôpital depuis 2 jours pour une crise vaso-occlusive douloureuse. Quand j'arrive il est prostré et ne s'intéresse pas à son plateau de déjeuner posé devant lui. Il est « concentré sur sa douleur ». Sa maman qui est présente dit qu'il ne veut pas manger à cause de son médicament qui lui donne la nausée.

Je lui demande s'il a envie de faire une séance de relaxation. Il dit oui et je lui demande ce qu'il aime faire quand il n'est pas à l'hôpital. Il aime surtout pédaler sur son vélo bleu. Alors nous voilà partis ! Je demande à B de fermer les yeux et de se concentrer sur ma voix. Petit à petit B se détend alors que je lui demande de bien sentir son dos posé sur le lit, d'entendre les bruits autour de nous qui ne font qu'accroître sa détente et de voir tout ce qu'il y a à voir derrière ses paupières closes (c'est ce qu'on appelle l'induction en hypnose). Alors que B est désormais dans son monde intérieur je lui demande de monter sur son beau vélo bleu. J'ai planté le décor sur une petite route de campagne sans voiture (que je décris de façon détaillée mais suffisamment vague pour que si B voit autre chose, il ne sorte pas de sa transe et dise mais non il n'y pas de rivière ici par exemple). B sourit. Le temps est doux et ensoleillé. B commence

à appuyer sur les pédales et prend peu à peu de la vitesse. Il sent l'air sur son visage. Il regarde le paysage autour de lui, les champs avec des fleurs, des blés et tout cela lui procure une très grande détente et bien sûr beaucoup de plaisir... Je profite aussi de cette ballade virtuelle pour lui parler des arbres et de la façon dont ils se nourrissent pour devenir grands et forts...

La séance a duré environ 20 minutes. B se réveille plus joyeux et se met à manger...

Pour moi il n'y a pas vraiment de différence technique pour une séance d'hypnose à un adulte ou à un enfant. L'enfant notamment le petit n'a pas toujours une plainte précise. Surtout l'enfant aime jouer, s'engager physiquement dans une partie de ballon ou de tennis, utiliser ses mains pour enfiler des perles, pour faire des colliers, colorier de magnifiques dessins ou encore faire un gâteau.



Non il s'agit ici de retrouver/trouver un état particulier appelé l'état hypnotique qui permet « d'approcher » la douleur, la façonner pour la diminuer voir la supprimer dans son ressenti. Mais comment ?

Qu'est-ce que l'hypnose ? C'est un état de conscience modifiée, c'est le lâcher prise, c'est être ailleurs, c'est se laisser aller. « *L'hypnose est à l'éveil ce que le rêve est au sommeil ; l'attention, la motivation, l'imagination en sont ses effecteurs et la mémoire son vecteur.* » selon Isabelle Nicklès, Présidente de l'institut IMHEM - Institut Montpellierain d'Hypnose Ericksonienne Médicale.

L'hypnose va nous permettre de vivre l'instant présent en faisant abstraction du passé et du futur, on se libère du passé et on se préserve de l'avenir. Elle permet de jouer sur la composante affectivo-émotionnelle, de diminuer le ressenti de la douleur et d'en modifier les perceptions. L'hypnose est un phénomène naturel : ni coma, ni sommeil, ni magie.

C'est une invitation à vivre une nouvelle expérience.

L'hypnothérapeute va s'accorder au patient, parler, parler, pour « alléger les maux par les mots ». L'hypnose est de plus en plus utilisée notamment en pédiatrie lorsque les soignants doivent faire un geste douloureux. Son objectif est d'« *emmener le patient quelques instants loin de l'acte à pratiquer* ».

Différentes techniques sont à notre portée, elles passent par la suggestion :

- Un endroit « sécurise », se dissocier de l'environnement,
- Un souvenir agréable,
- La pommade ou le stylo magique,
- Le gant magique, la combinaison magique,
- Le coffre extraordinaire.

Il faut faire appel à tous les sens :

- Visuel :** couleur
- Auditif :** sons
- Kinesthésie :** mouvements de l'air
- Olfactif :** odeur
- VAKO**

« *L'être humain dispose d'un pouvoir d'imaginer qui est aussi un pouvoir de reconfigurer le monde. Il nous faut revenir, pour l'évoquer à l'imagination des bébés, des enfants, des poètes et à leur univers.* », François ROUSTANG

L'hypnose n'enlève pas la douleur, elle modifie le rapport à la souffrance.



(philosophe et grande figure contemporaine de l'hypnose). Le patient utilise les ressources qu'il a en lui. Les patients drépanocytaires sont particulièrement angoissés avec une potentialisation de leur douleur par leur vécu antérieur et par la peur de l'avenir.

L'hypnose pendant la phase aiguë va modifier le seuil de la douleur en jouant sur les différentes composantes :

- Affective et émotionnelle (anxiété),
 - Cognitive (en relation avec son vécu, ses expériences, son anticipation),
 - Comportementale.
- L'hypnose diminue les aspects désagréables de la douleur et surtout la représentation de la douleur. ●

Témoignage de Lidwine, patiente drépanocytaire SS

La douleur que chacun ressent est, j'imagine, aussi différente et aiguë que l'on peut penser. Pour ma part j'ai cette conviction que c'est aussi une histoire d'éducation.

De manière générale à travers le temps et les âges, nos sociétés ont façonné notre ressenti et la relation que nous devons avoir face à la douleur, cela peut paraître un mélange de magie, de sorcellerie parfois même une façon d'atteindre l'autre en imprégnant son cerveau pour le contrôler voire le manipuler... C'est une vision vous me direz assez abrupte mais c'est une forme de conditionnement ou d'éducation à ce sujet qui peut être modifiée. Autant personnellement, il m'a été appris à serrer les dents pour toute la souffrance que j'ai pu endurer dans la vie, autant j'ai adhéré à cette idée que l'hypnose, si elle m'était nécessaire, pouvait m'apporter un bien fou lors de mes diverses crises de drépanocytose.

Cette pratique que le Docteur Driss a pu effectuer sur moi m'a non seulement apaisée mais surtout réconciliée avec mon esprit qui, lui, a pris le dessus sur mon corps pour le rassurer et l'amener vers une paix intérieure... Il y a longtemps, lors de mes études universitaires, un de mes camarade d'amphi qui avait fait son service militaire, m'expliquait que durant ses divers exercices effectués en hiver, leur instructeur leur avait appris en t-shirt sous une température négative à imaginer qu'ils étaient sur une île tropicale avec un ciel d'un bleu intense, des palmiers et surtout une chaleur caniculaire. Dubitative dans un premier temps mais curieuse dans un second, j'ai commencé à pratiquer ce jeu mental qui a marché !

Je le pratique toujours. Malheureusement durant des années je ne pouvais pas imaginer ou savoir que l'on pouvait soi-même s'apaiser lors des souffrances physiques que j'ai pu ressentir. Je pense sincèrement que pour m'emmener sur cette voie, il fallait faire appel à un professionnel. Je n'ai jamais su, jusqu'à ma rencontre avec Docteur Driss il y a quelques années, que cette thérapie par l'hypnose existait, j'ai bien entendu parler de sophrologie mais sans plus... Ma douleur comme je l'ai écrit plus haut, je la subissais, je serrais les dents comme on me l'avait appris. Mais lorsque la crise arrive aussi terrible soit-elle, le lâcher prise, pleurer, crier, hurler, se tordre ne se fait plus attendre. Je pense que ce même lâcher prise peut nous être utile à contrôler voire à apaiser notre douleur. Pourquoi ? Tout simplement parce que s'abandonner mentalement à la douleur est plus simple et hors contrôle de notre volonté que de prendre le dessus et se laisser envahir par un bien-être reconfortant.

Il y a un mélange de force mentale, de force d'esprit, de volonté mais malheureusement parce que notre cerveau est brouillé par cette douleur immensément diffuse, nous n'arrivons plus à gérer. Mes séances avec le Docteur Driss m'apaisent beaucoup et surtout servent dans la durée. Je concède que c'est avec plaisir que je reçois ces séances car elle les fait avec bienveillance : cette bienveillance qui rime avec les

mots Confiance et Conscience. En effet c'est en tout état de conscience que la pratique s'opère puisque c'est moi qui suis maîtresse de mon corps et surtout de mon esprit, c'est moi qui décide si oui ou non je suis prête à recevoir les bienfaits que m'apporte ma praticienne.

J'aime beaucoup les séances où il est question d'enfiler une combinaison magique : cela enveloppe mon corps et me fait dégager une chaleur diffuse qui va s'intéresser à mes divers points de douleurs et ça marche ! J'entends bien sa voix, je suis consciente de tout ce que je fais et surtout de tout ce que je ressens, je sais très bien où je suis de manière spatio-temporelle, je pars, je m'évade tout en étant dans le « ici » et le « maintenant »... Il ne tient qu'à chacun de nous d'avoir trouvé sa façon de s'en sortir quant à l'envie de moins souffrir si ce n'est, de ne plus souffrir. Dernier point et c'est juste une suggestion, c'est très angoissant de rester seule dans un box attribué et d'attendre d'être piquée de partout. En attendant toutes ces batteries d'exams, il serait bien accueilli d'avoir une infirmière spécialisée dans la sophrologie pour nous rassurer car ma crainte a toujours été de faire un arrêt cardiaque si le corps ne pouvait ou ne voulait plus supporter la douleur. Essayez ne serait-ce qu'une fois, ce sera peut-être la bonne solution pour amoindrir votre souffrance et ce sera aussi grâce à vous puisque vous aurez effectué la moitié du chemin pour contenter votre bien-être.

Les **porteurs** du trait drépanocytaire **AS**





La drépanocytose est une maladie génétique qui se transmet de génération en génération, sur un mode autosomique récessif. C'est-à-dire que le patient atteint de drépanocytose a reçu un gène malade de chacun de ses parents contrairement aux maladies autosomiques dominantes où il suffit de recevoir 1 seul gène malade. Il s'agit de l'hémoglobinopathie la plus fréquente dans le monde et la maladie dépistée la plus fréquente en France. Cet article s'intéresse au cas particulier des individus porteurs sains AS du trait drépanocytaire également appelés hétérozygotes AS.

Définition

Sur le plan génétique, la drépanocytose se caractérise par l'existence d'une mutation sur chaque chromosome 11 au niveau du gène de la bêta-globine. Sur le plan protéique, elle s'exprime par la synthèse d'une hémoglobine S à la place de l'hémoglobine A habituelle. Dans cet article, nous ne traiterons pas des autres hétérozygoties comme le trait C ou encore la bêta-thalassémie mineure. Les porteurs sains AS ont hérité d'une copie du gène de l'hémoglobine S mutée associée à une copie de l'hémoglobine A habituelle. En général, le statut de porteur sain AS est considéré comme bénin¹ sur un plan médical mais, de nombreuses publications commencent à décrire des complications spécifiques liées à l'hétérozygotie AS² ce qui mérite une attention particulière en cas de survenue de symptômes chez ces individus.

Sur le plan de la transmission génétique, il est important de pouvoir informer les porteurs sains AS de leur risque potentiel de transmettre un syndrome drépanocytaire majeur à leur descendance.



Epidémiologie dans le Monde et en France

L'Organisation Mondiale de la Santé³ estime qu'environ 5% de la population mondiale est porteuse d'une anomalie de l'hémoglobine à l'état hétérozygote et/ou homozygote (drépanocytose et thalassémie). Chaque année, environ 300 000 nouveau-nés naissent avec une maladie liée à une hémoglobinopathie à l'état homozygote. La drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue dans la Région Africaine selon l'OMS⁴. On estime que 10 à 40 % de la population de la région est porteuse d'une anomalie de l'hémoglobine. Aux États-Unis, le trait drépanocytaire est présent chez près de 3 millions d'individus, constituant 7 à 9 % de la population africaine-américaine⁵.



1. Acta Haematol 2016;136:147-151 DOI: 10.1159/000446526 Sickle Cell Trait: A Benign State? Taiwo R. Kotila
2. Am J Med : 2022 Aug;135(8):e279-e287. doi: 10.1016/j.amjmed.2022.03.024. Epub 2022 Apr 22. Sickle Cell Trait and Risk for Common Diseases: Evidence from the UK Biobank Joseph Hulsizer 1, W Kyle Resurreccion 1, Zhuqing Shi 1, Jun Wei 1, Skylar Ladson-Gary 1, S Lilly Zheng 1
3. Sickle Cell Disease | OMS | Bureau régional pour l'Afrique (who.int)
4. Drépanocytose : une stratégie pour la Région africaine de l'OMS : rapport du Directeur régional (who.int)
5. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26842866/> et [https://www.amjmed.com/article/S0002-9343\(22\)00282-0/fulltext](https://www.amjmed.com/article/S0002-9343(22)00282-0/fulltext)
6. Sickle cell trait: what are the costs and benefits of screening? - PubMed (nih.gov)



Depuis 2000, ce DNN national est généralisé à l'ensemble du territoire français mais il est ciblé en fonction de l'origine à risque des parents.

Le 10 novembre 2022, la Haute Autorité de Santé¹¹ a émis une recommandation favorable à la mise en place d'un dépistage universel avec son élargissement à tous les nouveau-nés. En 2022, le programme de DNN (hypothyroïdie, phénylalanine) a fêté ses 50 ans d'existence¹².

Etat des lieux du dépistage néonatal de la drépanocytose et du trait S en France

Initialement porté par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE), le DNN de la drépanocytose est coordonné depuis 2018 par le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNC-DN)¹³ et ses antennes régionales (CRDN).

A partir de 2019, le changement de technique (MALDI-TOF) dans certaines régions ne permet plus de détecter les hétérozygotes pour les autres hémoglobines mutées (C, E, D Punjab, Oarab...). La fréquence des autres hétérozygoties est donc fortement sous-estimée. Le bilan d'activité du CNCNDN de 2021 conclut que 588 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur et que, dans le même temps, 11 131 nouveau-nés ont été dépistés hétérozygotes AS.

Son dépistage est un enjeu de santé publique, en particulier dans l'armée et chez les sportifs de haut niveau⁶. Plus près de nous, dans le bassin méditerranéen, la prévalence du trait S peut s'élever jusqu'à 13 % de la population en Sicile 7 ou encore 14 % en Turquie 8. Aux niveaux mondial 9 et européen 10, de nombreux pays ont mis en place un dépistage néonatal de la drépanocytose (DNN) dont la France. En effet, le diagnostic précoce de la maladie permet la mise en place rapide des mesures préventives comme le renforcement du calendrier vaccinal et la pénicillothérapie ou encore d'amorcer l'éducation thérapeutique des parents.



En Ile-de-France, en 2021, on a dépisté 4 983 nouveau-nés porteurs sains AS, ce qui correspond environ à la moitié des naissances au niveau national. Le CRDN Ile-de-France, basé à l'hôpital Necker, a systématiquement adressé un courrier d'information aux parents des familles concernées. →

7. Disease burden and quality of life in children with sickle cell disease in Italy: time to be considered a priority - PMC (nih.gov)

8. Karacaoglu PK, Asma S, Korur A, Solmaz S, Buyukkurt NT, Gereklioglu C, Kasar M, Ozbacı D, Unal S, Kaya H, Gurkan E, Yeral M, Sariturk Ç, Boga C, Ozdogu H. East Mediterranean region sickle cell disease mortality trial: retrospective multicenter cohort analysis of 735 patients. *Ann Hematol.* 2016;95:993-1000.

9. The current state of sickle cell trait: implications for reproductive and genetic counseling - PMC (nih.gov)

10. Newborn Screening for Sickle Cell Disease in Europe - PMC (nih.gov)

11. Avis n°2022.0060/AC/SESPEV du 10 novembre 2022 du collège de la Haute Autorité de santé relatif à la généralisation du dépistage de la drépanocytose en France métropolitaine

12. Archives des Actualités - CNCNDN - Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal (depistage-neonatal.fr)

13. Rapport-Activite-2021.pdf (depistage-neonatal.fr)

FRANCE	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
% de population ciblée	35,7	37,1	38,2	39,6	41,4	42,0	40,9	43,0	44,1	46,1	46,2
NN malades	374	382	441	485	466	431	496	505	586	557	588
Incidence globale	1/2247	1/2189	1/1881	1/1708	1/1736	1/1836	1/1564	1/1487	1/1276	1/1323	1/1271
Incidence ciblée	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771	1/639	1/639	1/564	1/610	1/582
H _z HbS	8952	9036	9358	9695	10038	10160	10528	10654	11597	11193	11131
Incidence H _z HbS ciblée	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28	1/30	1/31

TABLEAU 1. Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis 2011

Les parents ont été invités à se faire dépister dans le cadre de leur couple en contactant soit leur médecin de famille, soit le médecin de la PMI ou encore l'équipe du Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose (CIDD).

L'objectif de ce courrier est de pouvoir donner une information sur le trait S qui va concerner au moins 1 des parents et les enfants dépistés mais aussi, de pouvoir identifier d'éventuels couples à risque qui pourraient être orientés vers les consultations de conseil génétique du centre national de référence. Le tableau 2 résume le nombre de dépistages réalisés par le CRDN Ile-de-France entre 2000 et 2021. En 2022, près de 5300 courriers ont été adressés aux familles des nouveau-nés porteurs sains AS d'Ile de France.

Diagnostic clinico-biologique et symptomatologie

→ Diagnostic du trait S

Contrairement aux autres maladies génétiques, le dépistage du trait S ne nécessite pas de recours à la biologie moléculaire. Le diagnostic se fait sur de simples analyses biochimiques et il est aussi simple d'identifier les patients malades homozygotes SS, que les individus porteurs sains AS. Le diagnostic biologique du trait drépanocytaire nécessite la réalisation d'une numération formule sanguine (NFS) et d'une étude de l'hémoglobine pour l'identification des fractions d'hémoglobine (A, S, F et A2).

Chez les individus hétérozygotes AS, la NFS est

normale tandis que l'étude de l'hémoglobine identifie la présence d'hémoglobine S associée à l'hémoglobine A normale. Dans ce cas, le pourcentage des fractions de l'hémoglobine A est toujours supérieur à 50% et à celui des fractions S.

→ Signes cliniques à ne pas négliger

Sur un plan scientifique, il est admis que les individus porteurs sains AS sont asymptomatiques et ne nécessitent pas de prise en charge médicale particulière. Cependant, les nombreux articles publiés ces dernières années nous obligent à une certaine vigilance en cas d'apparition de certains symptômes :

- **L'existence d'une hématurie** : il s'agit de l'apparition de sang dans les urines. Sa fréquence peut s'élever à 2 % chez les adultes porteurs sains AS¹⁴. Dans la moitié des cas, elle est secondaire à une nécrose papillaire. Un bilan étiologique doit être systématiquement réalisé afin d'éliminer, entre autres, une lithiase des voies rénales, une infection ou encore une tumeur urologique (cancer de la médullaire rénale).
- **L'infarctus splénique** : De nombreuses études rapportent des cas de complications spléniques aiguës survenant chez des personnes hétérozygotes AS. Les situations les plus fréquentes sont la haute montagne¹⁵ en majorité pour des altitudes > 3000 mètres. Il faut savoir que d'autres paramètres comme le taux d'HbS et le type de mutation influent sur la survenue de ces complications. L'état d'hydratation aussi.

14. Red urine, updated for the nephrologist: a case report - PubMed (nih.gov)

15. Splenic infarction in sickle cell trait: A comprehensive systematic review of case studies - PMC (nih.gov)

16. Black Race and Body Mass Index Are Risk Factors for Rhabdomyolysis and Acute Kidney Injury in Trauma - PubMed (nih.gov)

17. Prospective study of sickle cell trait and venous thromboembolism incidence - PubMed (nih.gov)

18. Clinical Outcomes Associated With Sickle Cell Trait - PMC (nih.gov)



- **La rhabdomyolyse¹⁶** : C'est la destruction des fibres musculaires squelettiques par une maladie, une lésion ou des substances toxiques associée à la libération de leur contenu dans la circulation sanguine. Dans les formes sévères, elle peut engendrer des lésions rénales aiguës voire une mort subite (hyperkaliémie). Les efforts intenses (sportifs de haut niveau, militaires,) sont une cause possible de rhabdomyolyse chez les individus hétérozygotes AS et leur prévention nécessite une évaluation et un accompagnement par un médecin du sport compétent.
- **Les complications thrombo-emboliques^{17,18}** : En population générale, environ 1 personne sur 12 sera concernée par un accident thrombo-embolique au cours de sa vie¹⁹. Ce risque de survenue est multiplié par 1,5 à 2 chez les personnes hétérozygotes AS.

Le principal motif de consultation chez les individus porteurs sains AS reste l'existence de douleurs chroniques et/ou intermittentes. Il est donc important de réaliser un bilan de douleurs chroniques chez son médecin traitant (biologie, radiologie si besoin). Dans la majorité des cas, on retrouve une cause organique (arthrose, maladie rhumatologique). L'existence de douleurs chez le sujet AS est toujours un diagnostic d'élimination. Enfin, les porteurs sains AS peuvent rencontrer des situations particulières comme à l'occasion du don du sang où il arrive que les filtres soient bouchés et ne permettent plus le don de globule rouge.

De même, il est important de déconstruire les idées reçues au sujet du paludisme. Les individus hétérozygotes AS doivent prendre un traitement antipaludique en cas de séjour dans une zone impaludée car le trait S ne protège pas des accès palustres mais seulement de certaines formes graves de la maladie.

Impact de la découverte d'un trait drépanocytaire

→ Répercussions psychologiques

Sur les plans sociologique et psychologique, la confirmation de l'existence d'une hétérozygotie AS va obliger l'individu à s'interroger sur les modalités de la transmission du gène S à sa descendance. Se pose alors la question du choix du conjoint²⁰. Ainsi, dans certaines sociétés en Afrique de l'Ouest et en Afrique Centrale, la connaissance du statut d'hétérozygote AS pourra mener vers une stigmatisation de l'individu ou encore une séparation des conjoints en cas de confirmation de couples à risque²¹.

→ Conseil génétique²²

En France, la consultation de conseil génétique permet d'informer et d'accompagner l'individu AS (seul ou en couple) vers une décision libre et éclairée avant d'accéder à un éventuel diagnostic prénatal. Cette consultation est accessible aussi bien en préconceptionnel que pendant la grossesse ou à tout autre moment. L'individu porteur sain AS est conseillé par une équipe pluridisciplinaire spécialisée dans la drépanocytose. →



TABLEAU 2. Nombre de dépistages réalisés par le CRDN Ile-de-France entre 2000 et 2021

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre d'hétérozygotes		Faux négatifs
		SS (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2020	2592112	3426	1103	347	30	4906	91165	22994	19
2021	129118	180	70	25	4	279	4983	590	0
Total fin 2021	2721230	3606	1173	372	34	5185	96148	23584	19

19. Epidemiology and prevention of venous thromboembolism - PubMed (nih.gov)

20. L'impact du dépistage du trait drépanocytaire en population. Une étude rétrospective au Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose (Paris) | Request PDF (researchgate.net)

21. PDF) Drépanocytose: Enjeux psychiques, représentations, comportements de santé et interventions chez l'enfant et l'adulte (researchgate.net)

22. The current state of sickle cell trait: implications for reproductive and genetic counseling - PMC (nih.gov)

Présentation du Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose (CIDD)²³, partenaire de la filière MCGRE

Né en 2006, d'un partenariat entre le Département de Paris, l'Assistance Publique des Hôpitaux de Paris (APHP) et les associations de lutte contre la drépanocytose, le CIDD est l'unique centre de dépistage gratuit de la drépanocytose en France métropolitaine.

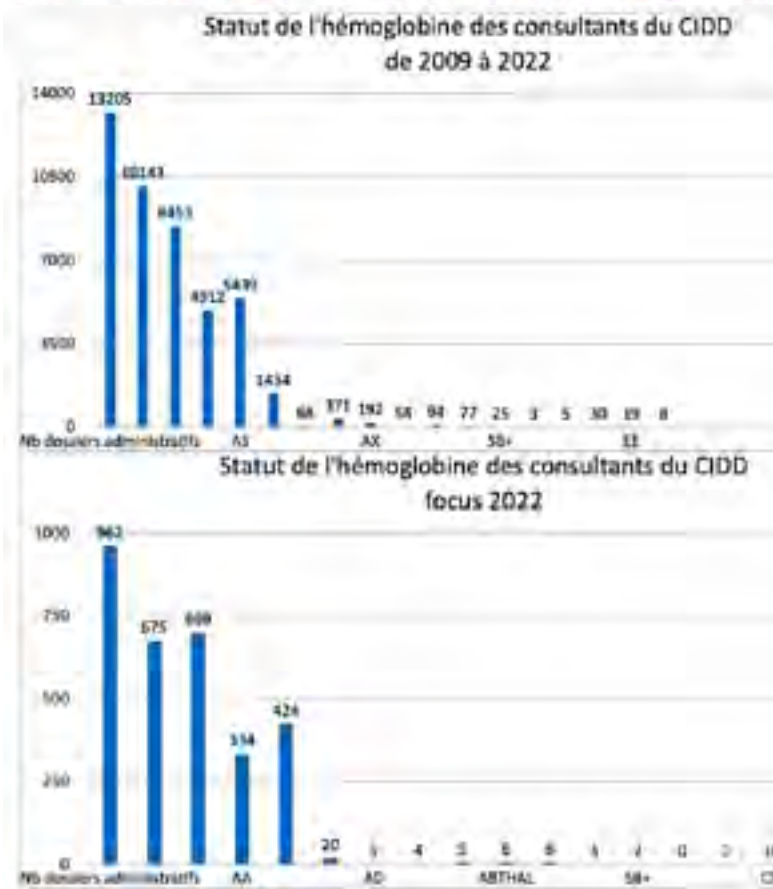
Ses principales missions sont :

- **Pour le grand public** : information sur la drépanocytose, dépistage généralisé et gratuit mais aussi, orientation des couples à risque vers les équipes de conseil génétique du centre national de référence (CHU Henri Mondor, CHIC Créteil et CHU Robert Debré) ainsi que des personnes malades vers les structures spécialisées de prise en charge (soin, assistantes sociales...) et les associations.
- **Pour les professionnels de santé** : formation des professionnels prenant en charge des patients atteints de syndrome drépanocytaire majeur ou rencontrant des hétérozygotes AS dans le cadre de leurs activités (médecine préventive, médecine scolaire, professionnels de la petite enfance, travailleurs sociaux...). Parallèlement, apport d'une expertise sur les questions concernant les porteurs sains AS auprès des professionnels de santé, des associations, du grand public...

Parallèlement, une consultation spécialisée de conseils aux voyageurs y est proposée aux personnes atteintes de drépanocytose qui partent à l'étranger.

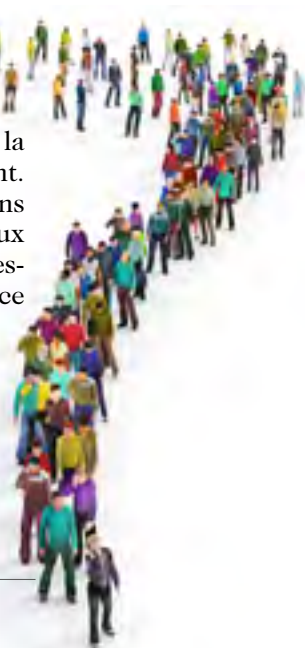
Enfin, le CIDD travaille en étroite collaboration avec le Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN). Plus des deux tiers des consultants du CIDD sont des parents dont l'enfant a été dépisté porteur sain de la drépanocytose. Ils bénéficient d'un dépistage gratuit et, à la suite, d'une consultation médicale pour le rendu des résultats. Les consultations médicales proposées permettent d'informer et expliquer aux couples et aux individus :

- le risque de transmission du trait drépanocytaire pour la descendance
- et, en cas de couple à risque, d'orienter vers les services de conseil génétique.



Conclusion

La forte prévalence du trait S au niveau mondial en fait un enjeu de santé publique majeur. L'existence d'une hétérozygotie AS a longtemps été considérée comme une situation clinique bénigne et cela reste vrai dans la majorité des cas. C'est une information majeure à l'échelle individuelle à la fois dans ses aspects psychologiques, sociologiques et cliniques. Elle soulève, entre autres, les questions sur la transmission génétique et le choix du conjoint. Dans le même temps, les rares complications associées à la présence du trait S sont de mieux en mieux identifiées et reconnues par les professionnels. Ceci les oblige à adopter une vigilance accrue et leur permet de mieux les prendre en charge en cas de survenue. Enfin, la filière MCGRE est un acteur essentiel dans l'information des porteurs sains AS à travers ses nombreux services et partenaires (CNCND et ses CRDN, services de conseil génétique, CIDD...). ●



23. drépanocytose - Ville de Paris

Education Thérapeutique du Patient : une coopération entre patients et soignants

CONTEXTE : L'équipe du CHU Grenoble Alpes a sollicité des patients pour tester et adapter des ateliers d'éducation thérapeutique en cours d'élaboration, dans le cadre du programme « Mieux vivre avec une maladie constitutionnelle du globule rouge ».

Ils permettent d'aborder, entre autres, des thèmes tels que la fertilité, la contraception, la grossesse, la parentalité et la santé sexuelle.

Le programme est adapté à toutes les maladies rares constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse, notamment la thalassémie α ou β .

Deux patientes ont accepté de partager leur expérience : Mélissa a participé à un atelier. Liliane a pris part aux ateliers et a également participé à la création du programme et des nouveaux ateliers (cf. vidéo).

Quelle a été votre expérience dans ce test d'une séance d'Education thérapeutique du patient (ETP) en cours d'élaboration?

Mélissa : Le médecin m'en a parlé après une consultation. J'étais en congés : c'était donc possible. Je ne connaissais pas l'ETP et ne me serais pas proposée spontanément, mais c'était intéressant d'apporter mon point de vue, d'aider pour les futurs patients. Je savais que ça existait pour d'autres maladies plus graves comme le cancer, mais pas pour l'hémoglobinose H.

C'était bien qu'on soit peu nombreux : une autre malade, 3 intervenants et moi. On pouvait expliquer nos points de vue sans être impressionnées par trop de médicaux. C'était bien que la séance soit prête, pour la tester et l'améliorer. Je ne connaissais pas

cette méthode, qui laisse la liberté de choisir ce qui va être abordé sans partir de rien. Je trouve les thèmes très intéressants.

J'aurais aimé en bénéficier avant d'avoir un enfant : en tant que patiente, j'ai été démunie, pleine de questions sans réponse. J'aurais aimé connaître les incidences de la maladie sur la grossesse et l'enfant, ce qui va ou peut se passer : même si c'est négatif, c'est rassurant de savoir. Donc je voulais transmettre même sans retirer moi-même de bénéfice. On a été très impliquées ! Si cela m'était reproposé, je le referais. L'ETP est complémentaire des suivis médicaux. Avant ça me semblait flou et expérimental, mais l'intérêt du groupe, des informations et des échanges entre patients est majeur. Il y a beaucoup de maladies où on doit se sentir complètement seul sans savoir à quoi s'attendre. ●

RETROUVEZ
LE TÉMOIGNAGE
DE LILIANE



Vieillir sereinement avec la drépanocytose

DB : Bonjour Awa, tu as 63 ans, tu es atteinte de drépanocytose homozygote, tu as affronté de nombreuses complications. Tu as eu 2 enfants qui sont grands maintenant ; qui ont réussi de brillantes études et sont ta fierté. Quand je te vois et t'entends au cours des ateliers ETP que tu nous aides à animer en tant que patiente ressource, je suis admirative de ta force morale et de ta sérénité.

DB : **Quels messages souhaites-tu nous transmettre pour le journal New Globinoscope par rapport à ton parcours de vie ?**

Awa : Mon diagnostic a été posé à ma petite enfance en Afrique. J'étais l'aînée d'une fratrie de quatre ; nous étions trois drépano SS sur les 4. Nous formions un petit groupe bienveillant qui se soutenait, se protégeait. Mes parents ont été suffisamment avisés dès le début, malgré l'absence de traitements efficaces et le manque de visibilité de la médecine sur l'évolution de la maladie. Ils étaient à l'écoute des pédiatres et de l'actualité médicale. Aujourd'hui à 63 ans, j'ai eu à parcourir comme les autres patients les épreuves de cette maladie chronique avec ses complications aiguës et son fardeau moral.

DB : **Peux-tu nous donner quelques étapes de ce parcours ?**

Awa : Si je regarde en arrière mon parcours de vie, je peux dire que la maladie ne nous diminue pas physiquement, c'est le côté vécu émotionnel de cette maladie invisible qui est difficile à accepter. Enfants, nous devons être raisonnables et prudents sur beaucoup de choses : toutes les activités jeunesse-sports n'étaient pas permises comme actuellement ; éviter les soirées en plein air avec les moustiques. Tout l'environnement est source de stigmatisations, la drépanocytose est une maladie du sang et le sang ça fait jaser en cachette, ça fait peur.

DB : **Stigmatisations ? Peux-tu en dire plus ?**

Awa : Adolescent, au collège, au lycée, on est beaucoup dans la comparaison, le jugement par rapport aux camarades. Ce sont aussi les images, la vision qu'on se fait soi-même dans la tête, l'appréhension du regard des autres pour cette maladie invisible. Évidemment, il y a le côté inattendu des crises, l'usure du corps par les douleurs physiques avec cette épée de Damoclès : à quand la prochaine crise ? C'était justement à l'adolescence,

au moment des crises, un sentiment aigu d'injustice par rapport à mes camarades qui me rendait triste, avec en plus la sensation insupportable pour moi d'inspirer des commentaires, de la pitié. En tant que jeune adulte, on apprend à lâcher prise, on rencontre des patients souffrant d'autres pathologies, avec handicaps, visibles ou non, et qui nous apparaissent plus importants que ceux de la drépanocytose. On apprend à moins se mortifier.

DB : **Comment aborder une vie d'adulte ?**

Awa : La question qui se posait à moi était : comment développer une bonne estime de soi avec un corps défaillant ? Pourrais-je faire face aux responsabilités qui s'annoncent : construire une vie familiale, sociale, professionnelle. Finalement, ce que je retiens de ce parcours c'est la joie d'avoir réussi à traverser certaines étapes, à en sortir, à commencer à être actrice de ce qui me convient, à prendre en main les traitements aussi bien que la relation avec les médecins. Je peux dire que j'ai atteint l'étape de « patiente drépanocytaire âgée » avec un savoir-faire et un savoir être dans la gestion de la maladie. →

“ La question
qui se pose est :
comment développer
une bonne estime
de soi, malgré un
corps défaillant ? ”

RETROUVEZ
LE TÉMOIGNAGE
D'AWA



VERBATIM DE PATIENTS

“ Avec l'âge,
nous voulons
profiter d'une vie
en dehors
de l'hôpital ! ”

“ Les établissements
de soins, les soignants et
les patients âgés Drépano,
doivent bâtir ensemble
des dispositifs de support
à la santé mentale ”

“ Se faire du bien
Prendre du temps
pour soi Etre
à l'écoute de son
organisme ”

“ J’ai adapté la Drépanocytose à ma vie, pour la vivre équilibrée et sereine ”

DB : Tu as connu le centre d’Henri Mondor en 1993 (le centre a ouvert en 1993, mais la consultation du Pr Galactéros en 1978).

Awa : Heureusement que la consultation drépanocytose adulte a ouvert ! Nous étions devenus des patients trop « âgés » pour la pédiatrie ! J’étais suivie enfant à l’hôpital Trousseau.

DB : La drépanocytose est une maladie familiale et comme tu l’as souligné au début de l’interview, il y avait beaucoup de bienveillance et d’entourage affectif de la famille en particulier de tes parents.

Awa : Je suis l’aînée et c’est vrai que l’annonce de la maladie, à l’occasion d’une complication dans la petite enfance a été un choc pour mes parents mais ils ont fait face ; ce n’était pas pour eux un handicap mental, nous n’étions pas des enfants invalides, malgré la croyance de l’époque sur une mortalité précoce. Très tôt, ils nous ont fait confiance dans l’adhésion aux traitements, dans le fait d’être « raisonnables » pour éviter les crises. Nous formions une petite communauté, qui se gérait en s’épaulant l’un l’autre. Pour compenser ces interdits, nous avons beaucoup profité des bibliothèques ; nous pouvions voir de nombreuses pièces de théâtre et des films. Dans ces activités, sans risques, nous ne craignons rien et c’est ainsi que nous avons développé un appétit pour la culture générale, des connaissances qui nous mettaient un peu au-dessus des autres. J’ai connu d’autres drépanocytaires très brillants dans leurs études dans des domaines pointus. Ma grand-mère maternelle apportait une touche de « médecines alternatives » : bains de plantes, massages avec des huiles essentielles qui nous faisaient du bien. Certes, nous vivions à la ville, et en milieu plutôt aisé, ce n’est pas la même réalité des enfants drépanocytaires en milieu rural en Afrique.

DB : Pour toi le « bien vieillir » a quel sens ?

Awa : Avec tout ce vécu de la maladie, le « bien vieillir » signifie pour moi : trouver le bien-être, l’harmonie, organiser son quotidien pour être confortable, vivre à son rythme et sereinement. Sur le plan des traitements, les choses sont bien définies. L’âge nous exclut des nouveaux protocoles mais toutefois il y a des avancées qui nous permettent d’accroître notre confort de vie.

DB : Tu es une patiente « ressource, experte, partenaire » en ETP.

Qu’est-ce que l’ETP t’apporte ?

Awa : C’est toi Dora qui m’a attirée vers la formation ETP (rires...) ! Au moment où tu abordais ta retraite en t’éloignant des soins, j’y ai vu une manière de rester en contact avec toi. J’étais intéressée par le sens et les fondements de l’ETP. Pour moi, c’est un mix entre expériences vécues par la prise de parole (comment échanger avec d’autres patients) et les connaissances scientifiques sur la maladie. Il y a beaucoup de partages, tout le monde en tire profit.

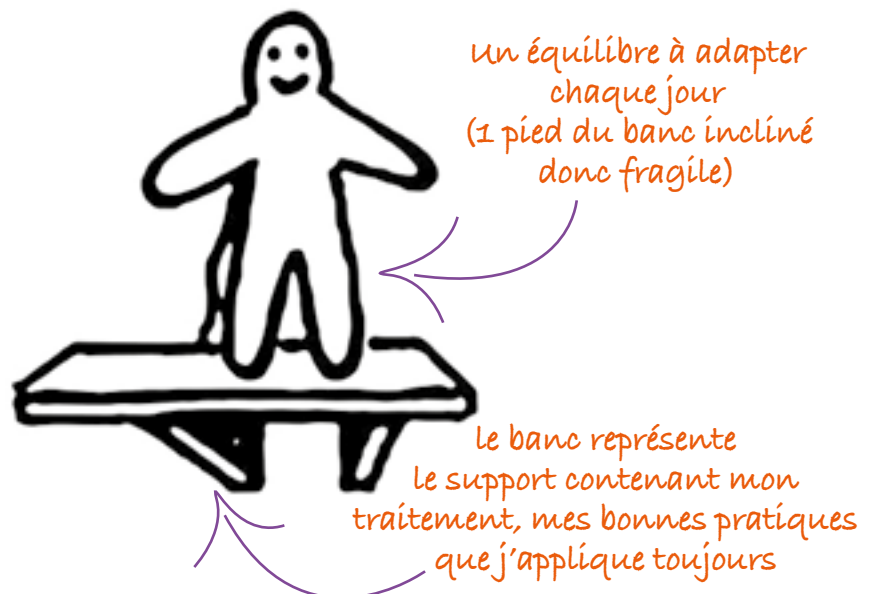
On apprend beaucoup des uns des autres dans ces groupes de paroles.

DB : C’est plus que de simples groupes de paroles, l’ETP.

Awa : Oui, c’est une démarche pédagogique, éducative et constructive, avec beaucoup de bienveillance. Chaque thème d’ateliers est travaillé avec les patients « experts », partenaires et nous établissons en commun des objectifs vis-à-vis des participants, bien définis qui les aident à réfléchir à leurs propres ressources.

DB : Est-ce que le fait d’être patiente ressource change la relation avec les médecins ?

Awa : Je peux dire que l’ETP ajoute quelque chose : la relation s’enrichit avec le médecin, on s’est mis à s’impliquer, on est capable d’analyser ses symptômes. Cette implication nous donne une maturité qui change la relation de consultation. D’ailleurs celles-ci s’espacent, il y a moins de crises, moins d’incidents. La consultation dépasse l’aspect purement médical avec une attention à la personne, à son moral, ses projets.



RÉSUMÉ DES RÈGLES DE VIE que je cherche à partager au cours des ateliers ETP, en tant que patiente experte partenaire des soignants qui animent les ateliers :

Savoir anticiper, gérer la douleur

- Toujours prendre le temps de se préparer à l'avance pour les activités quotidiennes
- Analyser une douleur qui commence (se poser au calme)
- Faire ses exercices de respiration
- Boire lentement de grandes gorgées (toujours avoir un thermos de liquide tiède, été comme hiver, pas d'eau glacée)
- Prendre ses calmants habituels

Connaître ses limites physiques et émotionnelles

- Doser ses efforts
- Surveiller la météo et s'habiller en conséquence
- Se créer un petit moment de repos dans la journée et le respecter
- Éviter les conflits (savoir rester en prise de recul régulière)

Etre vigilant sur les facteurs de risque et les signes d'alerte de survenue de crise

Être capable d'identifier les ressources et priorités nécessaires à la protection de son bien-être quotidien

- S'obliger à fonctionner avec une bonne organisation de vie, savoir anticiper, planifier son quotidien, s'imposer une alimentation équilibrée et régulière
- Oser communiquer en toute transparence et toute franchise avec son entourage ; s'autoriser à dire que l'on est fatigué et accepter de l'aide
- Pratiquer une activité physique régulière pour mobiliser les articulations en douceur en se concentrant sur la respiration : pilates, stretching, yoga...



DB : Je sais que tu pratiques une activité physique régulière et que cela t'apporte beaucoup, peux-tu préciser ?

Awa : Avec l'avancée en âge, il est important de continuer à sortir, à bouger, à mener une vie sociale agréable. Des douleurs de mobilité et autres apparaissent, on aimerait bien alléger la consommation de calmants. Alors, il faut pratiquer des activités douces qui détendent le corps, améliorent la respiration. C'est la gymnastique pour la souplesse, le renforcement musculaire pour

l'équilibre et le pilates ou yoga pour le mix de ces pratiques. Cela fait vraiment du bien, cela permet de se lever le matin tranquillement, en forme. Naturellement, une crise soudaine peut survenir mais on y fait face rapidement avec les ressources que l'on a construites.

DB : Pour conclure cette interview, je crois Awa que tu as choisi une image qui te caractérise en tant que patiente âgée, experte en ETP :

Awa : Oui j'ai choisi ce petit bonhomme du « Blob tree », arbre à personnages qui nous sert d'activité « brise-glace », en introduction des ateliers ETP, pour caractériser l'humeur des participants. Le bonhomme écarte les bras vers la branche de dessus, pour continuer à progresser ; il est debout sur un banc qui est le support stable avec les traitements. Cependant, le banc est incliné sur le côté donc fragile indiquant qu'il faut maintenir constamment cet équilibre car il y a toujours des risques avec la maladie. ●

Présentation de l'activité physique adaptée (APA)

“Le sport et la drépanocytose”, un cheval de bataille pour les médecins et un sujet délicat et source d'angoisse pour les patients, malgré les bénéfices et les preuves irréfutables de la science.

En tant que préparateur physique mais également spécialiste de l'activité physique adaptée, je préfère parler du « sport et des drépanocytaires », car les différentes formes de la maladie nous obligent à les prendre en compte différemment, les patients n'ont pas forcément les mêmes freins et les raisons de ne pas pratiquer le sport, et donc un impact différent sur leur motivation à commencer et pérenniser leur engagement. **Le dépassement de soi, la fierté des proches et le plaisir à pratiquer du sport...** c'est ce qui motive les patients après la pratique physique et/ou sportive, telle la satisfaction à la fin d'une descente du massif du Mont Blanc, néanmoins, le patient prend conscience qu'il faut entamer cette descente en commençant par le sommet, autant de freins et des raisons à ne pas pratiquer qui seront devant lui au départ. **Dans un premier temps**, le patient visualise très rapidement le manque de temps, des moyens financiers, des équipements sportifs de proximité, de la météo et surtout du regard des autres, autant de freins qui vont s'installer telle une montagne pour se persuader que c'est impossible avant même de commencer la pratique sportive. **Dans un deuxième temps**, il prend conscience qu'il ne sait pas quoi faire comme activité, a peur de se

blessier, de déclencher une crise ou de ne pas être au même niveau de capacités que les autres, ce qui le réconforte dans son idée que même s'il n'a pas de freins avant de pratiquer, il y aura beaucoup de contraintes pendant la pratique. **Durant mes séances avec les patients**, je leur indique qu'ils sont les coaches d'eux-mêmes, c'est donc à eux de décider à quel moment il faut arrêter ou reprendre et que le plus important c'est d'aller progressivement en terme d'intensité. La notion du plaisir doit être l'objectif, c'est pour cette raison que je leur conseille de faire ce qu'ils aiment comme pratique physique ou sportive. J'insiste également pendant mes entretiens sur l'importance d'être actif durant la journée avec des montées d'escaliers, déplacements à vélo, marcher dès que cela est possible, car c'est aussi une activité physique primordiale pour lutter contre la sédentarité. **Communiquer ses capacités aux encadrants** durant les séances de sport et progresser en fonction de celles-ci, c'est voir les possibilités pendant la pratique sportive, ce qui permettrait de mieux identifier les réels freins à la pratique afin de mieux s'organiser et trouver les solutions les plus adaptées. Comme je dis toujours, les bénéfices de la pratique de l'activité physique et/ou sportive sont tellement importants que le jeu en vaut la chandelle ! ●





“Le sport va chercher la peur pour la dominer, la fatigue pour en triompher, la difficulté pour la vaincre.”

Pierre de Coubertin



« Bouger » avec la drépanocytose : sur prescription et/ou avec conseils de préférence !

Depuis quelques années, notre approche de l'activité physique chez les patients drépanocytaires a totalement changé. Autrefois proscrite, l'activité physique est désormais considérée comme pouvant être bénéfique pour les patients, mais attention, elle ne doit pas être faite n'importe comment, des précautions s'imposent ! En effet, si l'activité physique d'intensité modérée et d'une durée raisonnable semble sans danger, l'activité physique trop intense et/ou trop longue peut être délétère. Trop intense elle peut déclencher des crises vaso-occlusives, trop longue elle peut favoriser l'hémolyse. Si le crossfit et la musculation sont à la mode, leur pratique reste déconseillée. Il est important d'éviter les charges lourdes. Pour celles et ceux qui peuvent bénéficier d'une épreuve d'effort, les résultats pourront être utilisés pour « prescrire » la zone d'intensité à ne pas dépasser. Le cardiofréquencemètre devient alors l'outil idéal pour calibrer l'effort.

Si des symptômes apparaissent, il est important de stopper l'effort, mais il faut garder une activité très légère comme marcher lentement, en respirant bien, cela pourrait s'avérer bénéfique. Cette récupération active pourrait permettre d'éviter la survenue de complications plusieurs minutes après l'arrêt de l'effort. En se mettant à l'activité physique, ne serait-il pas aussi l'occasion de faire attention à son alimentation (pas trop gras, trop sucré, trop salé) et à son hydratation ?

En conclusion, si l'activité physique est bénéfique, faut-il encore qu'elle soit bien pratiquée. Il est fortement conseillé aux patients de se rapprocher de leur médecin pour obtenir des conseils avisés sur ce qu'il est possible, ou non, de faire.

Pr. Laurent Messonier,
PH.D. UNIVERSITÉ SAVOIE MONT BLANC,
LABORATOIRE INTERUNIVERSITAIRE
DE BIOLOGIE DE LA MOTRICITÉ

Droits sociaux et vie pratique :

COMMENT ORGANISER SON QUOTIDIEN QUAND ON EST PARENT D'UN ENFANT ATTEINT D'UNE MALADIE CHRONIQUE ?

Droit des étrangers : l'Autorisation Provisoire de Séjour pour soin (APS soin).

Je suis assistante sociale dans un hôpital mère-enfant et pédiatrique. Je travaille au centre de la drépanocytose et aux consultations d'immunologie. J'accompagne les parents d'enfants atteints de pathologies chroniques. Du fait de cette chronicité, les parents rencontrent des difficultés dans différents domaines. L'un d'entre eux qui est le plus fréquent, est celui de la régularisation administrative. Je vais aborder le sujet du titre de séjour spécifique : l'**autorisation provisoire de séjour pour soin, autrement appelé APS soin.**

Quand on parle du droit des étrangers, au premier abord, on ne pense pas au séjour pour raison médicale. Ce dernier est peu connu du grand public. Et pourtant, nombre de personnes migrent en France pour raison de santé, car dans leur pays d'origine, l'accès aux soins se fait difficilement, voire pas du tout. Ainsi, quand une personne étrangère qui est établie sur le territoire français depuis au moins un an, (six mois s'il y a une urgence vitale), si la personne compte y demeurer gravement malade, cette dernière peut faire une demande de titre de séjour pour soin. Pour cela, il faut soumettre un dossier médical complet à l'Office Française de l'Immigration et de l'Intégration (OFII). En France, ce sont trois médecins de l'OFII qui gèrent l'évaluation des besoins de la prise en charge médicale, et ce depuis 2016. Auparavant, c'était un collège de médecins des Agences Régionales de la Santé (ARS) qui avait cette compétence.



Le titre de séjour pour soin est communément appelé une Autorisation Provisoire de Séjour (APS). Pour obtenir ce récépissé d'une durée de 6 mois renouvelable, il faut emprunter un long parcours du combattant semé d'embûches. Cette démarche s'adresse à des personnes étrangères hors Union Européenne, tout âge confondu. La personne concernée doit être gravement malade. Quand ces critères sont réunis, il faut rassembler des documents administratifs prouvant son identité et/ou celle de son enfant malade, puis réunir certificats et comptes rendus médicaux. Pour simplifier au mieux les démarches, il est conseillé de se faire accompagner d'un avocat ou d'une association spécialisée dans la régularisation administrative telle que la Cimade. Une assistante sociale pourra vous conseiller à ce sujet.

L'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)

Un autre domaine que les parents abordent toujours avec inquiétude est celui du travail. Les enfants qui sont atteints de la drépanocytose, par exemple, ont des complications douloureuses parfois fréquentes.

Les parents doivent s'absenter de leur travail pour pouvoir rester auprès de leurs enfants. Le parent doit contacter l'employeur pour demander un jour de congé, quand il en bénéficie encore et surtout quand il peut prendre un jour de congé au dernier moment. Si ce n'est pas possible, alors, il doit prendre un jour de congé sans solde et cela représente une perte financière importante. Dans les pires situations, certains parents vont jusqu'à perdre leur emploi ou bien encore démissionner.

Pour éviter ce type de situation, la CAF permet aux parents de prendre un congé de présence parentale, autrement appelé AJPP (Allocation Journalière de Présence Parentale). Le parent salarié bénéficie d'une réserve de 310 jours qu'il peut moduler comme il le souhaite sur une période de trois ans, renouvelable une fois. Cela permet à la personne de garder son emploi, mais d'être payé par la CAF pour chaque jour utilisé en fonction de ses besoins. Ainsi, ni l'employeur, ni le salarié ne sont pénalisés.

Pour mettre en place cette AJPP, c'est très simple, il faut faire compléter, par le médecin référent, un certificat médical détaillé de la CAF. Il faut également une lettre manuscrite pour l'employeur pour faire la demande d'AJPP en indiquant la date souhaitée du début du congé, accompagnée d'un certificat médical, mais cette fois-ci non détaillé du médecin.

Pour avoir plus d'informations au sujet de l'AJPP, vous pouvez vous rapprocher de l'assistante sociale du service où votre enfant est suivi. ●

DPN et DPI

Comprendre le diagnostic prénatal

Plusieurs maladies de l'hémoglobine sont des maladies graves, bien que de mieux en mieux soignées, avec une guérison actuellement possible uniquement par greffe de moelle osseuse. Il s'agit de maladies génétiques à transmission mendéliennes récessives qui sont les plus fréquentes en France.

Depuis 1978 en Europe, dans un but préventif, il est possible de proposer, dès le début de la grossesse, un diagnostic prénatal (DPN) aux couples ayant un risque de donner naissance à un enfant atteint d'un syndrome drépanocytaire majeur ou d'un syndrome thalassémique.

Aspects médico-techniques

Certaines techniques sont dites invasives car elles exposent à des complications pouvant aboutir à une interruption prématurée et involontaire de la grossesse; d'autres peu voire non risquées, limitées à une simple prise de sang maternelle sont dites non invasives. Ces techniques sont proposées à des couples ayant été identifiés avec certitude comme porteurs d'anomalies génétiques pouvant provoquer une maladie grave, chronique et difficile à traiter chez leur futur enfant.

Tout commence par une consultation de conseil génétique du couple pour confirmer le risque et donner toutes les informations indispensables sur la maladie et sa prise en charge aussi bien préventive que thérapeutique. A l'issue de cette consultation, le couple doit pouvoir prendre une décision éclairée sur son désir, ou pas, d'une éventuelle interruption médicale de la grossesse (IMG) aussi appelée interruption thérapeutique de grossesse (ITG). →



1/ Le DPN invasif

Il repose classiquement sur deux types de prélèvement effectués à partir d'une ponction dans la cavité utérine pour recueillir du matériel foetal à partir duquel sera extrait l'ADN foetal.

L'amniocentèse

Elle permet de prélever une petite quantité de liquide amniotique (LA) entre 3 et 3,5 mois de grossesse soit 15 à 17 semaines d'aménorrhée, ou plus tard. Le prélèvement s'effectue à l'aide d'une aiguille fine reliée à une seringue, à travers la paroi de l'abdomen de la mère, par un médecin, sous contrôle échographique. Elle comporte un risque d'arrêt prématuré de la grossesse estimé à 0,5% et rarement une infection ou une piqûre accidentelle du fœtus.

La biopsie de trophoblaste ou choriocentèse.

Elle permet de prélever des petits fragments de villosités chorales (VC ou futur placenta), entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée. Le prélèvement nécessite une anesthésie locale car elle est pratiquée à l'aide d'une micropince chirurgicale, par voie abdominale à travers la paroi abdominale. Lorsque le placenta est positionné en arrière de l'utérus ce prélèvement peut être effectué par voie vaginale. Elle entraîne les mêmes risques que l'amniocentèse avec un risque d'arrêt prématuré de la grossesse inférieur à 1%.

Aspects génétiques

Dans le laboratoire de l'hôpital Robert-Debré, la détermination du génotype foetal est réalisée par la technique de référence de séquençage selon Sanger. Les risques de faux négatif (résultat faussement normal) sont très rares et sont réduits par la connaissance des limites du DPN invasif :

- La première limite est liée à la nécessaire « pureté » du prélèvement foetal (absence de matériel maternel) ; cela nécessite une vérification systématique réalisée par l'analyse de plusieurs marqueurs polymorphes pour lesquels l'ADN foetal présente un profil qui lui est propre et qui est différent du profil de l'ADN maternel et paternel.
- La seconde limite est liée à la nécessité d'une amplification de la région d'intérêt avant le séquençage proprement dit. L'amplification d'un seul allèle spécifique (celui du père ou de la mère) peut-être à l'origine d'une erreur diagnostique. Pour l'éviter, on utilise systématiquement deux systèmes différents de réaction par polymérase en chaîne (PCR) et d'autre part on analyse en parallèle l'ADN foetal et l'ADN des parents afin de vérifier la capacité de la technique à identifier correctement les génotypes parentaux.



Il s'agit de techniques éprouvées depuis de très longues années ayant une très grande spécificité et sensibilité avec un délai de rendu rapide, inférieur à 10 jours.

2/ DPNI ou diagnostic prénatal non invasif

Il a été rendu possible par la découverte en 1997 de la présence d'ADN libre circulant d'origine foetale dans le plasma d'un prélèvement de sang maternel. La présence de l'ensemble du génome foetal, dans l'ADN foetal libre circulant, a ouvert la possibilité d'envisager un DPN de maladie monogénique à partir d'un simple prélèvement sanguin maternel (DPNI-MM).

Les caractéristiques de l'ADN foetal libre circulant, issu du placenta, sont très différentes de l'ADN foetal utilisé pour le DPN invasif : ADN très fragmenté (moins de 180 paires de bases versus plusieurs milliers de bases pour l'ADN nucléaire) ; ADN très minoritaire et non physiquement séparable de l'ADN libre circulant d'origine maternelle ; ADN avec une courte demi-vie. L'ADN foetal est très précocement détectable au cours de la grossesse (dès la 5^{ème} SA) et analysable, car en



quantité suffisante, à partir de 10 SA (environ 5% d'ADN fœtal).

Depuis quelques années, le diagnostic prénatal non invasif d'exclusion est devenu accessible pour différentes pathologies monogéniques. Dans ce contexte il s'agit d'une recherche qualitative d'un variant pathogène normalement absent du sang maternel. De façon générale, cette indication peut être proposée aux couples à risque de transmettre une maladie monogénique sévère et incurable dans les indications suivantes : variants pathogènes paternels impliqués dans les maladies dominantes ou dans les maladies récessives (à condition que les 2 parents soient porteurs de variants différents), variants pathogènes survenus de novo (absent chez le père et la mère) lors de précédentes grossesses. La détection du variant, paternel ou de novo, dans le sang maternel confirme son origine fœtale. Dans le contexte des hémoglobinopathies, le DPNI d'exclusion est actuellement accessible pour les syndromes drépanocytaires majeurs S/ β -thalassémique et les syndromes β -thalassémiques à condition que les 2 parents soient porteurs de variants différents.

3/ DPI ou diagnostic pré-implantatoire.

Cette technique s'adresse à des couples à risque qui recourent à une procréation médicalement assistée (PMA), pour infécondité, et dont leur futur enfant présente un risque génétique de maladie grave du globule rouge.

Dans ce cas, le diagnostic génétique s'effectue à partir d'une biopsie de cellules prélevées sur un embryon conçu par fécondation in vitro (FIV). Ce diagnostic possible depuis 2000 représente une alternative au diagnostic prénatal en éliminant un embryon malade avant son implantation dans l'utérus de la mère. Cette technique est à priori réservée aux femmes relativement jeunes ayant une bonne richesse ovarienne. Il n'existe qu'un petit nombre de centres habilités à pratiquer cette technique, justifiant l'inscription sur une liste d'attente.

Aspects éthiques

Le DPN concerne « des pratiques médicales ayant pour but de dépister in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité » : article 12 de la loi 94-654 du 29 juillet 1994. Débuté au début des années 1980 en France, le DPN se justifiait par la gravité des hémoglobinopathies dépistées, l'espérance de vie des enfants atteints étant de 15 à 20 ans. Malgré les progrès actuels dans leur prise en charge, avec une espérance de vie moyenne de plus de 40 ans pour les drépanocytaires, le recours au DPN a toujours un intérêt. Il permet aux couples à risque de mieux contrôler l'aspect familial et social de leur spécificité génétique.

Le DPN s'intègre dans ce qu'on nomme actuellement la médecine fœtale. Seuls les couples risquant de transmettre une des maladies graves de l'hémoglobine, à leur futur enfant, peuvent en bénéficier. Il permet soit une ITG soit une prise en charge précoce dès la naissance en sachant que désormais le dépistage néonatal est généralisé dans notre pays, justifié par le brassage des populations. ●

Le DPN s'intègre
dans ce qu'on nomme
actuellement
la médecine fœtale.

Vrai/faux

Les personnes porteuses de l'hémoglobine S, AS, sont souvent anémiées.

FAUX

Les personnes AS, autrement appelées porteuses du trait drépanocytaire, ou encore hétérozygotes pour le trait S, ne souffrent d'aucune anémie. Quand l'une d'entre elles est anémique, il faut rechercher la vraie cause comme chez tout le monde.



Les porteurs de l'Hb C doivent être considérés comme les AS ; c'est-à-dire porteurs de l'hérédité drépanocytaire.

FAUX

Solément, l'hémoglobine C ne doit pas être considérée comme drépanocytaire. Seule l'hémoglobine S peut entraîner la polymérisation de l'hémoglobine et les troubles circulatoires aigus qui caractérisent la drépanocytose. En revanche, les personnes qui portent à la fois l'hémoglobine S et l'hémoglobine C (et qui donc n'ont pas d'hémoglobine A) développent une maladie drépanocytaire qui doit être prise en charge très sérieusement dès la naissance.





La prescription prolongée de médicaments à base de fer chez les personnes thalassémiques ; diagnostiquées à tort comme carencées en fer en raison de la taille diminuée de leur globules rouges (VGM abaissé sur l'hémogramme) peut aboutir à une surcharge en fer, toxique pour le foie.

VRAI

Les globules rouges ont une taille (VGM) qui est proportionnelle à leur contenu en hémoglobine. Ce contenu est diminué au cours des carences en fer puisque le fer est un composé nécessaire à la fabrication de l'hémoglobine. Il en est de même dans les thalassémies mais pour une toute autre raison : la diminution de la fabrication de l'hémoglobine elle-même. Le résultat étant le même, il y a un risque de confusion. La règle est de doser le fer pour voir s'il y a une carence ou pas (dosages de la ferritine et du coefficient de saturation de la transferrine). La prescription de fer ne se justifie que si une carence est détectée. Dans le cas contraire, le traitement est inutile et il y a même un risque d'une accumulation toxique du fer dans le foie.

Carences en fer et thalassémies sont très fréquentes et peuvent donc coexister chez la même personne ; dans ce cas on commence par traiter la carence en fer et au bout de trois mois de traitement on vérifie les résultats au niveau de la ferritine et de l'hémogramme : si la ferritine est redevenue normale mais que le VGM reste bas, on doit suspecter une thalassémie.



Focus sur *la maladie osseuse* dans la β -thalassémie

Les β -thalassémies font partie des maladies génétiques de l'hémoglobine. Elles sont dues à un déficit quantitatif de synthèse des chaînes β de l'hémoglobine qui caractérisent l'hémoglobine adulte A (HbA).





On distingue les formes avec absence totale de synthèse de chaînes β dites $\beta 0$ par opposition aux formes $\beta+$ où persiste une synthèse variable d'HbA. Selon la gravité de la maladie, les premiers signes cliniques des formes symptomatiques apparaissent dès la petite enfance (entre 6 et 24 mois dans la thalassémie majeure (TM) dite transfusion-dépendante) ou plus tardivement (après l'âge de 2-4 ans dans la thalassémie intermédiaire (TI) dite non transfusion-dépendante).

Les problèmes osseux représentent une morbidité importante dans la TM comme dans la TI, avec des risques de défaut de croissance, de déformations rachidiennes, de compressions radiculaires, d'ostéoporose, de fractures, et de douleurs. Cette pathogénie osseuse n'est pas entièrement comprise.

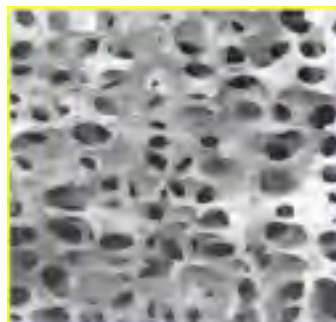
L'architecture osseuse et la physiologie osseuse dans l'organisme

Le tissu osseux soutient la biomécanique du squelette permettant la locomotion et la protection des organes. Il a une fonction hématopoïétique, c'est-à-dire qu'il contribue à la fabrication de cellules sanguines. Le tissu osseux a également une fonction métabolique car il permet le maintien de l'équilibre phosphocalcique. Le tissu osseux contient 99% du Calcium (Ca) et 90 % du phosphore de l'organisme. Le tissu osseux est composé d'eau, de cellules osseuses (Ostéocytes, Ostéoclastes et Ostéoblastes), de fibres de collagène de type I, de protéines, de sels minéraux inorganiques (Hydroxyapatite de Ca et carbonate de Ca).

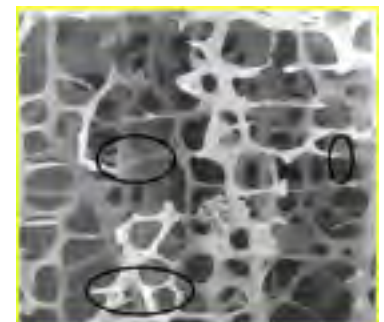
L'os est un tissu vivant en perpétuel processus lent de renouvellement par destruction/reconstruction: c'est ce qu'on appelle le remodelage osseux. Le maintien de l'équilibre phosphocalcique est assuré par la vitamine D et la Parathormone (PTH). Si la vitamine D baisse, la PTH augmente pour compenser. Le but est de maintenir une calcémie stable dans le sang autour de 2,4 mmol/L.

La définition de l'OMS de l'ostéoporose est une « maladie généralisée du squelette caractérisée par une densité minérale osseuse basse ET par des altérations de la microarchitecture osseuse, responsable d'une fragilité osseuse exagérée et donc d'un risque élevé de fracture ». L'ostéoporose est INDOLORE ! Sa seule manifestation clinique est la FRACTURE !

Coupes de microscanner sur biopsie osseuse



OS NORMAL



OSTÉOPOROSE

Il faut donc en faire le diagnostic AVANT la première fracture chez les personnes avec un ou plusieurs facteurs de risque d'ostéoporose (ménopause précoce, corticothérapie au long cours, antécédents familiaux, tabagisme, sédentarité..) grâce à une Densitométrie Minérale Osseuse. →



On diagnostique une ostéoporose densitométrique si T score < à -2,5 chez la femme ménopausée ou l'homme de plus de 50 ans. Chez l'enfant et l'adulte jeune on utilise le Z-score ; inférieur à -2, il signe une ostéoporose.

On recherche alors les éventuels facteurs de risque qui peuvent s'ajouter les uns aux autres chez une même personne. Le bilan sanguin est normal dans l'ostéoporose ; Il est uniquement réalisé pour trouver une cause curable d'ostéoporose (hypogonadisme, hyperparathyroïdie primitive...) ou éliminer un diagnostic différentiel devant une fracture douteuse (myélome, métastase...).

La maladie osseuse dans la thalassémie

Si le retard de croissance et les déformations osseuses sont maintenant rares dans les pays où un régime transfusionnel sécurisé et le dépistage des atteintes endocriniennes sont instaurés précocement, des anomalies de l'érythroïèse, de la densitométrie osseuse et du remodelage osseux sont présentes chez tous les patients thalassémiques. L'ostéoporose est en effet fréquente dans la β -thalassémie ; elle est multifactorielle (Hypogonadisme +++, Hyperplasie médullaire +++, Augmentation du remodelage osseux, Surcharge en fer au niveau osseux, Hypothyroïdie, Hypoparathyroïdie, Diabète, Perturbation de l'axe GH-IGF1, Déficit en zinc, vitamines C, K et D). L'ostéoporose peut être aggravée par une dysplasie osseuse liée à l'hyperchélation par la Déferoxamine pendant l'enfance, qui ne devrait plus se voir. Les mécanismes physiopathologiques de l'ostéoporose ne sont pas entièrement élucidés et elle peut se développer malgré un traitement chélateur et transfusionnel optimal et une supplémentation par calcium, vitamine D et stéroïdes sexuels.

Diagnostic, évaluation, suivi et prise en charge de l'atteinte osseuse

Le diagnostic clinique se fait par la surveillance de la croissance osseuse par la taille et le poids ET l'apparition de la puberté chez l'enfant et l'adolescent tous les 6 mois. En effet, parfois, la croissance staturale s'infléchit à la puberté. Chez l'adulte, la surveillance annuelle de la taille permet de dépister un éventuel tassement vertébral. Le bilan hormonal est annuel: dépistage d'un diabète, d'une hypothyroïdie, d'un déficit en hormone de croissance ; à partir de 10 ans, on rajoute le dosage de la calcémie, de la phosphorémie et de la parathormone. Tout retard de croissance staturale justifie des explorations complémentaires et une consultation avec un spécialiste de l'ostéoporose. Les autres facteurs de risque de l'ostéoporose sont recherchés régulièrement.



L'ostéoporose est dépistée chez l'adulte et l'adolescent atteint de TM et de TI ; la pratique d'une densitométrie osseuse est préconisée tous les deux à trois ans en fonction du résultat, en démarrant la surveillance après la puberté, au moment présumé du pic minéral osseux (16-18 ans). Lorsqu'un traitement de l'ostéoporose est démarré, un contrôle de la densité minérale osseuse peut être réalisé entre 12-24 mois pour juger de l'efficacité du traitement. Il est essentiel pour les patients thalassémiques d'avoir une activité physique régulière et un

TABLEAU 1 . Apports en calcium conseillés

Âge	Apports recommandés (en mg par jour)
Enfants de 1 à 3 ans	500
Enfants de 4 à 6 ans	700
Enfants de 7 à 9 ans	900
Enfants et adolescents de 10 à 19 ans	1200
Jeunes adultes (hommes et femmes)	900
A partir de 55 ans	1200



temps de marche quotidienne au soleil d'au moins une demi-heure, le soleil nous permettant de synthétiser correctement notre vitamine D. L'apport alimentaire riche en calcium est associé à un apport régulier en vitamine D. Des fiches alimentaires vous permettent d'améliorer vos apports en calcium (Tableaux 1, 2 et 3).

TABLEAU 2. Teneur en calcium des produits laitiers (moyenne)

ALIMENTS	CALCIUM (mg)
100 ml de lait (ex : préparations culinaires)	120
1 bol de lait (250 ml)	300
Laits aromatisés (200 ml)	180
1 yaourt ou spécialité laitière	120 à 180
1 yaourt à boire (180 g)	210
1 fromage blanc	110
1 riz ou semoule au lait	90
1 crème brûlée	65
1 crème dessert	125
1 crème dessert aux œufs	100
1 lait gélifié	110
1 liégeois ou viennois	95
1 île flottante	80
1 cuillère à soupe de crème fraîche	20/25
30 g de chantilly	20/25

En cas d'ostéoporose avérée, les biphosphonates (Aclasta[®], Fosavance[®], Actonel[®]...) sont efficaces (avec nécessité d'une surveillance spécifique bucco-dentaire). Ils ne peuvent en revanche pas être prescrits chez une femme en âge de procréer. La durée optimale de traitement n'est pas établie. Les effets attendus des médicaments ostéoporotiques sont une amélioration de la densité osseuse, une diminution des douleurs dues à l'expansion de la moelle osseuse ou aux déformations rachidiennes et une diminution du risque de fractures vertébrales et autres fractures de fragilité (hanche, épaule, poignet ou avant-bras...). Il existe d'autres traitements comme le Denosumab (Prolia[®]) ou le Tériparétide (Forsteo[®]) mais il manque encore des études dans la population thalassémique pour évaluer fermement les bénéfices et la durée de ces traitements. A ce jour, ce sont les biphosphonates qui sont préconisés en première intention.

Conclusion

La mise en place des régimes transfusionnels bien menés et la chélation du fer ont sans conteste réduit la sévérité de la fragilité et des déformations osseuses. Néanmoins une maladie osseuse moins sévère, multifactorielle, avec douleurs, ostéoporose et risque de fracture persiste. Le suivi par les patients des règles hygiéno-diététiques reste majeur. L'attention portée à la prise en charge endocrinienne et aux substitutions hormonales précoces devraient s'accompagner dans le futur d'une amélioration de la densité osseuse chez les patients thalassémiques. ●

TABLEAU 3. Teneur en calcium des fromages (moyenne)

ALIMENTS	CALCIUM (mg)
30 g de parmesan	400
30 g de beaufort, emmental, gruyère, cantal, comté, gouda...	300
30 g de saint-paulin, port-salut...	150 à 200
30 g de mozzarella	90
30 g de brebis fêta	80
30 g de roquefort, gorgonzola	180
30 g de bleus, fourme	150
30 g de livarot, vacherin, morbier	200
30 g de pont l'évêque, reblochon, saint nectaire	150
40 g de brie, munster, neufchâtel, coulommier, carré de l'Est, maroilles	120
40 g de fromage de chèvre	40

Qu'est-ce qu'ADODREP S'EVAD ?

Une initiative menée par une association de patients drépanocytaires SICKeLINK et une association de soignants EVAD a vu le jour en 2020.

Le projet ADODREP S'EVAD est un projet à destination d'adolescents et de jeunes adultes en Ile-de-France, âgés de 15 à 19 ans et atteints de la maladie du globule rouge : la Drépanocytose. L'adolescence est une période cruciale, marquée par des changements tant physiques que psychologiques. Cette étape de transition de l'adolescence vers le monde des adultes est d'autant plus difficile qu'il s'y ajoute une maladie chronique et invalidante.

La prise en charge globale de la maladie, les rendez-vous hospitaliers, l'observance du traitement, les hospitalisations et la construction d'une vie d'adulte sont autant d'éléments pouvant entraîner une rupture du suivi lors du passage des patients du secteur pédiatrique au secteur adulte. Ces adolescents se posent de multiples questions sources d'angoisses et de stress telles que :

- Ma maladie et mon handicap seront-ils un frein dans mes projets de vie et mes relations ?
- Serai-je capable de pratiquer une activité sportive ?
- Quelle orientation scolaire et professionnelle serait la mieux adaptée à mon état de santé ?
- Pourrai-je fonder une famille et avoir des enfants ?

Afin de vivre une expérience commune, regroupant adolescents et adultes drépanocytaires, des week-ends avec des activités variées sont proposés et encadrés par une équipe de patients-experts/aidants-experts, de médecins spécialisés et autres intervenants (sophrologue, coach

sport-santé, hypnothérapeute, diététicienne...). Deux éditions ont déjà eu lieu en 2021 et 2022 avec un succès auprès des jeunes (et de leurs parents) tel que l'on peut le voir ici :

<https://youtu.be/6tBuVfd6s0>

Une réunion à trois mois a eu lieu et avait pour objectif de :

- Rassembler les participants
- Évaluer les effets à trois mois du week-end
- Proposer des pistes de réflexion pour la suite

Voici quelques retours sur les questions qui leur ont été posées :

Ça a changé depuis le week-end :

- Je prends mieux mes médicaments
- Cette rencontre nous a permis de comprendre que nous n'étions pas seul face à la maladie
- Nos motivations ont doublé
- Nous avons pris conscience qu'avec nos moyens on peut faire beaucoup de choses, on se sent plus fort
- Acquisition de plus de maturité, je fais plus attention à moi et je prends au sérieux la maladie
- Nous avons noué de nouvelles amitiés
- Et surtout nous avons de l'espoir pour le futur, grâce au progrès de la médecine, les nouveaux médicaments

VOIR
LA VIDÉO



Dr Françoise DRISS

ASSOCIATION EVAD
(ET VIVRE ADULTE
AVEC LA DRÉPANOCYTOSE)



Mes craintes aujourd'hui

- Beaucoup de craintes par rapport à la prise en charge en milieu adulte et particulièrement aux urgences
- Crainte que la maladie s'aggrave en vieillissant
- Crainte de ne plus être avec ma maman en rendez-vous
- Crainte des remarques des autres lorsque je suis absent(e) longtemps, lorsque je suis fatigué(e) et lorsque je ne peux pas faire comme les autres
- Peur aussi de faire une crise dans un pays étranger
- Crainte par rapport à mon avenir professionnel et aussi familial (fonder une famille)
- Serai-je capable d'être autonome financièrement
- Crainte quand je devrai accoucher
- Peur des interventions chirurgicales telles que la PTH (Prothèse de hanche), la cholécystectomie (ablation de la vésicule biliaire) ...

Mes ressources pour la transition

- Nombreux contacts possible avec : les soignants adultes, les associations et les réseaux sociaux
- La documentation, les séances ETP
- La famille
- Notre responsabilité, nos motivations et notre courage

Ce que l'on aimerait qui progresse

- La formation des médecins sur la connaissance de la drépanocytose
- Anticipation par tranche d'âge pour préparer la transition avec une visite dans le service adulte.
- Intervention/sensibilisation dans le milieu scolaire
- Création de réunions à thèmes parents/enfants
- Création d'un poste de référent dans chaque centre de la drépanocytose avec une cellule de transition en y incluant des jeunes adultes
- Multiplier les week-end / ateliers / journées pour préparer la transition

Quand je pense à ma vie future, je me vois....

- Faire un travail difficile même si cela sera difficile au début
- Être ingénieur, footballeur, conducteur de train, devenir célèbre, riche avec un footballeur...
- Maman de 2 enfants
- Entretenir mon corps en faisant du sport
- M'impliquer dans la vie associative, aider les autres générations devenir la « Oprah Winfrey » de la cause drépanocytaire (organiser des conférences, des ateliers...)
- Mais aussi espérer des progrès thérapeutiques pour faciliter la vie des drépanocytaires. ●

Voici le film réalisé lors de notre rendez-vous du 13 mai 2023 réunissant les jeunes adolescents des premier et second week-end ADODREP.

Seulement dix jeunes ont pu se déplacer.

Nous les avons interrogés sur leur transition et ce qu'avait pu leur apporter ce week-end ADODREP. Encore une fois la rencontre leur a paru trop courte, ils avaient envie de plus discuter, échanger sur leur vécu, leurs projets... Un parcours « escape game » dans le parc leur a permis de s'amuser pendant 1h30 au milieu des fleurs.

Une troisième édition est en préparation, toujours adressée à des jeunes de 15 à 18 ans de la région Ile-de-France, séjour prévu le dernier week-end du mois d'août à Fontainebleau.

ENTRETIEN AVEC Catheris Mondombo,

— ARTISTE PLASTICIEN —
Académie des Beaux-arts
de Kinshasa



Nous avons eu le plaisir de découvrir votre travail lors du 17^{ème} congrès de DORYS à travers votre oeuvre « Stigmatisation ». Pourriez-vous nous présenter votre parcours et vos influences en quelques mots ?

Je suis un artiste plasticien de Kinshasa. J'ai suivi une formation à l'académie des beaux-arts de Kinshasa en 2012/2013. J'ai commencé à dessiner depuis tout petit, c'est un don familial car mon père est artiste et m'a influencé aussi. J'aime beaucoup le travail d'un artiste plasticien congolais, Freddy Tsimba, qui fait des statues de femmes avec des cartouches de balles pour immortaliser les moments de guerre. Je m'inspire également des œuvres d'un artiste ghanéen, El Anatsui, qui travaille sur des déchets métalliques comme des morceaux de canettes, des capsules de bouteilles pour sensibiliser à la préservation de la planète.

Pour ma part, je peins sur des bâches usagées récupérées auprès de petits commerçants de la rue. Ils utilisent ces bâches pour protéger leur marchandise alors je leur échange contre des neuves. Avec l'utilisation de ces bâches usagées, j'ai voulu représenter la réparation mentale, la réparation des corps humains et la réparation de l'époque coloniale.

Quel message avez-vous voulu faire passer par ce tableau que vous avez nommé « Stigmatisation » ?

Les drépanocytaires qui vivent à Kinshasa sont dans un milieu urbain où ils vivent la stigmatisation. J'ai un ami drépanocytaire avec qui nous avons visité des hôpitaux où les patients drépanocytaires reçoivent leurs soins. L'histoire de mon ami m'a touché, surtout la perception de sa famille pour qui cette maladie est due à un sort de la sorcellerie. Son histoire, c'est ce que vivent 85 % des drépanocytaires à Kinshasa. Mon message est d'aller au-delà de la stigmatisation. C'est un message de résilience.

En regardant de plus près, on s'aperçoit que vous avez peint à l'aide d'un pinceau fin, formant une multitude de petits carrés. Que représentent ces carrés ?

Les petits carrés représentent l'énergie qui est enfouie dans le corps humain. Chacun de nous en a besoin pour vivre sur la terre, d'exercer un métier... C'est une énergie à l'intérieur de l'homme qui lui permet de surmonter des problèmes et d'agir sur le plan mental.

Pensez-vous que l'art peut aider à sortir de cette stigmatisation ?

Lors du congrès DORYS, j'avais eu cette discussion avec un médecin qui m'avait répondu que l'art peut effectivement être un remède pour sortir de cette stigmatisation. Je pense que c'est important. L'art aide à la sensibilisation de la maladie. A Kinshasa, peu de gens ont des connaissances sur la maladie. Je côtoie les gens sur le terrain pour leur expliquer que la drépanocytose n'est pas de la sorcellerie, c'est une maladie génétique qui touche les globules rouges. L'art permet de faire passer des messages auprès de la population pour faire connaître la drépanocytose. L'art est donc un moyen de communication qui aide à la sensibilisation (pour amener la population de la ville à prendre connaissance de la maladie et à faire le test de l'électrophorèse). L'art est aussi un outil de thérapie qui peut mener à un changement d'attitude, de comportements, de manière de penser ou de réagir afin de permettre au patient de se sentir mieux. ●

SCANNEZ ET DÉCOUVREZ

LES PROTOCOLES NATIONAUX DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS)

MaRIH, MHEMO & MCGRE

MaRIH

Maladies rares immuno-hématologiques



Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles



Purpura Thrombopénique Immunologique de l'enfant et de l'adulte (PTI)



Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'enfant et de l'adulte (AHA)



Maladie de Castleman



Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU)



Angioedèmes Héritaires : diagnostic et prise en charge de l'adulte et de l'enfant



Histiocytose langerhansienne (enfant de moins de 18 ans)



Purpura thrombotique thrombocytopénique



Mastocytoses non-avancées chez l'adulte



Hyperéosinophilies et syndromes hyperéosinophiliques

MCGRE

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse



Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte



Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent



Déficit en G6PD (Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase) ou FAVISME



Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalie de la membrane érythrocytaire



Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires

MHEMO

Maladies hémorragiques constitutionnelles



Hémophilie



Maladie de Willebrand type 3



Syndrome MYH9



Déficits rares en protéines de la coagulation



Thrombasthénie de Glanzmann et pathologies plaquettaires apparentées



Maladie de Willebrand



Saignements Utérins Abondants (SUA) chez la jeune femme atteinte de Maladie Hémorragique rare Constitutionnelle ou Acquisée (MHCA)



A la drépanocytose,

J'aurais aimé voir ma vie toute en rose
 Mais elle m'est apparue toute en rouge
 Rouge de sang aux globules déformés
 Rouge de douleurs
 Rouge de fièvre
 Rouge d'infections
 De mille façons
 Tu m'as marquée au fer rouge
 On m'a dit que tu étais fille du paludisme
 Mais aux garçons tu as causé le priapisme
 Tu m'as volé mon enfance par égoïsme
 Marqué mon adolescence
 De retard de croissance
 Maintenant à l'âge adulte
 Personne ne remarque mon absence
 Grâce à toi je suis taxée asociale
 Oui toi, maladie génétique sale
 De ton mal 50 million de personnes souffrent
 Et encore autour de toi règne un silence sourd
 Ce silence dans lequel tu avances
 A travers les âges tu te partages
 Ce silence dans lequel tu résides
 Et par milliers

Tu nous tues sans pitié
 Le premier combat fut le syndrome mains-pieds
 Les géniteurs étaient déjà pieds et poings liés
 Oui, en nos parents
 tu as instauré peur et culpabilité
 Très souvent tu nous mets
 dans des états critiques
 Par stigmatisation, d'autres nous critiquent
 Et pour te calmer nous avons besoin
 d'antibiotiques
 D'antalgiques et d'acide folique
 Tu es tellement persona non grata
 Que l'homme blanc pour la première fois
 A trouvé quelque chose qui ne l'intéressait pas
 Parce que pour lui tu es non rentable
 Donc il t'a racialisée
 Disant que tu ne touchais que nous, les noirs
 Malgré l'avancée de la science
 Tu perpétues tes ravages
 Comme touchée de l'essence
 En plongeant plusieurs dans l'indifférence
 Te faisant oublier par les journaux
 Et même la radio
 Toi, la drépanocytose

Drépa31 pour
 ©Mariama Bangoura

Drepa's COOL



**Jouer pour grandir,
apprendre pour guérir !**



Estelle Mechain et Dr Claire Falguière

Avec le soutien de la filière MCGRE et le financement de l'ARS, l'équipe d'éducation thérapeutique pour la drépanocytose du CHIC est heureuse de vous présenter le **nouveau jeu "Drepa's COOL"**.

Ce jeu a été spécialement conçu pour aider les enfants à mieux gérer leur maladie à l'école. Nous sommes fiers d'annoncer que le jeu sera largement distribué dans les différents centres de référence et de compétence de France.



Vendredi
12 MAI
2023

L'ALIZÉE - 320 KM

Saint-Maur-des Fossés / Beaune Solidaire

«*Veilleur de vie*»
*Sensibiliser au don
de moelle osseuse*

« Un don de moelle osseuse a sauvé ma sœur. » Il n'a pas eu la « chance » de son autre frère d'être son donneur. Romain a pris le départ le 12 mai, place du marché à la Varenne et a pédalé de Saint-Maur-des-Fossés à Beaune pour sensibiliser à la greffe de moelle osseuse, sa façon à lui d'être solidaire.

Le Lions club de Saint-Maur-des-Fossés a parrainé l'initiative baptisée l'Alizée et a collecté des fonds destinés à la création d'une fondation de recherche dédiée aux maladies génétiques du globule rouge, projet de l'association SOS GLOBI.



SOS GLOBI

UNE HISTOIRE ASSOCIATIVE, UNE AVENTURE HUMAINE
PARTAGÉE PAR PLUSIEURS GÉNÉRATIONS

L'association SOS Globi a été créée en 1991 à l'Hôpital Henri Mondor de Créteil par un petit groupe de malades atteints de drépanocytose, tous traités par un jeune médecin, dont les travaux font référence, devenu le professeur Frédéric Galactéros.

Un seul leitmotiv : faire connaître la drépanocytose. SOS Globi, après avoir développé un réseau associatif en Île-de-France, se transforme en 2006 en fédération d'associations des malades drépanocytaires et thalassémiques FMDT SOS Globi. Elle est membre d'Alliance Maladies Rares et d'Eurordis. A ce jour, elle rassemble 20 associations de Lille à Marseille, de Bordeaux à Strasbourg ; associations de proximité proches des patients, de leur famille, et des centres de compétence.

La drépanocytose, la maladie génétique la plus fréquente en France et la moins bien connue

C'est la maladie de la douleur, la maladie de toutes les inégalités, tant sanitaire que sociale. Bien que peu connues du grand public, la drépanocytose et la thalassémie bénéficient d'une prise en charge dès la naissance par des services spécialisés, maladies rares. Cependant, si la drépanocytose est dépistée à la naissance, c'est toujours une mauvaise surprise pour la grande majorité de ces parents d'enfants atteints. L'information de ces familles et la prévention sont pourtant essentiels. Nous constatons, que le dépistage néonatal de la drépanocytose est le seul des dépistages à la naissance à être en augmentation, très certainement lié au manque d'information de la population.

SOS Globi Val-de-Marne (VdM), une association de proximité... et des projets solidaires

En 2007, l'association SOS Globi VdM poursuit les actions localement. L'information et la sensibilisation au don du sang et aux nouveaux traitements sont des axes constants et réguliers de ses activités. SOS Globi VdM met en place des groupes de paroles pour les parents d'enfants atteints de drépanocytose. Elle organise une journée annuelle d'information et de collecte de dons « Somadré » (Solidarité Malades Drépanocytaires) qui a permis, entre autres, l'achat de 400 vaccins pour les enfants drépanocytaires de Madagascar, la création d'une Bande dessinée grand public « La drépanocytose, histoires de vies », l'organisation d'un colloque au sénat « Drépanocytose entre génétique et société, 100 ans de solitude »...

SOS GLOBI VAL-DE-MARNE

2 rue du Clos Saint-Denis 94000 Créteil
Association de malades, membre de la fédération FMDT SOS GLOBI



Les Boucles du Cœur Carrefour Créteil

En 2013, SOS Globi VdM entame un partenariat avec CARREFOUR CRETEIL. Chaque année depuis 10 ans, en juin, tous les mercredis et samedis, les bénévoles de l'association vendent des crêpes, informent les clients, proposent des animations. De leur côté, les caissières invitent les clients à faire un don en caisse.



Un projet pharaonique... un outil pour la recherche

SOS Globi VdM décide de soutenir le projet fédératif de création d'une Fondation de Recherche dédiée. Future fondation placée sous l'égide de la Fondation de France (FDF) afin de donner l'assurance de la destination des dons. L'objectif est de 200 000 euros, ticket d'entrée de la FDF. Un défi, un projet pharaonique pour une petite association. Dix ans de collecte, dix ans de dons, dix ans de bénévolat... et pourtant, nous y sommes, prêts du but. 185 000 euros ont déjà été collectés fin 2022.



LE LIONS CLUB SAINT MAUR

Pour SOS Globi, encore une rencontre opportune avec le Lions Club de Saint-Maur-des-Fossés, qui parraine l'initiative de Romain pour sensibiliser à la greffe de moelle, et qui décide de soutenir notre projet de création d'une Fondation de Recherche.



SOS Globi VdM est partenaire de l'initiative de Romain et du Lions Club de Saint-Maur-des-Fossés Marianne, membre de l'association, atteinte de drépanocytose et greffée a sensibilisé les élèves du Lycée Teilhard de Chardin de St Maur. Alizée est élève infirmière à l'IFSI de Mondor et nous avons eu le concours du BDE Mondorphine, le vendredi 12 mai au départ du périple Saint-Maur-des-Fossés-Beaune. SOS Globi VdM prolonge la campagne 2022 de sensibilisation au don de moelle osseuse de l'Agence de Biomédecine, destinée à mieux cibler le recrutement de nouveaux donneurs. Il est essentiel que le registre reflète la diversité d'origines des populations telle qu'elle existe en France et dans le monde, afin d'améliorer les chances de trouver un donneur pour chaque malade. Le don de moelle osseuse est un engagement sur la durée : il ne s'agit pas d'un don immédiat. **Grâce au Lions Club de St Maur nous avons franchi la ligne d'arrivée de cette aventure de plus de 10 ans qui nous ouvre enfin la porte de la Fondation de France.**

Christian Godart

Contact : SOS GLOBI Val-de-Marne sosglobi94@sosglobi.fr - sosglobi94@hotmail.fr
06 17 94 43 56 - 07 69 19 80 36

DORYS

Cette année, l'association **DORYS** fête ses 19 ans mais ses 18 ans de congrès. L'occasion de mettre en lumière les actions de cette association, son parcours et ses projets.

ECHANGE AVEC CONSTANT VODOUHÉ, PRÉSIDENT DE L'ASSOCIATION DORYS.

Qu'est-ce qui vous a poussé à créer cette association ?

C'est une ironie du sort comme j'aime souvent le dire. J'avais envie de m'investir contre la drépanocytose une fois ma thèse finie car j'entendais parler des enfants qui en mourraient et ça me touchait beaucoup. J'ai créé un projet associatif en 1999. En 2002, j'ai appris que ma fille Dorys était atteinte de cette maladie. Cela a évidemment accéléré les choses et avec des médecins de Strasbourg et quelques amis nous avons créé l'association **DORYS** dont le nom a été adopté à l'unanimité sauf par moi. L'association a été créée grâce à ma fille mais pas pour elle. Je pensais aux enfants qui souffraient de cette maladie et qui n'avaient pas les mêmes soins qu'en France, notamment au Bénin, mon pays.

Quelles sont les principales actions de votre association ?

Je voulais aider les enfants au Bénin mais j'ai remarqué qu'il fallait commencer en France où la maladie est aussi méconnue. J'ai eu l'occasion d'assister au premier congrès sur la drépanocytose à Cotonou au Bénin en 2004 et en 2005 j'ai organisé le premier congrès international à Strasbourg. Nous avons organisé la venue

de Michel Ocelot, réalisateur de *Kirikou et la sorcière*. Après la projection de son film, les enfants ont pu lui poser des questions et ils ont partagé un goûter ensemble. Nous avons organisé d'autres sorties, comme aller au zoo d'Amnéville. Mais toutes ces actions demandaient beaucoup d'efforts logistiques et petit à petit je me suis centré sur le congrès. Après le congrès de 2019 qui a accueilli RFI à Strasbourg, beaucoup de responsables associatifs m'ont appelé pour qu'on travaille ensemble. De là j'ai fait la proposition de travailler tous ensemble. Ce qui a abouti à la création d'une Alliance Africaine qui essaye de travailler ensemble avec peu de moyens. On se tourne à présent de plus en plus vers les pays d'Afrique où on compte énormément de malades mais où la prise en charge de la maladie est un sérieux problème. Dans certains pays, les médecins se sont battus pour avoir du matériel (pour l'érythrophérèse par exemple) mais les patients n'ont pas les moyens de suivre ces soins, donc on revient à la case de départ. La prise en charge de cette maladie est un grand défi d'un point de vue médical, paramédical et psychologique. Il faut lutter contre la stigmatisation de cette maladie par la société. Les patients doivent faire

face à des problèmes par rapport au mariage, au travail, le handicap de la maladie n'est pas toujours visible. Il faut que le regard de la société change et je pense que cela doit passer aussi par les patients et les parents dans la mesure où en Afrique la maladie est toujours considérée comme tabou. Il faudrait mettre en avant qu'il y a beaucoup de personnes qui sont malades et qui ont réussi à faire de longues études, il y a des médecins qui sont drépanocytaires..., les patients occupent toutes les catégories de fonctions. J'ai eu l'occasion de participer à des groupes de paroles de patients au Bénin. Ces actions sont importantes, elles permettent de mieux comprendre ce qu'ils vivent et ce que la société leur fait vivre.

Comment voyez-vous la suite du combat contre la drépanocytose ?

Le thème du congrès de Strasbourg était les urgences et 18 ans après il n'y a eu que trop peu de changements. Les témoignages de ce que vivent les patients en France aux urgences sont accablants. Il y a un manque de personnel, la drépanocytose n'est pas considérée comme une maladie dont le pronostic vital est en jeu et



Il faut lutter contre la stigmatisation de cette maladie par la société.

Je n'ai pas les chiffres mais de nombreux patients rapportent être reconnus à une invalidité de 79 % or c'est à partir de 80 % qu'ils peuvent obtenir l'allocation. Sans cette allocation, beaucoup de patients tombent dans des situations précaires car ils ne peuvent pas travailler comme tout le monde, font plusieurs crises donc finissent par perdre leur travail. Va suivre alors une spirale de d'anxiété voire de détresse, puis plus de crises et ainsi de suite... Cette allocation serait une grande aide, un accompagnement très important... Enfin, le dernier défi c'est la recherche, ce qui est mon métier et j'y reviens tout doucement, cela faisait partie de mes objectifs au départ...

Quel est votre regard sur le tissu associatif actuel ?

Il est clair qu'il y a un manque d'unité des associations ce qui est fort regrettable. Cela nous porte préjudice. Il existe une fédération d'associations et un Collectif d'associations. C'est un léger progrès même si ce n'est pas l'idéal. Tout le monde fait à peu près les mêmes projets alors pourquoi ne pas le faire ensemble ? Je reste optimiste. J'ai toujours dit que le Congrès DORYS a pour vocation d'être un outil pour tous afin de mettre en avant tout ce qui tourne autour de la Drépanocytose : médecins, paramédicaux, associations, etc...même si c'est DORYS qui l'organise. C'est ensemble que nous pourrons avancer.

les patients sont parfois considérés comme s'ils venaient chercher leur dose... Il faudrait davantage d'empathie et d'écoute du patient. Comme dans d'autres maladies chroniques, parfois, le patient (ou les parents) connaît très bien ce dont il souffre, ce qu'il ressent dans son corps et il a besoin d'être écouté, ce qui est nécessaire pour leur prise en charge. S'il n'y a pas un échange sérieux et de confiance entre le médecin et le patient, cela peut être grave.

Le deuxième défi porte sur l'aide psychologique qui est importante mais il faut que les services de l'Etat acceptent de la prendre en charge. Quand le patient va mieux psychologiquement, il fait moins de crise et l'Etat y gagne. C'est encore une action à mener de façon groupée. Le troisième défi est celui de la MDPH (Maison Départementale pour les Personnes Handicapées). Quand un patient prend des médicaments tous les jours, a des problèmes de nécroses, il y a un handicap réel.

À NOTER
DANS VOS
AGENDA !

Pour la 18^{ème} année consécutive,
DORYS a le plaisir de vous convier à son Congrès International
sur la Drépanocytose qui se tiendra du 12 au 14 octobre 2023
à l'Auditorium de la Bibliothèque Nationale Universitaire de Strasbourg



Vigifavisme

DÉFICIT EN G6PD

Le déficit en Glucose 6 Phosphate Déshydrogénase (G6PD) est une affection génétique atteignant les globules rouges du sang. Le gène codant pour le G6PD est situé sur le chromosome X. Il est très répandu dans les pays qui bordent la Méditerranée, en Afrique, au Moyen Orient, en Asie du Sud-Est et parmi les populations noires d'Amérique et des Antilles et touche principalement les individus de sexe masculin. L'OMS a classifié les déficits en G6PD en 3 classes selon le niveau d'activité de l'enzyme G6PD résiduelle. La classe 1 (niveau d'activité résiduelle le plus bas) est exceptionnelle, sévère et se traduit par une anémie hémolytique chronique. Les déficits de classe 2 et 3 ne nécessitent pas de surveillance particulière à part l'éviction des aliments et des substances contre-indiquées.

L'association Vigifavisme a été créée en février 2004 par le professeur Dominique Jolly, lui-même déficient et diagnostiqué tardivement à la suite d'un accident hémolytique aigu dû à la prise d'un médicament contre-indiqué. Depuis, l'association œuvre à la reconnaissance du déficit en informant les patients, leur famille et les professionnels de santé. Malheureusement, l'association a connu des difficultés ces dernières années par manque de bénévoles et d'adhérents, ce qui a contribué à la mener vers une dissolution évitée de justesse. Aujourd'hui, l'association se reconstruit avec une nouvelle équipe et essaie de mettre



en place des actions afin de fédérer au maximum les personnes déficientes.

L'un des axes sur lequel l'équipe de Vigifavisme souhaiterait travailler est le dépistage néonatal.

Il n'y a malheureusement pas encore de dépistage systématique à la naissance dans les « populations à risque » : c'est le plus souvent à l'occasion d'un accident hémolytique que l'on pose un diagnostic. Pourtant, le déficit en G6PD est relativement bien maîtrisé lorsque l'on se sait déficient. Le dépistage et la prévention des accidents sont simples : connaissance des populations à risque et de la transmission génétique, tests de dépistage fiables et peu coûteux, connaissance des moyens pour prévenir tout accident chez les déficients grâce aux

recommandations alimentaires et au respect de la liste des médicaments contre-indiqués.

Pour les déficients de type 1, la situation est différente et reste problématique :

le dépistage et la prévention ne suffisent pas. Ces patients font face à des anémies chroniques, des poussées hémolytiques aiguës simplement en contractant une maladie courante ou lors d'épisodes de fièvre, et doivent ainsi régulièrement être transfusés. Du fait de leur rareté, ils restent sous-représentés dans un déficit en G6PD dont les manifestations au quotidien sont maîtrisables, voire inexistantes.

**RETROUVEZ
LE TÉMOIGNAGE
D'AURÉLIE,**
maman de trois enfants
ayant un déficit de type I.



Association Vigifavisme
contact@vigifavisme.com
www.vigifavisme.com · www.facebook.com/vigifavisme

LA COURSE DU GLOBULE

Départ
19.06.22
Journée mondiale de la
Drépanocytose

Arrivée
26.07.24

Une course virtuelle autour du monde

Pour faire connaître la drépanocytose et promouvoir la recherche sur la drépanocytose et l'activité physique.

112 871 km traversant 123 villes à travers le monde touchées par la Drépanocytose

Comment ça marche ?

Tout le monde peut participer ! Rejoignez les grands sportifs qui soutiennent cette cause en cumulant vos Kms pour faire des tours du monde, et suivez l'évolution de la course en temps réel sur notre site !



LA DREPANOCYTOSE

Le saviez vous?

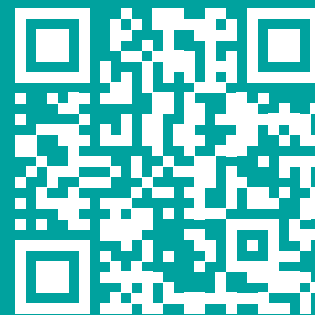
La drépanocytose est une maladie génétique du globule rouge. Elle est aussi la 1ère maladie génétique au monde et en France. La crise osseuse, extrêmement douloureuse, est la manifestation principale de la maladie. La drépanocytose peut aussi atteindre tous les organes.

Peut-on faire du sport en étant drépanocytaire ?

Le sport a été longtemps interdit aux malades drépanocytaires à cause du risque de crise osseuse. Il est en effet possible de pratiquer une activité physique avec des précautions.

INSCRIPTIONS

Participation **unique de 20€** pour la recherche en dépanocytose et activité physique.



ou sur : <https://definisher.fr/defi/course-globule>

LES PATHOLOGIES DE LA FILIÈRE MCGRE

SYNDROMES
DRÉPANOCYTAIRES MAJEURS

THALASSÉMIES

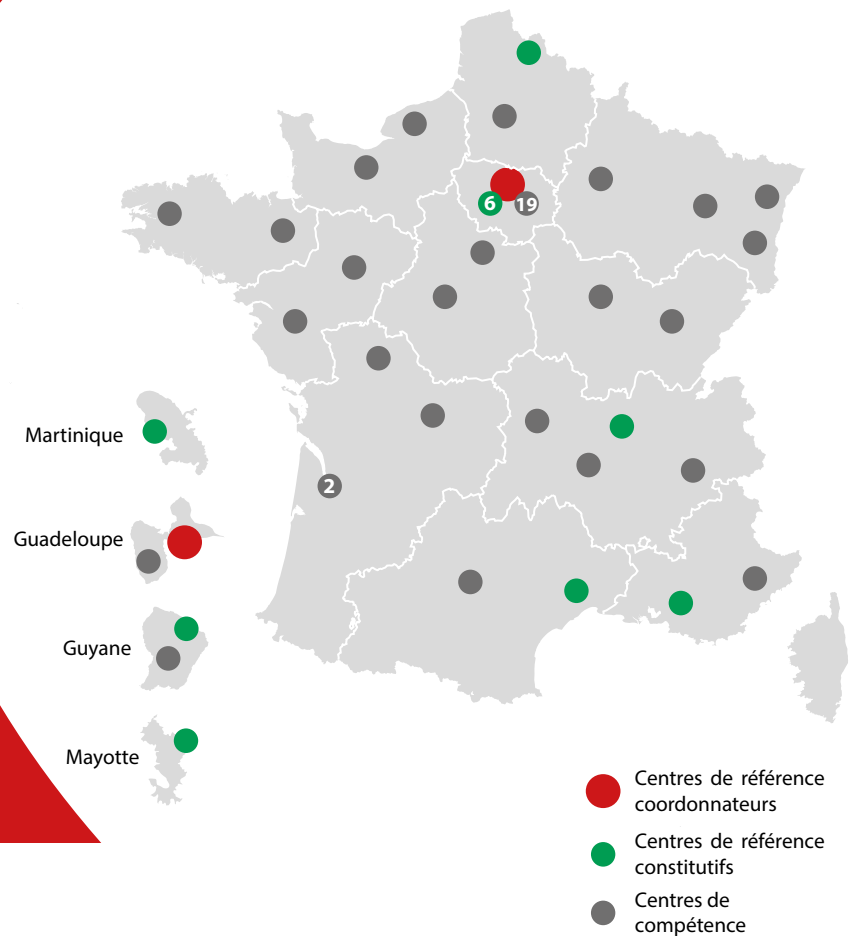
PATHOLOGIES
DE LA MEMBRANE
DU GLOBULE ROUGE

DÉFAUTS ENZYMATIQUES
DU GLOBULE ROUGE

POLYGLOBULIES
GÉNÉTIQUES

DYSÉRYTHROPOÏÈSES
CONGÉNITALES

UN RÉSEAU NATIONAL
DE CENTRES DE SOIN



NOS MISSIONS



CONTACTEZ-NOUS

Animateur :
Professeur Frédéric Galactéros
01 45 17 82 12
contact@filiere-mcgre.fr

Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
Gestionnaire GHU Henri Mondor
Service de médecine interne
Unité des Maladies Génétiques du Globule Rouge
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil

www.filiere-mcgre.fr

