

NEW

Globinoscope

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

**VIVRE AVEC
UNE MALADIE CHRONIQUE**

**La dysérythroïèse
congénitale de type II**

Généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose

DÉCRYPTAGE

**Diagnostic
et prise en charge
des polyglobulies**

VIE QUOTIDIENNE

**Aménagement
du poste de travail**



Supports d'information disponibles à la filière MCGRE



À destination des patients



Fiche d'informations :

- Alpha-thalassémie
- Bêta-thalassémie
- Déficit en G6PD
- Drépanocytose



Livret Bilan de santé -
Mon parcours d'exams
expliqué



Livret Bien vivre sa
grossesse avec la
drépanocytose



Calendrier vaccinal pour
patient drépanocytaire -
Mon carnet de vaccination



Dépliant " Transition "



Dépliant " Pourquoi a-t-on
besoin de donneurs de sang
afro-descendants ? "



Dépliant " Sport
et drépanocytose "



Dépliant " Rôle du psychologue
dans la prise en charge du
patient atteint de
drépanocytose "

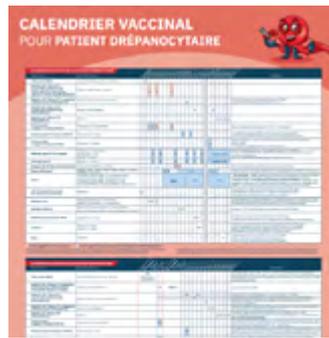
À destination des professionnels de santé



Dépliant " La drépanocytose
et ses retentissements
psychologiques "



Calendrier vaccinal pour
patient drépanocytaire -
Pense - bête



Poster comprenant le calendrier
vaccinal et le calendrier
vaccinal de rattrapage pour les patients
drépanocytaires



Affiche PNDS inter-filières
MARIH, MHEMO et MCGRE



PNDS :

- Syndrome drépanocytaires majeurs chez l'enfant et de l'adolescent, 2024
- Sphérocytose héréditaire et autres anémies hémolytiques par anomalies de la membrane érythrocytaire, 2021
- Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires, 2021
- Déficit en G6PD, 2017

Tous nos supports d'information sont disponibles sur le site de la filière
Vous pouvez commander nos supports d'information en nous contactant à l'adresse suivante :
contact@filiere-mcgre.fr

Sommaire

04 EDITORIAL

Dr Ketty Lee
et M. Christian Godart

05 ACTUALITÉS

La Globosphère

06 DIDACTIQUE

Le dépistage néonatal dans la Caraïbe
et le réseau CAREST

10 PSYCHOLOGIE

La consultation de conseil génétique
de l'expertise génétique à
l'accompagnement psychologique



28 VIE QUOTIDIENNE AMÉNAGEMENT DU POSTE DE TRAVAIL

32 TRANSITION

ADODREP Gwada :
première édition en Guadeloupe

34 DÉCRYPTAGE

**DIAGNOSTIC ET PRISE EN
CHARGE DES POLYGLOBULIES**

38 CULTURE

Naissance du mot "anémie" en France
Parution du livre "Liés à l'X"

40 IDÉES REÇUES

Vrai/faux **Les hémolyses**



12 LE GRAND DOSSIER

**LE DÉPISTAGE NÉONATAL
DE LA DRÉPANOCYTOSE
ET LES ENJEUX DE
SA GÉNÉRALISATION**

20 FOCUS

Comprendre le drépanocyte :
définition, formation et conséquences
physiopathologiques

23 FORMATION DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Les soignants face à la douleur
aiguë drépanocytaire

26 VIVRE AVEC UNE MALADIE CHRONIQUE

**La dysérythropoièse
congénitale de type II**



ASSOCIATIONS

43 Happy HDJ Une association pour
rendre l'hôpital de jour plus joyeux

44 Drepavie Médecine et Psychologie
au Service des Drépanocytaires :
Une Mission en Côte d'Ivoire

46 BOL D'OXYGENE Soirée Solidarité
Drépanocytose sous le signe de
l'engagement artistique et humanitaire

Editorial

Généraliser le dépistage néonatal aux pathologies héréditaires du globule rouge



Dr Ketty LEE

Centre régional de dépistage néonatal d'Ile de France



Christian GODART

FMDT SOS GLOBI

Le 1^{er} novembre 2024, la France a adopté le dépistage systématique de la drépanocytose comme les 13 autres maladies dépistées par le Programme national de dépistage néonatal (PNDN) mettant fin à l'inégalité d'accès au diagnostic précoce de la maladie.

Ce dépistage a connu un parcours singulier, étant instauré en systématique dans les départements français des Antilles dès 1984, avant de s'étendre à tout le territoire métropolitain en 2000, mais de façon « ciblée » sur des populations dites « à risque ». Cette pratique a été à l'origine de perte de chance pour des nouveau-nés, justifiant la nécessité d'y mettre fin (recommandations HAS du 22/11/2022).

PLUSIEURS ENJEUX DOIVENT ÊTRE RELEVÉS.

Informier et sensibiliser : Contrairement aux Antilles, en métropole l'incidence des nouveau-nés atteints et le nombre d'hétérozygotes AS dépistés sont en constante augmentation ; les naissances inattendues d'enfants malades surviennent dans 70 % des cas en métropole, contrastant avec une connaissance du risque de transmission de la maladie très largement maîtrisée dans la population antillaise.

L'expérience antillaise souligne la nécessité d'une politique de prévention basée sur une stratégie de communication faisant appel à des outils innovants pour mieux informer et sensibiliser tant les professionnels de santé que le grand public sur le statut de transmetteur, porteurs sains d'anomalies de l'hémoglobine.

Par ailleurs, afin de favoriser une politique de prévention homogène, un consensus est souhaitable sur les hémoglobines anormales à dépister et l'information à communiquer aux familles. Le « **groupe de travail dépistage néonatal** » de la filière accompagne cette démarche et consacre le grand dossier de ce dixième New Globinoscope au bilan des travaux réalisés.

Développer la communication et l'information : ce dépistage repère aussi d'autres maladies génétiques de l'hémoglobine comme les syndromes bêta-thalassémiques ou l'hémoglobinoïde H. Les familles et la grande majorité des professionnels n'en sont pas avertis. La fédération d'associations SOS GLOBI propose de renommer ce dépistage, « dépistage des maladies de l'hémoglobine », renforçant le droit à l'information des familles.

Enfin, étendre le dépistage néonatal aux autres maladies de la filière.

Le Plan National Maladies Rares 4 (2025-2030) vient renforcer l'accès au dépistage néonatal favorisant l'extension du PNDN à d'autres maladies. Le dépistage néonatal génomique pourrait bénéficier, à terme, aux enfants atteints d'autres maladies du globule rouge, en priorité le **déficit en Glucose-6 Phosphate Déshydrogénase (G6PD)**.

COMITÉ ÉDITORIAL

Rédacteur en chef

Pr Frédéric Galactéros

Comité éditorial

Dr Louis Affo
Pr Jean-Benoît Arlet
Dr Dora Bachir
Mme Olfa Bangratz
Dr Emmanuelle Bernit
Pr Valentine Brousse
Dr Pierre Cougoul
Dr Françoise Driss
Dr Maryse Etienne-Julan
Mme Justine Fauvel
Pr Frédéric Galactéros
M Christian Godart
Dr Alain Goldcher
Dr Corinne Guitton
Dr Ketty Lee
Mme Adrienne Lerner
Dr Assa Niakate-Tall
Dr Marie-Hélène Odièvre

Comité de rédaction

Dr Dora Bachir
Dr Bouchra Badaoui
Dr Emmanuelle Bernit
Mme Adiaratou Bore Temo
Dr Maryse Etienne-Julan
Mme Justine Fauvel
Pr Frédéric Galactéros
Pr François Girodon
M. Christian Godart
Dr Alain Goldcher
Dr Marie-Dominique Hardy-Dessources
Dr Ketty Lee
Mme Marie-Pierre Lehougre
Dr Marie-Hélène Odièvre
Pr Corinne Pondarré
Mme Marie Rengade
Dr Isabelle Thuret
Pr Oriane Wagner-Ballon
Dr Farida Zemirline-Mahcer

Création graphique

Reflexionblue
0632379489

Crédits photos

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

Imprimeur

Imprimerie Courand
et associés



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.**



Du changement dans la filière

Dans le cadre de la labellisation des filières de santé maladies rares pour la mandature 2025-2030, le jury de la DGOS (Direction générale de l'offre de soins du ministère de la Santé) nous a encouragés à changer le nom de la filière, afin de mieux refléter son périmètre d'action. Ce changement s'inscrit dans une volonté de clarté et de visibilité des filières de santé maladies rares. Après consultation des membres de la filière, celle-ci s'appelle désormais FilRougE-MCGRE dont nous vous laissons découvrir le nouveau logo :



Le Professeur Frédéric Galactéros,



animateur de la filière depuis sa création en 2014, passe le relais au **Professeur Valentine Brousse**, nouvelle animatrice et au **Docteur Pierre Cougoul**, co-animateur de la filière FilRougE-MCGRE.



Pr Valentine Brousse (Animatrice)



Dr Pierre Cougoul (co-animateur)

CYCLONE CHIDO À MAYOTTE Organisation de la prise en charge des patients

Suite au passage du cyclone Chido le 14 décembre 2024, de nombreuses habitations ont été dévastées, les réseaux électriques et téléphoniques coupés et l'accès à l'eau et à la nourriture a été très compliqué pendant plusieurs jours. Le Centre hospitalier de Mayotte (CHM) a perdu près de 70 % de sa capacité d'accueil après la destruction d'entrepôts, de dispensaires et des services d'urgence.

Face à cette situation de crise, le Centre opérationnel de régulation et de réponse aux urgences sanitaires et sociales (CORRUSS) a donné la priorité aux victimes directes du cyclone, passant au second plan les autres besoins médicaux. L'enjeu a été d'organiser rapidement la continuité des soins pour les patients atteints de maladies chroniques et sujets à complications

tels que les patients drépanocytaires. Le Docteur A. Chamouine, pédiatre et coordonnateur de centre de référence constitutif de Mayotte, et le Professeur P. Bartolucci, responsable du centre de référence coordonnateur pour la métropole et l'Océan Indien de la filière FilRougE-MCGRE, ont sollicité le Réseau Erythrocyte et Drépanocytose (RED) et la filière FilRougE-MCGRE pour mettre en place une téléassistance grâce à une application numérique approvisionnée par la base de données médicale partagée Siclopédie. La téléassistance a permis de joindre les patients et de les classer par ordre de priorité : les séquestrations spléniques aiguës, les grossesses et les enfants de moins de cinq ans présentant des crises vaso-occlusives sévères.

Ces patients ont ensuite bénéficié

de téléconsultations assurées par des médecins volontaires situés en métropole, permettant ainsi d'optimiser les interventions.

Un camion itinérant a été déployé dans différents dispensaires pour assurer des consultations de proximité mais la communication pour avertir la population de son passage a été difficile ; elle s'est faite via la télévision, la radio, les réseaux sociaux et les sites internet. Une cinquantaine de patients ont pu bénéficier de ces consultations.

Au total, près de 1 500 appels ont été traités grâce à l'application, avec une réponse adaptée malgré des ressources très limitées. Cette organisation a permis de réduire les complications liées au passage du cyclone Chido dans la cohorte de patients suivis à Mayotte. ●

RETROUVEZ LA PRÉSENTATION DU DR ABDOURAHIM CHAMOUMINE



LE DÉPISTAGE NÉONATAL

DANS LA CARAÏBE ET LE RÉSEAU CAREST

Face à la grande fréquence de la drépanocytose et des thalassémies au sein de ses populations, la Caraïbe s'organise : le réseau CAREST fédère chercheurs et soignants pour un dépistage néonatal élargi et une prise en charge coordonnée.



Dr Ketty Lee, Centre Régional de Dépistage Néonatal d'Ile-de-France
Hôpital universitaire Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris Laboratoire de génétique
moléculaire & Pathologies héréditaires du globule rouge, CHU de Guadeloupe, Membre de CAREST

Dr Maryse Etienne-Julan, Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies
et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse, CHU de Guadeloupe, Membre de CAREST

Dr Marie-Dominique Hardy-Dessources, Inserm U1134, CHU de Guadeloupe, Présidente de CAREST

Bien que largement sous-estimée, la drépanocytose représente un enjeu de santé publique majeur dans la Caraïbe. Le dépistage néonatal précoce, dont l'efficacité est scientifiquement établie, permet une prise en charge rapide, réduisant significativement la morbidité et la mortalité infantiles (*Piel F B and Weatherall D J, s R Soc Trop Med Hyg. 2015 ; M H Gaston et al, NEJM, 1986*). Dans un contexte de réponse encore trop inégale entre territoires, le réseau CAREST appelle à une mobilisation renforcée des autorités sanitaires pour structurer des actions coordonnées de prévention, de formation et de suivi à l'échelle régionale.

La naissance du réseau CAREST

En Guadeloupe, les premières initiatives de coopération en santé ont émergé parallèlement à la structuration de la recherche sur la drépanocytose. Ces efforts ont été impulsés dès les années 1980 par Guy Mèrault, directeur de l'unité Inserm implantée en Guadeloupe en 1983, et le clinicien Camille Berchel, chef du service de pédiatrie du CHU de Guadeloupe. Ceci s'est traduit par des rapprochements, d'abord avec la Martinique, puis par des échanges avec d'autres pays et territoires de la région Caraïbe.

Au-delà de la volonté de développer la coopération, il devenait impératif de mettre sur pied une structure organisée autour d'objectifs partagés. La première Conférence caribéenne sur la drépanocytose, coorganisée en 2006 par l'unité Inserm et le Centre Caribéen de la Drépanocytose (CCD), a été conçue dans l'objectif de dégager une vision globale de la prise en charge de la drépanocytose dans les pays et territoires de la Caraïbe présents, et de définir des perspectives de coopération à partir des besoins exprimés par les participants.

En janvier 2012, le réseau CAREST (Caribbean Network of Researchers on Sickle Cell Disease and Thalassemia) voit officiellement le jour sous la forme d'une association régie par la loi française de 1901. Sa création répond à la nécessité de coordonner la prévention et la prise en charge non seulement de la drépanocytose (Sickle Cell Disease), mais également des thalassémies (Thalassemia), autres hémoglobinopathies fortement prévalentes dans plusieurs pays caribéens.

CAREST est dirigé par un conseil d'administration (CA), renouvelable tous les trois ans, composé de 7 à

13 membres représentant de manière équilibrée les pays et territoires de la région. Lors de la dernière Assemblée Générale en mars 2025, le CA a été élargi à 15 membres représentant 10 pays et territoires : Antigua & Barbuda, Cuba, Dominique, Guadeloupe, Guyane, Haïti, Jamaïque, Martinique, République Dominicaine et Tobago. La coordination du réseau est assurée par la Guadeloupe, qui occupe les postes clés de la présidence (Marie-Dominique Hardy-Dessources) et de la trésorerie (Yann Lamarre).

Les objectifs du réseau CAREST

Depuis sa création, le réseau met en œuvre des actions alignées avec ces quatre axes stratégiques majeurs :

- Mise en place du dépistage néonatal et de la prise en charge précoce de la maladie
- Formation des professionnels de santé
- Développement de programmes de recherche épidémiologique, clinique et expérimentale
- Prévention de la maladie à travers l'information et la sensibilisation des patients et de la communauté.

L'extension du dépistage néonatal dans la Caraïbe : un objectif prioritaire

L'un des objectifs majeurs du réseau demeure l'extension du dépistage néonatal à l'ensemble des pays de la Caraïbe. Dans cet espace où vivent environ 42 millions d'individus qui partagent un passé et des origines communes, la plupart ne bénéficient pas des progrès de la prise en charge découlant des avancées de la recherche. Avant la structuration de la coopération, la Guadeloupe et la Martinique avaient dès 1983 uni leurs efforts pour réaliser des études épidémiologiques qui allaient démontrer l'incidence élevée de la maladie, environ 1 naissance sur 300 et une fréquence du trait drépanocytaire autour de 12%, justifiant la mise en place d'un dépistage systématique et une prise en charge globale de la maladie dès 1984. Sous l'impulsion de Graham Serjeant, un programme similaire existait dès 1973 à La Jamaïque, couvrant environ 40% des naissances. En Guadeloupe la stratégie de prise en charge globale s'est illustrée par une modification de l'expression clinique de la maladie drépanocytaire avec une réduction significative de la survenue des complications infectieuses sévères, et souvent mortelles et une réduction du taux de mortalité infantile liée à la maladie de 17% en 1987 à moins de 1% depuis 2006. ●●●



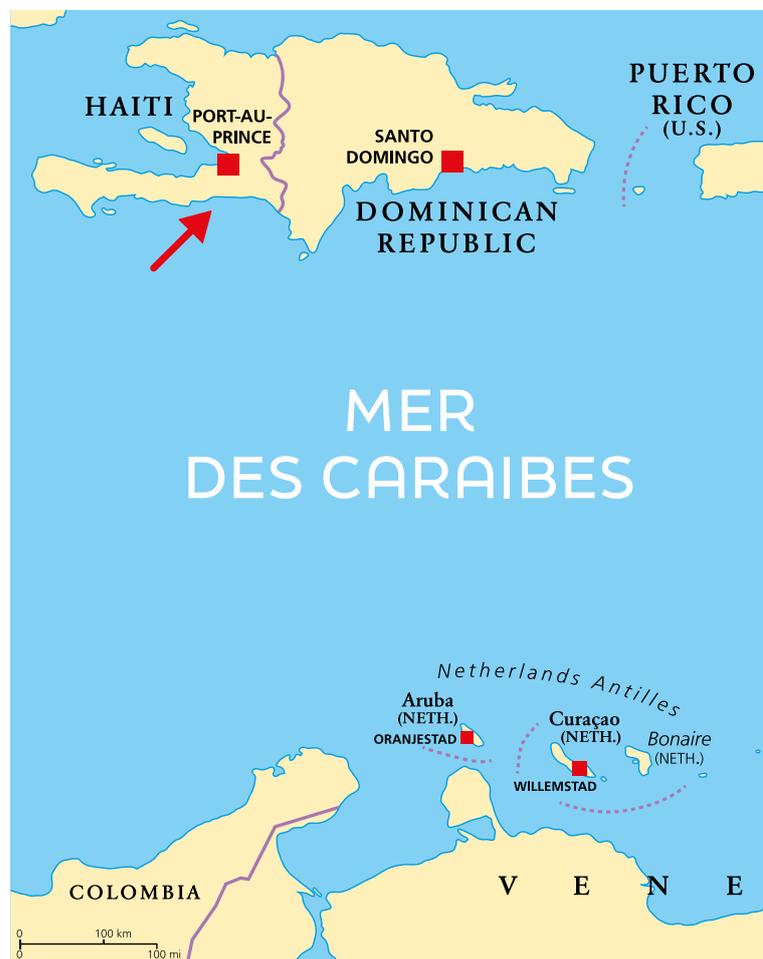
La coopération régionale : une nécessité dans le contexte de La Caraïbe

Forts de ce constat et dans la droite ligne de la 1^{ère} Conférence caribéenne sur la drépanocytose de 2006, un projet de coopération est né alliant les soignants et chercheurs de Guadeloupe et leurs homologues de Tobago. Ce projet a consisté en la mise en place d'un programme pilote de dépistage néonatal sur une période de deux ans (2008-2010), financé essentiellement par la Guadeloupe. Tobago est une des deux principales îles de Trinidad-&-Tobago, située à l'extrême sud de l'arc antillais à environ 600km de la Guadeloupe, d'une superficie de 300Km², anglophone ; sa population compte environ 61.000 habitants et on dénombre 800 à 1.000 naissances/an.

L'objectif premier visait à évaluer la faisabilité d'un dépistage néonatal, systématique, sur buvard, chez les nouveau-nés de la seule maternité de l'île située à Scarborough (capitale de Tobago). Les prélèvements sur buvard réalisés au talon à J0 ou J1 de vie, séchés à l'air libre, conservés à $+6^{\circ}\text{C} \pm 2^{\circ}\text{C}$ (réfrigérateur) étaient acheminés vers le laboratoire de dépistage de Guadeloupe mensuellement par avion. Les autres objectifs de cette étude étaient de structurer la prise en charge médicale des nouveaux patients à Tobago avec la désignation et la formation de pédiatres référents, et de disposer de données épidémiologiques et cliniques fiables afin de peser sur les décisions des politiques. Le projet a connu un succès indéniable. Dès la fin de l'étude pilote, la TRHA (*Tobago Regional Health Authority*) a procédé à l'inscription du programme de dépistage néonatal de la drépanocytose dans le parcours de soins et pris un engagement de financement qui s'est concrétisé par la signature d'une convention avec le laboratoire du CHU de Guadeloupe pour la poursuite des tests. Cette convention a été tacitement reconduite depuis 2010.

Le coût élevé du dépistage néonatal demeure le frein principal à son extension dans de nombreux pays de la Caraïbe.

La réussite de ce projet a été un véritable levier d'action pour le réseau CAREST. Cette première initiative a facilité l'obtention de nouveaux financements auprès de bailleurs de fonds publics (InterReg Caraïbes) et privés (Fondation Pierre Fabre), indispensables à la conduite d'autres projets, le coût élevé du dépistage néonatal demeurant le principal frein à son extension et sa pérennisation dans de nombreux pays de La Caraïbe. Elle a aussi donné de la crédibilité à la campagne de communication lancée par CAREST visant à l'adhésion et à l'engagement d'autres pays de La Caraïbe dans un programme de dépistage néonatal. Un Mémoire d'Entente (MoU), établi conjointement par le laboratoire de dépistage du CHU de



EXTENSION DU DÉPISTAGE NÉONATAL DANS LA CARAÏBE GRÂCE AU RÉSEAU CAREST

- Pays où le dépistage est mis en place
- Pays candidat à l'extension

Guadeloupe, le ministère de la Santé du pays concerné et CAREST, définit les modalités de l'appui proposé par CAREST sur une période de 6 mois à 2 ans. Cet appui comprend : une aide financière couvrant entre 50 % et 70 % du coût des tests de dépistage, des modules de formation théorique et pratique, ainsi qu'un soutien logistique (notamment la prise en charge du transport des prélèvements vers la Guadeloupe) et matériel (fourniture de buvards). Parmi les critères majeurs d'éligibilité au soutien proposé par CAREST, il convient de citer notamment la possibilité de mettre en place la prise en charge médicale des patients dépistés selon les recommandations (prise en charge précoce et suivi) et la poursuite du programme de dépistage au-delà de la période subventionnée.

C'est ainsi que Grenada (111.000 habitants et 1.400 naissances/an) puis Antigua-&-Barbuda (80.000 habitants et 1.000 naissances/an) ont respectivement bénéficié



de l'aide à la mise en place du programme de dépistage néonatal selon le modèle initié à Tobago.

Avec Haïti, le projet de coopération porté par CAREST a pris une tout autre forme car il était indispensable de s'adapter à la réalité de terrain, dans ce pays qui compte 11 millions d'habitants et 270.000 naissances/an. Avec la participation du laboratoire de dépistage du CHU de Guadeloupe, une assistance a été apportée pour la mise en place d'un laboratoire de dépistage déployé sur 3 hôpitaux de Port-au-Prince ainsi que le financement de la formation de deux techniciens de laboratoire accueillis au CHU de Guadeloupe pendant plusieurs semaines.

D'autres projets d'extension du dépistage néonatal sont à l'étude. CAREST pourrait prochainement apporter son aide à La Dominique, petit territoire localisé entre la Guadeloupe et la Martinique.

La formation des professionnels de santé : un levier essentiel pour une prise en charge de qualité

Le dépistage néonatal ne peut se concevoir sans une prise en charge médicale précoce et optimale (en fonction des capacités des pays concernés) des nouveau-nés

diagnostiqués. Du fait de la spécificité et de la rareté relative des hémoglobinopathies, l'optimisation de la prise en charge passe dans un premier temps par la formation des professionnels de santé.

Les formations mises en place par CAREST et les établissements hospitaliers ont porté sur l'acquisition des techniques de diagnostic au sein du laboratoire de génétique moléculaire et de diagnostic des hémoglobinopathies du CHU de Guadeloupe. Des techniciens et des biologistes venus de différents pays de la Caraïbe ont pu en bénéficier. Parallèlement, des infirmières d'Haïti sont venues apprendre les techniques de prélèvement au talon mais ont également participé en tant qu'observatrices aux consultations médicales. Un médecin et deux infirmiers d'Haïti ont suivi les enseignements du Diplôme universitaire (DU) drépanocytose de l'Université des Antilles et de la Guyane.

Nos équipes se sont rendues à Trinidad-&Tobago, Grenada, Dominica, Antigua-&Barbuda pour former des pédiatres, infirmières et sage-femmes, et travailler à la mise en place du programme de dépistage néonatal. Une formation à la réalisation du dépistage de la vasculopathie cérébrale à l'aide de l'échodoppler transcrânien est prévue à Grenada. CAREST a donc mis un point d'honneur à renforcer les compétences des professionnels de santé à travers des formations continues, des ateliers pratiques, des échanges entre experts, ainsi que la production de référentiels partagés.

Un modèle de coopération régionale en santé publique

A l'heure de la mise en commun des expériences à travers différents réseaux internationaux, et de la recherche active de moyens qui permettraient aux régions démunies économiquement, mais les plus affectées par ces pathologies, le réseau CAREST constitue aujourd'hui un modèle de coopération régionale en santé publique, s'appuyant sur la solidarité sanitaire et scientifique, la mutualisation des compétences, et une vision partagée de la lutte contre les hémoglobinopathies dans la Caraïbe. ●

PUBLICATIONS CAREST

M. Antoine, K. Lee, T. Donald et coll., Prevalence of sickle cell disease among Grenadian newborns. *J Med Screen*. 2018, 25(1),49

J. Knight-Madden, K. Lee, G. et coll., Newborn Screening for Sickle cell Disease in the Caribbean: An update of the present situation and of disease prevalence. *International Journal of Neonatal Screening*, 2019, 5(1), 5

S. Jarvis, E. Hadeed, K. Lee, et coll., Sickle Cell Disease Newborn Screening—An Audit of a Twin Island State Pilot Program. *International Journal of Neonatal Screening*, 2023, 9(1), 14



LA CONSULTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE

DE L'EXPERTISE GÉNÉTIQUE À L'ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE

Malgré les immenses progrès réalisés dans sa prise en charge, la drépanocytose reste encore aujourd'hui **une pathologie pour laquelle le Diagnostic prénatal (DPN) est autorisé par la Loi¹.**

Le Diagnostic prénatal (DPN) a pour but de détecter in utero la maladie chez le fœtus et d'offrir la possibilité au couple de recourir à l'Interruption médicale de grossesse (IMG) en cas de maladie confirmée. Ce diagnostic doit être précédé, selon les termes de la Loi, d'une consultation médicale de conseil génétique. A l'unité des maladies génétiques du globule rouge (UMGGR) de l'hôpital Henri Mondor, celle-ci se déroule toutes les semaines et permet de recevoir les patients dans un délai très court. Elle est organisée en binôme médecin/psychologue.

Se découvrir AS...

La recherche d'un trait drépanocytaire ne nécessitant pas de méthode génétique, la procédure échappe au recueil du consentement éclairé et préalable du sujet. C'est donc avec une grande facilité technique, mais d'inquiétude particulière chez les médecins, elle s'avère toujours un événement troublant voire inquiétant pour les sujets concernés. Son annonce requiert donc une attention toute particulière. En se découvrant porteur et transmetteur le sujet est, en effet, traversé par une problématique inédite obscurcissant dans le même temps son héritage familial et sa descendance. Être porteur mais non malade s'avère, être en outre, un paradoxe souvent difficile à comprendre et il n'est pas rare que cette découverte suscite une inquiétude, parfois forte, pour la santé. Les références aux modèles connus tels que bénin/malin ou séropositif/séronégatif, partiel/total sont fréquents, tout comme l'évocation de plaintes somatiques – douleurs musculaires ou osseuses, fatigues – semblant trouver là une explication.

On ne saurait trop insister sur l'inexactitude des termes « drépanocytaire AS » ou « drépanocytaire hétérozygote » qui ne font que rajouter à la confusion et contribue à faire basculer, à tort, ces sujets du côté des malades. Précisons aussi que si l'information aux autres membres de sa famille est fortement encouragée, elle est néanmoins laissée à l'initiative du sujet.

...et un couple à risque

Lorsque le trait drépanocytaire est retrouvé chez les deux membres du couple alors qu'une grossesse a débuté, le risque se fait plus précis et l'inquiétude particulièrement vive. Le but de la consultation de conseil génétique est alors d'accompagner la réflexion du couple confronté à la question : souhaite-t-il connaître le statut génétique de son enfant à naître en recourant au DPN et peut-il envisager de recourir à l'IMG si celui-ci est reconnu malade ?

Quelques mots sur les procédures de DPN et d'IMG

Le DPN tout comme l'IMG sont autorisés par la Loi tout au long de la grossesse et c'est le terme de celle-ci qui déterminera la technique utilisée. Le prélèvement du trophoblaste (futur placenta) sera réalisable vers la 12^e semaine d'aménorrhée ; à cette étape si l'IMG est demandée par la patiente, elle sera réalisée par une aspiration du contenu utérin sous anesthésie générale. Passé ce moment, c'est le prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse), à partir de la 16^e Semaine d'aménorrhée, qui permettra de réaliser le diagnostic chez le fœtus. Si la



Le conseil
génétique :
un espace de
diagnostic,
d'information
et d'échanges.

maladie est confirmée et si la patiente souhaite bénéficier d'une IMG, elle sera contrainte, à ce stade, de subir l'expulsion du fœtus.

La demande de DPN (et donc d'IMG) sera corrélée positivement à une connaissance précise de la maladie, autrement dit à son impact au quotidien sur la famille et sur le couple. Dans leur très grande majorité, les parents d'un enfant malade, a fortiori si celui-ci est porteur d'une forme très symptomatique de la maladie auront recours au DPN et à l'IMG. Chez eux, la joie d'une nouvelle grossesse sera rapidement étouffée par la réactivation du traumatisme inhérent au risque encouru.

Le Diagnostic Pré-implantatoire (DPI) : intérêts et limites

Le DPI permet aux parents à risque (chacun porteur d'une anomalie de l'hémoglobine, symptomatique ou non) une procédure de fécondation in vitro dans le cadre d'une procréation médicalement assistée (PMA). Ceci permet de ne retenir que les embryons AA ou AS. C'est un processus long, incertain et inégalement disponible sur le territoire dont les chances de succès sont estimées à environ 20% dans les 2 ou 3 ans de la procédure. Il est, en outre, seulement accessible aux femmes ayant moins de 37 ans au moment de la réimplantation.

Le binôme médecin/psychologue

Des explications médicales et techniques sont données par le médecin avec un soin tout particulier car il convient, non seulement, d'être attentifs aux possibilités de compréhension des personnes, mais aussi aux conséquences subjectives de ce qui est annoncé, c'est-à-dire à la teneur des représentations sur le risque et sur l'anticipation de l'impact du résultat sur la vie future. En outre, la variabilité phénotypique de la drépanocytose introduit une difficulté supplémentaire car s'il est possible de dire si l'enfant sera malade, il est impossible de prédire son existence avec la drépanocytose.

Afin que l'information médicale ne se résume pas à un énoncé didactique inaccessible, une grande place est laissée à l'échange. Les patients sont invités à commenter ce qu'ils ont compris et nous les encourageons à exprimer ce qu'ils ressentent. Nous sommes particulièrement attentifs aux préoccupations qui apparaissent au travers des questions posées afin d'identifier, avec eux, ce qui, pour eux, paraîtra décisif. Dans une neutralité, plus que jamais bienveillante, notre rôle est de cheminer à leur côté et, dans nos compétences respectives, d'accompagner leur réflexion sans jamais l'orienter ni l'infléchir. Au terme de la consultation, il leur faudra prendre une décision dont on a bien compris qu'elle ne sera jamais totalement satisfaisante. ●

1 Loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au DPN. Code de la santé publique français : Article L 162.16 CSP : issu de la loi du 29 juillet 1994 sur le DPN.
« Il s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique ».

LE DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA DRÉPANOCYTOSE ET LES ENJEUX DE SA GÉNÉRALISATION

Dr Marie-Hélène Odièvre

Service de Pédiatrie générale et aval des urgences,
Centre de Référence des syndromes drépanocytaires
majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du
globule rouge et de l'érythropoïèse,
Hôpital Armand Trousseau, AP-HP, 75012 Paris, MCGRE

Pr Corinne Pondarré

Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil,
94000 Créteil, MCGRE

Dr Isabelle Thuret

Service d'Immuno-Hémato-Oncologie pédiatrique,
Centre de Référence des syndromes drépanocytaires
majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du
globule rouge et de l'érythropoïèse,
Hôpital de la Timone, AP-HM, 13000 Marseille, MCGRE

Pourquoi un dépistage néonatal de la drépanocytose ?

Définition du dépistage néonatal

Conformément à l'article L. 1411-6-1 du code de la santé publique, le dépistage néonatal est défini comme « une intervention de santé publique visant à détecter dès la naissance certaines maladies rares, souvent d'origine génétique, afin de mettre en œuvre à un stade précoce, avant l'apparition de symptômes, des mesures appropriées pour éviter ou limiter les conséquences négatives de ces maladies sur l'état de santé de l'enfant ».

Intérêt du dépistage dans le cadre de la drépanocytose

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine sévère responsable d'anémie, de crises douloureuses, d'une prédisposition à certaines infections en particulier à pneumocoque et d'un risque de décès en l'absence de mesures préventives. Les premières complications peuvent survenir dès les premiers mois de vie et être inaugurales chez un nourrisson antérieurement en bonne santé. Le dépistage néonatal de la drépanocytose permet l'instauration des traitements préventifs avant la survenue des premières complications de la maladie : antibioprophylaxie par Oracilline® dès l'âge de 2 mois, vaccination élargie dès l'âge de 3 mois en particulier contre les pneumocoques et les méningococoques ACYW et B, vaccination annuelle contre la grippe dès l'âge de 6 mois, intensification thérapeutique précoce par hydroxyurée dès les premières crises vaso-occlusives, dépistage d'une vasculopathie cérébrale grâce au doppler transcrânien dès l'âge de 18 mois, et programmes d'éducation thérapeutique. Toutes ces mesures ont permis d'améliorer significativement la mortalité, en particulier chez l'enfant âgé de moins de 5 ans¹.

Actuellement en France, la mortalité est de 0.52/100 patient/année chez les moins de 5 ans² ; 33% des décès auraient pu être évités par une meilleure compliance aux soins. L'étude EVADREP³ a étudié les événements dans

les 5 premières années de 1620 patients nés en France entre 2006 et 2010. La survie à 5 ans était de 98,9%, 18 décès ont été observés, parmi eux 12 ont été rapportés à la drépanocytose SS/Sβ⁰ dont 7 à une septicémie (4 à pneumocoque) et 2 à une séquestration splénique aiguë (gonflement de la rate).

Le dépistage néonatal permet par ailleurs de diminuer la morbidité de la drépanocytose, d'améliorer la qualité de vie grâce à l'éducation thérapeutique, la mise en place d'un réseau soins ville – hôpital et la prise en charge psychologique précoce de l'enfant et sa famille dès l'annonce du fait du rôle des facteurs psychiques et culturels dans l'apparition ou la pérennisation de certaines complications douloureuses.

Historique du dépistage néonatal de la drépanocytose en France

Les maladies dépistées

En 2022, le programme de dépistage néonatal a fêté ses 50 ans d'existence⁴. Initialement porté par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE), il est coordonné depuis le 1^{er} juillet 2018 par le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCND) et ses antennes régionales (CRDN). Le dépistage néonatal a permis la mise en place de programmes de santé publique visant à prévenir la survenue de complications graves dues aux six maladies dépistées par un test sanguin dit test de « Guthrie » (phénylcétonurie depuis 1972, hypothyroïdie congénitale depuis 1978, hyperplasie congénitale des surrénales et drépanocytose à partir de 1995, mucoviscidose depuis 2002, déficit en MCAD depuis 2020) et à la surdité permanente bilatérale dépistée par un test auditif depuis 2014. Depuis le 1^{er} janvier 2023, sept maladies héréditaires du métabolisme (déficit primaire en carnitine, acidurie glutarique de type 1, déficit en LCHAD, tyrosinémie de type 1, acidurie isovalérique, homocystinurie, leucinose) ont été ajoutées portant à 14 le nombre de maladies dépistées à la naissance en France. ●●●

1 Lee A, Thomas P, Cupidore L, Serjeant B, Serjeant G. Improved survival in homozygous sickle cell disease : lessons from a cohort study. *BMJ* 1995; 311: 1600-2 doi: 10.1136/bmj.311.7020.1600

2 Desselas E, Thuret I, Kaguelidou F, Benkerrou M, de Montalembert M, Odièvre MH, Lesprit E, Rimpler E, Fontanet A, Pondarre C, Brousse V. Mortality in children with sickle cell disease in mainland France from 2000 to 2015. *Haematologica* 2020; 105: e440-e443 doi:10.3324/haematol.2019.237602

3 Brousse V, Arnaud C, Lesprit E, Quinet B, Odièvre MH, Etienne-Julan M, Guillaumat C, Elana G, Belloy M, Garnier N, Chamouine A, Dumesnil C, de Montalembert M, Pondarre C, Bernaudin F, Couque N, Boutin E, Bardakjian J, Djennaoui F, Ithier G, Benkerrou M, Thuret I. Evaluation of outcomes and quality of care in children with sickle cell disease diagnosed by newborn screening: a real-world nation-wide study in France. *J Clin Med* 2019; 8: 1594 doi: 10.3390/jcm8101594

La drépanocytose

Le dépistage néonatal de la drépanocytose existe depuis 1989 dans les DROM, depuis 1995 en métropole. Il a été étendu à toutes les maternités en France à partir de 2000 avec la particularité, jusqu'en 2024, d'être ciblé selon l'origine des parents sauf dans les DROM où il est réalisé pour tous les nouveau-nés quelle que soit l'origine des parents⁵. La Haute Autorité de Santé (HAS) a préconisé le 10 novembre 2022 la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose à l'ensemble des nouveau-nés, mesure effective dans toutes les maternités depuis le 1^{er} novembre 2024.

La drépanocytose : maladie génétique dépistée la plus fréquente en France et dans le monde

La drépanocytose est la première maladie génétique dépistée en période néonatale avec plus de 500 nouveau-nés dépistés chaque année en France ; par comparaison, la plus fréquente des autres maladies dépistées concerne en 2022 281 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale. Près de 2/3 des couples concernés ignoraient être à risque de drépanocytose pour leur descendance⁶. Ces nouveau-nés ont ainsi pu être rapidement pris en charge dans les structures spécialisées de la filière nationale maladies rares des maladies du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)⁷ dont la principale mission est d'organiser et d'harmoniser la prise en charge des patients^{8,9}. Les derniers résultats publiés dans le rapport d'activité annuel du programme national du dépistage néonatal – CNCND¹⁰ portent sur l'année 2022 (figures 1 et 2) : sur 729 300 nouveau-nés testés, 344 199 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (304 398 nés en métropole et 39 801 nés en Outre-Mer). 595 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés en métropole (dont 60% en Ile-de-France) soit une incidence de 1/512 nouveau-nés en population ciblée et 1/1159 en population globale ; le pourcentage de ciblage étant de 44,1 % en moyenne mais variant selon les régions de

Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades (2)		Fréquence	
				SDM		sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	34 145	40,2%	58		1 / 1 465	1 / 589
Bourgogne Franche-Comté	24 483	6 135	25,1%	3		1 / 8 161	1 / 2 045
Bretagne	31 715	4 636	14,6%	13		1 / 2 440	1 / 357
Centre Val de Loire	24 034	7 437	30,9%	15		1 / 1 602	1 / 496
Grand Est	51 543	18 654	36,2%	14		1 / 3 682	1 / 1 332
Hauts de France	62 532	16 497	26,4%	30		1 / 2 084	1 / 550
Ile de France	165 104	131 091	79,4%	355		1 / 465	1 / 369
Normandie	32 733	6 335	19,4%	14		1 / 2 338	1 / 453
Nouvelle Aquitaine	54 066	11 581	21,4%	22		1 / 2 458	1 / 526
Occitanie	56 103	28 265	50,4%	22		1 / 2 550	1 / 1 285
PACA-Corse	63 336	31 668	50,0%	23		1 / 2 754	1 / 1 377
Pays de la Loire	38 931	7 954	20,4%	26		1 / 1 497	1 / 306
Métropole	689 531	304 398	44,1%	595		1 / 1 159	1 / 512
Guadeloupe	4 724	4 724	100,0%	10		1 / 472	1 / 472
Guyane	7 682	7 682	100,0%	52		1 / 148	1 / 148
Martinique	3 573	3 573	100,0%	9		1 / 397	1 / 397
Mayotte	10 463	10 464	100,0%	15		1 / 698	1 / 698
Ile de la Réunion	13 327	13 358	100,0%	3		1 / 4 442	1 / 4 453
Outre-Mer	39 769	39 801	100,0%	89		1 / 447	1 / 447
Total	729 300	344 199	47,2%	684		1 / 1 066	1 / 503

FIGURE 1
Résultats du dépistage néonatal de la drépanocytose en France en 2022¹⁰

14,6 % en Bretagne à 79,4 % en Ile-de-France. 89 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés dans les DROM correspondant à une incidence de 1/447. Au total, 684 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés en 2022 en France (métropole + DROM), chiffre qui a pratiquement doublé en 10 ans puisque 382 syndromes drépanocytaires majeurs avaient été dépistés en 2012. Ce dépistage a également repéré en 2022 11 887 enfants hétérozygotes AS ce qui correspond à une incidence ciblée de l'hétérozygotie AS de 1/29. Ces nouveau-nés ne sont pas malades mais sont porteurs de l'hémoglobine S à l'état hétérozygote qu'ils sont susceptibles de transmettre à leur descendance.

4 <https://depistage-neonatal.fr/quest-ce-que-le-depistage-neonatal/>

5 Bardakjian-Michau J. Le dépistage néonatal de la drépanocytose en France. Bull Épidémiologique Hebdomadaire 2012; 28: 313-6

6 Bachir D, Sakka M, Allaf B, Bardakjian J. Données actuelles du dépistage néonatal de la drépanocytose en France; autres anomalies de l'hémoglobine dépistées et éléments de prise en charge. Mt pédiatrie 2017; 20: 233-42

7 <https://filiere-mcgre.fr>

8 <https://filiere-mcgre.fr/wp-content/uploads/2023/10/plaquette-MCGRE-1.pdf-1.pdf>

9 <https://filiere-mcgre.fr/la-filiere/presentation/>

10 https://depistage-neonatal.fr/wp-content/uploads/2024/07/Rapport-Activite-2022_final.pdf



LÉGENDE

● CRDN
Fréquence de la drépanocytose

<1/3 000
<1/2 000 - 1/3 000
<1/1 000 - 1/2 000
<1/1 000

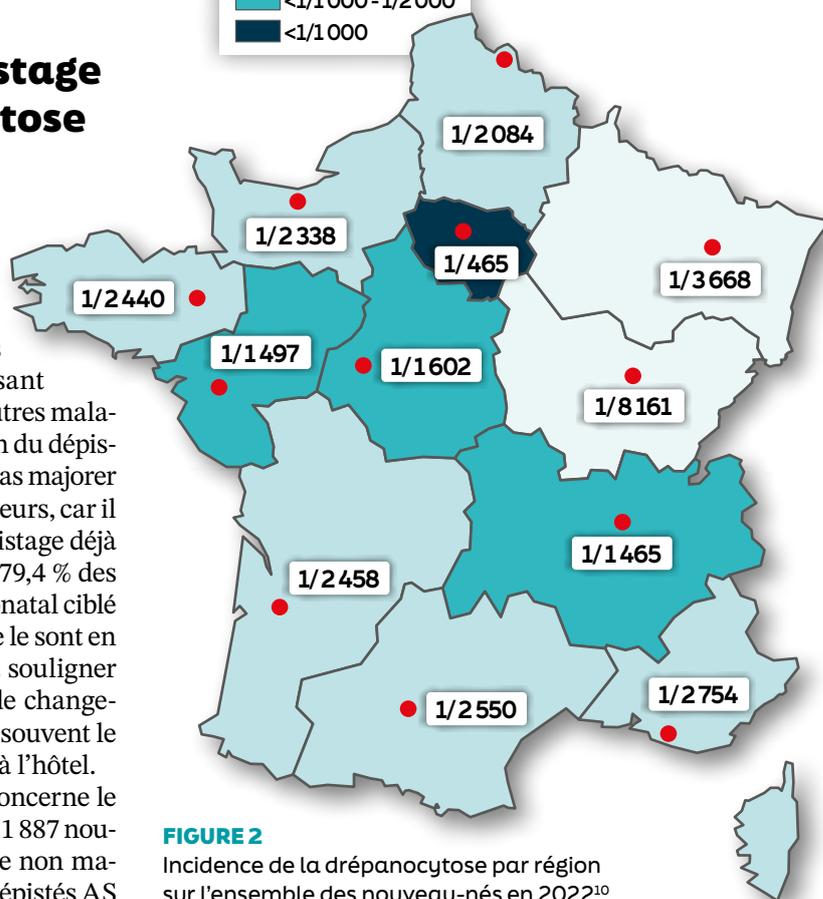


FIGURE 2

Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés en 2022¹⁰

La généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose

Les enjeux de la généralisation

L'enjeu principal est la prise en charge précoce des syndromes drépanocytaires majeurs afin de mettre en place le plus tôt possible les mesures préventives. Une des principales difficultés est le nombre croissant d'enfants dépistés, sans équivalent pour les autres maladies dépistées à la naissance. La généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose ne devrait pas majorer le nombre de syndromes drépanocytaires majeurs, car il existe peu de « ratés » du dépistage ciblé, dépistage déjà très large notamment en Ile-de-France avec 79,4 % des nouveau-nés ayant bénéficié du dépistage néonatal ciblé en 2022 ; 60 % des SDM dépistés en métropole le sont en Ile-de-France (figure 1). Par ailleurs, on peut souligner les difficultés à retrouver la famille en cas de changement d'adresse et/ou de téléphone, ce qui est souvent le cas pour les personnes migrantes hébergées à l'hôtel. Un autre enjeu majeur de la généralisation concerne le dépistage des hétérozygotes AS qui concerne 11 887 nouveau-nés en 2022 et 13 827 en 2023. Bien que non malades, l'information des parents des enfants dépistés AS représente le principal outil pour la prévention future des naissances d'enfants malades. Jusqu'en 2024, il existait une grande hétérogénéité nationale dans la transmission de cette information AS.

Les étapes de la généralisation

Le 10 novembre 2022, la HAS s'est prononcée en faveur de la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose à l'ensemble des nouveau-nés en France métropolitaine¹¹ avec pour argumentaire le fait que :

- 1 La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente en France parmi celles dépistées en période néonatale et qu'elle est à la limite de la définition de la maladie rare.
- 2 La drépanocytose est la seule maladie dont l'incidence augmente de façon constante depuis au moins 10 ans, dans un contexte de brassage populationnel et qu'aucune région n'est indemne de cas.
- 3 La fréquence de la drépanocytose et les pratiques de ciblage sont hétérogènes selon les régions métropolitaines.
- 4 Le test de dépistage présente de bonnes performances en terme de sensibilité et de spécificité.
- 5 L'impact de la morbi-mortalité de la drépanocytose est

fort en l'absence de prise en charge précoce.

- 6 Les risques d'échec du ciblage existent même si peu de cas ont été rapportés.
- 7 Le ciblage pose un problème éthique et est source d'iniquité.
- 8 Le ciblage concerne déjà la moitié des nouveau-nés.
- 9 Les laboratoires sont à même d'absorber assez rapidement la montée en charge du nombre de tests de dépistage qui devront être réalisés.
- 10 Tous les autres pays européens (dans lesquels l'incidence de la drépanocytose est moindre qu'en France) ayant intégré la drépanocytose dans leur programme de dépistage néonatal l'ont fait selon le mode universel. En mars 2023, le Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE) a rendu un avis « en faveur de l'information généralisée aux parents et titulaires de l'autorité parentale en cas de révélation de l'hétérozygotie du nouveau-né au cours du dépistage de la drépanocytose ». Le CCNE a insisté sur la « nécessité d'élaborer et d'adopter des bonnes pratiques au niveau national concer- ●●●

¹¹ https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2022-11/avis_n2022.0060_ac_sespev_du_10_novembre_2022_du_college_has_relatif_a_la_generalisation_du_depistage_de_la_drepanocytose_en.pdf

nant la délivrance de cette information ». Enfin, l'arrêté du 31 juillet 2024 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale a instauré la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose à compter du 1^{er} novembre 2024.

L'organisation sur le territoire national

Le dépistage néonatal est coordonné au niveau national par le CNCNDN basé au CHRU de Tours et s'appuie au niveau régional sur 17 CRDN, 12 métropolitains (Auvergne Rhône-Alpes, Bourgogne Franche-Comté, Bretagne, Centre Val de Loire, Grand Est, Hauts de France, Ile-de-France, Normandie, Nouvelle Aquitaine, Occitanie, PACA-Corse, Pays de la Loire) et 5 ultramarins (Guadeloupe, Guyane, La Réunion, Martinique, Mayotte) ainsi que sur 5 antennes (figure 3). Les laboratoires réalisant le dépistage de la drépanocytose étaient jusqu'en 2024 au nombre de 6 (Bordeaux pour la Nouvelle Aquitaine, Fort-de-France pour la Martinique, Marseille pour la PACA-Corse et l'Occitanie, Paris pour l'Ile-de-France, Pointe-à-Pitre pour la Guadeloupe, Lille pour toutes les autres régions). L'augmentation du nombre de tests induit par la généralisation du dépistage de la drépanocytose impose une réorganisation des laboratoires avec la mise en place du dépistage de la drépanocytose dans chaque région, soit dans des laboratoires qui réalisaient déjà les tests pour les autres maladies dépistées, soit par la création de nouveaux laboratoires de dépistage. Ceci implique des moyens financiers et la formation des personnels.

Chaque CRDN bénéficie d'une certaine autonomie dans le choix du premier test de dépistage pour tous les nouveau-nés et celui effectué en complément quand une anomalie est détectée, ainsi que dans les modalités de la transmission du résultat du dépistage aux différents centres de Référence et de Compétence si le nouveau-né a été identifié comme malade.

Le test de dépistage de la drépanocytose

Le prélèvement sanguin pour dépister la drépanocytose est réalisé en maternité à 48 heures de vie, à défaut entre 48 heures et 72 heures de vie, après information et accord d'au moins un des deux parents (figure 4). Quelques gouttes de sang sont prélevées en général au talon du nouveau-né (ou au dos de la main) et déposées sur le buvard qui est envoyé dans un des laboratoires de dépistage. Aucune technique de laboratoire ne permet la séparation complète de toutes les hémoglobines, et chaque laboratoire utilise l'association de deux techniques de principes différents séparant les hémoglobines selon leur masse

(spectrométrie de masse en tandem (« Matrix Assisted Laser Desorption Ionization -Time of flight » Maldi-tof) ou selon leur charge (isoélectrofocalisation (IEF), électrophorèse capillaire, ou chromatographie liquide haute performance (HPLC)); ces 2 techniques diffèrent selon les laboratoires. Tous les profils « anormaux » dépistés par une technique de 1^{ère} intention sont confirmés par une autre technique, mais le choix des différentes techniques varie en fonction des régions. La Maldi-tof permet de traiter en même temps un grand nombre d'échantillons et se focalise surtout sur la détection de l'hémoglobine S ; par exemple elle ne permet pas de détecter les hétérozygotes portant l'hémoglobine anormale C (hétérozygotie AC). Le dépistage de la drépanocytose repère ainsi, quelle que soit la technique de 1^{ère} intention utilisée, l'ensemble des syndromes drépanocytaires majeurs (homozygotes SS, hétérozygotes composites S ou S/ β -thalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore). Il détecte aussi les syndromes β -thalassémiques majeurs ou intermédiaires avec une absence ou un taux très bas d'hémoglobine A et les hétérozygoties AS (non malades). La plupart des autres anomalies dépistées (autres hétérozygoties, syndromes α -thalassémiques et autres formes de syndromes thalassémiques) peuvent être mises en évidence ou pas, selon les techniques utilisées et ainsi selon les régions. Le résultat du dépistage d'un nouveau-né possiblement atteint d'un syndrome drépanocytairaire majeur ou d'un

FIGURE 3
Organisation du dépistage néonatal en 2022¹⁰

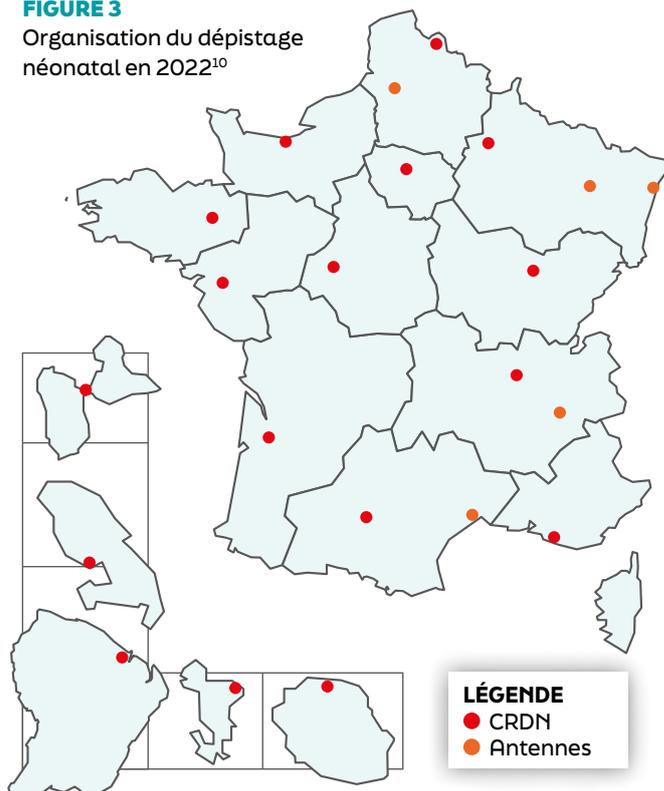




FIGURE 4
Documents d'information à destination des parents mis en place en 2022 par la HAS et le CNCND¹⁰

syndrome β -thalassémique sévère est adressé par le CRDN au pédiatre référent d'un centre de Référence/Compétence de proximité, qui a la charge d'organiser une première consultation d'annonce et de confirmer le diagnostic par un nouveau prélèvement. Une transfusion de concentrés de globules rouges avant la réalisation du test de Guthrie compromet ce dépistage qui doit être contrôlé à distance de la transfusion (car la transfusion apporte de l'hémoglobine A).

L'annonce de la drépanocytose

Cette première consultation d'annonce a lieu généralement entre l'âge de 1 et 2 mois. Un délai de 1 mois est nécessaire entre le prélèvement sanguin du nouveau-né à la maternité et la première consultation pour les différentes étapes faisant intervenir plusieurs intervenants dans des lieux différents : prélèvement sanguin à 48 heures de vie, envoi du papier buvard au laboratoire, premier test de dépistage par le laboratoire, confirmation par une deuxième technique si le premier test est anormal, renvoi du résultat par le laboratoire au CRDN (18 jours en moyenne en 2022¹⁰), saisie des coordonnées des familles par le CRDN, envoi du résultat par le CRDN au pédiatre référent, convocation de la famille, relances si absence de réponse de la famille, recherche de la famille si adresse/téléphone erronés, consultation d'annonce effective. Elle doit avoir lieu dans la mesure du possible au plus tard à l'âge de 2 mois afin de pouvoir mettre en place le plus précocement possible les différentes mesures préventives en particulier l'antibioprophylaxie, la vaccination élargie, l'éducation thérapeutique et l'alliance thérapeutique avec les familles. La prise en charge doit être précoce, rigoureuse et dans un centre expert. L'unité de lieu entre la consultation d'annonce et les consultations ultérieures de suivi permet la mise en place d'un parcours de soins proche du domicile et sans rupture de suivi. La consultation d'annonce drépanocytose est singulière par ses impacts psychoculturels, son rôle majeur pour l'adhésion aux mesures préventives et à terme la réduction de la morbi-mortalité. Liée à la transmission génétique, au sang, la drépanocytose véhicule des sentiments de culpabilité, de honte et une forte angoisse de mort chez les parents. L'annonce de la drépanocytose

est toujours traumatique, vécue comme une annonce de mort précoce et marque souvent l'enfant et sa famille à vie dès que le mot « drépanocytose » est prononcé. Il est primordial de prendre en compte les représentations de la famille et les enjeux psychiques. Cette consultation est habituellement conduite par le médecin spécialiste, accompagné de préférence d'un autre professionnel (infirmière, psychologue...). Son contenu est variable selon les centres et les équipes et transmet généralement les informations suivantes : nom de la maladie drépanocytose, nécessité d'un contrôle sanguin pour confirmation diagnostique, explication de la transmission génétique, explication de la physiopathologie de la maladie, mesures préventives, principales complications, projets d'avenir, présentation du centre, modalités de suivi ultérieur. Un bilan initial est réalisé et comprend notamment une étude l'hémoglobine pour confirmation diagnostique. Dès que le diagnostic de drépanocytose est confirmé, le patient intègre un circuit de soins dédié et tissé avec le médecin traitant et/ou la PMI (Protection maternelle et infantile) : consultations de suivi pluriannuelles dont le rythme dépend de l'âge de l'enfant et de la sévérité de la maladie, éducation thérapeutique, bilan annuel dont le rythme et le contenu dépendent ●●●



FIGURE 5
Le courrier d'information destiné aux parents de nouveau-nés dépistés AS élaboré par le groupe de travail de la filière MCGRE

de la forme de syndrome drépanocytaire majeur¹², et une attention particulière à l'adolescence et au moment de la transition pour le suivi dans un centre adulte.

L'information des parents des nouveau-nés dépistés AS

Le groupe de travail de la filière MCGRE

Dès 2023 et la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose actée par les tutelles, un groupe de travail s'est constitué au sein de la filière MCGRE dont les objectifs étaient d'insister sur l'importance de l'information des parents des nouveau-nés dépistés AS d'une part, et d'autre part d'homogénéiser le contenu et le mode de transmission de cette information qui était jusque-là rendue de manière hétérogène sur le territoire national. Ce groupe comprend 13 membres, pédiatres ou médecins d'adulte, cliniciens ou biologistes, ainsi qu'un représentant des associations de patients et de deux chargées de mission de la filière MCGRE. Il s'est réuni régulièrement et a participé en 2024 à plusieurs réunions au ministère de la Santé avec la DGS, la DGOS, l'ARS et le CNCNDN.

Les outils développés par le groupe de travail

Après enquêtes auprès des CRDN et des pédiatres référents ayant permis de faire un état des lieux du contenu de l'information et des modalités très hétérogènes de la transmission de l'information des familles des nouveau-nés hétérozygotes AS, le groupe de travail a élaboré plusieurs outils d'information dans le but d'une harmonisation nationale : 1- un courrier destiné aux parents (**figure 5**), simple et concis, contenant un QR-code vers des documents d'information hébergés sur le site MCGRE, unique pour toutes les régions, transmis aux parents concernés par chaque CRDN sous la responsabilité de la filière MCGRE ; 2- différents documents d'information accessibles directement sur le site MCGRE¹³ ou via le QR-code situé dans le courrier reçu par les parents concernés (**figure 6**)¹³. Ces différents documents comprennent une vidéo explicative en français, des questions/réponses concernant l'hétérozygotie AS, quatre vidéos en quatre langues (Soninké/Bambara/Lingala/Créole Haïtien) inspirées du dispositif de médiation transculturelle et consistant en 4 consultations fictives de 15 minutes chacune jouées par un trio couple parental/interprète médiateur/médecin, une liste des contacts utiles (avec leur coordonnées pour prendre RDV) regroupant les centres

de Référence/Compétence/Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose (CIDD) qui proposent des consultations ou téléconsultations pour les parents qui souhaitent plus d'information¹⁴. Tous ces outils d'information sont disponibles depuis février 2025.

Les perspectives

L'évaluation de la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose

Une première analyse concernant les deux premiers mois suivant la généralisation du dépistage de la drépanocytose montre que durant les mois de novembre et décembre 2024 il y a eu exactement le même nombre de nouveau-nés dépistés avec un syndrome drépanocytaire majeur que durant les mois de novembre et décembre 2023. Ces données seront bien sûr à compléter dans les prochains mois. Les données concernant le nombre de nouveau-nés dépistés avec une hétérozygotie AS ne sont pas encore disponibles. Il sera par ailleurs



FIGURE 6 Les différents documents d'information à destination des parents de nouveau-nés dépistés AS élaborés par le groupe de travail de la filière MCGRE¹³

¹³ <https://filiere-mcgre.fr/mon-enfant-a-ete-depiste-as/>

¹⁴ <https://filiere-mcgre.fr/videos-en-4-langues-soninke-bambara-lingala-creole-haitien-votre-enfant-a-ete-depiste-as/>



nécessaire d'évaluer la charge de travail supplémentaire qu'implique cette généralisation, tant au niveau des professionnels de santé, des laboratoires de dépistage, des CRDN que de la filière MCGRE.

L'annonce de la drépanocytose

Les enjeux à venir sont l'homogénéisation de ce parcours entre les centres, ainsi que la formation des professionnels et étudiants en médecine, en particulier grâce à des ateliers de simulation à l'annonce. Le rôle des psychologues et des associations de patients est primordial et à développer à l'avenir.

Le développement d'autres documents d'information

Le groupe de travail de la filière MCGRE souhaite développer d'autres documents d'information pour les parents d'enfants malades (syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies), pour les professionnels de santé (supports de prise en charge) et pour l'annonce de l'hétérozygotie AC. Une réflexion sur d'autres moyens d'information, par exemple via « mon espace santé » est à développer en fonction des retours des praticiens et des patients.

Les enjeux futurs

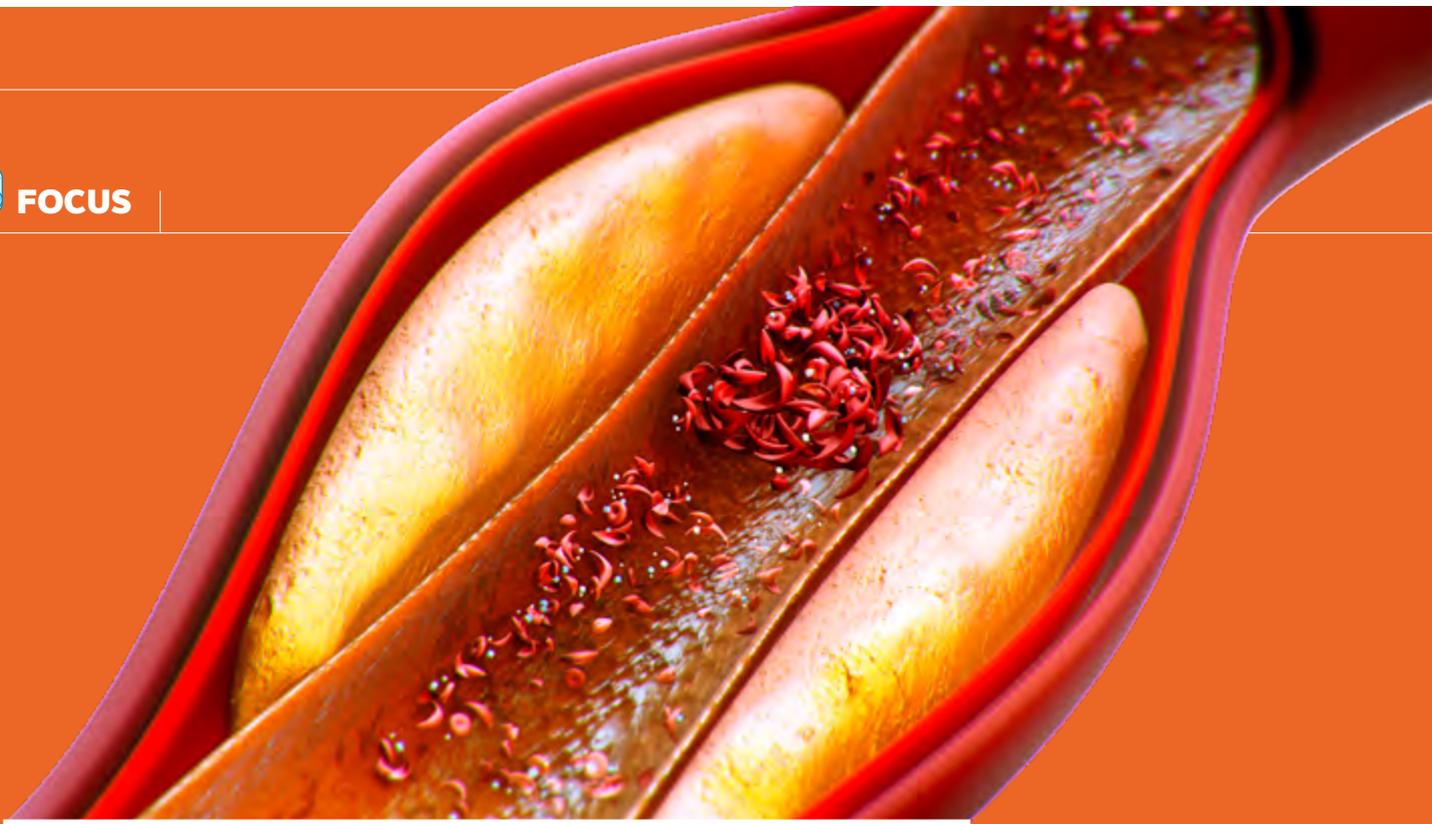
Des questions éthiques se posent dès à présent et seront à réfléchir à l'avenir, notamment avec l'émergence des techniques génétiques qui permettront de dépister de nombreuses anomalies liées aux pathologies du globule rouge

qui, outre les questions éthiques qu'elles soulèvent, auront un impact majeur sur les besoins futurs en matière de prise en charge des nouveau-nés et d'organisation des soins.

Points essentiels

La drépanocytose est la maladie génétique grave la plus fréquente en France et dans le monde ; elle concerne plus de 500 nouveau-nés dépistés chaque année en France. Le dépistage néonatal de la drépanocytose permet de réduire significativement la morbi-mortalité de la drépanocytose. Ce dépistage est effectué grâce à un prélèvement sanguin à 48 heures de vie et est généralisé à tous les nouveau-nés dans toutes les maternités de France depuis le 1^{er} novembre 2024.

Outre l'annonce de la drépanocytose et la mise en place des mesures préventives, le parcours initial de prise en charge permet l'organisation générale du parcours de soins de la maladie chronique et l'instauration d'une relation de confiance avec les familles, gage d'une bonne adhésion thérapeutique ultérieure. Par ailleurs la mise en place d'un circuit identique sur tout le territoire pour l'information des parents des nouveau-nés AS est un enjeu important du dépistage néonatal de la drépanocytose. L'évaluation de la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose sera essentielle afin de répondre au mieux aux besoins des professionnels et à la qualité de la prise en charge des patients. ●



COMPRENDRE LE DRÉPANOCYTE : DÉFINITION, FORMATION ET CONSÉQUENCES PHYSIOPATHOLOGIQUES

La drépanocytose est une maladie génétique affectant les globules rouges, responsables du transport de l'oxygène dans l'organisme. **Le terme « drépanocyte » désigne un globule rouge de morphologie anormale, en forme de faucille ou faux, qui apparaît chez les patients atteints de cette pathologie.**

Comprendre ce qu'est un drépanocyte, comment il se forme et quelles en sont les conséquences permet de mieux appréhender les mécanismes de la maladie et d'en anticiper les complications.

Qu'est-ce qu'un drépanocyte ?

Le drépanocyte est un globule rouge anormal dérivant du globule rouge normal (figure 1). En temps normal, les globules rouges ont une forme de disque biconcave, souple, leur permettant de circuler facilement et de se déformer si besoin pour passer dans les plus petits vaisseaux sanguins et de libérer efficacement l'oxygène. Chez les personnes atteintes de drépanocytose, certains globules rouges adoptent une forme allongée, incurvée, évoquant une faucille, avec des extrémités parfois effilées : ce sont les drépanocytes. Cette forme particulière résulte de modifications internes au globule rouge, liées à la nature de l'hémoglobine qu'il contient. Cette anomalie morphologique n'est pas anodine. Elle modifie profondément les propriétés mécaniques et biologiques du globule rouge, le rendant plus rigide, moins stable, moins déformable et incapable d'assurer correctement sa fonction de transport de l'oxygène.

Mécanisme de formation : la physiopathologie de formation du drépanocyte

La drépanocytose est due à une mutation génétique du gène HBB, situé sur le chromosome 11, qui code la chaîne bêta de l'hémoglobine. En position 6 de la chaîne d'acides aminés de la protéine, l'acide glutamique est remplacé par une valine. Cette mutation entraîne la production d'une hémoglobine anormale, appelée hémoglobine S (HbS), en lieu et place de l'hémoglobine A (HbA, normale).

L'hémoglobine est une protéine présente à l'intérieur du globule rouge. Elle capte l'oxygène au niveau des poumons et le libère dans les tissus. Chez les sujets porteurs d'HbS, cette protéine présente une instabilité particulière : lorsqu'elle est désoxygénée, elle a tendance à polymériser, c'est-à-dire à s'agréger en longues fibres rigides à l'intérieur du globule rouge.

Ce phénomène de polymérisation altère la forme du globule rouge, qui passe progressivement d'un disque souple à une cellule rigide et falciforme : le drépanocyte (figure 2 à 4). Ce changement de forme est réversible dans un premier temps, mais devient irréversible à mesure que les épisodes de désoxygénation se répètent. ●●●

FIGURE 1

Globules rouges normaux (le centre clair correspond à la biconcavité du globule rouge). Frottis sanguin, coloration May-Grünwald Giemsa, grossissement x630.

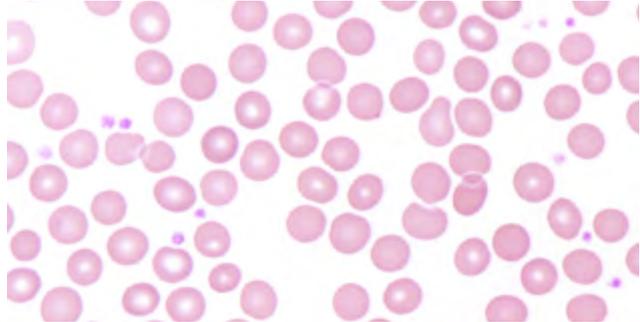


FIGURE 2

Drépanocyte visualisé au microscope à contraste de phase. Goutte de sang à l'état frais, sans coloration, entre lame et lamelle. Grossissement x400.



FIGURE 3

Drépanocytes aux extrémités majoritairement effilées. A noter la présence additionnelle d'hématies en cible* et d'hématies polychromatophiles

* Classiquement observées sur les frottis sanguins de patients drépanocytaires. Frottis sanguin, coloration May-Grünwald Giemsa, grossissement x630.

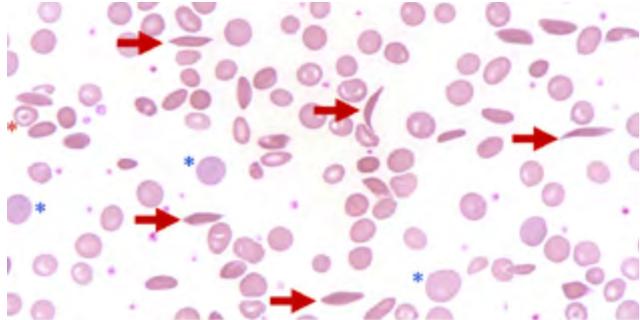


FIGURE 4

Drépanocytes aux extrémités majoritairement arrondies (patient traité par hydroxyurée). A noter la présence additionnelle d'hématies en cible* et d'hématies polychromatophiles. Frottis sanguin, coloration May-Grünwald Giemsa, grossissement x630.

* Classiquement observées sur les frottis sanguins de patients drépanocytaires.

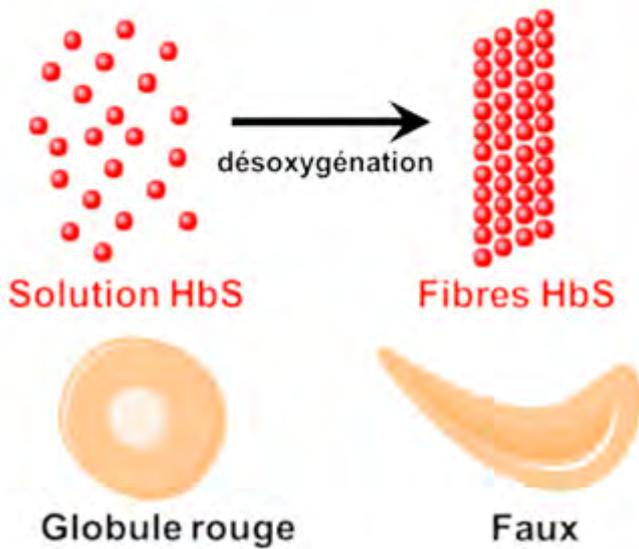


FIGURE 5
Mécanisme de falciformation des globules rouges.

Certains facteurs aggravants, tels que l’hypoxie, la déshydratation, l’infection, le froid ou le stress, favorisent cette polymérisation et donc la formation de drépanocytes (figure 5).

Conséquences physiopathologiques des drépanocytes

Les drépanocytes ont une durée de vie raccourcie (environ 10 à 20 jours, contre 120 jours pour un globule rouge normal) et leur forme anormale perturbe leur circulation. Ces deux caractéristiques entraînent une série de complications cliniques et biologiques.

Anémie hémolytique chronique

La destruction prématurée des drépanocytes dans la circulation, notamment au niveau de la rate, entraîne une anémie chronique dite hémolytique ou hémolyse (figure 6). L’organisme n’arrive pas à compenser cette perte rapide, ce qui peut provoquer une fatigue persistante, une pâleur, un ictère et une baisse de tolérance à l’effort.

Obstruction vasculaire (crises vaso-occlusives)

Les drépanocytes, en raison de leur rigidité et de leur adhérence accrue aux parois des vaisseaux, peuvent se bloquer dans les capillaires et notamment ceux de taille réduite. Cela entraîne une obstruction partielle ou totale du flux sanguin. Les tissus, mal oxygénés, souffrent. Ce mécanisme est à l’origine des crises vaso-occlusives (figure 6), se traduisant par des douleurs aiguës, souvent intenses, touchant principalement les os, les articulations ou l’abdomen.

Complications organiques chroniques

La répétition des épisodes d’occlusion vasculaire et l’hypoxie tissulaire chronique entraînent, à long

terme, des atteintes d’organes suivants :

- **Cerveau** : risque d’accidents vasculaires cérébraux (AVC), surtout chez l’enfant ;
- **Reins** : altération progressive de la fonction rénale ;
- **Yeux** : rétinopathie liée à l’ischémie rétinienne ;
- **Os** : ostéonécrose due à la mauvaise irrigation sanguine ;
- **Poumons** : syndrome thoracique aigu, complication grave et potentiellement mortelle.

Risque infectieux accru

La drépanocytose s’accompagne d’une atteinte de la rate, qui joue un rôle essentiel dans la défense contre certaines infections. Chez les enfants, l’hyposplénie (diminution partielle de la fonction de la rate) ou l’asplénie fonctionnelle (condition dans laquelle la rate est présente anatomiquement mais ne fonctionne plus ou presque plus) prédispose à des infections graves, en particulier à pneumocoques, justifiant des vaccinations renforcées et une antibioprofylaxie.

En conclusion, le drépanocyte est la cellule emblématique de la drépanocytose, reflet d’une anomalie génétique de l’hémoglobine. Sa formation résulte de la polymérisation de l’hémoglobine S en situation de désoxygénation, entraînant une déformation du globule rouge en forme de faucille ou faux, et responsable de la double symptomatologie de la maladie (hémolyse et crises vaso-occlusives). Cette déformation altère la circulation sanguine et provoque une cascade de conséquences : anémie, crises douloureuses, complications organiques et vulnérabilité aux infections.

La compréhension du rôle central du drépanocyte dans la physiopathologie de la drépanocytose permet d’appréhender la maladie dans sa globalité et d’envisager les stratégies thérapeutiques adaptées, qu’elles soient curatives (comme la greffe de moelle osseuse), symptomatiques ou préventives. ●

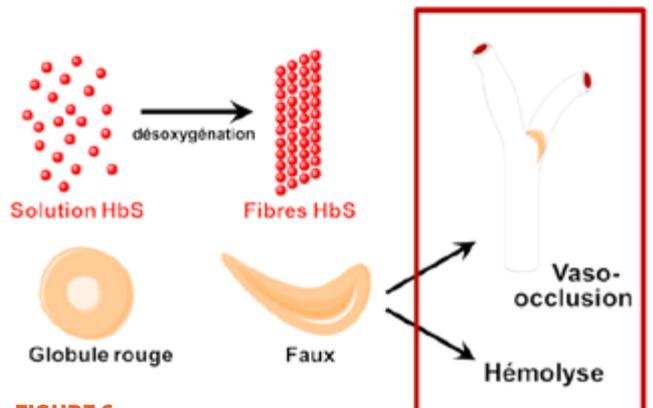


FIGURE 6
Conséquences de la falciformation des globules rouges : hémolyse et vaso-occlusion.

Photos : Laboratoire d’Hématologie Cellulaire, Henri Mondor.



LES SOIGNANTS FACE À LA DOULEUR AIGUË DRÉPANOCYTAIRE

Enquête sur les ressentis du personnel soignant
des pôles Soins Critiques aux Antilles-Guyane dans la prise
en charge urgente du patient adulte en crise vaso-occlusive.

Des médecins du CHU de Pointe à Pitre en Guadeloupe, ont mené l'enquête pour comprendre comment était vécue la prise en charge de la crise vaso-occlusive du patient drépanocytaire adulte du côté des soignants en première ligne. Repérer leurs craintes, difficultés et sentiments négatifs permettra d'adapter les propositions d'amélioration des pratiques professionnelles dans ces services.

La douleur aiguë dans la drépanocytose

La manifestation principale aiguë de la drépanocytose, maladie génétique liée à la présence d'hémoglobine S dans les globules rouges (GR) remplaçant l'hémoglobine normale A **est la crise vasoocclusive (CVO)**. Les mécanismes à l'origine des CVO sont complexes : obstruction des vaisseaux par des GR falciformés (déformés en faucille) avec ischémie, inflammation... **Cette douleur aux caractéristiques uniques**, difficile à calmer, car survenant au niveau de l'os, innervé et non extensible, même avec l'utilisation de la morphine, reste souvent mal perçue par les soignants des urgences. Quand les douleurs sont intenses, il s'agit d'une véritable urgence car, en plus de leur caractère intolérable pour le patient, les CVO peuvent se compliquer sur le plan pulmonaire d'un syndrome thoracique aigu et évoluer dans les formes hyperalgiques vers une défaillance d'organes (rein, foie, cœur...).

Ces CVO surviennent brutalement et peuvent se répéter chez certains patients ; lorsque la douleur est modérée et répond aux antalgiques de palier I et II, le patient gère ses symptômes douloureux à domicile avec du repos, une hydratation *per os* et des antalgiques ; le recours aux urgences est fréquent quand la douleur devient intense. Dans certains cas, une hospitalisation en soins critiques appelés aussi réanimation peut être justifiée, notamment pour les CVO réfractaires, ou en cas de survenue de complications. Le patient reçoit dès l'admission aux Urgences des antalgiques intraveineux, le plus souvent de la morphine, en titration progressive et régulière associée à une hydratation intraveineuse, à d'autres antalgiques et à de l'oxygène si besoin. Malgré les protocoles spécifiques de soins pour les CVO, certaines d'entre elles vont mettre plusieurs heures, parfois plusieurs jours, à être soulagées. L'expérience de la douleur, ses retentissements physiques et psychiques, les stratégies du patient pour y faire face entraînent souvent une perte de confiance réciproque dans le temps critique de la prise en charge initiale hospitalière.

Expérience des patients dans les services d'Urgences « Adultes »

Les patients drépanocytaires adultes interrogés sur leur expérience aux Urgences rapportent régulièrement un vécu difficile et des sentiments négatifs face à des soignants qui minimisent leurs douleurs, ●●●



FIGURE 3
Sensibilisation
à la douleur
drépanocytaire
(LKS Santé)



et d'ateliers pratiques de mise en situation (55%). Pour 97% des soignants interrogés, la création d'un parcours de soins spécifique aux Urgences améliorerait la prise en charge; 71% d'entre eux sont d'accord pour y participer.

Actions proposées au CHU de Pointe à Pitre

Malgré un cours proposé aux internes et assistants renouvelé tous les 6 mois et l'existence de protocoles validés disponibles dans ces services, le manque de connaissances est apparu dans cette enquête comme le déterminant le plus important dans des secteurs hospitaliers difficiles où le turn-over professionnel est très important; la peur de la morphine est encore très ancrée chez les soignants médicaux et paramédicaux. Nous avons donc repensé la diffusion de ces formations sous forme d'ateliers pratiques pour les infirmiers sur la douleur et les antalgiques, la création de fiches et d'arbres décisionnels facilement utilisables via le lien d'une application sur téléphone portable et ordinateurs hospitaliers. Par ailleurs, nous avons proposé un atelier à des infirmières volontaires avec M^{me} Luce Kuseke Sona, patiente experte (LKS Santé) qui a pu les mobiliser sur le ressenti du patient drépanocytaire en CVO, améliorer leur compréhension de ce qui se joue dans ces moments et renforcer non seulement leur savoir-faire mais également leur savoir-être auprès du malade (figure 3). Certains ont participé à des ateliers avec des patients ressources de Guadeloupe avec la création en commun d'un protocole IDE aux Urgences et proposition d'un protocole anticipé de morphine par l'IDE (non encore validé). Des protocoles ont été également créés en réanimation avec implication des infirmiers.

Nous continuons par ailleurs la réflexion sur un parcours de soins spécifique pour les patients drépanocytaires au sein des Urgences.

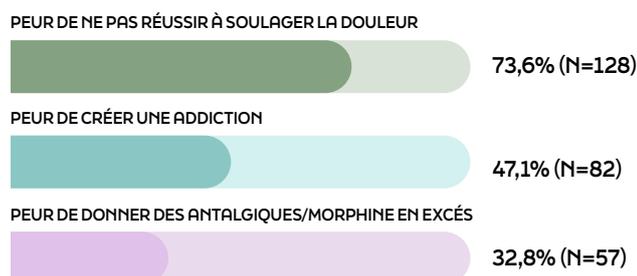
Conclusion

Cette enquête nous a permis de cibler les demandes des soignants dans notre région Antilles-Guyane et de leur proposer un travail commun qui se poursuit entre patients drépanocytaires adultes, spécialistes de la drépanocytose, médecins et infirmiers des services du pôle de soins critiques afin de pouvoir créer une véritable alliance thérapeutique dans le soin entre soignés et soignants. ●

en l'évaluation de celle-ci faite par le patient soit notée. Le mésusage des opiacés est considéré comme sous-estimé par 71% des soignants interrogés et la crainte de l'entretenir est présente (67%) (figure 2). Peu d'entre eux (33%) ont le sentiment que des doses importantes et répétées de morphine sont nécessaires.

Parmi les pistes d'amélioration suggérées par les soignants interrogés pour trouver une aisance et des sentiments positifs dans la prise en charge du patient drépanocytaire douloureux, sont retrouvées : des formations techniques (97%), un renforcement de la prise en charge multidisciplinaire avec des référents « Drépanocytose » (87%), la création de rencontres entre soignants et patients (63%)

FIGURE 2 Craintes exprimées face à la prise en charge du patient drépanocytaire au pôle de soins critiques.





LA DYSÉRYTHROPOÏÈSE CONGÉNITALE DE TYPE II

Echange avec Mathilde, atteinte d'une dysérythropoïèse congénitale de type II, ses parents et le Dr Guitton, une de ses pédiatres.

Comment la maladie a-t-elle été diagnostiquée et comment avez-vous vécu cette annonce ?

Papa Mathilde avait un peu plus d'un an quand son pédiatre de l'époque nous a prescrit une prise de sang car elle était pâle. Dès les résultats, nous avons dû nous rendre aux urgences car Mathilde avait seulement 4g/L d'hémoglobine (contre 10-12 g/L normalement). Elle a reçu une transfusion et fait quelques examens pour comprendre l'origine de cette anémie. Les résultats n'ont pu être interprétés qu'un an après et c'est là que le Docteur nous a annoncé en consultation que Mathilde était atteinte d'une dysérythropoïèse congénitale de type II (CDA II). Une fois que le gène qui posait souci a été identifié chez Mathilde, l'étude génétique a été étendue à sa mère et moi. Lorsque le docteur a dit qu'il fallait faire une demande de prise en charge à 100 %, j'ai réalisé qu'elle n'allait pas guérir, j'ai eu du mal à intégrer.

Maman Quand le diagnostic est tombé, j'étais sidérée car on plongeait dans l'inconnu mais je me suis mobilisée pour savoir comment aider mon enfant au quotidien. C'est une maladie extrêmement rare, les médecins nous disaient que son évolution était très variable d'un patient à l'autre. Nous avons été très sollicités pour observer et reconnaître les symptômes et prévenir l'hôpital. Nous étions dans l'action et il y avait peu de place pour laisser libre court à nos émotions.

Avez-vous pu bénéficier d'un accompagnement psychologique ?

Malheureusement non, l'aspect psychologique n'a pas été pris en charge à l'hôpital. Mathilde a pu voir un professionnel mais il n'était pas spécialisé en pédiatrie et cela n'a pas été très concluant. Nous avons contacté par nous-même un professionnel en ville.

Comment se sont passées les premières années ?

Maman En maternelle, il n'y a pas eu de problème particulier car Mathilde pouvait se reposer. Après, il a fallu qu'elle apprenne à bien gérer les différents seuils de douleur, à alerter les adultes de l'école pour leur demander les médicaments qui pouvaient la soulager.

Papa Un PAI (Projet d'accueil individualisé) a été mis en place à l'école élémentaire. Mathilde avait tendance à être plus fatiguée et a eu de nombreuses absences à l'école mais elle a réussi à bien avancer jusqu'à aujourd'hui.

Et à la maison ?

Maman A cause de la CDA II, nous avons deux éducations différentes selon que Mathilde était anémiée sévèrement ou non. Lors des phases post-transfusionnelles, Mathilde était une enfant classique mais au fur et à mesure que l'anémie s'aggravait, il pouvait y avoir une surexcitation indépendamment de sa volonté. **On s'est adapté au cycle de l'anémie** en étant moins exigeant lorsqu'elle était anémiée mais en lui expliquant bien que cela était temporaire pour préserver une cohérence dans notre éducation.

Quels sont tes symptômes au quotidien ?

Mathilde Principalement, c'est la fatigue mais d'autres symptômes apparaissent comme les calculs rénaux, les calculs biliaires, la surcharge en fer. Il faut s'adapter au quotidien et faire avec. Le plus difficile pour moi c'est de gérer les douleurs qui peuvent survenir brutalement. L'introduction de l'Exjade (qui était au tout début de sa mise à disposition) a également causé des effets indésirables que nous avons signalé (fatigue et maux de tête invalidants). J'ai pu bénéficier d'une nouvelle formule du médicament et aujourd'hui je le supporte très bien.

Est-ce que tu vois des améliorations dans la gestion des symptômes ?

Mathilde J'arrive à mieux gérer la fatigue. Certaines douleurs que j'avais petite ont disparu mais en grandissant d'autres sont apparues comme par exemple au genou. J'ai des migraines tout le temps ce qui m'a obligée à arrêter le sport depuis 2 ans. Je finis presque tous les jours à l'infirmierie à cause de mes maux de tête et de mes vertiges.



Dr Guitton On pourrait mettre en place de l'activité physique adaptée (APA), ce n'est pas forcément du sport mais le fait de reprendre une activité améliore le ressenti de l'anémie et les performances.

Quels sont tes loisirs ou activités ?

Mathilde J'ai toujours fait du sport et des activités comme le flamenco, le hand-ball, le basket et l'escalade. Je ne pratique plus mais j'aime assister à des matchs de basket de ma ville, ça me permet de sortir et de garder une activité. J'entraîne aussi l'école de basket des enfants âgés de 6 à 8 ans.

Avez-vous dû aménager votre travail pour prendre soin de Mathilde ?

Papa Quand elle était petite, j'ai travaillé en crèche pour être libre le soir et le week-end. J'ai travaillé ensuite à l'hôpital où j'ai dû composer avec des horaires plus contraignants mais depuis que je suis cadre de santé j'ai un peu plus de liberté d'organisation.

Maman J'ai la chance de travailler dans un grand groupe dont la convention collective m'a permis de bénéficier de jours enfants malades. Je peux faire du télétravail ce qui me permet d'accompagner Mathilde lors de ses hospitalisations. Il faut avoir un employeur et des collègues compréhensifs pour pouvoir poser ce cadre qui me permet d'adapter mon travail à l'état de santé de Mathilde.

Mathilde Cela a permis à ma mère d'être plus disponible car l'infirmière scolaire l'appelait souvent. En 6^{ème} j'ai eu une opération de la vésicule biliaire à la suite de laquelle je n'ai pas pu aller en cours pendant un mois, je me suis fait opérer du rein gauche 2 fois en 5^{ème} (urétroscopie) et en 4^{ème} je me suis fait opérer du nez à cause des sinusites à répétition.

Comment as-tu géré tes absences à l'école ?

Mathilde Je trouve qu'on ne parle pas assez des absences à l'école. Je suis en seconde au lycée et j'ai déjà plus de 100 heures d'absence sur deux trimestres. Je n'ai jamais pu récupérer un seul cours en entier. J'ai expliqué ma maladie au proviseur adjoint, qui a élaboré un plan pour mettre en place les tiers temps et le rattrapage des cours mais il n'est pas encore très bien suivi par les professeurs et l'organisation des rattrapages reste compliquée. Je veux bien parler de ma maladie aux professeurs mais je ne veux pas que l'on pense que j'en profite pour demander des privilèges.

Dr Guitton Ta maladie ne se voit pas forcément et cela peut créer des incompréhensions. Il faut que les professionnels de santé sensibilisent davantage l'Education nationale pour mieux accompagner les adolescents qui ont des besoins spécifiques.

Dr Guitton Tu parles de ta maladie à tes copains, en classe ?

Mathilde En classe non, j'ai seulement une amie proche qui est au courant et quelques copines. J'ai eu un différend avec une professeure qui a refusé de me faire repasser une évaluation que j'avais manquée à cause de mes maux de tête; il a fallu que le proviseur intervienne. Cette professeure m'a fait des remarques devant toute la classe qui a ainsi appris que j'avais une maladie. Cela m'a affectée car en arrivant au lycée, j'avais espéré ne pouvoir parler de ma maladie qu'à des personnes de confiance.

Est-ce que tu as une idée de ce que tu voudrais faire plus tard ?

Mathilde J'aimerais bien être docteur en pharmacie ou député mais avec ma maladie je ne suis pas sûre que cela soit possible. J'ai beaucoup d'absences à l'école ce qui se fait ressentir sur les résultats. Je suis un peu déçue mais j'essaie de continuer comme je peux.

Papa Après le chemin n'est jamais droit. Tu as un objectif et il faut qu'on t'aide à l'atteindre.

Dr Guitton Peux-tu nous parler de l'association que vous avez créée ?

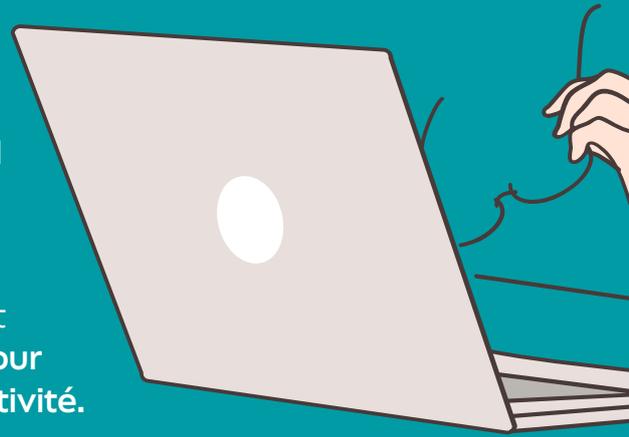
Mathilde Il s'agit de l'association « Happy HDJ », elle a été créée en 2018. Lorsque j'étais hospitalisée, je disais souvent à ma grand-mère et à ma mère que je m'ennuyais et donc on apportait des jeux, des coloriages dans ma valise. Cela nous a donné l'idée de monter une association qui aurait pour but d'apporter des jeux et de la joie aux enfants hospitalisés en HDJ (Hôpital de jour). ●

Retrouvez l'article sur l'association « Happy HDJ » à la page 43 de la rubrique « Associations ».



AMÉNAGEMENT DU POSTE DE TRAVAIL

Aménager le poste de travail pour les personnes atteintes des pathologies rares du globe rouge et de l'érythropoïèse est une démarche essentielle pour garantir leur bien-être, leur confort et leur productivité. Le patient doit être au cœur de ce dispositif.



Pour les personnes en emploi reconnues en situation de handicap, **des solutions existent pour adapter le poste de travail ou, dans le cas des travailleurs indépendants, aménager leur activité** en fonction de leur état de santé, afin de maintenir leur emploi dans de bonnes conditions. Les pathologies couvertes par la filière MCGRE, souvent synonyme d'handicap « invisible », ont pour dénominateur commun **la fatigue chronique** avec des pics d'épuisement liés à l'anémie mais aussi aux contraintes de la maladie chronique (agenda chargé de rendez-vous : hospitalisations programmées pour transfusion, examens à visée diagnostique, ou requis dans le suivi régulier ; ou inopinées en cas de complications) ; lourdeur des traitements, avec leurs effets indésirables. Dans la drépanocytose s'ajoute le risque de Crises vaso-occlusives (CVO) avec ses facteurs favorisants : exposition au froid ou à la chaleur excessive, efforts physiques, stress. Les patients d'un côté peuvent avoir tendance à anticiper les difficultés liées à l'emploi en se sous-évaluant lors de leurs entretiens d'embauche ou de carrière, mais d'un autre côté, il faut être conscient qu'ils font bénéficier les entreprises de leur grande motivation à exercer leurs qualités professionnelles malgré la maladie.

Aménager le poste de travail pour ces personnes est

une démarche essentielle afin de garantir leur bien-être, leur confort et leur productivité. En apportant des ajustements au niveau de l'environnement de travail, aux horaires, aux tâches, aux équipements et au suivi médical, l'employeur contribue non seulement à réduire les défis physiques et mentaux que ces employés rencontrent, mais aussi à favoriser leur intégration et leur épanouissement professionnel. Un environnement de travail inclusif et bien adapté bénéficie à la fois aux employés et à l'entreprise en favorisant une main-d'œuvre en meilleure santé et plus motivée. **L'aménagement du poste de travail pour les personnes en situation de handicap est une obligation de moyens renforcée pour l'employeur¹, encadrée par la loi.**

Les Services de prévention et de santé au travail (SPST), qu'ils soient autonomes ou interentreprises sont chargés de préserver la santé des salariés et **d'accompagner les employeurs, les travailleurs et leurs représentants en matière de** prévention des risques professionnels. Dans ce cadre, l'une des missions des SPST, prévues à l'article L. 4622-2 du code du travail, consiste notamment à prévenir la désinsertion professionnelle et à favoriser le maintien dans l'emploi.

La prévention de la désinsertion professionnelle vise à anticiper la perte d'une activité professionnelle pour des raisons de santé ou de situation de handicap.

¹ <https://handinova.fr/amenagement-de-poste-loi-francaise-droits/>



Les acteurs impliqués dans la prévention de la désinsertion professionnelle sont :

L'Assurance Maladie : assure un suivi des arrêts de travail pour maladie, une détection précoce des risques de désinsertion professionnelle. Cela peut inclure des bilans de santé réguliers et des examens médicaux. Un employé peut bénéficier d'un essai encadré pour tester sa capacité à reprendre son ancien poste de travail durant son arrêt. A la fin de l'arrêt de travail, la convention de rééducation professionnelle en entreprise (CRPE) permet de réhabituer le salarié à son poste ou d'apprendre un nouveau métier.

L'AGEFIPH (Association de Gestion du Fond pour l'Insertion des Personnes Handicapées) : propose des services d'accompagnement personnalisé aux personnes en situation de handicap, les aidant à élaborer des projets professionnels adaptés à leurs compétences et à leurs besoins. Elle offre également des aides financières aux entreprises qui recrutent ou maintiennent des salariés handicapés. Elle organise des actions de formation pour les travailleurs handicapés et des sessions de sensibilisations pour les employeurs.

CAP EMPLOI est un partenaire incontournable pour les personnes en situation de handicap : c'est un réseau de services en France dédié à l'accompagnement des personnes handicapées dans leur insertion ou

Dr Farida ZEMIRLINE-MAHCER
Médecin du Travail, Médecine Aérospatiale (THALES)

Dr Dora BACHIR Présidente d'EVAD, association dédiée à l'Education thérapeutique du patient

leur maintien dans l'emploi. Son rôle principal est de faciliter l'accès à l'emploi pour les personnes handicapées, en les aidant à surmonter les obstacles professionnels liés à leur situation de handicap. Il travaille en étroite collaboration avec les entreprises, les travailleurs handicapés et les acteurs de l'emploi pour développer des solutions personnalisées et adaptées.

Le réseau COMETE France (COMmunication Et Tremplin vers l'Emploi) : les équipes de **Comète France** (médecins, ergonomes, ergothérapeutes, psychologues du travail, assistants de service social, neuropsychologues, etc.) accompagnent les personnes en situation de handicap dès le début de leurs soins, dans l'élaboration de leur projet professionnel, compatible avec leur état de santé. Il peut s'agir d'un maintien en emploi en milieu ordinaire de travail - ancien ou nouveau poste - d'une entrée en formation ou d'une reprise d'études.

La MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) : évalue les besoins des personnes handicapées pour attribuer des droits comme l'Allocation aux Adultes Handicapés (AAH) et la reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Elle propose un accompagnement dans la recherche d'emploi et collabore avec les employeurs pour les sensibiliser à l'embauche des personnes handicapées.

La DREETS (Direction Régionale de l'économie, de l'Emploi, du Travail et des Solidarités) : travaille avec les MDPH, les services de santé au travail, la Sécurité sociale, Pôle emploi, Cap emploi, etc. Elle aide à éviter que les personnes fragilisées par la santé ou le handicap quittent leur travail, en soutenant le maintien dans l'emploi, la reconversion, et en coordonnant les acteurs concernés.

L'ARS (Agence Régionale de Santé) et les professionnels de santé (médecin traitant, médecin du travail et médecin conseil) : jouent un rôle essentiel dans la prévention de la désinsertion professionnelle en garantissant un suivi médical adapté, en évaluant les capacités des individus, en proposant des aménagements, et en coordonnant les actions de santé au travail.

En cas d'arrêt de travail ou à l'approche de la reprise d'activité, un salarié peut rencontrer des difficultés pour reprendre son poste. Il est alors essentiel qu'il sollicite une visite de pré-reprise auprès du médecin du travail. Cette visite permet d'évaluer sa capacité à reprendre son emploi et d'anticiper les aménagements nécessaires pour favoriser son retour dans les meilleures conditions. Ainsi, le médecin du travail analyse d'abord le poste existant (conditions de travail telles que la posture, ●●●



SALARIÉ EN ARRÊT DE MALADIE

Demande de visite médicale de pré reprise

RÔLE DU MÉDECIN DU TRAVAIL

- **Évaluation des capacités du salarié** et les impacts de la maladie sur son travail.
- **Recommandations des aménagements adaptés** pour limiter la fatigue et les crises.
- **Sensibilisation de l'employeur** aux besoins spécifiques liés à la drépanocytose.
- **Accompagnement au dossier de la RQTH** (Procédure accélérée du médecin du travail).
- **Rôle clé pour le maintien dans l'emploi**

le bruit, l'éclairage, la température) et les capacités du salarié, puis formule des propositions d'aménagement en concertation avec l'employeur et le salarié.

Les aménagements peuvent concerner la flexibilité des horaires de travail, ou un accroissement du télé-travail, ainsi que le matériel de travail ou le mobilier (un grand écran, un fauteuil ergonomique plus adapté, voire un bureau assis-debout). L'aménagement peut être plus lourd et plus coûteux en fonction de la sévérité et de la durée du handicap. L'objectif est d'aider ces personnes à surmonter leurs difficultés et à maintenir une activité professionnelle durable et épanouissante, tout en répondant aux besoins spécifiques liés à leur état de santé. Le médecin évalue les solutions en fonction de l'état de santé du salarié, des exigences de son poste et des contraintes de l'entreprise, en partenariat avec l'employeur, tout en respectant **le secret médical**. L'employeur doit mettre en œuvre ces aménagements, sauf en cas d'impossibilité justifiée. Il est important d'inciter les personnes atteintes de maladies chroniques symptomatiques à demander précocement la Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH), même si elles ne sont pas obligées de la faire valoir.

Côté patient: l'aménagement du poste de travail implique la RQTH.

La demande de reconnaissance du statut de travailleur handicapé peut être effectuée en urgence (procédure accélérée) pour faire face à un risque d'inaptitude ou de licenciement. Dans ce cadre, le médecin du travail remplit la fiche médicale spécifique à la procédure accélérée. Comme pour la procédure classique, la procédure accélérée doit être déposée auprès de la MDPH du département de résidence de la personne concernée. Pour que le dossier soit traité dans les meilleurs délais,

il doit comprendre les documents suivants :

- La fiche médicale renseignée (disponible sur le site du PRITH www.prithidf.org, auprès de votre médecin du travail ou de votre MDPH).
- La fiche administrative.
- Un justificatif de domicile.
- Un justificatif d'identité.

Dès l'attribution d'un numéro de dépôt par la MDPH, des aménagements au poste de travail peuvent être mis en place sans attendre la notification de la RQTH.

Le médecin référent spécialiste (en collaboration éventuelle avec le médecin généraliste et surtout l'assistante sociale hospitalière ou du travail) est également un partenaire important dans la relation avec la méde-

EMPLOYEUR

- **Subventions et aide de l'Agefiph,**
L'association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées dans le secteur privé. Financement de l'adaptation du poste de travail.
- **Aide du FIPHFP,** fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique.
- **CAP emploi** accompagne des employeurs dans leurs problématiques de recrutement et de maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap.
- **Caisse d'assurance maladie :**
 - Prévention de la désinsertion professionnelle.
 - Garantir un cadre de travail adapté.

AMÉNAGEMENTS DU POSTE DE TRAVAIL

- **Organisation du travail:**
 - Horaires flexibles pour gérer la fatigue.
 - Télétravail partiel si possible.
 - Pauses régulières pour éviter la surchauffe.
- **Environnement de travail:**
 - Bureau bien ventilé et température stable.
 - Siège ergonomique pour limiter les douleurs articulaires.
 - Éviter les expositions prolongées au froid ou à la chaleur.
- **Aménagements des tâches:**
 - Éviter les efforts physiques intenses.
 - Adapter la charge de travail en fonction des capacités du salarié.

cine du travail pour établir le certificat médical MDPH détaillant l'état de santé du patient, les aménagements spécifiques liés à sa pathologie et au poste de travail occupé, ainsi que pour appuyer la demande de RQTH et d'autres dispositifs si nécessaire (par exemple, la carte de mobilité inclusion – stationnement).

Conclusion: En apportant des ajustements au niveau de l'environnement de travail, des horaires, des tâches, des équipements et du suivi médical, l'employeur contribue non seulement à réduire les défis physiques et mentaux auxquels ces employés sont confrontés, mais aussi à favoriser leur intégration et leur épanouissement professionnel. Un environnement de travail inclusif et bien adapté bénéficie à la fois aux employés et à l'entreprise en favorisant une main-d'œuvre en meilleure santé et plus motivée. ●

QUELQUES CONSEILS LIENS UTILES ET RÉFÉRENCES

Vous êtes en arrêt de travail, l'assurance maladie peut vous accompagner, vous pouvez bénéficier d'un essai encadré. La convention de rééducation professionnelle en entreprise (CRPE) vous permet de vous réhabituer à votre poste ou d'apprendre un nouveau métier
Prévenir la désinsertion professionnelle | ameli.fr | Assuré.

Vous êtes un travailleur reconnu handicapé ?
L'association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph) peut vous accompagner dans vos démarches :
Personne handicapée: l'Agefiph peut-elle vous aider ? | Agefiph.

Vous êtes une personne en situation de Handicap ?
Découvrez les missions des Cap emploi - Cap emploi national.

Vous êtes une personne en situation de handicap au sein d'un établissement ou d'un service de soins de suite et de réadaptation (SSR) ?
Comète France vous accompagne, dès la phase d'hospitalisation, dans la construction de votre projet professionnel, compatible avec votre état de santé.
Comète France | Travail-emploi.gouv.fr | Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles.

Vous pouvez demander ou renouveler une prestation auprès de la MDPH en ligne :
Demander ou renouveler une prestation en ligne à la MDPH | Service-Public.fr

Vous êtes en arrêt maladie et vous souhaitez plus d'informations sur la reprise du travail ?
Comment préparer sa reprise après un arrêt maladie ? | Travail-emploi.gouv.fr | Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles.

Vous êtes salarié(e) dans une entreprise, agriculteur ou agent de la Fonction Publique et vous souhaitez une prise en compte rapide de votre demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé
03 Procédure accélérée RQTH Notice technique définitive.

Pour connaître le rôle de la Médecine de prévention et les acteurs en entreprise :
Médecine de prévention et acteurs en entreprise | Travail-emploi.gouv.fr | Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles ?

Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (FIPHFP), accéder au site Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique

Archives des Maladies Professionnelles et de l'Environnement
<http://dx.doi.org/10.1016/j.admp.2015.04.003>



ADODREP GWADA

PREMIÈRE ÉDITION EN GUADELOUPE

Organisé pour aider
les adolescents
drépanocytaires
dans leur transition
future vers une prise
en charge adulte



La Transition : qu'est-ce que c'est ? Qu'est-ce que ça veut dire ?

Les patients avec une maladie chronique qui s'exprime dès la petite enfance sont pris en charge dans le service pédiatrique jusqu'à 18-20 ans puis doivent ensuite rejoindre un service de soins pour adultes plus adapté à leurs besoins : c'est ce qu'on appelle le **transfert**.

Ce changement de prise en charge peut être une source d'inquiétude et de bouleversement pour le patient et ses proches. Le transfert se prépare bien en amont (à partir de 13-14 ans) lors d'une période de **transition** qui correspond à un temps d'apprentissage où l'adolescent va recevoir les clés pour devenir autonome dans la gestion de sa maladie et être prêt à ce changement de prise en charge.

Cette période est également celle de l'adolescence, où de nombreux changements corporels et psychiques interviennent et bouleversent un équilibre antérieur. La transition est ainsi un véritable accompagnement de l'adolescent porteur d'une maladie chronique dans une période clé de sa vie, où lui-même, ses proches et les soignants travaillent ensemble pour que le transfert puisse se réaliser dans les meilleures conditions lors d'une période stable sur le plan médical, psychologique et social.

Les informations sur la maladie, sa gestion au quotidien d'un point de vue médical et psychosocial sont abordées lors de séances d'éducation thérapeutique du patient (ETP) intégrées dans sa prise en charge dès l'enfance.

Pourquoi un week-end ADODREP en Guadeloupe ?

Parce que nous pensons qu'il est plus facile de partager nos expériences multiples en passant du temps ensemble, ADODREP-Gwada a été organisé du 9 au 11 novembre 2024 sur le modèle D'ADODREP Ile de France. Des adolescents drépanocytaires de Guadeloupe ont ainsi pu rencontrer des patients ayant déjà effectué leur passage en service adulte, l'équipe soignante du centre de référence de Guadeloupe et des intervenants variés (musiciens, comédienne, diététicienne, animateur de jeux de société). Nous avons eu la chance d'avoir avec nous les Drs Benoît Meunier et Claire Falguière qui avaient animé le week-end ADODREP Ile de France en août 2024 et ont animé cette session guadeloupéenne avec brio.

Ce temps passé ensemble, avec repas partagés, ateliers d'ETP mêlant théâtre (jeux de rôle), musique, cuisine, jeux de société et activité physique nous a permis d'aborder sans tabou les questions qui se posent à l'adolescence sur sa vie avec la maladie, sur son avenir familial, personnel et professionnel, sur ses désirs et ses craintes. Douze adolescents de 15 à 19 ans ont accepté cette aventure et voici ce qu'ils en ont dit à la fin (**figure 1**).

L'évaluation par questionnaire des parents est également très satisfaisante, avec le regret pour les parents d'adolescents de 17-19 ans de ne pas avoir eu cette proposition bien avant.



Dr Emmanuelle Bernit,
Praticien hospitalier en médecine interne
Centre de référence Antilles-Guyane MCGRE



Nous avons pu voir émerger pendant ces 3 jours des vrais partages d'expérience, des amitiés, de l'entraide, une plus grande facilité à exprimer ses besoins et ses projets; la majorité se sent plus autonome pour aborder le futur et plus à l'aise sur les questions de sexualité. Une véritable dynamique de groupe s'est mise en place et s'est renforcée au fur et à mesure des activités. La durée sur 3 jours a permis de traiter plusieurs fois les mêmes sujets avec des approches différentes et les participants se sont sentis en confiance pour poser des questions et exprimer leurs difficultés.

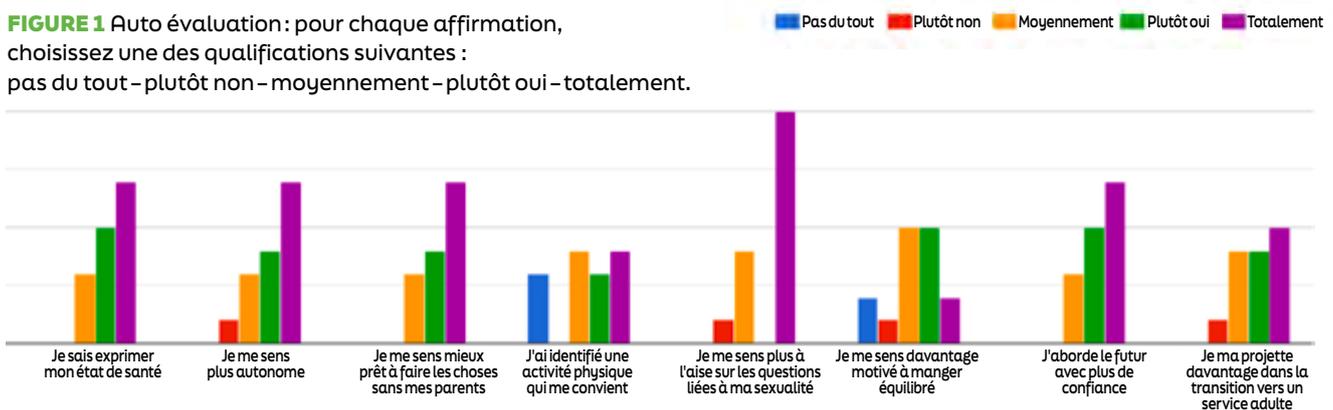
Perspectives

Nous nous sommes retrouvés en atelier d'une journée le 28 février 2025 pour évaluer à 3 mois ce qu'ils avaient gardé du week-end et si des changements étaient intervenus dans leur vie; 8 adolescents étaient présents sur les 12 (deux étaient malades) ainsi que nos deux patientes ressource ayant déjà réalisé leur transfert, Nancy et Océane, toutes et tous ravis de se rencontrer à nouveau et de partager leurs histoires de vie. Deux parents ont participé aux ateliers de la journée partageant leurs craintes et attentes. Adolescents et parents pensent avoir une prise de parole plus

facile et se sentent moins angoissés à l'idée de ce transfert futur. Les questions sur la pathologie sont plus précises. Les adolescents se préoccupent plus de leurs rendez-vous médicaux depuis le week-end et ont un échange plus facile avec les soignants. Ils ont exprimé le besoin d'avoir un atelier sur les aides sociales existantes après leur majorité, de poursuivre la réflexion et les échanges sur les Urgences adultes et d'être accompagné dans leurs choix professionnels. Tous étaient intéressés pour assister au webinaire national sur la transition qui a eu lieu en avril 2025 et souhaitaient avoir une nouvelle journée ETP en juillet (deux passent le bac). ●

Le bilan de ce premier week-end Adodrep est donc très positif : RDV bientôt pour un nouvel Adodrep-Gwada en Guadeloupe !

FIGURE 1 Auto évaluation : pour chaque affirmation, choisissez une des qualifications suivantes : pas du tout – plutôt non – moyennement – plutôt oui – totalement.





DIAGNOSTIC ET PRISE EN CHARGE DES POLYGLOBULIES

Les polyglobulies sont des pathologies caractérisées par une production excessive de globules rouges. Il est important d'en identifier la cause pour pouvoir proposer un traitement adapté.

L'hémogramme, appelé aussi numération formule sanguine, est l'examen biologique hématologique indispensable dans la plupart des pathologies : il permet d'obtenir rapidement une première évaluation globale de la production des cellules sanguines, aussi bien sur le plan quantitatif que qualitatif. Pour ce qui est des globules rouges, de nombreuses maladies s'accompagnent d'une diminution de leur nombre, avec comme conséquence une diminution de l'hémoglobine circulante qui caractérise la vaste champ des anémies, et ce par des mécanismes très variés. A contrario, les situations au cours desquelles le nombre de globules rouges est augmenté sont plus rares, et regroupées sous le vocable générique de polyglobulies. Leurs reconnaissance clinique et évaluation biologique sont essentielles afin d'identifier les causes sous-jacentes et adapter, le cas échéant, un traitement adéquat en vue d'une prise en charge optimale.

Qu'est-ce qu'une polyglobulie ?

La polyglobulie correspond à une augmentation du volume occupé par l'ensemble des globules rouges de l'organisme, appelé volume globulaire total (VGT), mesuré par différentes techniques, soit isotopiques, soit liées à l'utilisation du monoxyde de carbone CO compte tenu de la très grande affinité de l'hémoglobine à son égard. Ces examens très spécialisés sont habituellement effectués pour confirmer ou infirmer une polyglobulie vraie, définie par un VGT > 125% de la valeur théorique en fonction du poids et de la taille^{1,2}.

En pratique courante, une polyglobulie est suspectée devant l'augmentation des valeurs d'hémoglobine (Hb) ou d'hématocrite (Ht) au-dessus de certains seuils qui varient selon le sexe. Ainsi, d'après les recommandations de l'OMS, chez l'homme, il est légitime de suspecter une polyglobulie si l'Hb > 16,5 g/dl ou si l'Ht > 49%, alors que chez la femme, les seuils proposés sont respectivement de 16 g/dl et 48%³. Cependant, plusieurs études ont montré que ces valeurs seuils étaient seulement des signaux d'alerte pour évoquer une éventuelle polyglobulie, mais

qu'elles n'étaient pas en elles-mêmes synonymes de polyglobulie vraie : ainsi, plus de 30% des patients avec des valeurs d'Hb ou d'Ht supérieures aux seuils proposés par l'OMS ne sont pas porteurs de polyglobulie vraie^{4,5}. **Les causes de polyglobulies** se classent en deux grandes catégories, selon le mécanisme incriminé : une polyglobulie peut être primitive, liée à un défaut intrinsèque de la cellule souche érythroblastique, ou elle peut être secondaire à différents stimuli. Au sein de cette classification, il est classique de distinguer les formes acquises des formes constitutionnelles, c'est-à-dire héréditaires. Toutefois, en pratique courante, les polyglobulies acquises sont de loin les plus fréquentes, les formes héréditaires étant considérées comme des maladies rares.

A. Les polyglobulies acquises

1. Polyglobulie acquise primitive

C'est la classique polyglobulie de Vaquez (PV), néoplasie myéloproliférative chronique décrite pour la première fois en mai 1892 sous le vocable de « cyanose s'accompagnant d'hyperglobulie » par Henri Vaquez, médecin parisien, et caractérisée par une prolifération clonale des précurseurs érythroblastiques⁶. Cent ans plus tard, la découverte de la mutation activatrice *JAK2V617F* par William Vainchenker en 2005, un autre médecin français, a considérablement simplifié le diagnostic de PV, puisque 98% des patients présentent cette mutation ou plus rarement une mutation de l'exon 12 de *JAK2*⁷. Cette PV est à éliminer en priorité devant une suspicion de polyglobulie, compte tenu d'un surrisque de thrombose (formation d'un caillot sanguin).

2. Les polyglobulies secondaires

Elles forment un vaste groupe hétérogène de situations et résultent d'une stimulation accrue de la production d'érythropoïétine (EPO), facteur de croissance spécifique de la lignée des globules rouges, souvent en réponse à une hypoxie (diminution de la concentration d'oxygène dans le sang) chronique ou à une tumeur productrice d'EPO. Les causes principales sont :

- L'hypoxie chronique centrale, notamment au cours des maladies pulmonaires chroniques, du syndrome d'apnée du sommeil, des malformations car- ●●●

1 Pearson, T. C. et al. Interpretation of measured red cell mass and plasma volume in adults: Expert Panel on Radionuclides of the International Council for Standardization in Haematology. *Br J Haematol* **89**, 748-756 (1995).

2 Maaziz, N. et al. Carbon monoxide rebreathing method is a reliable test to evaluate the red cell mass in polycythaemia. *Br J Haematol* **204**, 706-709 (2024).

3 Arber, D. A. et al. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood* **127**, 2391-2405 (2016).

4 Johansson, P. L., Safai-Kutti, S. & Kutti, J. An elevated venous haemoglobin concentration cannot be used as a surrogate marker for absolute erythrocytosis: a study of patients with polycythaemia vera and apparent polycythaemia. *Br J Haematol* **129**, 701-705 (2005).

5 Grenier, M. et al. Can absolute polycythaemia be identified without measurement of the red cell mass? *Br J Haematol* **190**, e107-e110 (2020).

6 Vaquez, H. Modifications du sang dans la cyanose chronique-hyperglobulie. *Comptes rendus de la Société de biologie* **44**, 384-388 (1892).

7 James, C. et al. A unique clonal JAK2 mutation leading to constitutive signalling causes polycythaemia vera. *Nature* **434**, 1144-1148 (2005).



diaques cyanogènes, de séjour en haute altitude, ou liée au tabagisme ou à la consommation de chicha. A noter la survenue de polyglobulie chez environ 10 % des patients greffés rénaux dans les 2 ans post-greffe, sans qu'aucun mécanisme n'ait à ce jour été formellement identifié. Ces polyglobulies secondaires à une hypoxie sont les plus fréquentes.

- Les tumeurs productrices d'EPO, plus rares, en particulier certaines tumeurs comme les carcinomes rénaux, kystes hépato-rénaux, léiomyomes utérins (tumeurs bénignes au niveau de l'utérus).
- Iatrogènes (dues à un traitement), notamment les androgènes, l'EPO recombinante, certains anti diabétiques oraux comme les inhibiteurs du cotransporteur sodium-glucose de type 2 (SGLT2) dont le Forxiga et le dopage.

B. les polyglobulies constitutionnelles (héréditaires)

Elles sont rares mais doivent être évoquées en l'absence de cause évidente, ou devant des antécédents familiaux de polyglobulie ou la survenue chez un sujet jeune. Elles peuvent résulter de mutations :

- Des gènes codant les chaînes de globine, à l'origine de formes particulières d'hémoglobine associée à une affinité augmentée pour l'oxygène, conduisant à une hypoxie tissulaire, et stimulant secondairement la synthèse de l'EPO.
- Des gènes impliqués dans la régulation de l'hypoxie (gènes *EPAS1* codant HIF2, *EGLN1* codant PHD2, *VHL*).
- Des gènes de l'EPO ou de son récepteur *EPOR*.
- Des gènes codant certaines protéines de la membrane du globule rouge (*PIEZO1*).

Ces différentes mutations sont recherchées par des techniques de séquençage de haut débit (NGS).

Les signes cliniques

La PG peut être découverte de façon fortuite ou suite à un évènement clinique (par ex: thrombose). L'interrogatoire et l'examen clinique sont prépondérants dans l'orientation du bilan étiologique et doivent identifier les points suivants : l'âge au diagnostic, les antécédents familiaux, d'éventuelles pathologies cardiaques ou respiratoires, un tabagisme actif, en particulier la consommation de chicha qui majore l'hypoxie, un séjour prolongé en altitude, une obésité (polyglobulie secondaire due à une gêne à la mobilisation du diaphragme en décubitus dorsal), un syndrome d'apnées du sommeil, la survenue de complications thrombotiques, la prise de médicaments.

Les patients peuvent être asymptomatiques, ou présenter des signes liés à l'hyperviscosité sanguine : céphalées (maux de tête), vertiges, troubles visuels, paresthésies (sensation de fourmillements) des extrémités. La présence



d'un prurit aquagénique (sensation intense de picotements au contact de l'eau notamment après la douche), d'une splénomégalie (augmentation du volume de la rate) ou d'une thrombose doivent faire évoquer en priorité une polyglobulie de Vaquez.

Explorations complémentaires

Les explorations biologiques et radiologiques viennent préciser le contexte, et peuvent être regroupées de la sorte :

A. Bilan de « débrouillage » : Il consiste en un bilan dont l'objectif est d'identifier les causes les plus courantes de polyglobulies et regroupe :

- Une numération formule sanguine (hyperleucocytose et/ou thrombocytose en faveur d'une PV ; CCMH élevée en faveur d'une pathologie de la membrane des GR).
- La protidémie (quantité de protéine présente dans le plasma sanguin, pour éliminer une hémococoncentration).
- La recherche d'une mutation JAK2, signant une PV.
- Le dosage sérique de l'EPO (diminué dans la PV ou les mutations de l'EPOR et augmenté quand l'origine est secondaire).
- Les gaz du sang artériel (existe-t-il une hypoxie, une intoxication au CO, un tabagisme actif, une méthémoglobinémie ?)
- Les gaz du sang veineux pour déterminer la P50 veineuse [si diminuée (< 23 mmHg) en faveur d'une Hb hyperaffine ou un exceptionnel déficit en 2,3-DPG].
- Un bilan d'hémolyse et un bilan du fer (utile dans les anomalies de la membrane du globule rouge, notamment en cas de splénomégalie associée).
- Une échographie abdominopelvienne pour rechercher une éventuelle tumeur hépatique, rénale, ou utérine, ou une splénomégalie.



Si le bilan de débrouillage est négatif, il est nécessaire alors de confirmer la polyglobulie vraie avant de poursuivre les investigations.

B. Mesure du VGT (volume globulaire total) : seule une augmentation de la valeur du VGT > 125% peut justifier une poursuite des investigations par des examens plus spécifiques. En l'absence de polyglobulie vraie, il n'est pas utile de poursuivre les investigations.

C. Bilan approfondi : il fait appel à des examens permettant de préciser la cause de la polyglobulie :

- En cas de forte suspicion de PV, biopsie osseuse et recherche d'une pousse spontanée de cellules souches
- Épreuves respiratoires fonctionnelles et polysomnographie nocturne (examen du sommeil)
- Recherche d'une éventuelle tumeur sécrétant de l'EPO par scanner thoraco-abdomino-pelvien.

D. Exploration génétique : elle n'est justifiée qu'après avoir éliminé les principales causes suscitées, et repose sur un séquençage haut débit avec un panel de gènes regroupant les principales cibles moléculaires impliquées dans la genèse des polyglobulies constitutionnelles. Dans notre expérience, parmi les 1000 premiers dossiers analysés, une cause constitutionnelle était retrouvée dans environ 10 % des cas.

Prise en charge

Elle vise à réduire le risque thrombotique, qui reste la principale complication. La surveillance régulière des paramètres sanguins est aussi indispensable.

A. Polyglobulie de Vaquez : Elle requiert un suivi en hématologie. La prise en charge fait appel aux saignées, à l'aspirine faible dose, et aux médicaments cytoréducteurs (Hydroxyurée, interféron pégylé, ruxolitinib).

B. Polyglobulies secondaires : le traitement est celui de la cause sous-jacente lorsque cela est possible, avec réduction de l'hypoxie ou traitement de la tumeur productrice d'EPO. Par analogie à la PV, une faible dose d'aspirine peut être proposée.

Les saignées ne doivent pas être systématiques, et sont réservées aux patients avec antécédents personnels ou familiaux de thrombose liées à la polyglobulie, ou en présence de symptômes d'hyperviscosité qui répondent à la saignée⁸. Notamment avec les hémoglobines hyperaffines, il convient d'être prudent quant au volume de la saignée qui ne doit pas être trop élevé en raison de « l'inefficacité » d'une partie de l'Hb.

Dans les polyglobulies liées aux mutations d'*EPOR*, nous avons montré sur une faible cohorte de patients, l'utilité des saignées et/ou de l'aspirine faible dose dans la prévention des risques thrombotiques⁹.

Enfin, dans les polyglobulies héréditaires liées aux mutations de la voie de l'hypoxie, les inhibiteurs de HIF2, comme le belzutifan (inhibiteur d'une protéine régulée par l'hypoxie), devraient améliorer grandement la prise en charge des patients concernés¹⁰.

Conclusion

Les polyglobulies requièrent une démarche diagnostique rigoureuse, pour distinguer les causes primitives des secondaires en vue d'une prise en charge adaptée. La recherche des mutations *JAK2* est centrale dans le premier bilan. Les explorations complexes doivent être réservées aux polyglobulies vraies, c'est-à-dire avec une mesure du VGT > 125% de la norme. La prise en charge doit être individualisée, souvent pluridisciplinaire, pour prévenir les complications thromboemboliques et améliorer le pronostic. ●

⁸ McMullin, M. F. F. et al. A guideline for the management of specific situations in polycythaemia vera and secondary erythrocytosis: A British Society for Haematology Guideline. *Br J Haematol* **184**, 161-175 (2019).

⁹ Boulnois, L. et al. Benefit of phlebotomy and low-dose aspirin in the prevention of vascular events in patients with EPOR primary familial polycythemia on the island of New Caledonia. *Haematologica* **109**, 2688-2692 (2024).

¹⁰ Kamihara, J. et al. Belzutifan, a Potent HIF2 α Inhibitor, in the Pacak-Zhuang Syndrome. *N Engl J Med* **385**, 2059-2065 (2021).



NAISSANCE DU MOT “ANÉMIE” EN FRANCE



Jean-Noël Hallé
1754-1822

D'après la plupart des dictionnaires le mot dérive du grec ancien *ἀναιμία*, « anaimía », soit étymologiquement « manque de sang ».

Dans la littérature médicale française, le mot avait été prononcé pour la première fois à l'École de médecine de Paris par le Professeur Jean-Noël Hallé¹, lors de l'une de ses conférences, en 1803 : « Observations sommaires sur une maladie qu'on peut nommer ANOEMIE, une privation de sang, qui a attaqué tous les ouvriers d'une galerie dans une mine d'Anthracite ou charbon de terre, en exploitation à Auzain et qui a été suivie et traitée sur quatre ouvriers, à l'Hospice de l'École de médecine à Paris »².

A Auzain près de Valenciennes, les médecins locaux, dépassés par une épidémie mortelle, sollicitaient l'aide de l'école de médecine de Paris. Le

docteur Hallé, titulaire de la première chaire d'hygiène, fut chargé de prendre en charge cette maladie nouvelle. Sous le Consulat, ses confrères le considéraient comme le plus à même de résoudre ce cas mystérieux et léthal. Il était considéré comme « *l'arbitre et le flambeau* »³, comme « *un des médecins les plus instruits, et certainement un des mieux instruits* »⁴.

Hallé demandait l'envoi de quatre ouvriers fortement atteints depuis huit à quinze mois, accompagnés de leurs dossiers et d'un médecin de la mine. Les malades furent hospitalisés à l'école de médecine. Après un premier examen, Hallé constatait plusieurs symptômes : visage et extré-

mités oedématisés à l'arrivée, fatigue, maigre, peau froide, décolorée avec teinte blafarde et jaunâtre, absence de capillaires visibles sur les muqueuses, pouls entre 90 et 100 pulsations par minute, impossibilité de marcher ou monter des escaliers sans sutffoquer, sueurs nocturnes et des symptômes digestifs. Leur traitement consistait à les nourrir pendant trois mois avec des aliments substantiels adaptés à leur goût, en continuant des frictions mercurielles.

Malheureusement, un des ouvriers mourut. Son autopsie révélait : adhérence d'un poumon à la plèvre, estomac à moitié plein d'un liquide lie-de-vin, muqueuse blanche, chair

1 Jean-Noël Hallé. Médecin des pauvres, de Napoléon Ier, Louis XVIII et du futur Charles X par A. Goldcher, éditions L'Harmattan, 2023. Prix du meilleur livre d'histoire de la médecine 2024, décerné par l'Académie de médecine et la Société Française d'histoire de la médecine.

2 Bibliothèque médicale ou recueil périodique d'extraits des meilleurs ouvrages des médecines et des chirurgies par une Société de médecins, 2e année, tome VI, Paris chez Gabon et Cie, 1803, page 342-346

3 Éloge de Hallé par Percy de l'Institut

4 Éloge de Hallé par Jean Jacques Leroux, doyen de la faculté de médecine de Paris

pâle, muscles macérés et lavés, cœur pâle, vaisseaux artériels et veineux généralement vides de sang coloré et ne contenant qu'un peu de liquide séreux... « Cette absence générale du sang [...] se trouvait tellement d'accord avec la décoloration universelle de toutes les parties naturellement rouges, que M. Hallé n'hésita pas à la regarder comme un état spécialement dépendant de la maladie », surtout lorsqu'elle atteint son terme. Il en déduisait l'arrêt de l'usage des mercuriaux, d'y substituer de la limaille de fer, à la dose d'un grain par jour associé à une égale quantité de quinquina et de muriate d'ammoniaque. « A peine huit jours se furent-ils écoulés, qu'on aperçut les heureux effets de ce nouveau traitement. » Comme nous le savons de nos jours, le fer est indispensable pour que la moelle osseuse refabrique les globules rouges indispensables à l'oxygénation des tissus. Tous les médecins de cette époque, Hallé comme les autres, ignoraient que des microhémorragies invisibles et chroniques, sans saignement extériorisé, pouvaient aboutir à la mort lorsque la perte de sang progressive atteignait plus de quarante pour cent de sa masse sanguine. Pour Jean-Noël Hallé, les symptômes constatés ne formaient qu'un ensemble inconnu qu'il nomma « anoemie ». Il écrivait le mot anémie conformément à l'étymologie française de l'époque, pour « privation de sang ».

Un médecin italien, Angelo Dubin, découvrait en 1838 l'origine de cette « anémie des mineurs », en l'occurrence un ver après l'autopsie d'une paysanne ayant les mêmes symptômes. Il publiait les détails de sa découverte en 1843 sous le nom d'« *ankylostomose duodénale* ». Ces vers sucent le sang avec voracité et endommagent la muqueuse. A l'origine un mineur, infesté, avait déféqué dans la galerie. ●

Auréli Zarka, ancienne présidente de l'association Vigifavisme et ancienne représentante des maladies rares hors drépanocytose à la filière MCGRE est maman de 3 garçons atteints d'un déficit en G6PD de type 1, maladie rare qui engendre une anémie chronique et des crises d'hémolyse aiguës.

Dans son livre « Liés à l'X », elle partage un témoignage fort sur son vécu de parent d'enfants atteints d'une maladie rare : l'annonce du diagnostic, moment à la fois libérateur et traumatique, mais aussi le sentiment de culpabilité liée à l'hérédité, la relation ambivalente avec l'hôpital, comment trouver sa place... Ce livre est une invitation au partage d'expériences où de nombreux parents pourront se retrouver.

Liés à l'X
Auréli Zarka
199 pages - 10€



Pour commander le livre

ACHETER « Liés à l'X »





VRAI/FAUX

Les hémolyses

Le terme hémolyse désigne la destruction de fin de vie des globules rouges normaux ou anormaux.

VRAI Les globules rouges ne souffrant d'aucune déficience ont une durée de vie d'environ 4 mois ; ce qui veut dire que chaque jour environ 1% des globules rouges atteints par la limite d'âge sont détruits, et cela constitue l'hémolyse normale, dite physiologique. Accessoirement cela veut dire que la totalité des globules est renouvelée trois fois dans une année. Cette destruction est, sans interruption, compensée par une production de globules rouges neufs, appelés réticulocytes. Les maladies où la destruction des globules rouges augmente sont appelées anémies hémolytiques. Dans ce cas l'hémolyse augmente plus ou moins selon la gravité de la maladie en cause, et la production s'accélère pour tenter de compenser la destruction. Quand le nombre des globules rouges reste malgré tout normal, on parle d'hémolyse compensée ; mais le plus souvent il baisse de façon permanente aussi longtemps que l'augmentation d'hémolyse persiste et c'est alors que l'on parle d'anémie hémolytique.

Les hémolyses sont des états pathologiques stables qui diffèrent seulement par leur niveau de sévérité.

FAUX Certaines hémolyses d'origine génétique ne se manifestent que de façon épisodique sous l'effet d'agents extérieurs ou en réaction à une autre maladie (une infection bactérienne par exemple). On parle alors de crise aigüe hémolytique. Dans d'autres maladies hémolytiques, l'augmentation de la destruction des globules rouges est permanente et peut aussi s'aggraver pour les mêmes raisons.



Toutes les maladies hémolytiques exposent au risque de troubles vitaminiques et du métabolisme du fer.

VRAI Le risque le plus constant est la carence en folates ou vitamine B9 qui aggrave l'anémie et peut favoriser d'autres complications comme les thromboses. Ce qui impose une supplémentation orale et médicamenteuse modeste mais régulière. Le risque de surcharge progressive en fer, toxique pour le foie en premier lieu, est à prendre en considération régulièrement. Les maladies hémolytiques les plus marquées requièrent une alimentation comparable à celle des grands sportifs : riche en énergie, en protéine et en vitamines.

Certaines analyses sanguines permettent de diagnostiquer et de préciser la gravité de l'hémolyse.

VRAI La mesure directe de la durée de vie des globules rouges est réalisable mais peu utilisée car compliquée à mettre en œuvre. Le diagnostic repose d'abord sur l'hémogramme ou numération sanguine qui met en évidence le niveau de baisse des globules rouges et de leur contenu : l'hémoglobine. D'une façon générale on parle d'anémie quand son taux est inférieur à 12.5 et 13.5 g/dl chez les femmes et les hommes respectivement. Avant la puberté la valeur limite est proche de 11.5 et ne diffère pas selon le genre. Pour que l'anémie soit considérée comme hémolytique il faut observer des signes soit d'hémolyse

anormale, soit de production compensatrice des globules rouges trop élevée. La baisse de l'haptoglobine et la hausse de la bilirubine et des LDH plasmatiques sont en faveur de la destruction accrue, tandis que les hausses des réticulocytes et/ou du taux du récepteur soluble de la transferrine sont à relier à une production compensatrice accrue.



La rate constitue l'unique lieu de la destruction des globules rouges les plus âgés ou défectueux.

FAUX S'il est vrai que la rate a un rôle important dans la destruction sélective des globules en fin de vie, elle n'en a pas l'exclusivité puisque le foie et la moëlle rouge des os peuvent y contribuer et même prendre complètement le relai quand la rate ne fonctionne plus, ou a été retirée chirurgicalement. Par ailleurs au cours de certaines maladies hémolytiques, l'hémolyse se fait de façon tout à fait anormale dans le courant sanguin circulatoire par « éclatement » des globules rouges. Tout le contenu des globules rouges se mélange alors au plasma sanguin. Dans les rares cas où cela se produit sous la forme d'une crise aigüe, les urines qui suivent le début de l'épisode sont couleur Coca, voire presque noires.

Chez les nouveau-nés l'hémolyse peut se traduire par un ictère (jaunisse) qui impose un traitement en urgence pour éviter une atteinte du cerveau et une surdité.

VRAI Au-delà d'un certain niveau d'ictère, le composé qui donne la coloration jaune plus ou moins foncée, à savoir la bilirubine, devient toxique pour le cerveau. La bilirubine provient de la destruction de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges. Si cette destruction est trop élevée, la bilirubine augmente dans le plasma du sang de façon à peu près proportionnelle. Donc toutes les maladies qui provoquent une hémolyse à la naissance comportent ce risque : les fragilités de l'enveloppe (ou membrane) des globules rouges ; les formes graves d'alpha thalassémies ; les défauts de la maintenance interne des globules rouges (enzymopathies ou encore un des systèmes de régulation de l'hydratation des globules rouges). Ce risque est aussi majoré par les déficits en G6PD sans que l'hémolyse soit nettement anormale.



VRAI/FAUX

Les hémolyses

Parmi les agents extérieurs susceptibles de provoquer ou d'aggraver les hémolyses, ceux doués d'un fort pouvoir d'oxydation sont parmi les plus nocifs.

VRAI Il peut s'agir de médicaments comme les sulfamides, les sulfones... (une liste est disponible sur le site web de l'ANSM dans le chapitre traitant des déficits en G6PD). Il peut s'agir de substances nutritives comme les fèves-légumes pour le déficit en G6PD, ou les aliments trop riches en nitrites ou en quinine. Il peut aussi s'agir de produits addictifs comme les poppers. Ou encore d'empoisonnements volontaires ou accidentels : aniline, chlorate, sulfate de cuivre... les agents les plus toxiques vont même pouvoir provoquer une hémolyse des globules rouges normaux. Cependant certaines maladies génétiques y sont particulièrement vulnérables : toutes les défaillances du système de protection des globules rouges contre les oxydations (G6PD ...), mais aussi les maladies génétiques qui rendent certaines protéines du globule rouge plus vulnérables aux oxydations (hémoglobines ayant une mutation qui les rend instables ...).

Les hémolyses anormales, dites pathologiques, sont dues à des défauts génétiques des globules rouges.

FAUX Les hémolyses peuvent aussi être provoquées par un agent extérieur au globule rouge : produits chimiques ou médicamenteux ; mais aussi une agression par des composants présents dans le plasma : certaines réactions immunitaires peuvent aboutir à une hémolyse pathologique. Certaines insuffisances en fer ou en vitamines se manifestent ainsi : vitamine C, vitamine B9 ou B12 ... certaines maladies du cœur ou des petits vaisseaux sanguins qui provoquent la fracturation des globules rouges, etc.



Une maladie hémolytique permanente peut perturber le suivi biologique du diabète.

VRAI Le suivi de l'efficacité du traitement antidiabétique repose en particulier sur le dosage de la fraction de l'hémoglobine qui a fixé du glucose. Il s'agit du dosage de l'hémoglobine glyquée. Dans le diabète le taux de glucose dans le sang augmente et du coup tout au long des 120 jours de vie des globules rouges l'hémoglobine glyquée augmente aussi. Avoir un taux d'hémoglobine glyquée élevé est signe d'un mauvais équilibre du diabète. C'est du côté hémoglobine que l'hémolyse intervient. En effet, le raccourcissement de la durée de vie des globules rouges diminue son temps d'exposition au glucose et en conséquence, le taux d'hémoglobine glyquée est plus bas que ce qu'il serait en l'absence d'hémolyse et on pourrait être rassuré à tort sur le bon équilibre du diabète. Dans cette situation il faut abandonner le dosage de l'hémoglobine glyquée pour celui du taux de fructosamine.



Happy HDJ

Une association pour rendre l'hôpital de jour plus joyeux

Echange
avec **V. Le Nech,**
co-présidente
de **Happy HDJ**

L'association a été créée en 2018 suite à une réflexion avec un ancien responsable de l'Hôpital de jour (HDJ) pédiatrique pour rendre l'hôpital plus joyeux. L'aspect technique des soins était parfaitement réalisé mais, il y avait un véritable manque au niveau de l'accompagnement psycho-affectif ce qui peut freiner le développement des enfants. Certains enfants restent seuls à l'hôpital, ce qui peut être angoissant pour eux. Une dizaine de personnes composent le bureau de notre association dont Mathilde qui est présidente et I. Laruelle, secrétaire.

SELON LES ÉVÉNEMENTS, NOUS POUVONS ÊTRE JUSQU'À 20 BÉNÉVOLES.

Nous avons commencé par organiser une collecte de jouets à Noël avec l'aide d'une connaissance qui tient un magasin de jouets Cora à Arcueil. Plus de 1000 cadeaux ont été récoltés la première année et l'année suivante le magasin nous a offert 350 jouets en plus de tout ce qui avait été récolté. Nous avons désinfecté, emballé et distribué tous les cadeaux à la période de Noël. C'était vraiment très fort en émotion de voir le bonheur sur tous les visages. Après une pause due au COVID, l'activité de l'association a repris cette année. Nous avons remporté un concours de mécénat qui nous a permis d'acheter des jouets et de fabriquer des t-shirts et des tasses personnalisés



que nous avons distribués aux enfants. Chaque adolescent qui quitte la pédiatrie vers le service adulte reçoit un kit avec un chèque cadeau et un t-shirt personnalisé où toute l'équipe signe en guise de souvenir ! Une dessinatrice pour enfants nous a proposé de dessiner un logo et de nous céder tous les droits. A Noël dernier, nous avons organisé une fête avec un spectacle d'artistes qui a été très apprécié par les enfants. Nous avons également apporté du matériel dans le service comme des tables de chevets adaptées aux enfants, un fauteuil roulant mais aussi des pansements colorés et rigolos pour les plus jeunes.

Le nouvel HDJ de Bicêtre dispose d'une salle des familles qui n'est pas encore pleinement investie mais nous allons essayer d'introduire des bénévoles pour proposer des animations aux familles et jouer avec les enfants. Même si les enfants hospitalisés en

HDJ n'ont pas la même pathologie ni le même âge, ils peuvent se retrouver pour échanger plus librement lors de moments ludiques et festifs et les parents aussi. Nous aimerions mettre en place des temps de rencontres sous la forme d'un café parents en salle des familles pour pouvoir aborder des sujets qui nous concernent tous comme les infirmières scolaires, les passages aux urgences...

UN AUTRE PROJET PLUS DIFFICILE À ORGANISER EST LE SPORT ADAPTÉ HORS LES MURS.

Nous avons déjà identifié des entraîneurs diplômés volontaires qui souhaitent échanger avec les hématologues pour adapter leurs séances. Cela renforcerait la cohésion entre les enfants qui pourraient échanger leurs astuces sur leurs limites physiques. L'activité physique adaptée permet de mieux connaître son corps en apprenant par exemple à distinguer les signes d'essoufflements liés au sport de ceux liés à l'anémie, et de mieux appréhender sa pathologie.

Ce sont des enfants à la santé peu ordinaire et nous nous devons de trouver des aménagements pour eux. Les enfants malades à l'hôpital sont vus par la société comme « courageux » ; ils sont certes résistants mais ce sont avant tout des enfants qui ont peur et qui ont mal. Ils ont besoin d'un espace pour exprimer leurs émotions et vivre une enfance un peu plus ordinaire.

Notre association s'associe aux soignants pour contribuer au développement global de l'enfant en apportant du sens, de la douceur et du lien dans le soin. ●



Médecine et Psychologie au Service des Drépanocytaires : Une Mission en Côte d'Ivoire

En avril 2024, une équipe a été rassemblée pour partir à Abidjan en Côte d'Ivoire avec l'association Drépavie et en partenariat avec la fondation Lya. Ce fut une mission pluridisciplinaire de deux semaines dont l'objectif était de former de jeunes bénévoles, des professionnels soignants et de rencontrer les patients et leur famille.

Une équipe d'experts qui se rassemblent pour la transmission

Lors de cette mission, différents professionnels sont venus du Mali, de France, de Chine, du Cameroun et du Congo afin de transmettre les connaissances existantes sur la drépanocytose et ainsi accompagner au mieux les patients. Parmi ces professionnels, il y avait Corinne LIÉGEOIS (présidente de Drépavie), Patrick NGOUNE (responsable de mission), Pr Olivia ATIPO TSIBA GALIBA (hématologue), Dr Boubakar Ali TOURE (hématologue), Pr Vincent Kouadio ASSE (pédiatre) ainsi que Marie RENGADE

(psychologue et hypnothérapeute).

Sur place, nous avons été accueillis et soutenus par l'hôpital Saint Jean-Baptiste de Bodo, ainsi que par Dr Myriam Kadio-Morokro (présidente de la Fondation Lya et directrice de la clinique Procréa).

Nous sommes intervenus pour former les équipes de l'hôpital SJB de Bodo, de la Clinique Procréa ainsi que du CHU de Cocody. Une table ronde de différentes sociétés savantes et associations a également pu se tenir à Abidjan afin de mettre en lumière les besoins du territoire ivoirien dans l'accompagnement des patients.

Une intervention pluridisciplinaire : l'accompagnement psychologique au cœur de la drépanocytose

Les différents spécialistes, docteurs et professeurs, ont pu apporter un éclairage sur les symptômes de la maladie, les complications de celle-ci ainsi que sur l'accompagnement médical des patients (sécurité transfusionnelle, le rôle de l'infirmière, l'intérêt de l'hydroxyurée). D'un autre côté, au-delà du corps aux prises par les multiples crises vaso-occlusives, une autre douleur est tout aussi silencieuse qu'handicapante : la douleur morale.

En effet, l'impact psychologique de la maladie chronique est souvent mis de côté par les professionnels soignants par manque de temps, de connaissances ou d'aisance sur le sujet [NDLR : l'idée commune aux thérapeutes est que la douleur morale est secondaire à la maladie physique et c'est d'abord celle-ci qu'il faut amender]. En parallèle des symptômes de la maladie, on retrouve souvent des troubles dépressifs, anxieux ou obsessionnels chez les patients. Par ailleurs, les relations familiales sont souvent bousculées par l'arrivée d'un enfant porteur de drépanocytose et ce remaniement est à accompagner avec précaution. Ainsi, un travail d'éducation thérapeutique est à faire pour rendre la famille actrice dans l'accompagnement





de l'enfant tout en conservant un équilibre familial.

Une autre douleur est tout aussi silencieuse qu'handicapante : la douleur morale.

En outre, des éléments clef de l'impact psychologique de la maladie chronique ainsi que sur le pouvoir de l'hypnose dans la gestion de la douleur ont pu être transmis aux infirmiers, aux médecins et aux aides-soignants des différentes structures où nous sommes intervenus.

Rendre le patient acteur de son accompagnement : l'horizon de l'éducation thérapeutique du patient

En co-animation avec Corinne LIEGEOIS, nous avons sensibilisé les professionnels à l'éducation thérapeutique du patient au travers de jeux de rôle sur l'annonce de la maladie, la vulgarisation de celle-ci, l'accompagnement des familles et du patient lors d'une crise douloureuse ou encore l'intégration de

la fratrie dans la compréhension de la drépanocytose.

Lors de ces exercices pratiques, nous avons pu observer qu'il n'est pas aisé pour un professionnel usant d'un jargon médical de parler de la maladie, de la transmission génétique et des symptômes avec des mots simples. En effet, beaucoup de patients n'ont pas eu l'occasion d'aller à l'école et le niveau d'alphabétisation est faible. Afin de créer une alliance avec les familles, il est essentiel de prendre le temps d'expliquer et de lever le voile sur des croyances autour d'une malédiction de l'enfant ou d'un bouc émissaire responsable de la maladie. Ainsi, on ne parle pas de culpabilité, mais de responsabilité génétique quant à la transmission. Une bonne alliance avec les familles se joue dès le premier entretien et est facteur de bon pronostic dans l'observance du traitement et dans l'évolution de la pathologie. Les soignants représentent le premier contact avec le monde médical pour les familles. Ainsi, la première rencontre

est déterminante dans la bonne suite du suivi.

Une bonne alliance avec les familles se joue dès le premier entretien et est facteur de bon pronostic dans l'observance du traitement et dans l'évolution de la pathologie.

Enfin, si l'enfant comprend qu'il a un rôle à jouer et qu'il peut exercer un certain contrôle sur ce qui lui arrive par des règles d'hygiène et de vie simples à suivre, alors il ne sera plus dans une posture passive qui subit la maladie, mais bien acteur dans son accompagnement et de surcroît, dans sa vie. ●



Drépavie

MDAS

1a Place des Orphelins
67000 Strasbourg

Email: drepavie@gmail.com



BOL D'OXYGENE

Soirée Solidarité Drépanocytose sous le signe de l'engagement artistique et humanitaire

Le 18 octobre 2025, l'association BOL D'OXYGENE organisera à Toulouse la quatrième édition de sa désormais **incontournable Soirée Solidarité Drépanocytose**, un événement caritatif qui allie culture, musique et engagement humanitaire.

Depuis sa création, cette soirée a su rassembler un public fidèle autour d'un même objectif: soutenir la lutte contre la drépanocytose, une maladie génétique encore méconnue, particulièrement répandue en Afrique subsaharienne. Lors des précédentes éditions, BOL D'OXYGENE a collaboré avec des partenaires artistiques de renom: plus de 60 musiciens de l'orchestre symphonique dirigé par Julien Ursule, les artistes Strong Akou et Birland Massalando, ou encore l'école de danse Univers Lutin. Cette 4^{ème} édition se veut plus ambitieuse encore. L'intégralité des recettes sera reversée pour financer des actions concrètes en milieu rural africain:

- **Sensibiliser les populations locales** à la drépanocytose.
- **Former les soignants ruraux** afin d'améliorer la prise en charge médicale.
- **Dépister les enfants âgés de 9 mois à 3 ans** pour un diagnostic et une intervention précoces.

L'association lance un appel aux artistes, célébrités, mécènes, entreprises et sponsors sensibles à cette cause, souhaitant s'engager à ses côtés pour faire



de cette soirée un véritable tremplin de solidarité. Toute personne intéressée peut contacter l'équipe organisatrice à l'adresse suivante:

bol.oxygene@yahoo.com.

À travers cet événement, BOL D'OXYGENE poursuit son engagement: redonner de l'espoir et du souffle à des milliers d'enfants touchés par la drépanocytose dans des zones où les soins sont encore trop peu accessibles. L'association tient à exprimer ses remer-

ciements les plus sincères à ses partenaires et collaborateurs actuels, et se réjouit de nouveaux soutiens à venir pour faire progresser cette noble cause. ●

**BOL
D'OXYGENE**

Association Bol D'oxygène

4, rue San Subra Appt 114
31300 Toulouse

[Bol.oxygene@yahoo.com](mailto:bol.oxygene@yahoo.com)



Pour vous inscrire
à la Soirée

Solidarité Drépanocytose :

[Billetterie soirée solidarité drépanocytose](#)



Si vous souhaitez
soutenir nos actions
en faisant un don :

**[https://www.helloasso.com/associations/
bol-d-oxygene/formulaires/1](https://www.helloasso.com/associations/bol-d-oxygene/formulaires/1)**



Si vous souhaitez
nous rejoindre et
devenir membre :

**[FORMULAIRE D'ADHESION
Bol d'oxygène](#)**

A NOTER DANS VOS AGENDAS !

Deux fois par an, la filière MCGRE organise **une journée nationale** qui rassemble les différents acteurs engagés dans la lutte contre les maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse.



30 janvier 2026
21^{ème} journée de la filière
Save the date

Cité universitaire - paris 14^{ème}

3 juillet 2026
22^{ème} journée de la filière
Save the date

Lieu à définir

CES JOURNÉES SERONT PROPOSÉES EN PRÉSENTIEL

Le programme et le formulaire d'inscription seront prochainement disponibles sur le site www.filiere-mcgre.fr

ENQUÊTE DE SATISFACTION

Chères lectrices, Chers lecteurs, ce magazine est le vôtre.



Pour nous permettre de vous offrir un magazine toujours plus satisfaisant, faites-nous part de votre avis et de vos suggestions d'amélioration à travers un court questionnaire.

<https://lime.ap3p.fr/index.php/229196?lang=fr>



Flashez
le QR Code
pour savoir
où consulter

SYNDROMES
DRÉPANOCYTAIRES
MAJEURS

THALASSÉMIES

PATHOLOGIES
DE LA MEMBRANE
DU GLOBULE ROUGE

POLYGLOBULIES
GÉNÉTIQUES

DYSÉRYTHROPOÏÈSES
CONGÉNITALES

DÉFAUTS ENZYMATIQUES
DU GLOBULE ROUGE



NOS MISSIONS



AMÉLIORER
LA PRISE EN CHARGE
DES PATIENTS



COORDONNER
LA RECHERCHE



DÉVELOPPER
LA FORMATION



SENSIBILISER
ET INFORMER

CONTACTEZ-NOUS

Animatrice : Professeure Valentine Brousse

Co-animateur : Docteur Pierre Cougoul

contact@filiere-mcgre.fr

