

DRÉPANOCYTOSE OU ANÉMIE À CELLULES FALCIFORMES

INFORMATIONS ET CONSEILS
POUR LES ENFANTS ET LES PARENTS



CENTRE MEDICAL DES GLOBULES ROUGES



Comitato
Maria Letizia Verga
PER LO STUDIO E LA CURA DELLA LEUCEMIA DEL BAMBINO

ODV

QU'EST-CE QUE LA DRÉPANOCYTOSE OU ANÉMIE À CELLULES FALCIFORMES



La **drépanocytose**, également appelée **anémie à cellules falciformes**, est une maladie héréditaire systémique. Cela signifie qu'elle affecte tous les organes du corps et se caractérise par des crises d'occlusion vasculaire provoquant des douleurs, des inflammations et une vulnérabilité accrue aux infections et à la thrombose des vaisseaux sanguins.

*Merci à Claudio Cernuschi
pour avoir mis son cœur et ses couleurs
dans les illustrations de ce livre.*

COMMENT EST-ELLE RÉPANDUE ET OÙ ?

Par le passé, la drépanocytose était particulièrement répandue en **Afrique subsaharienne** et dans le sud de l'Europe (Albanie, Italie).

Aujourd'hui, suite aux flux migratoires récents, la maladie est désormais très répandue dans le **monde entier**.



Chaque année, dans le monde entier, des milliers d'enfants naissent avec la drépanocytose et les cas sont en augmentation.

En 2008, l'Assemblée générale des Nations Unies a défini la drépanocytose comme étant « un problème de santé mondial », et a institué la **Journée mondiale de la drépanocytose le 19 juin**.



L'Union européenne a intégré la drépanocytose parmi les **maladies rares**, mais sa fréquence (1/2 300 naissances) est en forte augmentation.

La Commission européenne a créé des réseaux de référence européens (ERN) spécifiques visant à diffuser les connaissances concernant les maladies rares et leur traitement.



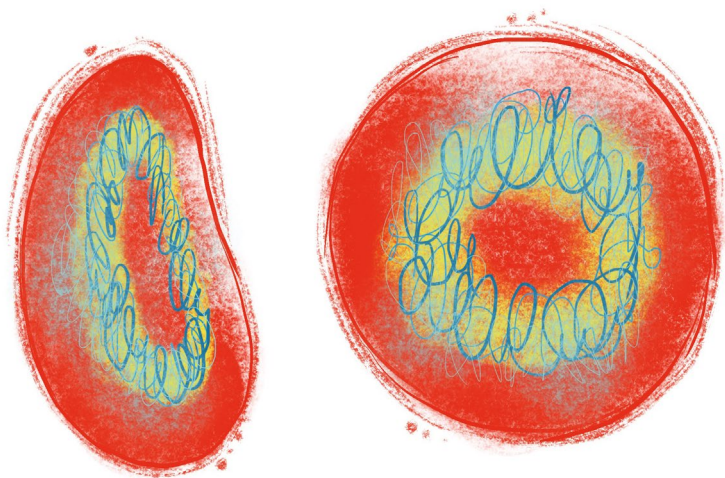
L'Italie dispose de lignes directrices nationales pour les enfants (A.I.E.O.P.) et les adultes (S.I.T.E.) pour la prise en charge des complications aiguës et chroniques de cette maladie. De plus, des parcours diagnostiques et thérapeutiques spécialisés et ciblés ont été mis au point pour ces enfants.

www.aeiop.org/www.site_italia.org



QUELLE EN EST LA CAUSE ?

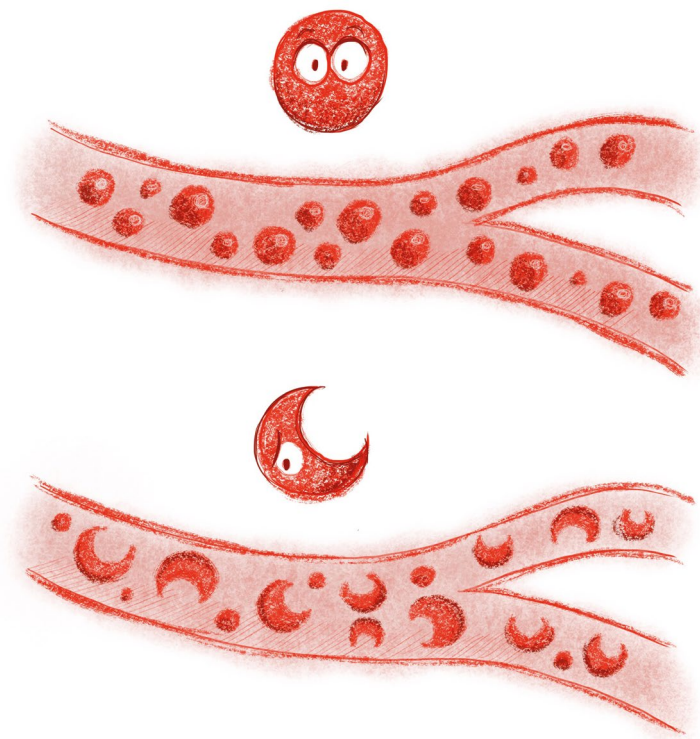
La drépanocytose est causée par la présence d'une hémoglobine anormale, l'**hémoglobine S**, due à une mutation de l'ADN.



L'hémoglobine est une protéine, contenue à l'intérieur des globules rouges, qui transporte l'oxygène des poumons à tous les tissus et organes du corps.

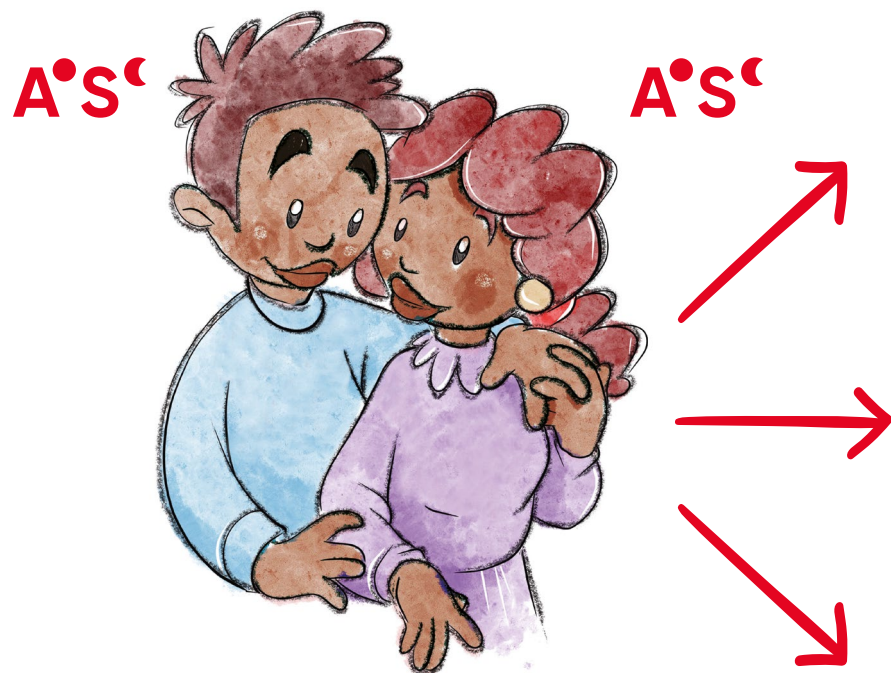
La présence de l'hémoglobine anormale S modifie la forme du globule rouge qui se transforme en **faucille**.

globule rouge **NORMAL**



globule rouge **À FAUCILLE** ou **DRÉPANOCYTE**

COMMENT SE TRANSMET-ELLE ?



La drépanocytose est une maladie génétique **héritée des deux parents**, lesquels sont donc porteurs de l'hémoglobine anormale, mais PAS malades. L'enfant malade hérite des mutations produisant l'hémoglobine S de ses deux parents.

À chaque grossesse, les parents porteurs sains ont une probabilité de :

S°S°



25 %

que l'enfant hérite des deux mutations de ses parents. Cet enfant sera **MALADE** de drépanocytose.

A°S°



50 %

que l'enfant hérite de la mutation d'un seul parent ; l'enfant sera alors **PORTEUR**, comme ses parents, de l'hémoglobine S.

A°A°



25 %

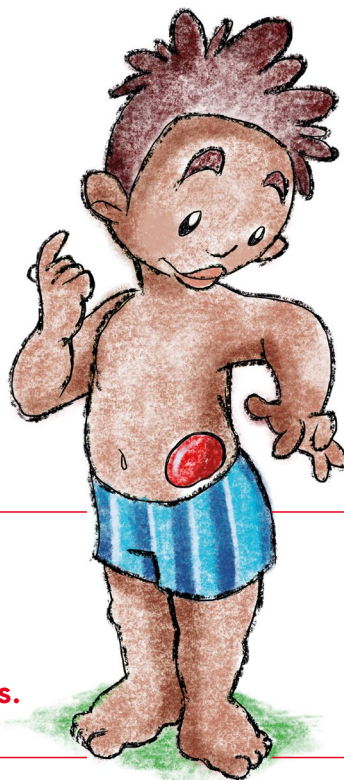
que l'enfant n'hérite d'aucune mutation ; par conséquent, l'enfant sera complètement **SAIN**.

COMBIEN DE TYPES DE DRÉPANOCYTOSE EXISTE-T-IL ?

La drépanocytose peut être :

- **S/S** lorsque les deux parents sont porteurs de l'hémoglobine S.
- **S/bêta** ou « **thalasso/micro-drépanocytose** » lorsqu'un seul parent est porteur de l'hémoglobine S et l'autre est porteur sain de bêta-thalassémie (ou anémie méditerranéenne).
- **S/C** lorsqu'un seul parent est porteur de l'hémoglobine S et l'autre est porteur de l'hémoglobine C.

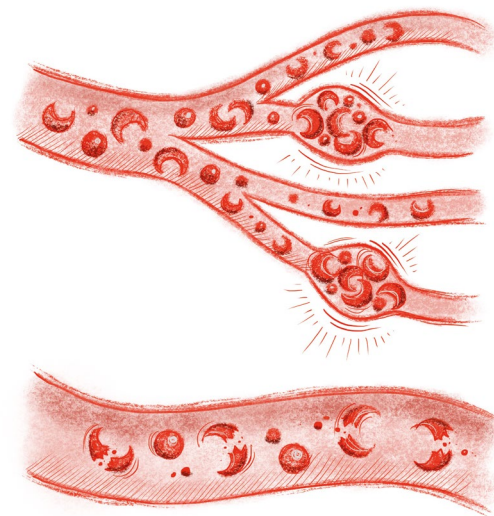
Les différentes formes de la maladie ont des manifestations cliniques similaires.



La rate est un organe qui purifie le sang des vieux globules rouges et aide à se défendre contre les infections.

COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE ?

En raison de leur **forme anormale**, les drépanocytes ont plus facilement tendance à être piégés dans les vaisseaux sanguins, provoquant ainsi un ralentissement de la circulation sanguine et entravant l'arrivée d'oxygène aux tissus et organes en aval.



Les drépanocytes sont plus rapidement détruits et éliminés des vaisseaux sanguins par la rate (hémolyse chronique).

COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE ?

Les principales manifestations cliniques sont :

- **crises de douleur vaso-occlusives :**

l'enfant ressent une intense douleur qui peut affecter n'importe quelle partie du corps (poitrine, abdomen, membres, etc.).



Chez les jeunes enfants, il peut y avoir un gonflement des doigts et des orteils (*dactylite*).

- **le syndrome thoracique aigu**

est une complication pulmonaire caractérisée par de la fièvre et des douleurs thoraciques, de la toux et autres symptômes respiratoires.



- **infections :**

le malade est prédisposé à développer des infections fréquentes, voire graves (infections osseuses, musculaires, abcès, etc.) susceptibles de nécessiter un traitement antibiotique prolongé.

Toute fièvre doit faire l'objet d'un examen par le médecin.



- **anémie aiguë et/ou chronique :**

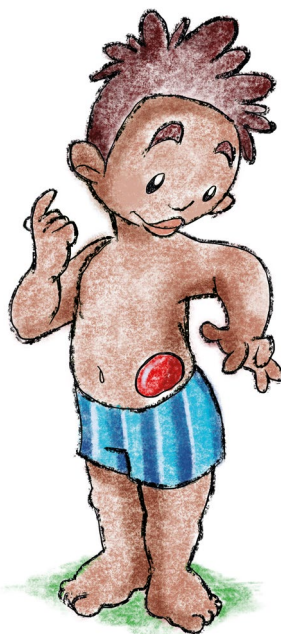
l'augmentation accrue des globules rouges (*crises hémolytiques*) ou plus rarement une diminution dans la production de jeunes globules rouges (*crises d'aplasie*) peut entraîner une baisse de la valeur de l'hémoglobine. L'enfant se sentira alors fatigué, avec des étourdissements, des difficultés à monter les escaliers et à faire les moindres efforts qu'implique la vie quotidienne.



COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE ?

- **séquestration splénique :**

la rate, « comme une éponge », séquestre soudainement et temporairement les cellules du sang. La rate s'épaissit et des douleurs apparaissent au niveau de l'abdomen, parfois associés à de la fièvre et à des infections.



- **priapisme :**

chez le mâle, les drépanocytes peuvent provoquer un gonflement et des douleurs au niveau du pénis.

**Il s'agit d'une urgence médicale !
Aller immédiatement
aux urgences !**



- **accident vasculaire cérébral :**

l'occlusion des vaisseaux cérébraux peut impliquer un manque d'oxygénation du cerveau avec dommages neurologiques permanents.

Cette complication dramatique se manifeste par des céphalées intenses, une vision altérée, des difficultés à maintenir la position debout, à parler...



**Il s'agit là d'une urgence !
Appelez
immédiatement le 118.**

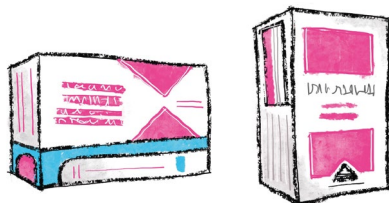
QUE PUIS-JE FAIRE À LA MAISON EN CAS DE DOULEUR ?

Il est important
d'intervenir le plus
rapidement possible :

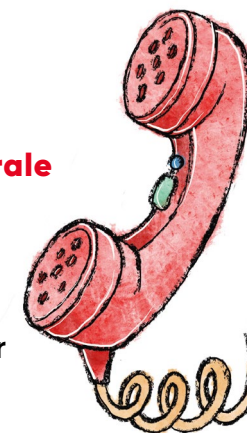


- **boire beaucoup d'eau**, rassurer l'enfant, le garder au chaud (sauf en cas de fièvre) ;

- traiter immédiatement la douleur avec du **paracétamol** en administrant la dose adaptée à l'âge (éventuellement, répéter toutes les 6 heures) ;



- si la douleur persiste, **administrer de l'ibuprofène** ou du **kétoprofène par voie orale** avec l'estomac plein (éventuellement, répéter toutes les 8 heures). Prévenir le centre médical par téléphone ;



- **si la douleur persiste, revient ou s'aggrave**, ou si elle est associée à d'autres symptômes (tels que fièvre, difficultés à respirer, altérations de l'état général de l'enfant, boiterie, etc.);



**Appeler le 118
et se rendre à
l'hôpital.**

QUAND EST-IL NÉCESSAIRE DE VOUS RENDRE AUX URGENCES ?

- ✓ **s'il a de la fièvre** (température supérieure à 38,0 °C) mesurée avec le thermomètre sous l'aisselle ;



- ✓ **en cas de baisse** des conditions générales ;



- ✓ s'il présente des **difficultés à respirer** ou des **douleurs thoraciques** ;



- ✓ **si la douleur ne passe pas** avec les médicaments communs (paracétamol et/ou ibuprofène par voie orale) ;

- ✓ si le mal de tête est fort ou associé à des **difficultés à parler, à voir, à marcher** ;



- ✓ si l'enfant est très fatigué ou dort de façon excessive et on a des **difficultés à le réveiller** ;



- ✓ s'il devient soudainement **pâle avec un fort mal de ventre** ;



- ✓ **s'il a de la diarrhée** (3-4 passages aux toilettes avec selles liquides) et/ou des **vomissements** (plusieurs épisodes) en quelques heures, et l'enfant **ne parvient pas à s'hydrater** ;



- ✓ si le pénis **gonfle et fait mal**.

Selon les Lignes directrices nationales et internationales, le patient atteint de drépanocytose qui accède aux urgences en cas de douleur, doit toujours se voir assigner un « code jaune » de priorité !

www.aeiop.org / www.site_italia.org

QUE PUIS-JE FAIRE POUR PRÉVENIR LE DÉVELOPPEMENT DE COMPLICATIONS ?

Pour prévenir le développement de complications nous recommandons :



- ✓ **boire beaucoup et souvent** (surtout s'il fait chaud et pendant l'exercice physique) ;

- ✓ **avoir une alimentation variée** et riche en fruits, légumes et légumineuses (tous les jours) ;



- ✓ éviter l'exposition à une **chaleur excessive** (se déshabiller et boire beaucoup) ou à un **froid trop intense** (se couvrir correctement) ;

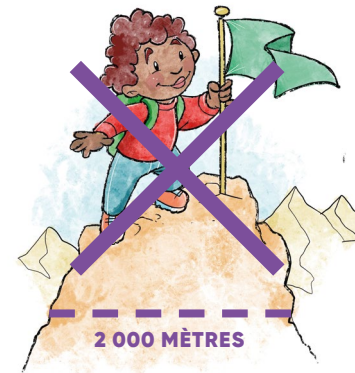


- ✓ **favoriser une activité sportive** non intense, en se souvenant de boire beaucoup pendant l'activité physique.

L'enfant peut aller n'importe où (mer, montagne...) et voyager par tout moyen de transport.

mais NE peut toutefois PAS :

- ✗ **prendre l'hélicoptère !**



- ✗ **en montagne, dépasser la quote de 2 000 mètres d'altitude !**

- ✗ **faire de la plongée sous-marine** ou en **apnée** de façon prolongée !



QUE PUIS-JE FAIRE POUR PRÉVENIR LE DÉVELOPPEMENT DE COMPLICATIONS ?

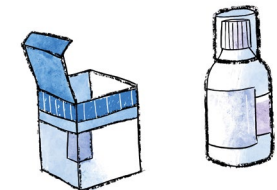
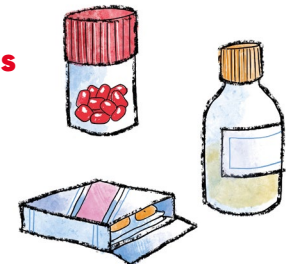
En cas de voyage en **AFRIQUE**, nous recommandons de :

- ✓ **en avion**, se déplacer autant que possible et boire ;



- ✓ **boire beaucoup**, en prenant soin de **ne boire que de l'eau minérale ou de l'eau bouillie**, puis refroidie.

- ✓ **emporter avec soi le dernier rapport clinique, les médicaments contre la fièvre et les crises de douleur** (paracétamol, ibuprofène), les antibiotiques et le thermomètre ;



- ✓ **prendre une prophylaxie antipaludique**, si indiqué ;

- ✓ **vérifier la présence d'un hôpital** de grande taille où pouvoir se rendre en cas d'urgence.



QUE PUIS-JE FAIRE POUR PRÉVENIR LE DÉVELOPPEMENT DE COMPLICATIONS ?

Il est recommandé de :

✓ **effectuer les vaccinations recommandées** selon le calendrier vaccinal et notamment :

- anti-Haemophilus influenzae (au cours de la première année de vie) ;
- anti-méningocoque B, C et ACWY (ce dernier après l'âge d'un an) ;
- anti-pneumococcique (au cours de la première année et, après 2 ans de vie, également 23valente) ;
- anti-Covid 19 (recommandée après 5 ans) ;
- antigrippal (tous les ans en novembre/décembre).



✓ prendre de façon continue les **médicaments prescrits**.

✓ effectuer **régulièrement des contrôles médicaux** programmés pour surveiller la maladie et les dommages aux organes.



QUE PUIS-JE FAIRE POUR PRÉVENIR LE DÉVELOPPEMENT DE COMPLICATIONS ?

Il est recommandé de :

✓ **une fois par an, effectuer :**

- un échocardiogramme et un électrocardiogramme ;
- une échographie de l'abdomen ;
- une échographie Doppler transcrânienne (entre 2 et 16 ans).



✓ **périodiquement, effectuer :**

- une angio-IRM cérébrale ;
- une IRM des membres inférieurs et supérieurs ;
- une visite ophtalmologique ;
- un examen oto-rhino-laryngologique et audiométrique ;
- une spirométrie.



- ✓ en cas d'**intervention chirurgicale**, le médecin évaluera si effectuer, en préparation, des échanges érythrocytaires afin de réduire les risques de complications.



UN soutien psychologique est toujours **recommandé** pour l'enfant et la famille.

UN CONSEIL :
toujours photographier avec le téléphone le résultat des analyses de sang et des visites effectuées.

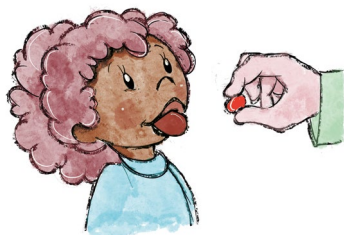


COMMENT SE SOIGNE LA DRÉPANOCYTOSE ?

Il existe plusieurs médicaments pour le traitement et le contrôle de la maladie. Le médecin évaluera ceux retenus nécessaires :

- **HYDROXYURÉE**

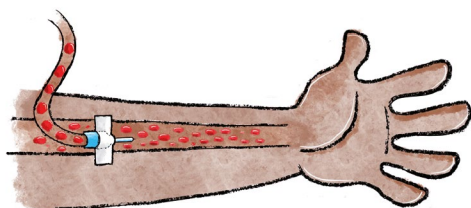
est un médicament essentiel qui améliore la déformabilité des drépanocytes et diminue la viscosité du sang. Il doit être pris une fois par jour de façon continue.



- **ÉCHANGES ÉRYTHROCYTAIRES**

les drépanocytes sont échangés avec des globules rouges en bonne santé pour réduire les niveaux d'hémoglobine S et améliorer l'oxygénation des tissus. Les échanges peuvent être :

1. échanges manuels : retrait du sang du patient (**saignement**) suivi d'une perfusion de sang de la part d'un donneur sain (**transfusion**). Il s'agit d'une procédure simple, effectuée dans le lit du patient.



2. échanges automatisés ou érythrocytoaphérèse :

effectuée dans des centres hautement qualifiés. Chez l'enfant, l'utilisation peut être limitée en raison des difficultés d'accès veineux valides et en raison de la longue durée de l'examen (quelques heures).



Les échanges peuvent avoir lieu :

- **de façon aiguë :** en cas de complication de la maladie.
- **de façon chronique :** pour les formes de la maladie les plus agressives toutes les 3-4 semaines (en échanges manuels), toutes les 8 à 12 semaines (en échanges automatisés).

THÉRAPIE DE SOUTIEN

- **PROPHYLAXIE ANTIBIOTIQUE**

à prendre tous les jours
(ex. amoxicilline par voie orale)
afin de prévenir les infections.
Toujours conserver
l'antibiotique ouvert
au réfrigérateur.



- **VITAMINES**

comme l'acide
folique et la
vitamine D (en
fonction des
prescriptions
médicales).



LES NOUVEAUX MÉDICAMENTS



**Plusieurs autres médicaments contre
la drépanocytose sont en cours
d'expérimentation et d'approbation.**

EST-IL POSSIBLE DE GUÉRIR DE LA DRÉPANOCYTOSE ?

• GREFFE DE MOELLE OSSEUSE D'UN AUTRE DONNEUR

La greffe permet de guérir de la maladie. Il ne s'agit pas d'une intervention chirurgicale, mais d'une procédure complexe d'une durée de plusieurs mois, très difficile pour l'enfant et sa famille.

Elle comporte des risques.

Elle nécessite :

1. la mise en place d'un **cathéter veineux central** pour l'accès aux vaisseaux sanguins ;
2. une **hospitalisation en chambre stérile** pendant plusieurs semaines ou mois ;
3. une **perfusion de** médicaments de chimiothérapie ;
4. la **perfusion** de moelle osseuse ;
5. **des contrôles en hôpital de jour**, à la sortie, plusieurs fois par semaine ;
6. la **limitation des contacts en communauté** pendant plusieurs mois (interdiction de fréquenter l'école, les lieux bondés ou fermés).



• THÉRAPIE GÉNIQUE

Dans la thérapie génique, le patient est à la fois donneur et receveur de ses propres cellules sanguines, lesquelles sont modifiées et corrigées en laboratoire.

IL S'AGIT d'une thérapie curative et efficace, mais encore en phase expérimentale. **Elle comporte des risques.**

À QUOI AI-JE DROIT ?

La personne atteinte de drépanocytose peut accéder **de façon gratuite** (code RDG010) aux visites, aux examens et aux médicaments.

L'enfant peut avoir droit à une **indemnité financière** de la part de la sécurité sociale italienne (INPS) (reconnaissance de l'invalidité civile) et les parents peuvent obtenir des autorisations extraordinaires d'absence au travail (loi 104.92).

Pour toute information, s'adresser au **médiateur culturel** et à l'**assistante sociale** du centre médical ou à votre médecin traitant.



LE PORTEUR D'HÉMOGLOBINE S OU DE TRACTUS DRÉPANOCYTAIRE

Les sujets **porteurs de l'hémoglobine S anormale** sont généralement asymptomatiques avec une attente de vie normale.

Le **diagnostic** de l'état de porteur est effectué par **hémochrome et électrophorèse d'hémoglobine**, avec une prise de sang.

Très rarement et principalement en cas de situations extrêmes (ex. déshydratation sévère), des manifestations pathologiques possibles sont signalées.

Des mesures appropriées pour prévenir la déshydratation et la fatigue physique excessive, permettent d'empêcher le développement de complications.

Il est recommandé d'effectuer des examens hématochimiques périodiques au cours des premières années de vie.

En âge de procréer, il est recommandé que **le/la partenaire** effectue des examens du sang (hémochrome, électrophorèse de l'hémoglobine).



EXAMEN GÉNÉTIQUE ET DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Dans les couples à **risque reproductif**, où les deux parents sont porteurs de l'hémoglobine S, de l'anémie méditerranéenne ou d'une autre variante de l'hémoglobine (ex. hémoglobine C ou hémoglobine E, etc.), un examen génétique doit être effectué.

Une visite avec un généticien permet d'obtenir des informations, avec lancement, le cas échéant, d'**un diagnostic prénatal**.

Les mutations connues des parents permettent d'effectuer la villocentèse et l'amniocentèse durant **les premières semaines** de la **grossesse**, afin de savoir si l'enfant à naître sera porteur de l'hémoglobine S ou malade de drépanocytose.

Le couple, avec les bonnes informations, pourra alors prendre des décisions éclairées.



AMBULATORIO DEL GLOBULO ROSSO

Responsable : Dr P. Corti
Médecins référents : Dr G. M. Ferrari

E-MAIL :
emopatie.dhe@fondazionembbm.it

ATTENTION !
LE TÉLÉPHONE ET L'E-MAIL NE CONSTITUENT PAS
UN OUTIL EFFICACE EN CAS D'URGENCE MÉDICALE



CLINIQUE PÉDIATRIQUE
DIRECTEUR
PROF. ANDREA BIONDI

COORDONNÉES

HÔPITAL DE JOUR D'HÉMATOLOGIE PÉDIATRIQUE

Heures d'ouverture : en semaine 8 h 00 – 18 h 00

Responsable : Dr A. Colombini

Infirmière en chef : A. Proserpio

SECRETARIAT/ACCUEIL

Tél. 039.233.3529 Fax 039.233.2470

accettazione.dhe@fondazionembbm.it

Pour les appels **urgents** pendant les jours fériés/de nuit :
SERVICE D'HÉMATOLOGIE PÉDIATRIQUE 039.233.3530

MÉDIATEUR CULTUREL

Dr Eudoxie Magne Fotsing

Cell. +39 3402151182

emagnefotsing@fondazionembbm.it

ASSISTANTE SOCIALE

Dr S. Malorni

Tél. 039.233.3573

smalorni@fondazionembbm.it

PSYCHOLOGUE

Dr F. Nichelli, Dr E. Schivalocchi

Tél. 039.233.2462

fnichelli@fondazionembbm.it

eschivalocchi@fondazionembbm.it

ÉCOLE À L'HÔPITAL

Tél. 039.233.3292

sio@iccdacquistomonza.edu.it

THÉRAPIE PAR LE SPORT

Dr F. Lanfranconi

Tél. 039.233.6868

sport-therapy@unimib.it

 **Centro**
Maria Letizia Verga



Fondazione IRCCS
San Gerardo dei Tintori

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia