



Fiche d'informations

DRÉPANOCYTOSE



Qu'est ce que la drépanocytose ?

La drépanocytose est une maladie génétique du sang, liée à une anomalie de l'hémoglobine, la substance contenue dans les globules rouges qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps. L'hémoglobine d'une personne drépanocytaire rend ses globules rouges plus fragiles : ceux-ci sont détruits plus vite, provoquant anémie et fatigue, et doivent être renouvelés plus vite. Ces globules rouges tendent à devenir rigides et déformés. Ils peuvent alors boucher les vaisseaux sanguins, ce qui provoque une asphyxie des tissus en aval et des douleurs, parfois inimaginables.

Comment la drépanocytose se transmet-elle ?

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

HbA

Gène **normal** de l'hémoglobine

HbS

Gène **drépanocytaire** de l'hémoglobine

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

Quels sont les symptômes ?

- Anémie, fatigabilité et vulnérabilité aux infections.
- Enraidissement des globules rouges. Certaines conditions comme le froid, la fièvre, la déshydratation favorisent ces épisodes. **Les globules rouges prennent une forme de faucille ou de croissant et bouchent les petits vaisseaux sanguins.**
- Les vaisseaux sanguins étant bouchés, cela provoque des **douleurs survenant dans différentes parties du corps (os, abdomen) ou des dégâts (rein, cerveau, rétine...)**. Cela peut également donner lieu à des accidents ischémiques graves par manque d'oxygénation des cellules : des AVC, des nécroses etc.

Globule rouge
normal



Globule rouge
drépanocytaire en
forme de faucille

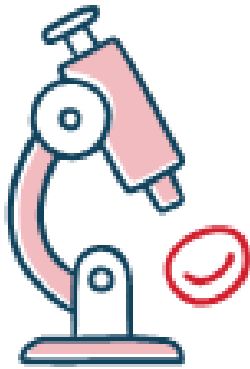
Quelle est la prise en charge ?

- **Le programme de vaccination**, plus large que celui pratiqué chez le sujet sain.
- **Le traitement antibiotique** pour prévenir la survenue des infections.
- **La bonne hydratation** afin de provoquer moins de crises.
- La mise en place d'un **programme transfusionnel**, qui se fait en hôpital de jour.
- **L'hydroxyurée (ou hydroxycarbamide)**, traitement médicamenteux utilisé qui est capable d'augmenter chez l'adulte la production d'une hémoglobine présente normalement chez le fœtus et en infime quantité après la naissance (hémoglobine F). La production « forcée » de cette hémoglobine F fœtale permet de diminuer l'agglomération de l'hémoglobine S.
- **La greffe de cellules souches hématopoïétiques (moelle osseuse)** peut être envisagée en fonction de la sévérité de la maladie et de la présence d'un donneur dans la famille. Elle permet de guérir de la maladie.
- **La thérapie génique (modification du gène qui programme la protéine de l'hémoglobine)** est une piste envisageable.

Comment vit-on avec la drépanocytose ?

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

→ **Chaque malade est unique et a un parcours qui lui est propre.**



Comment établir un diagnostic ?

- Le dépistage peut se faire **dès le début de la grossesse ou à la naissance** afin de prévenir les éventuelles complications.
- Un diagnostic peut être établi à partir d'une simple prise de sang, prescrite par votre médecin.
- L'examen s'appelle « **étude de l'hémoglobine** ».

- Si vous habitez en région parisienne, vous pouvez également vous rendre au **Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose (CIDD)** où l'examen sera fait gratuitement. Un médecin spécialisé vous accueillera également afin de vous fournir les explications nécessaires.
- Si vous habitez en province, de nombreux centres experts sont répartis sur l'ensemble du territoire.



Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose (CIDD)

Contactez-nous



Groupe hospitalier Henri Mondor- APHP
Hôpital Albert-Chenevier
40, rue de Mesly
94000 Créteil



www.filiere-mcgre.fr



contact@filiere-mcgre.fr

Suivez-nous sur

