



**Ministère des Solidarités,
de la Santé et de la Famille**

DRÉPANOCYTOSE

Informations et conseils

Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.

→ Définition

La Drépanocytose ou anémie falciforme (*sickle cell disease*), est une maladie génétique, héréditaire, due à une anomalie de l'hémoglobine (hémoglobine dite "S" pour "*Sickle*" au lieu de l'hémoglobine normale dite "A").

L'hémoglobine est contenue dans les globules rouges et sert à transporter l'oxygène dans les tissus.

Normalement, les globules rouges se renouvellent tous les 3 mois. Ils circulent dans des vaisseaux, plus ou moins étroits et doivent donc être souples et déformables.

Dans certaines conditions (manque d'oxygène, froid, fièvre, hydratation insuffisante), l'hémoglobine anormale "S" rend les globules rouges rigides qui prennent alors la forme d'une faucille ou d'un croissant. Ceux-ci ne peuvent pas se déformer dans les petits vaisseaux et bloquent la circulation et l'arrivée d'oxygène dans les tissus.

→ Cause

La Drépanocytose est une maladie génétique rare en France.

Les personnes originaires de certains pays ont plus de risque d'être atteints : Afrique, Antilles, Europe du Sud, Asie, Moyen Orient, Amérique du Nord, Brésil...

Elle atteint autant les hommes que les femmes.

Elle n'est pas contagieuse.

Pour être "drépanocytaire", il faut avoir hérité de chacun de ses deux parents du gène anormal (gène en double exemplaire de l'hémoglobine S, responsable de l'hémoglobine anormale SS).

L'individu est dit "porteur sain", non malade, (hétérozygote ou porteur du "trait drépanocytaire", AS) quand, seul, un des parents transmet le gène anormal.

En France un dépistage à la naissance est fait dans les maternités chez le nouveau-né "à risque".

L'examen consiste en une prise de sang au talon et permet de repérer les enfants malades pour pouvoir les prendre en charge rapidement.

→ Signes

Les globules rouges des malades "drépanocytaires" sont plus fragiles et sont détruits plus vite que la normale (hémolyse), d'où une baisse du taux d'hémoglobine (anémie) ce qui entraîne **une pâleur, une fatigabilité, une couleur jaune des yeux et foncée des urines, ainsi qu'une augmentation de la taille de la rate.**

Chaque malade a un taux d'hémoglobine de base qui lui est propre (votre taux doit être mentionné sur votre carte de soins). Parfois, ce taux peut chuter brutalement, ce qui peut nécessiter une transfusion sanguine.

→ Signes

Quand les globules rouges se bloquent dans les vaisseaux sanguins, ils provoquent des crises douloureuses, appelées **“crises vaso-occlusives”** au niveau des membres (surtout les pieds et les mains chez le nourrisson), du dos, du ventre... Elles sont souvent déclenchées par les changements de température (froid, brusque refroidissement, forte chaleur en raison de la déshydratation).

Les efforts excessifs, l'altitude, l'hydratation insuffisante, le stress et les infections peuvent aussi provoquer des crises douloureuses.

Elles peuvent aussi survenir malgré toutes les précautions, sans cause évidente.

Les malades “drépanocytaires” sont plus sensibles aux infections car leur rate n'assure pas normalement sa fonction de barrière naturelle contre les microbes.

Pour éviter ces complications ou y faire face rapidement, suivre les 10 règles d'or.

→ Les 10 règles d'or

- 1** Prévoyez **un suivi régulier** par votre médecin traitant et le médecin spécialiste de la Drépanocytose. Même quand tout va bien, n'interrompez pas votre traitement sans avis médical. Veillez à vous **faire vacciner régulièrement** (en plus des vaccinations habituelles : vaccin anti-grippe et vaccin contre le pneumocoque).
- 2** Vous pouvez réduire le risque d'infection par quelques règles simples : avoir une bonne hygiène corporelle, se brosser les dents régulièrement, se laver les mains avant chaque repas, éviter les aliments dont l'hygiène est douteuse.
- 3** Soyez attentif à tout début de fièvre ; pour cela, veillez à disposer d'un thermomètre.
→ **Pour les enfants** : si la température atteint 38°, consultez votre médecin ; au-delà de 38°5, allez directement à l'hôpital.
→ **Pour les adultes** : si la fièvre dépasse 38°5, prenez immédiatement de l'amoxicilline, aux doses prescrites et consultez votre médecin en urgence.
- 4** Pour diminuer le risque de crises douloureuses, **buvez beaucoup d'eau** : pour un adulte, environ 3 litres/jour ; pour un enfant, 1 à 3 litres selon l'âge. A l'école, pensez à emporter une bouteille d'eau. S'il fait chaud, si vous faites un effort physique, buvez davantage.

→ Les 10 règles d'or

- 5 Veillez à une **oxygénation suffisante** :
 - Évitez les endroits mal aérés, les altitudes de plus de 1 500 mètres, les voyages en avion non ou mal pressurisé.
 - Évitez tout ce qui peut ralentir ou bloquer la circulation sanguine (vêtements serrés, jambes croisées...).
- 6 Évitez les jeux violents, les **sports** de compétition et d'endurance, les bains en eau froide. Reposez-vous et évitez le surmenage. Prévenez votre médecin au moins trois mois à l'avance en cas de **voyage en zone tropicale**.
- 7 Si une **intervention chirurgicale** est envisagée, informez l'anesthésiste que vous êtes "drépanocytaire" pour qu'il se mette en rapport avec votre médecin spécialiste.
- 8 **Surveillez régulièrement la couleur de vos yeux et de vos urines**. S'ils deviennent plus jaunes et plus foncés, buvez plus d'eau, et consultez votre médecin. Si vos urines deviennent rouge-brun quelques heures après une transfusion, allez à l'hôpital en urgence. Consultez en urgence en cas de fatigue ou de fièvre.
- 9 En cas de **douleur très forte** ou résistante au traitement, allez à l'hôpital. En cas de **d'èrection douloureuse** depuis plus de 1 heure, consultez rapidement à l'hôpital.
- 10 En cas de projet de **grossesse ou de grossesse débutante**, consultez votre médecin.

**Pour en savoir plus concernant
la Drépanocytose, consultez le site
"Orphanet"**

**<http://www.orpha.net/>
à la rubrique "drépanocytose"**



www.sante.gouv.fr

**Ce document a été établi par un groupe de travail réuni
par le ministère des Solidarités, de la Santé et de la Famille
composé de professionnels de santé experts et d'associations
(AIPD, SOS Globi et RFLD)**