

Quelques mesures simples au quotidien pour limiter les crises ou les complications de la maladie

- Avoir une bonne hygiène corporelle (brossage des dents, lavage fréquent des mains...),
- Boire beaucoup d'eau (au minimum : poids en kg x 30 ml par jour),
- Éviter des efforts physiques intenses,
- Éviter les écarts de température trop importants, par exemple :
 - pieds exposés au froid, exposition au soleil...
 - ne pas utiliser de poche de glace après une chute,
 - prévoir des habits coupe-vent,
- Éviter les séjours en altitude (> 1500 m),
- Éviter l'alcool,
- Éviter le tabac et autres intoxications,
- Éviter tout ce qui peut bloquer la circulation comme des habits trop serrés, croiser les jambes, rester trop longtemps dans la même position....,
- Toujours essayer de se protéger des situations responsables du stress en apprenant notamment à se relaxer.
- Prendre régulièrement ses traitements.

Reconnaître les signes importants de la drépanocytose

Les crises douloureuses :

La drépanocytose peut se manifester par des crises extrêmement douloureuses qui peuvent survenir dès l'enfance, mais aussi à l'âge adulte ; elles sont dues au blocage de la circulation sanguine au niveau des petits vaisseaux par des bouchons de globules rouges. Les crises sont très variables en intensité et en expression.

Certains signes nécessitent d'appeler un médecin ou d'aller aux urgences. Ils peuvent être dus à des complications de la maladie :

- Une douleur qui ne cède pas au traitement antidouleur (antalgique) habituel,
- Des difficultés pour respirer,
- Une fièvre supérieure à 38,5°C, même sans douleur,
- Des vomissements répétés,
- L'apparition brutale d'une pâleur, du sang dans les urines, d'une fatigue intense ou d'une altération de l'état général,
- Une augmentation brutale du volume de l'abdomen ou de la rate,
- De violents maux de tête, une paralysie ou des difficultés à parler,
- Pour les hommes, une érection involontaire et douloureuse

Et de façon générale, tout signe qui vous paraît inhabituel.

Soyons solidaires, donnons !

Les porteurs sains du gène drépanocytaire (AS) peuvent donner leur sang : la drépanocytose entraîne une anémie sévère et des complications dont le traitement essentiel est la transfusion sanguine.

Les complications sont multiples et vont très souvent nécessiter soit des transfusions simples, soit des échanges transfusionnels dans le but de diminuer le taux de globules rouges contenant l'hémoglobine anormale. Pour obtenir ces concentrés de globules rouges, il faut faire appel à de nombreux donateurs. Les familles et proches des malades sont parfois les plus compatibles pour apporter leur sang (www.dondusang.net).

Vous pouvez également faire don d'un peu de votre moelle osseuse qui assure la production des cellules souches hématopoïétiques, c'est-à-dire des cellules qui sont à l'origine des cellules sanguines et qui peuvent servir à greffer certains patients drépanocytaires.

Votre moelle osseuse se reconstituera très vite (www.dondemoelleosseuse.fr).

Si vous allez avoir un bébé, vous pouvez aussi penser au don de sang placentaire qui représente une source complémentaire de cellules souches hématopoïétiques et qui représente une chance supplémentaire de guérison pour les malades (www.dondesangdecordon.fr).



La drépanocytose

Maladie génétique du sang

Coordonnées du centre de suivi de la drépanocytose

Associations de patients drépanocytaires

TFH-DREU06FR_2312A Décembre 2023

Maladie très fréquente en France

- Plus de **450 nouveaux cas** chaque année ⁽¹⁾
- Plus de **22 000 patients** en France ⁽²⁾

**Cela peut vous concerner,
quelle que soit votre origine !**

(1) Source Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant.
Disponible sur http://www.afdphe.org/sites/default/files/bilan_afdphe_2016.pdf

(2) Source Filière Santé Maladies Rares MCGRE.
Disponible sur <http://filiere-mcgre.fr/>

Qu'est-ce-que la drépanocytose ?

C'est une maladie génétique grave, très fréquente en France.

C'est une maladie héréditaire de l'hémoglobine, protéine contenue dans les globules rouges, qui transporte l'oxygène des poumons à travers le corps vers les tissus.

Elle touche aussi bien les filles que les garçons. Mais elle n'a pas la même gravité d'une personne à l'autre. Ce n'est pas une maladie contagieuse.

La drépanocytose se manifeste le plus souvent par des douleurs au ventre et/ou au niveau des os, une anémie ou une sensibilité plus importante aux infections.

Au cours de cette maladie, les globules rouges qui contiennent l'hémoglobine anormale que l'on appelle hémoglobine S deviennent plus rigides et prennent une **forme de croissant ou de faucille**.

Voilà pourquoi on appelle aussi la drépanocytose "anémie falciforme". Ces globules rouges rigides peuvent se bloquer dans les vaisseaux sanguins, ce qui empêche le sang de circuler normalement et entraîne les douleurs.



La transmission de la drépanocytose

Pour être atteint de la "maladie drépanocytose", il faut que **les deux parents soient transmetteurs**, c'est-à-dire porteurs du gène drépanocytaire. Les transmetteurs peuvent ne pas être malades, quand ils ne sont porteurs que d'un seul gène atteint. Pour être malade, il faut avoir hérité de deux gènes atteints de ses parents : un du père, un de la mère.

Le risque n'est pas que pour soi, mais pour le ou les enfants à venir.

Se faire dépister

Le dépistage chez les nouveaux-nés

Il existe au niveau national un dépistage à la naissance de la drépanocytose. Il est réalisé chez tous les nouveaux-nés dans les DOM depuis 1985.

En métropole, ce dépistage ne concerne, depuis 2002, que les enfants considérés à risque en fonction de l'origine géographique de leurs parents.

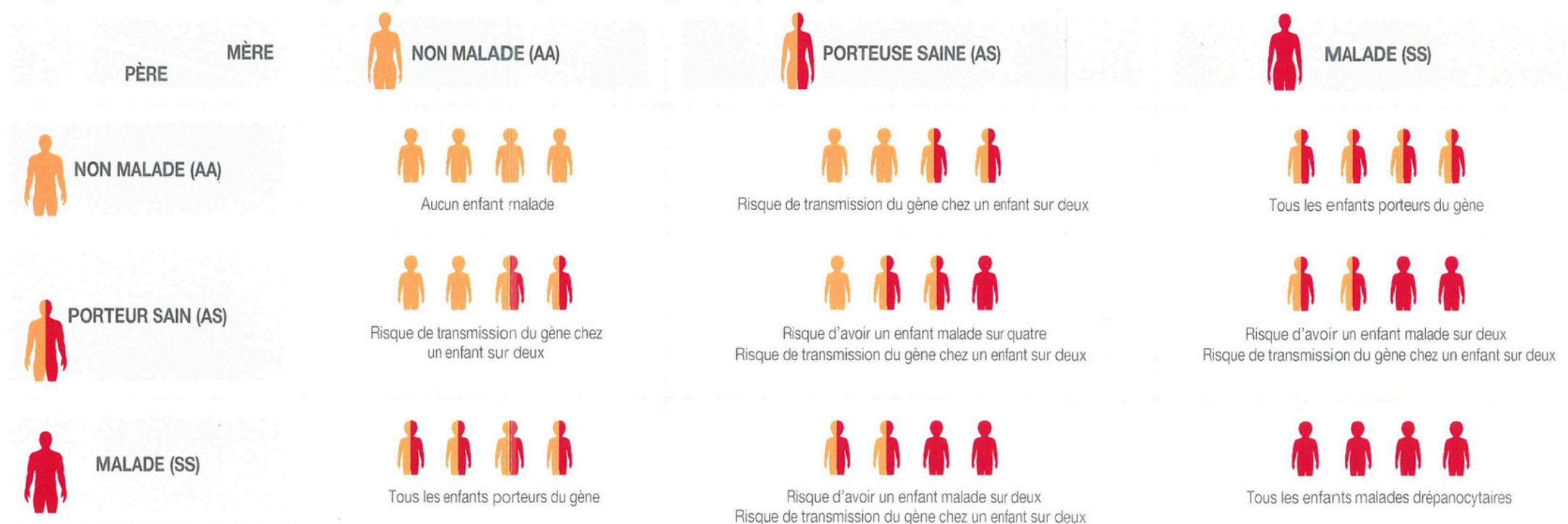
Le dépistage chez les adultes

Pour savoir si l'on est porteur du gène (transmetteur), il suffit de se faire prescrire un examen de sang appelé électrophorèse de l'hémoglobine. N'hésitez pas à demander le dépistage de la drépanocytose à votre médecin. Cela permet de savoir, avant la grossesse, s'il y a un risque pour le couple d'avoir un enfant malade.

Peut-on guérir de cette maladie ?

Excepté dans des cas exceptionnels où il est possible de réaliser une greffe de moelle osseuse ou une thérapie génique (en cours d'étude), la maladie ne peut être guérie. Mais une prise en charge précoce, un suivi régulier de l'état de santé du malade, une attention quotidienne à son mode de vie (voir au dos) et le traitement de certaines complications permettent d'améliorer la qualité de vie et de mieux contrôler les complications de cette maladie.

Risque de transmission de la drépanocytose selon la présence du gène drépanocytaire chez le père ou la mère de l'enfant



A = gène normal, S = gène de la drépanocytose.