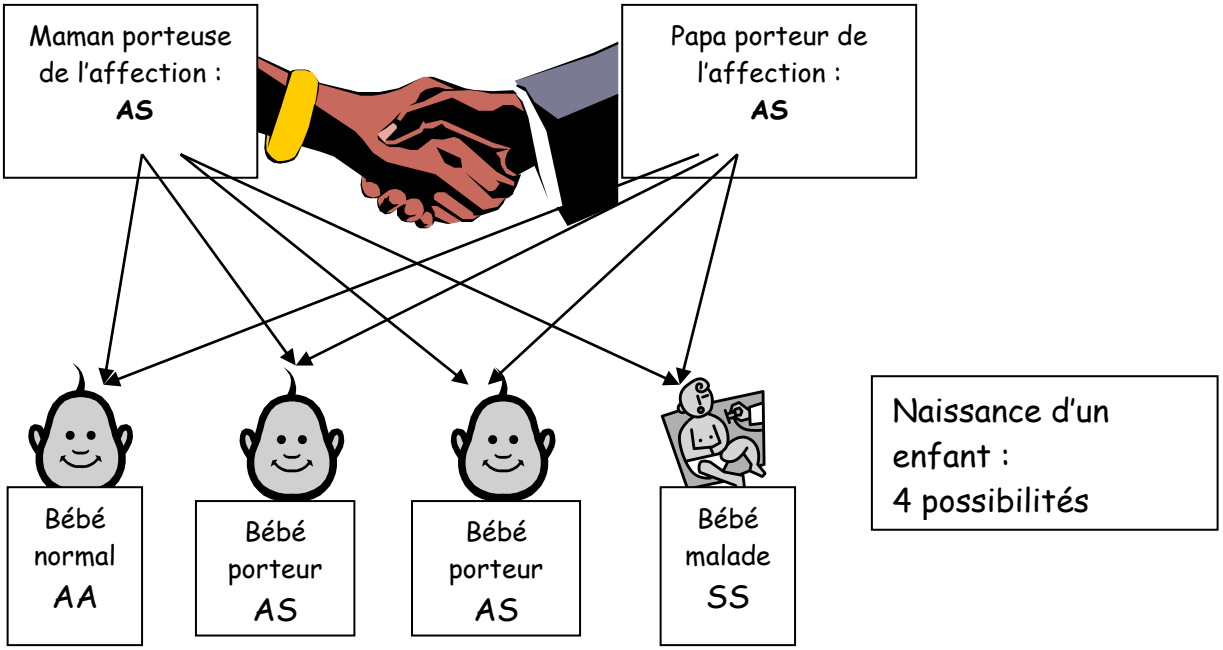
LA DREPANOCYTOSE
(sickle cell anaemia, hémoglobine SS, ...)

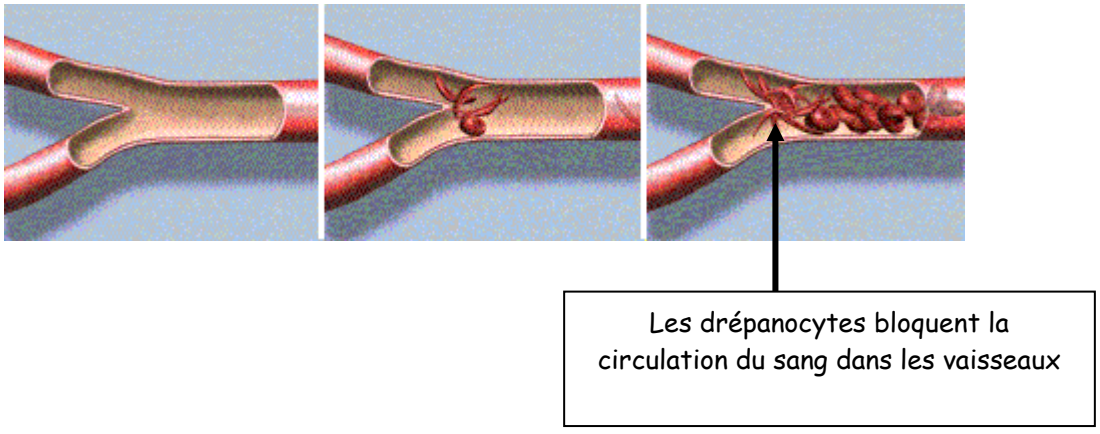
La drépanocytose, c'est quoi ?

La drépanocytose est une affection héritée des **deux** parents qui sont le plus souvent porteurs de l'affection et donc qui ne sont pas malades. La drépanocytose ne peut qu'être héritée de ses parents, elle n'est donc pas contagieuse : elle ne peut pas « s'attraper » au cours de la vie.

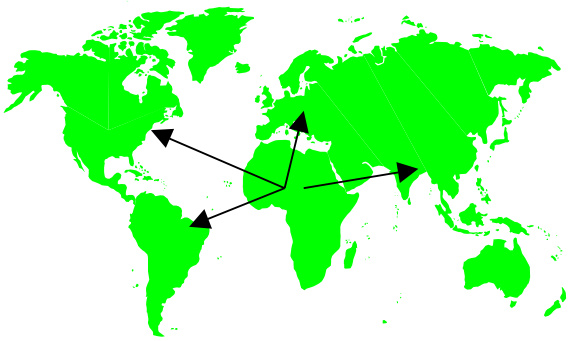


Elle affecte les globules rouges ou plutôt l'hémoglobine contenue dans les globules rouges. L'hémoglobine permet le transport de l'oxygène de nos poumons jusqu'aux tissus de tout notre corps, c'est elle qui donne la couleur rouge à notre sang. Cette hémoglobine s'appelle A chez le sujet normal.

Dans la drépanocytose, l 'hémoglobine est différente (elle s'appelle S): elle est capable de transporter l'oxygène, mais elle a tendance à cristalliser au moment où elle donne son oxygène aux tissus. Lorsque ceci arrive, le globule rouge qui contient l'hémoglobine cristallisée (drépanocyte) est beaucoup plus rigide et bloque la circulation du sang dans les petits vaisseaux. Il s'en suit une crise douloureuse et toutes sortes de complications.



La drépanocytose, qui est concerné ?
Suite aux différentes vagues de migration, toutes les populations qui ne sont pas issues d'Europe du Nord sont concernées. Mais les populations d'Afrique Centrale et de l'Ouest, du bassin méditerranéen et des Caraibes, ainsi que les Noirs Américains sont le plus fréquemment concernés par la drépanocytose.



La drépanocytose est-elle fréquente ?
Il est difficile des donner des chiffres exacts, mais à Bruxelles, par exemple, environ 1% des nouveau-nés sont porteurs sains de l'affection (AS) et 1/2000 enfants est malade drépanocytaire (SS, SC, …).

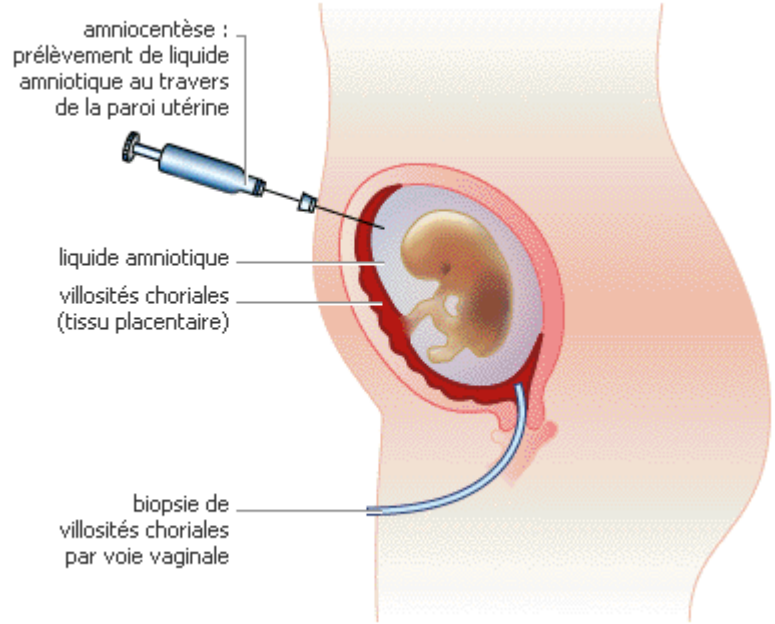
Quels sont les signes d'une drépanocytose ?
Les plus fréquents sont la douleur, l'infection, l'anémie (pâleur) et l'ictère (les yeux jaunes).
La douleur est provoquée par les globules rouges drépanocytaires qui bloquent le passage du sang dans les petits vaisseaux. La douleur est variable et est ressentie dans les bras, les jambes, le dos, ..., elle peut être accompagnée d'un gonflement des pieds et des mains.
L'infection est plus fréquente chez les drépanocytaires. Ils ont plus souvent un rhume, une angine, et même une pneumonie que les autres membres de la famille qui ne sont pas drépanocytaires.
L'anémie, c'est-à-dire la pâleur de la peau et souvent une certaine faiblesse et fatigue, tient au fait que les globules rouges avec l'hémoglobine cristallisée sont détruits plus vite.
L'ictère, c'est-à-dire les yeux de couleur jaune, est aussi la conséquence de la destruction des globules rouges.

Peut-on traiter la drépanocytose ?
Dès l'enfance, on peut donner des traitements et des conseils de vie (ne pas prendre froid, boire suffisamment, ...) qui permettront d'être moins souvent malade. Ensuite, on pourra traiter les différents signes de la maladie (un médicament peut être donné lors d'épisodes douloureux).
Un suivi régulier du patient par le médecin traitant est donc très important.

Peut-on guérir la drépanocytose ?
Actuellement, certains traitements permettent non pas de guérir la drépanocytose mais bien de diminuer le nombre de crises douloureuses et toutes les complications qui suivent celles-ci. Il s'agit notamment de l'hydoxyurée (Hydrea®).
Une transplantation de la moelle osseuse permet de guérir la drépanocytose, mais il peut être difficile de trouver un donneur adéquat, compatible. De plus, cette opération est lourde et peut conduire à diverses complications. Toute possibilité de transplantation doit donc être discutée longuement avec le médecin spécialiste.
La thérapie génique (introduction de matériel génétique dans des cellules pour remplacer l'hémoglobine anormale ou diminuer son effet) fait des progrès mais n'est pas encore disponible en-dehors d'études cliniques en Belgique.

Un porteur de la drépanocytose est-il malade ?
Un porteur de la drépanocytose (AS) n'est pas malade, pas contagieux, et ne doit pas suivre de traitement particulier, mais il doit prendre certaines précautions : éviter de manquer d'oxygène (éviter de : nager longtemps sous l'eau sans respirer, pratiquer un sport à très haute altitude,…) et prévenir le médecin qui l'endort en cas d'opération.

Le diagnostic prénatal



Qu'est-ce que c'est ?
Il s'agit de prélever du « matériel » du bébé. Avec ce « matériel », on peut rechercher la présence ou non d'anomalies et ainsi déterminer si le bébé est non atteint, porteur (pas malade), ou malade.

Quand réalise-t-on le test ?
Le plus tôt possible, mais il peut être réalisé tout au long de la grossesse.
Le « matériel » prélevé sera alors différent si le diagnostic est réalisé au premier, second ou troisième trimestre de la grossesse.
Actuellement, par des techniques de « procréation médicalement assistée » et dans des circonstances très particulières, on peut même réaliser ce diagnostic avant d'implanter l'embryon dans l'utérus de la maman.

Pourquoi réalise-t-on le test ?
Parce qu'il existe un risque d'avoir un enfant malade et que la maladie en cause est sévère et sans traitement « simple ». Néanmoins cet aspect de sévérité doit être discuté avec votre gynécologue et un généticien.

Pourquoi accepteriez-vous de réaliser le test ?
Parce que vous désirez connaître le diagnostic avant la naissance de votre enfant .
Parce que vous désirez interrompre la grossesse si votre enfant est atteint.
…
Vous pouvez aussi refuser de faire le test diagnostic.

Quels sont les risques de perdre le bébé si on réalise le test ?
On estime actuellement qu'il existe un risque de 0.5% à 1% de perdre le bébé en réalisant ce test diagnostique. Parlez-en à votre gynécologue.

Le dépistage pré-conceptionnel et anténatal
ou
Docteur, pouvons-nous savoir si notre enfant sera malade ?

ıiques médicales actuelles permettent de :

- dépister les couples à risque d'avoir un enfant malade
- de réaliser un diagnostic de maladie sévère ou de malformation de l'enfant pendant la grossesse

MAIS tout n'est pas toujours aussi simple, t u malformations ne peuvent pas être dépistées et certaines ne le seront qu'à la naissance.

MAIS, voulez-vous obtenir un diagnostic si les moyens actuels le permettent ?

Quels sont les tests de dépistage actuellement disponibles ?

- Si vous avez un membre de votre famille qui est atteint de retard mental ou d'une malformation, parlez-en à votre médecin. Il vous proposera selon les cas de rencontrer un généticien.

- Certaines maladies sont héréditaires (transmises par les parents) et le risque d'avoir un enfant malade peut être diagnostiqué avant même la grossesse. Une simple prise de sang de chacun des parents permettra de connaître ce risque.

  - Si chaque membre du couple est porteur de la maladie (et pas malade), il y a un risque d'avoir un enfant malade. Votre médecin vous proposera de rencontrer un généticien, car dès les premiers mois de la grossesse, un test peut être réalisé pour connaître l'état de l'enfant. MAIS ceci n'est pas obligatoire. Il faut en discuter.

- Certaines grossesses sont à risque plus important d'une malformation.
  - Dès le premier trimestre, par une simple prise de sang, on peut connaître le risque d'avoir un enfant trisomique 21 (syndrome de Down).

  - Entre la 20éme et la 24ème semaine de grossesse, une échographie permet de dépister bon nombre de ces malformations, mais pas toutes et toutes celles-ci ne sont pas la cause d'un handicap sévère.

Si vous désirez des informations complémentaires, demandez celles-ci à votre gynécologue et auprès de personnes spécialisées dans les centres de génétique.