

Vivre avec...

LA DRÉPANOCYTOSE



Dr Joëlle Nicolas

D'après le guide de la Famille N°155 EDICEF 1990

Dessins d'Agnès Pezon colorisés par JN

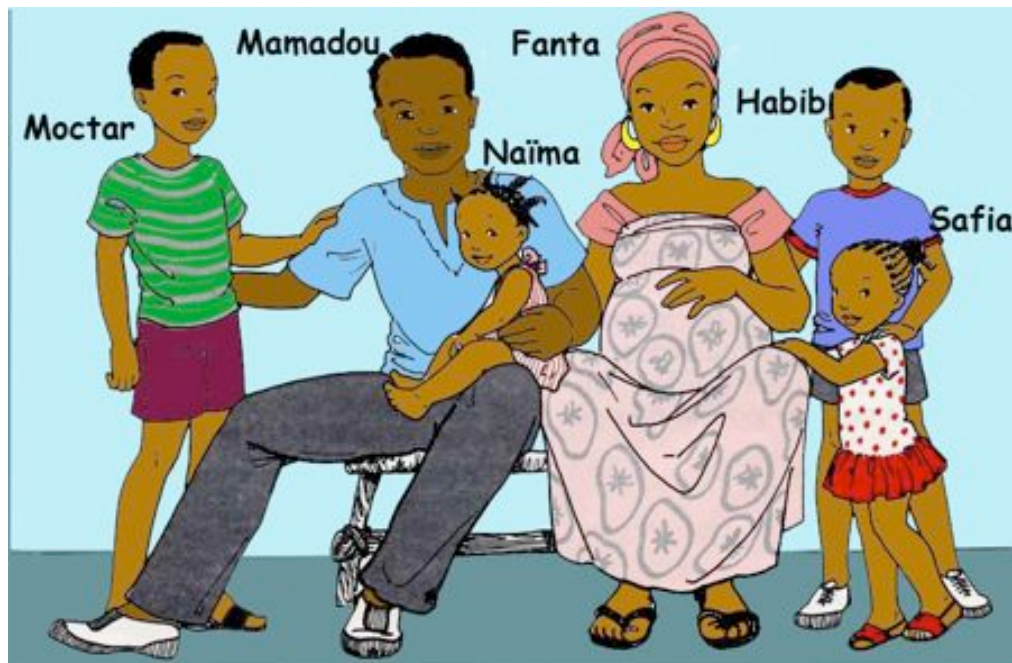
Vivre aVEC LA DRÉPANOCYTOSE.....	0
MOI, MOCTAR... ET MA FAMILLE	2
Mon docteur et moi...	4
LA DRÉPANOCYTOSE, MALADIE DU SANG	5
Une histoire d'hémoglobine	6
... et de globules rouges déformés.....	7
Aie ! Ça se complique !.....	8
Dans certaines circonstances...	9
UNE MALADIE GÉNÉTIQUE	11
LES CRISES DOULOUREUSES	13
... et leurs conséquences.....	14
Prendre des précautions	15
Pour ne pas trop souffrir	16
L'ANÉMIE Surveiller le volume de la rate.....	18
...la numération des globules rouges	19
La transfusion de globules rouges.....	20
Prévenir l'anémie	21
PRÉVENIR LES INFECTIONS... par les vaccinations	23
...par l'Oracilline®...	24
...et une bonne hygiène	25
LE BILAN DE SANTÉ	26
LES AUTRES TRAITEMENTS	28
L'échange transfusionnel et le Desféral®	29
LA GREFFE DE MOËLLE OSSEUSE	29
DONNER LA VIE	31
EN RÉSUMÉ Ce qu'il faut retenir	33

MOI, MOCTAR... ... ET MA FAMILLE

Bonjour ! Je m'appelle Moctar et j'ai 13 ans. Je suis atteint de drépanocytose. C'est une maladie que je garderai toute ma vie et qui peut être grave. Mais mon docteur m'a très bien expliqué ce que je dois faire pour rester en bonne santé et grandir comme les autres enfants. C'est un peu difficile de toujours faire attention à sa santé, mais on y arrive ! Car ainsi, je souffre moins et je vis beaucoup mieux...

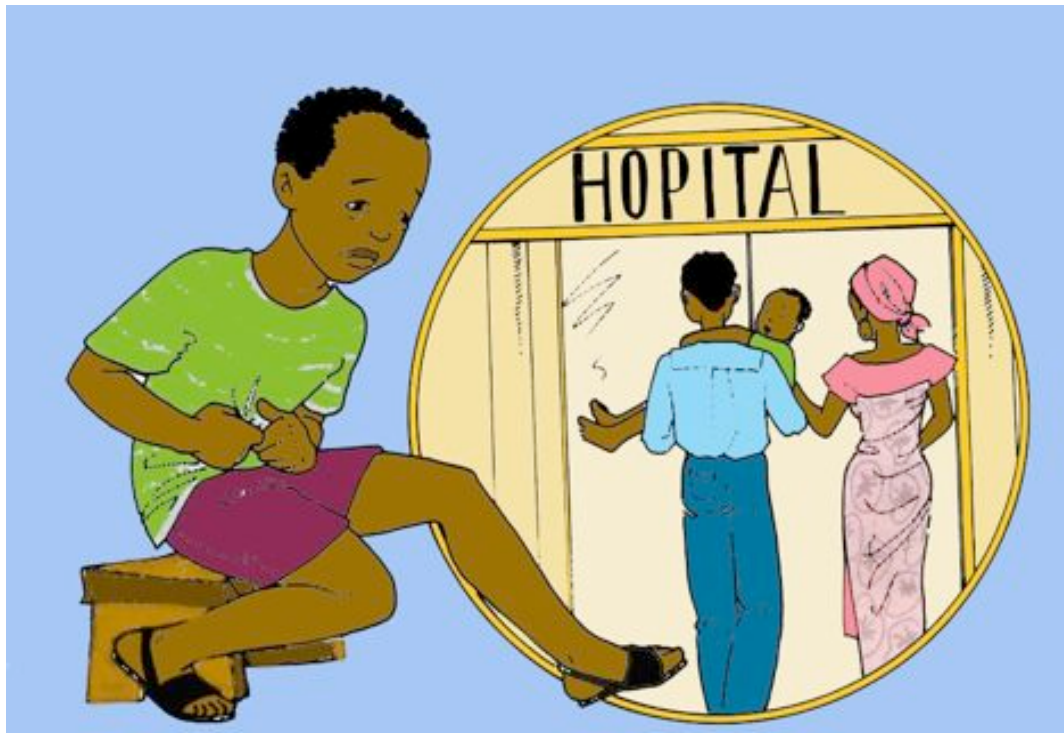
Je vous présente ma famille :

Voici mes parents : Mamadou et Fanta, mon frère Habib et mes deux soeurs : Safia, et la petite Naïma !



Nous habitons dans un quartier où j'ai beaucoup de copains. Mais parfois, ma maladie m'empêche de jouer et de courir avec eux aussi longtemps que je voudrais. Alors, j'ai essayé de leur expliquer pourquoi. J'ai posé plein de questions à mon docteur. Ainsi, je suis devenu moi-même très savant au sujet de la drépanocytose !

Je suis atteint de drépanocytose



Il y a longtemps que je sais que je suis malade. Depuis ma toute petite enfance, j'ai de temps en temps des crises de douleurs, dans le ventre dans les jambes, parfois dans les bras ou le dos.

Ça dure quelques heures, ou même un ou deux jours et je dois prendre des médicaments pour ne plus souffrir.

C'est lors d'une crise plus forte que les autres, avec de la fièvre que mes parents m'ont conduit à l'Hôpital, pour la première fois.

Le docteur m'a fait une prise de sang et il a envoyé le tube à son laboratoire. Ensuite il a annoncé à mes parents que ma maladie s'appelait la drépanocytose.

Mon docteur et moi...

Depuis que je suis tout petit, je vis avec cette maladie et je vais voir mon docteur très régulièrement, tous les 3 ou 4 mois. Et quand j'ai des crises, j'y vais un peu plus souvent.

Mon docteur, je l'aime bien parce qu'il accepte que je lui pose les questions qui me tracassent. Il m'écoute et il me répond simplement avec mots que je comprends.

Alors j'essaie de suivre ses conseils car je sais que cela me fait du bien.

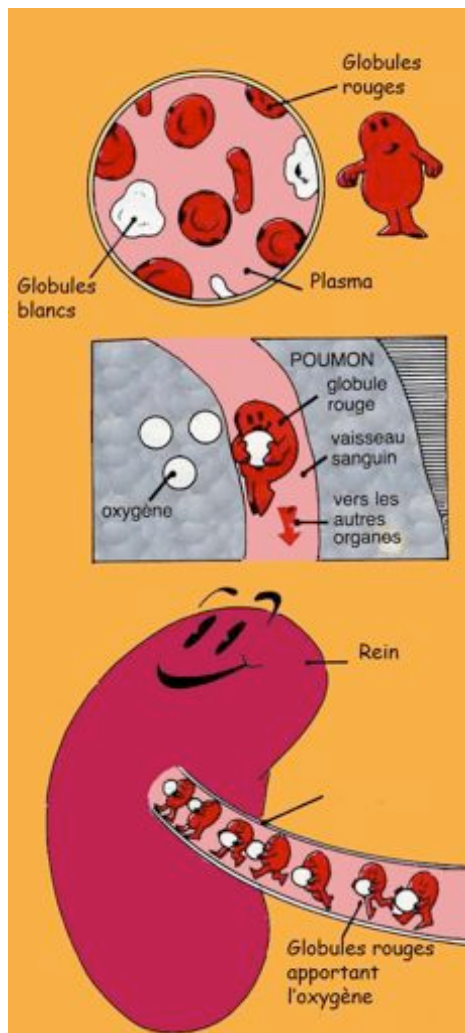
Au village, je connais deux autres enfants qui souffrent du même mal qui sont beaucoup plus souvent malades que moi. Car leurs parents croient qu'on y peut rien, que c'est le destin ou la malédiction. Ils ne savent pas qu'on peut améliorer leur santé et éviter les complications graves de la drépanocytose.

Quand je serai grand, je voudrais bien être un docteur pour soigner tous ces enfants qui souffrent et qui meurent de cette maladie, en Afrique et dans le reste du monde.



LA DRÉPANOCYTOSE, MALADIE DU SANG

- Dites-moi, Docteur, que contient mon sang ? Et qu'est-ce qui le rend malade ?



- Hum, Moctar, voilà déjà une question compliquée !

Je vais essayer de te faire comprendre ce qui se passe. Ton sang est un liquide vivant, qui contient des millions de petites cellules, chacune ayant un travail précis à remplir :

Les "hématies" ou globules rouges, transportent l'oxygène que nous respirons vers tous nos organes.

Les leucocytes ou globules blancs nous protègent contre les microbes venus de l'extérieur.

Les plaquettes nous empêchent de saigner trop longtemps en cas de plaie.

Les globules rouges sont de forme bien ronde à l'état naturel, et contiennent de **l'hémoglobine** qui donne sa belle couleur à notre sang.

Une histoire d'hémoglobine

- Vous m'avez expliqué que mes globules rouges prenaient la forme d'une faucille. Qu'est-ce que ça signifie ?

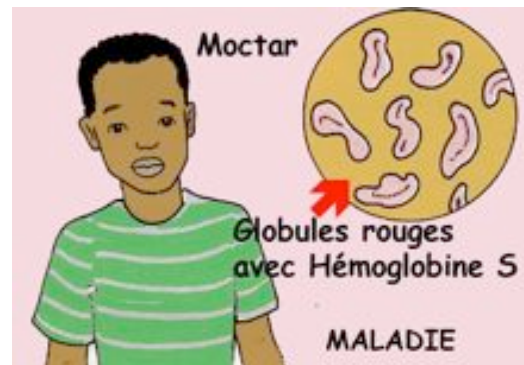
- Dans la drépanocytose, l'hémoglobine normale A (ou Hb A) est remplacée par de l'hémoglobine S (HbS) qui modifie le comportement des globules rouges. Dans certaines circonstances, lorsqu'ils manquent d'eau ou d'oxygène ces globules rouges se déforment et prennent des aspects bizarres : en forme de croissant ou de faucille. On appelle ce phénomène : **la falciformation**



- Pourquoi les globules rouges se déforment-ils ?

- L'hémoglobine S leur fait perdre leur souplesse et leur élasticité.

Plus le sang contient de l'hémoglobine S, plus les globules rouges sont fragiles et risquent de se déformer.



Certaines personnes possèdent à la fois de l'hémoglobine A et de l'hémoglobine S. Elles ne font aucune complication grave.



... et de globules rouges déformés

- Et que deviennent mes globules rouges déformés ?

- Les globules rouges en forme de faucille ne peuvent plus circuler facilement dans les petits vaisseaux sanguins. Il se produit alors une sorte d'embouteillage, exactement comme lors d'un accident, des voitures se mettent en travers de la route et entraînent derrière elles des immenses bouchons !

Pour tes globules rouges, c'est pareil ! Si quelques-uns se déforment et bloquent la circulation, les autres s'entassent derrière et rien ne va plus !



- Je comprends pourquoi cela fait mal et parfois même TRÈS mal !

- Non seulement tu souffres mais tu risques d'autres ennuis car :

- Les organes ne reçoivent plus leur oxygène, ce qui les abîme et les empêche de fonctionner normalement.
- Les globules rouges embouteillés se cassent, et sont détruits. Tu risques de manquer de sang et de t'affaiblir.
- Les microbes qui profitent de tout, vont se précipiter dans les bouchons pour s'y multiplier sans contrainte. Car les globules blancs, chargés de les détruire, ne peuvent plus faire leur travail non plus !

Aie ! Ça se complique !



C'est ainsi que surviennent toutes les complications de ta maladie :

- les **crises douloureuses** ou vaso-occlusives
- L'altération de différents **organes** (rate, poumons, os, cerveau, etc.)
- **l'anémie** qui vient de la destruction des globules rouges déformés
- les **infections** provoquées par les microbes...

Donc, il faut tout faire pour empêcher tes globules rouges de se déformer et éviter que les crises ne durent trop longtemps.

Dans certaines circonstances...

- Mes globules rouges sont-ils déformés en permanence ? Ou bien seulement lors des crises de douleurs ?

- On trouve toujours dans le sang des personnes atteintes de drépanocytose quelques globules rouges en forme de faucille. Mais il faut une grande quantité de globules déformés pour que survienne la crise.

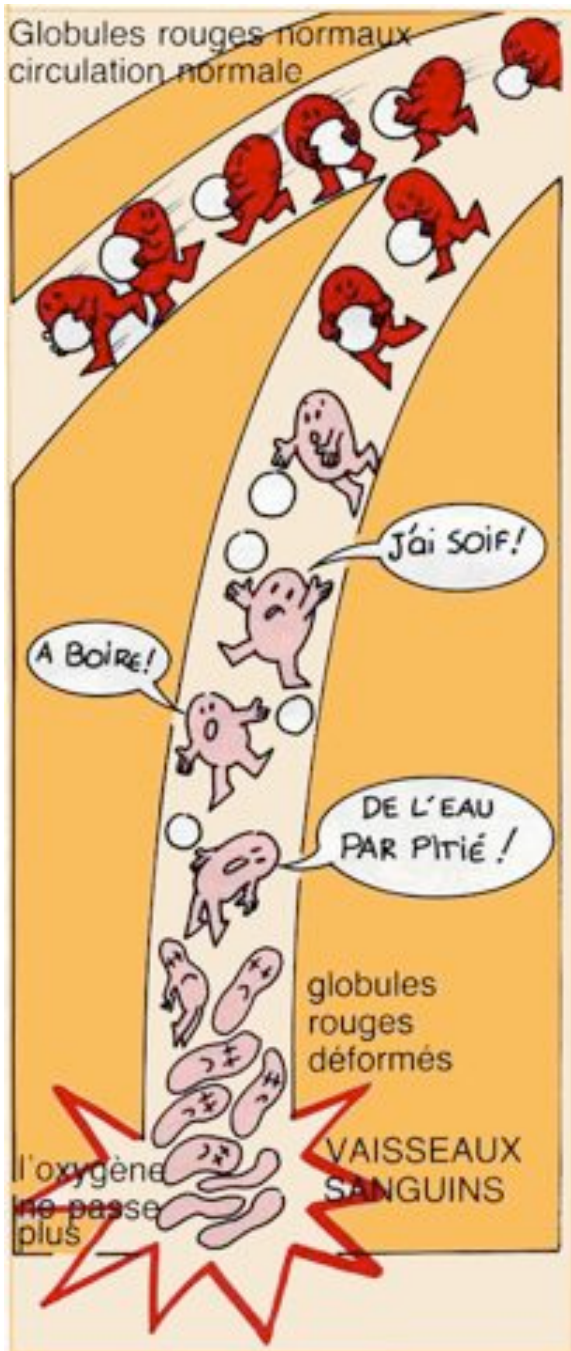
- J'ai remarqué que mes crises surviennent lorsque je suis fatigué après avoir couru, ou lorsqu'il se met à faire froid, au début de l'hiver. Pouvez-vous m'expliquer pourquoi ?

- En effet, la fatigue, le froid mais aussi d'autres circonstances peuvent provoquer des crises.

Tes globules rouges se déforment chaque fois qu'ils manquent d'oxygène ou d'eau



La falciformation survient lorsque :



- tu fais un effort prolongé
- tu as de la fièvre et tu transpires beaucoup
- tu vomis et tu as de la diarrhée
- il fait très chaud ou au contraire trop froid
- tu es stressé et contracté

- Que se passe-t-il alors ?

- Tu respires plus vite ou avec difficulté et l'oxygène ne pénètre pas suffisamment dans tes poumons puis dans tes globules rouges.
- Tu perds de l'eau (par la sueur, les vomissements, la diarrhée). Tes globules rouges ont soif et se "dégonflent" ...

Alors, ils deviennent raides, se déforment et s'accrochent aux parois des vaisseaux :

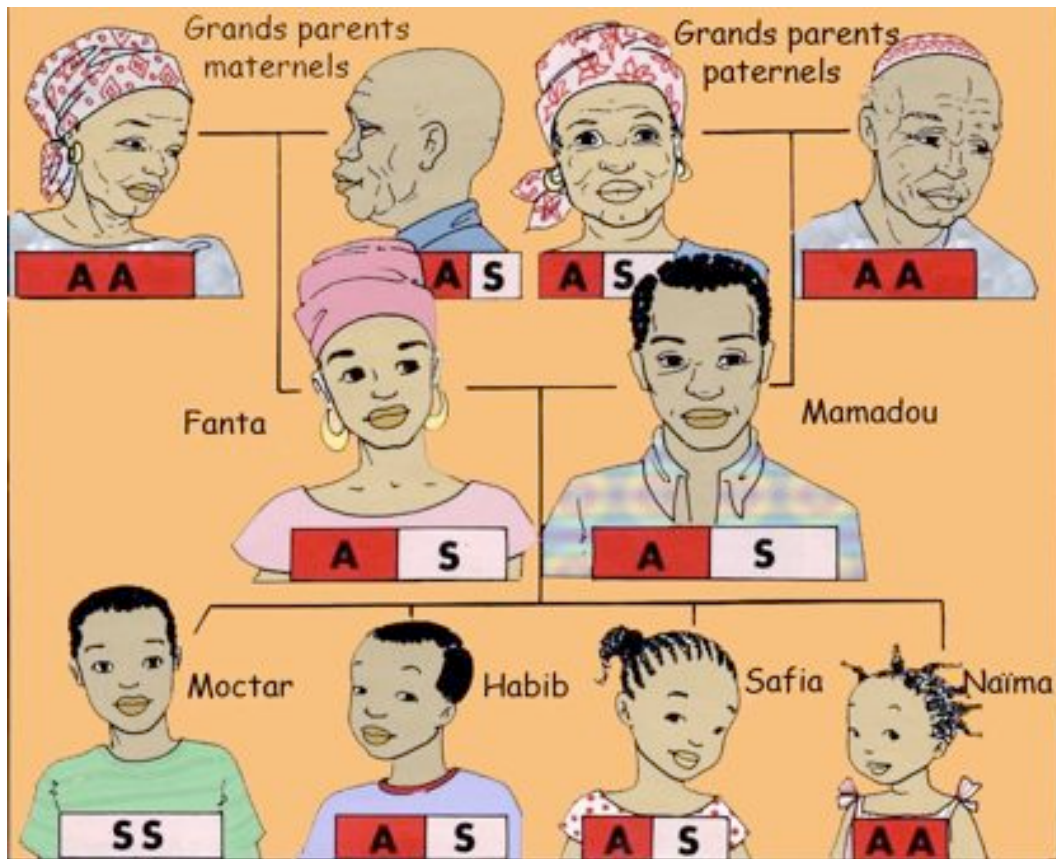
- Aïe, voici venir la crise et les douleurs!

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE

D'où viennent les différentes hémoglobines A, S ?

Avec la vie, tes parents t'ont donné tous les traits de ton visage et de ton caractère, par l'intermédiaire de leurs "gènes". Ils t'ont aussi transmis l'hémoglobine S, qui existait chez leurs parents, qui eux-mêmes l'avaient reçue de leurs ancêtres.

L'hémoglobine S est ainsi portée par un "gène" qui se transmet de génération en génération.



Parmi tes frères et sœurs, certains sont porteurs de ce gène et d'autres n'en ont pas hérité.

Sur le dessin de l'arbre généalogique, tu peux suivre la transmission des gènes HbA ou HbS

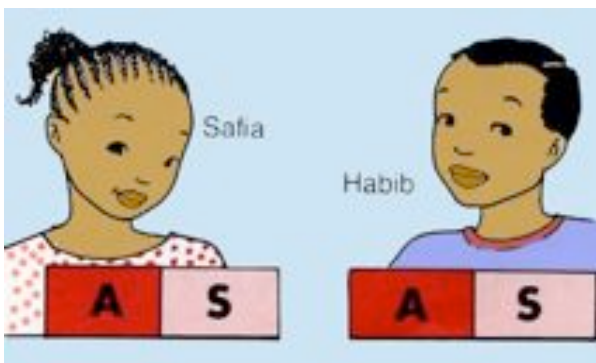
Ton père Mamadou et ta mère Fanta sont tous les deux porteurs de l'HbS , mais ils possèdent aussi de l'HbA. Ils ne sont pas malades mais peuvent transmettre ces gènes à leurs enfants. Les médecins parlent de :
drépanocytose " hétérozygote ".



Ta soeur Naïma a reçu de chacun des deux parents que de leur hémoglobine A. Elle a une **hémoglobine normale**. Elle ne porte pas le gène de la drépanocytose et ne pourra pas le transmettre à sa descendance.

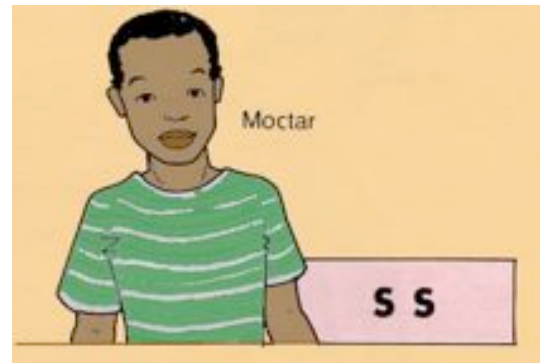


Ta sœur Safia et ton frère Habib ont chacun reçu d'un parent son hémoglobine A et de l'autre son hémoglobine S. Ils sont donc eux-aussi porteurs de :
drépanocytose hétérozygote
Ils ne sont pas malades mais leurs enfants pourront en hériter.



Toi, Moctar, tu as reçu de ton père et de ta mère seulement leur gène HbS. Tu as donc atteint de la :
drépanocytose " homozygote ".

Tu dois être bien surveillé et bien soigné pour pouvoir vivre le mieux possible !



LES CRISES DOULOUREUSES

La drépanocytose “ homozygote ”, ça peut faire mal et même parfois très mal !

J'ai déjà eu plusieurs crises douloureuses parce que mes globules se sont déformés et ont provoqué des “ embouteillages ! Une fois j'ai même eu si mal dans le ventre qu'on a cru que je faisais une appendicite. Mes parents ont couru aux Urgences de l'hôpital et j'ai été bien soigné car on connaissait mon cas...

Une autre fois, j'ai eu mal dans la jambe droite et je ne pouvais plus marcher. Maman m'a donné un médicament et m'a fait boire des tisanes de son pays. J'ai été vite soulagé.

Cela m'arrive de temps en temps d'avoir mal ailleurs, dans le dos, dans les bras, mais je sais maintenant ce qu'il faut faire pour ne pas trop souffrir.



Je prends les médicaments prescrits par le Docteur.

Je bois deux grands verres d'eau.

Si la douleur persiste au bout d'une heure, je téléphone aux Urgences pour leur dire que j'arrive !

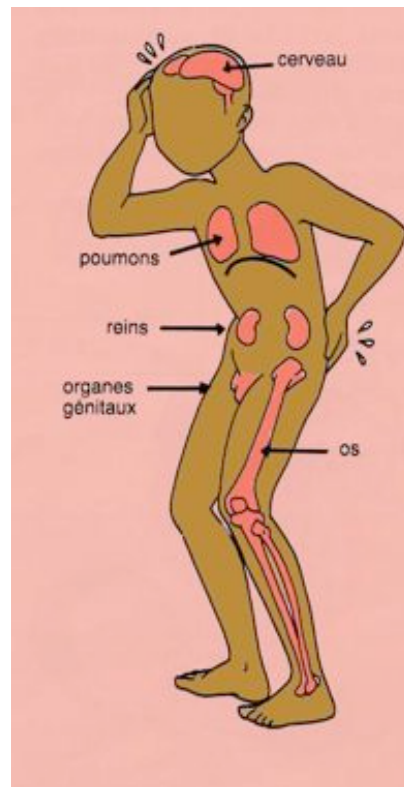
... et leurs conséquences

L'important, lorsque survient la crise, c'est de la traiter le vite possible !

A cause des bouchons formés par les globules rouges dans les petits vaisseaux sanguins, les organes ne reçoivent plus leur oxygène et s'arrêtent de fonctionner !

Certaines complications sont graves si elles touchent des organes importants tels que :

- **Le cerveau :** on peut perdre connaissance et certaines parties du corps peuvent être paralysées
- **Le poumon :** on a mal dans la poitrine, on a beaucoup de mal à respirer
- **Le rein :** on éprouve de fortes douleurs dans le bas du dos et les urines sont teintées de sang
- Et même **les organes génitaux !**
Le pénis devient très dur et douloureux



Dans tous ces cas, seul un traitement d'urgence à l'hôpital permet de limiter les dégâts !

Prendre des précautions

- Si je comprends bien, en prenant des précautions pour que mes globules rouges reçoivent de l'eau et de l'oxygène, je peux éviter d'avoir mal ?

- Oui, tu dois éviter les **efforts physiques trop importants** et surtout trop prolongés : à l'école, tu n'es pas dispensé de gymnastique mais ton maître sait que tu ne peux pas faire de compétition ni d'épreuve d'endurance

- **Le froid** : penses tu à te couvrir lorsque tu sors dans le froid de la nuit ou de la saison fraîche ? Après la pluie, évite de rester mouillé. Surtout, bois beaucoup d'eau, pour faciliter la circulation de mes globules rouges !. Pour cette raison, **prends soin d'avoir toujours une bouteille d'eau dans ton sac**



- **Quand faut-il boire ?**

- Si tu cours ou si tu marches pendant longtemps
- Si tu transpires ou tu as de la fièvre
- Si tu vomis ou tu fais de la diarrhée
- Dès que tu es fatigué
- Dès que tu sens la douleur monter dans ton corps
- S'il fait très chaud ou au contraire humide et froid

Bois alors un litre et demi (une grande bouteille plastique) d'eau, de jus de fruit ou de thé léger, réparti dans les 24 heures


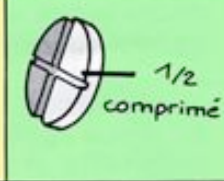

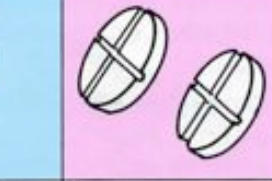
Pour ne pas trop souffrir

Le docteur m'a appris à mesurer l'intensité de ma douleur avec une petite règle graduée de 0 à 10.



- Que dois-je faire lorsque je sens venir la douleur ?

- Si la douleur est modérée (de 2 à 4 /10) prends du **paracétamol** que tu auras toujours avec toi. J'ai aussi rédigé une ordonnance pour ton école pour que ton professeur puisse l'utiliser si une crise survient dans la classe.

PARACÉTAMOL 500MG à prendre 3 fois par jour			
bébé 6 mois à un an	jeune enfant 2 ans à 6 ans	grand enfant 6 ans à 13 ans	adulte après 13 ans
			
1/4 comprimé	1/2 comprimé	1 comprimé	2 comprimés

Si la douleur est plus forte, (de 5 à 7 /10) je rajoute sur l'ordonnance un médicament encore plus efficace, contenant de la **codéine**.



Et si la douleur est vraiment très forte (au dessus de 8/10) on t'emmènera à l'hôpital pour recevoir en piqure ou en perfusion des **médicaments très puissants**

Lorsque je sens la douleur monter dans mon corps :

- **Je prends du paracétamol**
- **Je bois deux grands verres d'eau ou de jus de fruits**
- **Je me repose pendant une heure**
- **Je prends ma température avec un thermomètre**
- **Si malgré tout la douleur persiste ou augmente, ou si j'ai de la fièvre, j'appelle mon docteur ou je vais au Centre de Santé le plus proche**

L'ANÉMIE

Surveiller le volume de la rate...

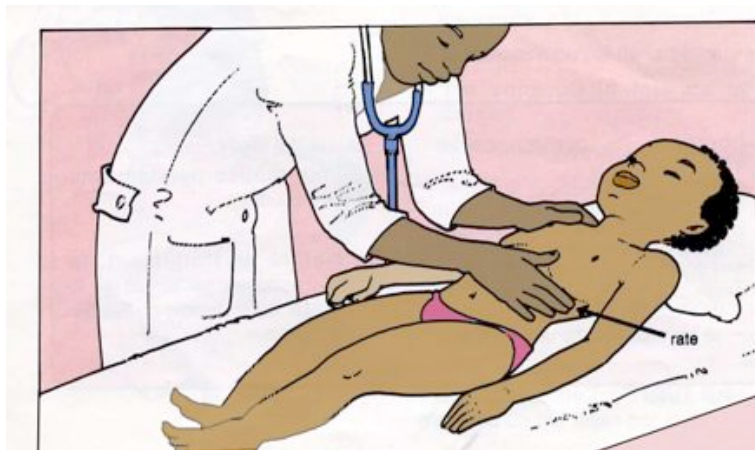
- Lorsque j'étais plus petit, mes parents m'ont dit que je recevais souvent des transfusions, parce que je faisais de l'anémie. Pouvez-vous m'expliquer pourquoi ?

- Dans la drépanocytose, les globules rouges qui contiennent l'hémoglobine S sont plus fragiles et se détruisent facilement, après s'être déformés. Leur nombre diminue : c'est l'anémie ou **manque de globules rouges**.

- **on devient pâle**, on se fatigue, on ne peut plus courir ou marcher sans être essoufflé
- Le **blanc des yeux devient jaune**
- **La rate grossit** car elle est le " cimetière " des globules rouges déformés.

Tiens, mets ta main là, du côté gauche, sous les côtes, tu peux sentir une boule dure, pas très grosse. Cela peut être grave, si son volume augmente brutalement.

Il faut alors courir à l'hôpital faire une numération des globules rouges pour mesurer l'anémie.

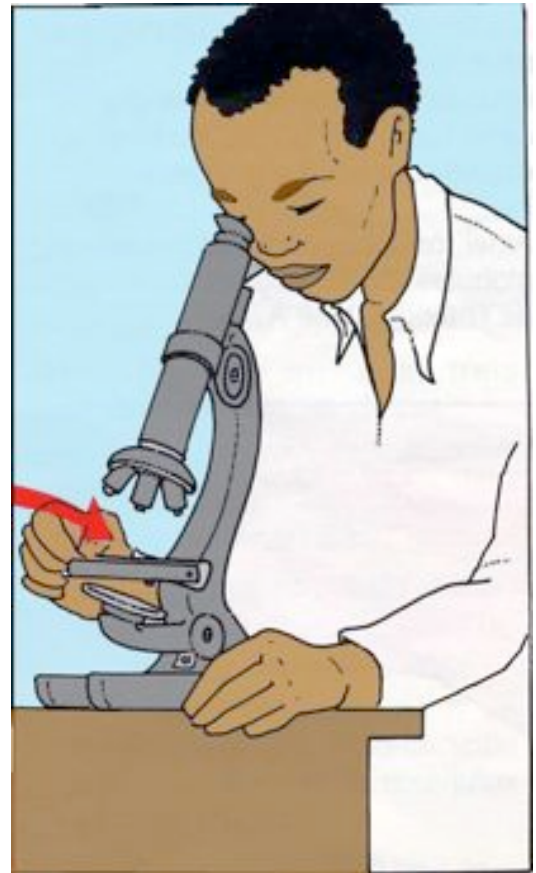


...la numération des globules rouges

“ La numération ”, c’est l’examen qui permet de compter le nombre de globules contenus dans une goutte de sang et de mesurer la quantité d’hémoglobine.

- Oui, on m’a fait souvent une petite piqûre au bout du doigt. Ca ne me fait plus mal, maintenant que j’y suis habitué ! Et que voit-on dans cette goutte de sang ?

- On met la goutte de sang sur une lame de verre et on la regarde au microscope. Normalement on a **5 millions de globules rouges et 12 grammes d’hémoglobine** .



Mais toi, tu vis avec **2 à 3 millions de globules rouges et avec 7 ou 8 g d’hémoglobine**. Car les crises deviendraient plus fréquentes si tes globules rouges “ HbS ” étaient plus nombreux.

C’est pourquoi, on ne te transfuse pas trop souvent, sauf lorsque tu as une crise douloureuse très forte ou que tu es vraiment fatigué.

La transfusion de globules rouges

- Transfuser, c'est recevoir du sang ?

- En effet, lors de crises trop fortes ou prolongées, beaucoup de globules sont détruits d'un seul coup et on est obligé de se faire une **transfusion**. Ainsi, on t'apporte de nouveaux globules moins fragiles, contenant de l'hémoglobine A.

Dans certains cas, lorsque la crise est particulièrement grave, on fait un **échange transfusionnel**. D'un côté, on enlève une certaine quantité de sang, contenant l'hémoglobine S et de l'autre côté, on apporte du sang d'un donneur bien portant, contenant de l'hémoglobine A.

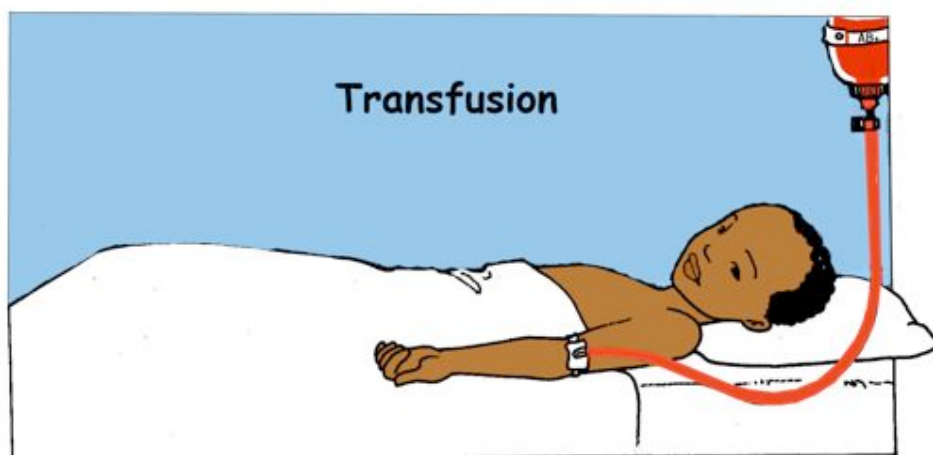
Cela permet de soulager plus rapidement la crise et d'éviter les complications au niveau des organes.

De nombreuses précautions sont prises pour que le sang transfusé soit compatible et non dangereux :

Les groupes sanguins du donneur et du receveur sont vérifiés plusieurs fois avant de placer la transfusion.

Tout le matériel utilisé est stérile et ne sert qu'une seule fois.

Le sang est contrôlé très attentivement pour éviter de transmettre d'autres maladies comme les hépatites et le VIH. C'est pourquoi on te fait des tests avant et après chaque transfusion.



...

Prévenir l'anémie

- Existe-t-il des moyens pour éviter de recevoir trop souvent des transfusions ?

Toi, tu n'as été transfusé que trois fois dans ta vie car :

- Tu viens régulièrement me voir pour contrôler ta santé et ta numération
- Tu bois beaucoup d'eau et tu connais les précautions à prendre pour éviter les crises
- Ta mère te prépare une nourriture variée avec beaucoup de poisson, de viande, de légumes, des œufs et des laitages
- Tu prends régulièrement un médicament : l'acide folique - tes petits comprimés jaunes - qui t'aident à fabriquer de nouveaux globules rouges.



P RÉVENIR LES INFECTIONS

- Docteur, vous m'avez dit que je risque plus que les autres enfants d'être attaqué par les microbes. J'aimerais comprendre pourquoi ?

- Quand on souffre de drépanocytose, on attrape facilement des maladies infectieuses, car les microbes qui produisent ces maladies vivent et se reproduisent très vite dans les bouchons de globules rouges déformés. De plus, la rate qui contient des moyens de défense puissants contre les microbes, fonctionne moins bien.

Les microbes peuvent se loger partout !

- dans les poumons : cela donne une **pneumonie**
- dans les méninges qui enveloppent le cerveau : c'est une **méningite**
- dans les os : c'est une **ostéomyélite**
- dans le sang : c'est une **septicémie**, etc...

Heureusement, il existe des moyens de combattre les microbes !



... par les vaccinations

Les vaccinations sont un très bon moyen de protection contre les infections. Comme tous les autres enfants tu as reçu plusieurs vaccins :

- le **BCG** contre la tuberculose
- **DTCoq Polio Hib** qui protège contre cinq maladies : la diphtérie, le tétanos, la coqueluche , la poliomyélite et certaines sortes de méningites dues au microbe appelé “ hémophilus ”.
- Le vaccin contre la **rougeole, les oreillons et la rubéole.**

Toutes ces maladies qui étaient très fréquentes et tuaient les enfants au temps de mes grands-parents, ont beaucoup diminué grâce à la vaccination de tous les bébés.

Les enfants atteints, comme toi, de la drépanocytose doivent être encore mieux protégés. On t’a prescrit des vaccins supplémentaires :

- Le **vaccin contre l’hépatite B**, maladie transmise par le sang, est très important pour tous ceux qui reçoivent souvent des transfusions.
- Le **vaccin anti-pneumocoque** te protège contre des infections très graves : pneumonie et septicémie
- Le vaccin contre **la fièvre typhoïde ou la méningite** ont été faits lorsque tu as voyagé pour aller voir tes grands-parents.
- Et chaque automne, tu reçois le vaccin **contre la grippe**

Avec cette armée de vaccins, je suis bien protégé !

...par l'Oracilline® ...

- Je prends régulièrement de l'ORACILLINE®. Est-ce ce médicament qui me protège contre les infections ?
- Oui, Moctar, et raconte-moi comment tu fais pour ne pas l'oublier...
- Ce n'est pas toujours évident ! Mais pour ne pas l'oublier je laisse mon médicament toujours à ma place sur la table des repas. En vacances, il est dans ma trousse de toilette et j'y pense en me lavant les dents.



- Jusqu'à quand devrai-je prendre ce médicament ?
- En principe, jusqu'à l'âge de 12 ans, si tu n'as jamais eu d'infection grave.

...et une bonne hygiène

- Y a-t-il d'autres moyens pour lutter contre les microbes ?

- Lave-toi tous les jours entièrement et change souvent de vêtements pour rester propre.

- Lave-toi les dents après chaque repas. Va chez le dentiste une fois par an, pour qu'il vérifie et soigne les caries.

- Lave-toi les mains avant de manger et après être passé aux toilettes

- En cas de blessure, désinfecte soigneusement la plaie et couvre-la avec un pansement.



Et si je me sens fatigué et fiévreux ?

- prends ta température avec un thermomètre,
- prends un comprimé de paracétamol
- double la dose d'Oracilline
- bois deux grands verres d'eau ou de jus de fruits
- Si la température dépasse 38°5, va t'allonger sur ton lit et demande à ta mère d'appeler le docteur
- Si la fièvre est très élevée ou qu'elle ne baisse pas avec les médicaments, que ta mère appelle le service des urgences puis prépare tes affaires pour partir à l'hôpital.



LE BILAN DE SANTÉ

- Pourquoi avez vous demandé que je fasse un bilan plus approfondi cette année ?

- Tu as beaucoup grandi, ces derniers temps. Et à l'automne tu as fait une crise sérieuse.

Il faut donc évaluer ces changements et vérifier si tes organes fonctionnent toujours bien.

Ton poids et ta taille ont augmenté. La croissance est normale mais la **puberté** est un peu en retard.

- C'est vrai, je n'ai pas encore de poils comme mes copains et ma voix n'a pas encore changé !

- Les **radios et Les échographies** montrent que ton cœur, tes poumons, tes os sont en bon état. Les signes de puberté vont bientôt apparaître.

J'ai contrôlé ta vue et le fond de l'œil avec une lampe spéciale.

L'examen des urines permet de voir que tes reins fonctionnent bien.

Les infirmières t'ont fait des prélèvements de sang pour vérifier la numération mais aussi pour savoir comment fonctionne les autres organes. On a aussi contrôlé l'absence de virus qui pourraient se transmettre par les transfusions.

Tout va bien, Moctar , Et bravo ! Car c'est grâce à toi et à tes parents que ta santé reste aussi bonne !

LES AUTRES TRAITEMENTS

- **N'y a-t-il aucun traitement pour guérir de cette maladie ?**

- Il n'existe pas de médicaments pour guérir de la drépanocytose. Mais certains améliorent l'évolution de la maladie.

- **Mon copain Madiba était souvent hospitalisé en raison de très fortes crises. Depuis, quelques temps, j'ai remarqué qu'il souffrait moins et manquait moins souvent à l'école.**

- Il prend sans doute maintenant un médicament qui s'appelle **l'Hydréa®**, capable de diminuer le nombre et la gravité des crises douloureuses.

Mais ce médicament peut à la longue, présenter des inconvénients. On ne le donne donc qu'aux enfants qui ont une forme grave de la maladie.

Le **Magnésium** est aussi un médicament efficace mais qui n'a pas très bon goût !

- **Mes parents ont entendu parler de **plantes africaines**, réputées pour améliorer le sort des malades. Qu'en pensez-vous ?**

- Sans doute certaines d'entre elles devraient être étudiées par les chercheurs des laboratoires pharmaceutiques.

Dans l'avenir d'autres médicaments plus actifs et plus confortables certainement remplacer l'Hydréa ou le Magnésium.

L'échange transfusionnel et le Desféral®

- Lors de ma dernière crise, j'ai rencontré Dorothée, atteinte comme moi, de drépanocytose. Pourquoi vient-elle tous les mois à l'hôpital subir un "échange transfusionnel" ?

- Lorsque la drépanocytose a provoqué plusieurs crises très sévères, au niveau des poumons ou du cerveau par exemple, on propose un programme d'échange tous les mois.

On retire ainsi un peu de sang contenant l'hémoglobine S et à la place, on met du sang neuf, provenant d'un donneur bien portant avec de l'hémoglobine A. En renouvelant chaque mois cette échange, on permet à Dorothée d'avoir toujours une part d'hémoglobine Hb A normale pour éviter une nouvelle crise.

- Elle m'a parlé de perfusions de Desféral®, qu'elle fait à la maison, pendant qu'elle dort...

- Oui, car chaque fois que l'on fait une transfusion, on ajoute aussi une certaine quantité de fer dans le corps. A la longue, ce fer accumulé devient toxique. Le Desféral® est un médicament qui évite cette accumulation. Dorothée reçoit donc chaque nuit des perfusions de ce médicament qu'une infirmière vient lui installer chez elle... Et parfois, elle trouve ça un peu difficile !

Il existe maintenant une nouvelle machine, qui réalise des échanges transfusionnels mieux contrôlés. De cette façon, un jour, elle pourra sans doute se passer de ces perfusions de Desféral®.



LA GREFFE DE MOËLLE OSSEUSE

- **Vivre avec la drépanocytose, même si on prend toutes les précautions, ce n'est pas une mince affaire ! On aimerait bien tous pouvoir en être débarrassés**

...

- Il existe une méthode pour guérir complètement de cette maladie. C'est la **greffe de moelle osseuse**. La moelle osseuse, (qui se trouve cachée et protégée à l'intérieur des os) c'est un peu comme une usine qui fabrique le sang. Si on changeait ta moelle qui produit du sang HbS pour une autre qui fabriquerait du sang HbA, tu serais guéri !

Mais la greffe elle-même est une technique difficile, dangereuse et parfois même on peut en mourir. Elle peut aussi ne pas réussir. C'est pourquoi on ne la propose que si la maladie est vraiment très grave.

Ce n'est pas ton cas, heureusement. Mais pour certains malades, c'est leur seule chance de survivre.

Lorsqu'un enfant a besoin d'une greffe de moelle, on analyse le sang de tous ses frères et sœurs pour savoir si l'un d'entre eux pourrait lui donner un peu de sa moelle osseuse. Pour cela, il faut qu'elle soit "compatible", pour que son corps puisse l'accepter sans la rejeter.

La "**thérapie génique**" est une nouvelle technique qui pourrait guérir certaines maladies génétiques comme la drépanocytose. C'est un espoir pour les malades mais pour l'instant, elle n'est pas encore au point. Les chercheurs ont encore du travail à faire pour la mettre à notre disposition !

DONNER LA VIE

L'examen prénuptial...

- Quand je serai grand, je pourrai avoir des enfants mais j'ai peur de leur transmettre ma maladie. Comment faire pour avoir des enfants en bonne santé, qui souffriront moins que moi ?

- Si tu choisis une femme non porteuse de l'hémoglobine S, tes enfants ne seront pas malades. Avant de faire un enfant avec ta compagne, tu lui demanderas donc de faire un examen de sang pour vérifier son hémoglobine :

- L'examen prénuptial se fait au moment du mariage. Il est proposé à tous les couples afin de prévenir les risques de transmettre une anomalie génétique ou une maladie infectieuse à leurs futurs enfants



Maman attend un bébé

- Vous savez que Maman attend un nouveau bébé ! A la dernière consultation, je l'ai entendu vous demander si on pouvait savoir d'avance si le bébé serait atteint ou pas de la drépanocytose.

- Oui Moctar, et je lui ai parlé du **diagnostic prénatal** :

C'est un examen de que l'on propose à la future maman dès les premières semaines de la grossesse. Cela nécessite une petite intervention en maternité. On prélève un tout petit morceau des membranes qui entourent le fœtus. On analyse sur ce prélèvement la qualité de l'hémoglobine.

Si le fœtus est porteur d'une hémoglobine SS, pour éviter de donner la vie à un enfant porteur de cette maladie qui fait tant souffrir, on peut envisager d'interrompre la grossesse. Mais cette décision est importante et demande la réflexion et le plein accord des deux parents.

Maman a posé d'autres questions :

- **Et ma grossesse , Docteur, comment va-t-elle se passer ? Avec mon hémoglobine AS, puis-je craindre des complications ?**

- Non madame Fanta, vous êtes porteuse de l'hémoglobine S mais non malade. Vous n'avez donc pas de risques particuliers. Faites un bon suivi de grossesse et vous n'aurez pas plus de problèmes que n'importe quelle autre femme enceinte.

Pour les femmes atteintes de la forme homozygote, Hb SS, c'est différent. La grossesse demande une surveillance particulière. Des transfusions sont faites au cours du

dernier trimestre pour prévenir les complications de l'accouchement.

- **Mais Docteur, si, après réflexion, nous ne désirons pas interrompre la grossesse, que se passera-t-il pour mon futur bébé ? A quel moment saurai-je s'il est sain, porteur de l'Hb S ou atteint de la forme homozygote ?**

- L'examen de l'hémoglobine sera fait dès la naissance, ce qui vous permettra d'être très vite rassurée. Si l'examen révèle une forme homozygote, vous ferez surveiller votre enfant, comme Moctar, afin d'éviter les graves complications fréquentes dans les premières années

EN RÉSUMÉ

La drépanocytose est une maladie génétique, mais souffrir n'est plus une fatalité.

On ne peut pas encore guérir tous les enfants atteints de drépanocytose mais on peut les soigner.

Il est possible :

- De traiter de façon efficace les crises de douleurs
- De réparer l'anémie sans courir de risques supplémentaires
- De prévenir la plupart des infections autrefois mortelles

Ce qu'il faut retenir ...

- Dépister la maladie le plus tôt possible, après la naissance.
- Se faire suivre de façon régulière
- Éviter le froid, les efforts physiques trop importants, la fatigue, les coups de chaleur, le stress
- Faire régulièrement un peu d'exercice physique, sans forcer
- Boire beaucoup d'eau dans ces situations et lorsqu'on sent venir la crise douloureuse ou la fièvre
- Savoir reconnaître les signes de l'anémie : pâleur, couleur jaune des yeux, essoufflement. Savoir palper la rate et surveiller son volume.
- Faire régulièrement une numération des globules rouges
- Faire toutes les vaccinations recommandées
- Prendre tous les jours les médicaments prescrits : Oracilline®, Spéciafoldine® et pour certains Hydréa®, Magnésium
- Se rendre à l'hôpital en urgence en cas de douleurs fortes et prolongées, de fièvre supérieure à 38°5, de pâleur intense et d'augmentation brutale du volume de la rate.

Un enfant atteint de drépanocytose bien suivi et bien soigné peut avoir une vie plus agréable et plus longue

Document inspiré du livret « La drépanocytose » N° 155, Janvier 1990, collection « Le guide de la famille » ATEOS/EDICEF. Illustrations d'Agnès Pezon. Adaptation réalisée par Joëlle NICOLAS, non publiée.