

Drépanocytose (anémie falciforme)

Anglais : sickle-cell

Terme issu du grec drépanon : faux, fossile et kutos : cellule

Maladie non contagieuse, génétique, héréditaire, atteignant les globules rouges (hématies) du sang qui présentent une forme de croissant ou de faucille.

Cette maladie se rencontre plus spécifiquement chez les individus ayant une peau noire. Un enfant ne peut être malade que si ses deux parents sont transmetteurs (transmission génétique récessive), c'est-à-dire porteurs asymptomatiques (sans présenter les signes de la drépanocytose). La transmission est autosomique, ce qui signifie qu'il s'agit d'une maladie qui atteint autant les filles que les garçons.

La drépanocytose est la plus fréquente des maladies de l'hémoglobine. Elle apparaît plus spécifiquement dans les zones du globe soumises au paludisme (Afrique équatoriale, États-Unis).

Cause et transmission génétique

L'hémoglobine est une protéine du sang qui sert à fixer et à transporter des gaz respiratoires : oxygène et gaz carbonique.

La drépanocytose touche les gènes bêta de l'hémoglobine, qui servent à fabriquer une partie de la protéine appelée chaîne bêta de l'hémoglobine. Ceci a pour conséquence la formation d'une protéine d'hémoglobine anormale, à l'origine de la destruction des globules rouges, entraînant une anémie particulièrement grave. Les gènes bêta normaux sont appelés A, les gènes bétas anormaux sont appelés S.

Quand la drépanocytose est transmise par un seul des parents, elle est dite hétérozygote ou AS : c'est la forme la moins grave. Dans ce cas, le sujet est porteur du gène mais ne développe pas la maladie : en effet, le gène normal suffit à protéger contre le gène malade et la maladie n'apparaît pas. Les sujets hétérozygotes sont protégés du paludisme. Ils pourront transmettre le gène anormal à leur descendants.

Quand la drépanocytose est transmise par les deux parents, on parle de forme homozygote, ou SS : c'est la forme la plus grave.

Symptômes

- Crises très douloureuses survenant de manière répétée tout au long de la vie .
- Anémie hémolytique (par destruction des globules rouges) chronique, dont les épisodes sont espacés par des crises d'anémie aiguë (d'une autre origine : par baisse du taux d'oxygène contenu par le sang). Ces épisodes se rencontrent tout particulièrement lors des voyages dans un avion insuffisamment pressurisés. Apparition d'une brusque splénomégalie (augmentation du volume de la rate) et de crises douloureuses dues à l'obstruction des vaisseaux par les globules rouges déformés.
- Urines foncées
- Coloration jaune de la peau et des muqueuses
- Gonflement des mains et des pieds

Complications

La mortalité est importante pendant l'enfance, secondairement à des pathologies de la rate (thrombose, hémorragie, survenue et récurrence d'infections). La thrombose est l'obstruction d'un vaisseau par un caillot sanguin. La répercussion psychologique de la douleur sur l'enfant nécessite un traitement adapté et mis en place rapidement.

Traitement

- Antibiotiques
- Réhydratation des patients par perfusion intraveineuse

Consultation génétique

Elle permet de diagnostiquer par amniocentèse la présence de la maladie chez l'enfant à naître.

Conduite à tenir (*Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose*)

- 1 - Bien se laver le corps et les dents pour éviter les microbes provoquant des infections.
- 2 - Surveiller sa température.
- 3 - Une température ≥ 38 degrés : Vite voir un médecin !
- 4 - Il faut beaucoup boire (environ 3 litres d'eau par jour),
- 5 - Il faut veiller à ne jamais manquer d'oxygène, donc éviter les endroits mal aérés, les hauteurs de plus de 1500 m et les voyages en avion pas ou mal pressurisés
- 6 - Avoir une bonne alimentation, riche et variée
- 7 - Surveiller la couleur des yeux et des urines
- 8 - Eviter tout ce qui peut ralentir ou bloquer la circulation du sang : pas de vêtements trop serrés, de positions jambes croisées, etc...
- 9 - Ne jamais négliger de voir régulièrement le médecin même si tout va bien
- 10 - Se donner et respecter une bonne hygiène de vie.

Association et lien

Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose

*Présidente : Jenny Hippocrate-Fixy 7 ter, rue Edouard Vaillant
93400 Saint-Ouen CCP : 249 47 X Paris*

*Tél : 01 40 10 02 49 Fax : 01 40 10 96 38
E-mail : hippocrate.amede@libertysurf.fr*

Source :

http://www.vulgaris-medical.com/front/?p=index_fiche&id_article=1503