

# La drépanocytose de l'enfant

## SOMMAIRE

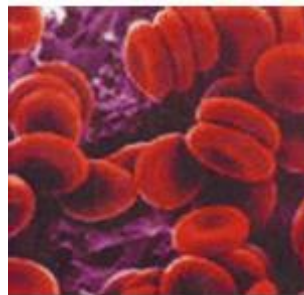
- [Qu'est ce que la drépanocytose](#)
- [Les complications de la drépanocytose](#)
- [La drépanocytose au quotidien](#)
- [Le suivi médical de l'enfant drépanocytaire](#)

## Qu'est ce que la drépanocytose

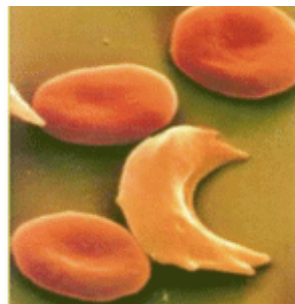
Maladie due à une anomalie constitutionnelle de l'hémoglobine. Cette maladie est héréditaire et touche les sujets originaires d'Afrique subsaharienne, du bassin méditerranéen, de la péninsule arabique, d'Inde centrale et des Caraïbes.

Cette maladie se caractérise par une hémolyse chronique, une hyperviscosité sanguine avec obstructions vasculaires responsables de crises douloureuses et d'accidents vasculaires cérébraux ainsi que d'infections graves à germes encapsulés par asplénie fonctionnelle.

Véritable problème de santé publique en Ile-de-France, la drépanocytose, encore appelée anémie falciforme, est une maladie génétique fréquente (environ 270 nouveaux cas par an en Ile-de-France, 400 nouveaux cas par an en France) et grave, qui touche essentiellement les populations issues de l'immigration d'origine africaine subsaharienne et antillaise. Cette maladie est due à une anomalie de l'hémoglobine, protéine présente à l'intérieur des globules rouges, qui sert au transport de l'oxygène des poumons vers tous les organes du corps. Cette anomalie de l'hémoglobine a pour conséquence la déformation des globules rouges qui perdent leur forme arrondie (comme un disque aplati au centre) et prennent la forme d'une faux (particularité qui a donné son nom à la maladie). Il s'agit du phénomène de falciformation.



Globules rouges normaux



Globules rouges drépanocytaires

La drépanocytose est une maladie génétique dans laquelle les 2 parents sont le plus souvent porteurs sains (transmetteurs non malades) d'une anomalie (mutation) de l'hémoglobine, appelée hémoglobine S (l'hémoglobine normale est appelée hémoglobine A). Les 2 parents sont AS et ont donc pour chaque naissance un risque sur quatre d'avoir un enfant malade SS.

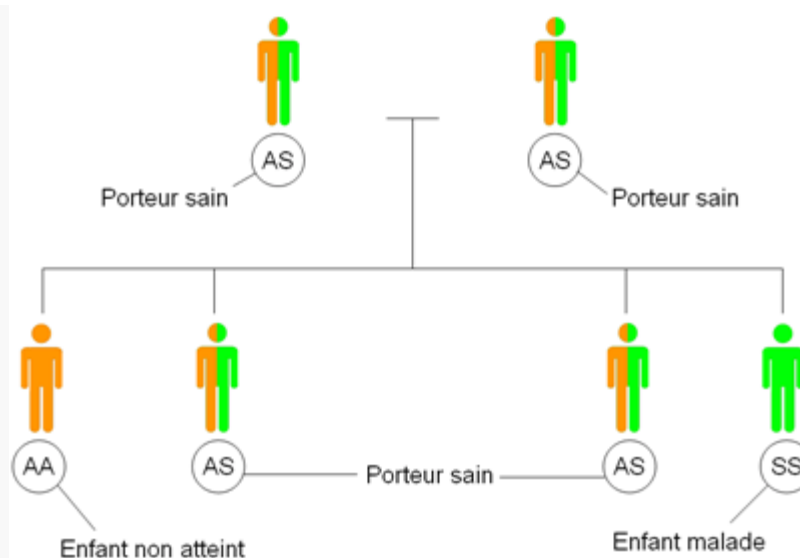


Schéma de transmission génétique de la drépanocytose

Cette déformation des globules rouges a deux conséquences directes principales et une conséquence indirecte :

- Premièrement, une destruction anormalement rapide des globules rouges (dont la durée de vie est ainsi très diminuée), responsable d'un manque de globules rouges, ou anémie.
- Deuxièmement, une obstruction des petits vaisseaux sanguins car ces globules rouges déformés ont plus de mal à se faufiler dans les très petits vaisseaux, et vont donc obstruer ces vaisseaux dans des circonstances favorissantes, comme la déshydratation, le froid ou le manque d'oxygène. Cette obstruction des vaisseaux va se manifester par des douleurs dans l'organe où elle survient. Il s'agit le plus souvent de douleurs osseuses ou abdominales. C'est la crise drépanocytaire, ou crise vasoocclusive.
- La troisième manifestation de la maladie est une sensibilité anormalement élevée à certains microbes, surtout le pneumocoque, qui peut être responsable d'infections très graves.

## Les complications de la drépanocytose

### L'anémie

Du fait de la fragilité de leurs globules rouges, les enfants drépanocytaires manquent de globules rouges : ils sont anémiques. C'est pourquoi le médecin leur prescrit systématiquement une vitamine, l'acide folique, qui aide la moelle à fabriquer les globules rouges.

Chez certains enfants qui manquent de fer, une supplémentation en fer par sirop ou comprimé sera également prescrite, le plus souvent transitoirement.

Ce degré d'anémie « de base » varie d'un enfant à l'autre. De plus, cette anémie peut s'aggraver, progressivement ou brutalement, en particulier lors des épisodes infectieux.

La rate peut également, chez certains enfants, piéger brutalement une grande quantité de globules rouges : c'est la séquestration splénique aiguë. Quel que soit le mécanisme, l'enfant sera alors plus pâle, plus fatigué, et aura parfois les yeux jaunes avec des urines plus foncées (témoins d'une accentuation de la destruction des globules rouges). Ces constatations imposent une consultation médicale rapide (parfois même très urgente), une prise de sang pour contrôler le taux de globules rouges et, si besoin, une transfusion sanguine en urgence.

### La crise douloureuse

La crise douloureuse, ou crise vaso-occlusive, résulte de l'obstruction de petits vaisseaux sanguins par les globules rouges déformés (falciformés). Elle est favorisée par la déshydratation, le manque d'oxygène (séjour en altitude, infection pulmonaire, crise d'asthme, voire simple gros rhume avec gêne respiratoire nocturne), l'exposition au froid et les efforts physiques trop intenses.

Ces circonstances favorisantes doivent donc être systématiquement évitées dans la vie courante. Le traitement des crises douloureuses associe des médicaments anti-douleur (antalgiques) et une hydratation par boissons abondantes, donnés à domicile. En cas d'échec ou d'efficacité insuffisante, l'enfant devra être hospitalisé (ne serait-ce que quelques heures) pour lui administrer des antalgiques plus puissants et une hydratation par perfusion intra-veineuse.

## Les infections graves

Les infections graves sont beaucoup plus fréquentes chez les patients drépanocytaires, toute la vie, mais surtout dans les premières années de la vie (avant 5 ans).

La prévention de ces infections repose sur la vaccination contre le pneumocoque, qui doit être précoce (dès le 2e mois) et poursuivie toute la vie (tous les 3 à 5 ans environ).

À cette vaccination s'associe un traitement antibiotique préventif quotidien par une pénicilline (l'Oracilline), jusqu'à l'âge de 5 ans au moins.

En cas de fièvre (surtout si elle est élevée et/ou accompagnée de frissons), une infection bactérienne est toujours à craindre et l'enfant devra toujours consulter en urgence, soit son médecin traitant, soit les urgences hospitalières.

Chez les plus grands enfants qui ont arrêté l'Oracilline, on conseille une prise immédiate d'amoxicilline avant même la consultation médicale. En effet, tout retard au début du traitement antibiotique d'une infection bactérienne peut avoir des conséquences catastrophiques. Une prise de sang sera très souvent nécessaire et un traitement antibiotique presque toujours prescrit, parfois par perfusion selon l'état de l'enfant.

## La drépanocytose au quotidien

### Alimentation

L'alimentation de l'enfant drépanocytaire est la même que celle de tout autre enfant. En revanche, il doit chaque jour boire suffisamment car la déshydratation est un facteur de risque de déclenchement des crises vaso-occlusives. En cas de crise débutante, cette hydratation devra être encore augmentée, pour aider à fluidifier le sang.

### Scolarité

Les enfants drépanocytaires doivent suivre une scolarité normale. Cela est d'autant plus important que la maladie leur interdit en pratique l'accès aux professions qui imposent un effort physique intense et/ou l'exposition aux intempéries.

Cette scolarisation sera facilitée, comme pour toutes les maladies chroniques de l'enfant, par l'établissement d'un PAI (protocole d'accueil individuel), contrat signé par les parents, le médecin de l'éducation nationale et le directeur (la directrice) de l'établissement scolaire, avec le concours du médecin spécialiste et/ou du médecin traitant. Il permet à l'enfant de boire suffisamment en milieu scolaire et de prendre ses médicaments antalgiques en cas de besoin.

Moyennant quelques aménagements, en particulier pour le sport, il pourra participer aux mêmes activités que ses camarades, avec quelques restrictions : les sports de compétition ou d'endurance, les baignades en eau froide (< 25°C), les séjours en altitude > 1500 m, tous susceptibles de déclencher des crises douloureuses, sont contre-indiqués.

### Voyages

Les voyages doivent être préparés suffisamment à l'avance avec le médecin traitant et/ou le médecin spécialiste, surtout s'il s'agit d'un voyage aérien de longue durée, et/ou d'un séjour prolongé en zone tropicale ou sub-tropicale.

Le programme vaccinal devra être complété suffisamment à l'avance (fièvre jaune, hépatite A, fièvre typhoïde...) et une prophylaxie anti-palustre prescrite le cas échéant.

Toutes ces mesures seront au mieux prescrites dans le cadre d'une consultation spécialisée de conseils aux voyageurs. Si besoin, une transfusion avant le voyage pourra être proposée. Toutes ces précautions visent à minimiser le risque de survenue de complications pendant le séjour, aux conséquences parfois dramatiques.

## Le suivi médical de l'enfant drépanocytaire

Il est tout à fait indispensable que les enfants drépanocytaires soient régulièrement suivis en PMI et qu'ils aient un médecin traitant qui pourra prendre en charge leur suivi médical habituel et respecter scrupuleusement le programme vaccinal.

En cas de fièvre, celui-ci devra être systématiquement consulté rapidement, afin de débiter un traitement antibiotique adapté, du fait du risque plus élevé d'infections bactériennes sévères.

Si le médecin traitant n'est pas disponible rapidement ou si la situation semble l'exiger d'emblée (grande fatigue, fièvre élevée avec frissons, pâleur intense), l'enfant devra être amené immédiatement au service d'urgences pédiatriques de proximité afin de bénéficier des examens complémentaires et des traitements appropriés à la situation (perfusion, antibiotiques, voire transfusion)

Par ailleurs, les enfants drépanocytaires sont vus régulièrement en consultation (environ tous les 3 mois) par un médecin spécialiste de la maladie qui prescrira un certain nombre d'examens complémentaires (prises de sang et examens radiologiques essentiellement). Ce suivi a pour but de dépister et de traiter d'éventuelles complications avant qu'elles ne s'aggravent. Ce médecin prescrira systématiquement un traitement antibiotique préventif quotidien des infections graves à pneumocoque (Oracilline) et une vitamine, l'acide folique, qui aidera la moelle osseuse à augmenter la production de globules rouges.

Dans certains cas particulièrement sévères, le médecin spécialiste pourra proposer des traitements supplémentaires pour atténuer la sévérité de la maladie : prescription d'hydroxycarbamide (Hydréa, Siklos), programme transfusionnel régulier, voire transplantation médullaire (communément appelée greffe de moelle) s'il existe un donneur compatible dans la fratrie.

Toute intervention chirurgicale avec anesthésie générale chez un enfant drépanocytaire doit être soigneusement préparée en étroite collaboration entre le médecin spécialiste, l'équipe chirurgicale et l'équipe d'anesthésie. Selon la nature de l'intervention chirurgicale et la durée prévisible d'anesthésie générale, une préparation transfusionnelle préalable pourra être proposée.