

Comment vivre avec la Drépanocytose maladie chronique et handicapante ? Les symptômes et complications.

Contexte

L'ASPH en tant qu'association de défense des droits des personnes handicapées est tout aussi active dans la mise en œuvre d'actions visant leur bien-être et joue également un rôle d'information dans le domaine de tout ce qui est en rapport avec des situations ou maladies pouvant être génératrices de handicap ou de maladie grave.

C'est dans cette optique qu'il est primordiale de mettre en lumière certaines maladies génétiques méconnues et qui touchent des populations à risque et fragilisées.

Développement

La drépanocytose : Définition¹

qu'est-ce que la drépanocytose ?

La Drépanocytose est une maladie génétique grave, héréditaire, touchant les globules rouges du sang. Elle est la maladie génétique **la plus répandue au monde**, car elle concerne près de 50 Millions de personnes.

Chaque année en Afrique, **300 000 enfants** naissent atteints par cette pathologie, la moitié d'entre eux n'atteindront pas l'âge de 5 ans.

En Belgique, le dépistage néonatal est systématiquement réalisé dans toutes les maternités bruxelloises et dans quelques maternités à Liège.

Depuis Juillet 2005, la Drépanocytose a été reconnue successivement comme priorité de santé publique par l'Union Africaine (U.A), l'UNESCO, et l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), pourtant malgré cela, elle reste malheureusement l'une des maladies les plus méconnues, à la fois des gouvernements, du grand public, mais aussi des professionnels de santé.

¹ <http://www.ladrepanocytose.com/la-drepanocytose/>

A cause de la méconnaissance de cette maladie, les patients drépanocytaires et leurs familles sont, depuis des dizaines d'années, confrontés à une profonde incompréhension, à la fois de leur entourage et parfois pire encore, des professionnels de santé.

La drépanocytose est une maladie génétique touchant particulièrement les personnes originaires d'Afrique, des Antilles, d'Afrique du Nord. Pour être malade de la drépanocytose, il faut avoir hérité de chacun de ses parents une copie du gène malade (par exemple : double gène d'hémoglobine S : SS).

Lorsque le gène malade existe en une seule copie héritée d'un parent, l'enfant est dit porteur sain ou hétérozygote : il n'a aucun symptôme mais peut transmettre le gène malade à sa descendance. Si les deux chromosomes sont touchés, le porteur est homozygote et est affecté par la maladie. Les garçons sont autant touchés que les filles.

Selon le Dr Didier N'Gay² la drépanocytose s'attaque aux globules rouges et provoque des occlusions des vaisseaux sanguins. Elle se manifeste, extérieurement, par des crises à périodicité irrégulière mais extrêmement douloureuses. "Les manifestations varient fortement d'un individu à l'autre",

D'après lui, certains drépanocytaires font des crises une fois par mois, d'autres n'en font pas pendant cinq ans. Les enfants fort malades montrent parfois des signes annonciateurs telle la difficulté à respirer et une douleur dans la poitrine. Certains contextes, comme une canicule par exemple, favorisent l'apparition de crises. Les drépanocytaires doivent boire beaucoup d'eau.

Les causes de la maladie

La drépanocytose ou l'anémie à hématie falciforme est donc d'origine génétique.

La drépanocytose est causée par le remplacement d'un acide dans la structure du gène qui provoque une modification dans la synthèse d'une molécule.

Cette altération de la protéine entraîne alors la déformation du globule rouge qui prend ainsi la forme d'une faucille. Les facteurs de risques sont le changement de température, les bains en eau froide, la fièvre, l'altitude et le stress.

Les symptômes :

Les symptômes de la drépanocytose sont divers et sont spécifiques à chaque malade.

Les personnes porteuses de la drépanocytose présentent des symptômes tels que³ :

- Des 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 ;
- baisse du taux d'oxygène fixé par l'hémoglobine ;
- Ces épisodes se rencontrent tout particulièrement lors des voyages dans un avion insuffisamment pressurisé.
- Augmentation du volume de la rate et 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.
- Le manque d'énergie.

Toutefois, Il faut aussi souligner le fait que face à un symptôme identique, chaque porteur de la maladie réagit distinctement.

Les complications chroniques de la drépanocytose ?

La drépanocytose peut se présenter sous une forme discrète, intense, superficielle ou chronique. Le plus souvent, les drépanocytaires se plaignent de la douleur intense qui est difficile à supporter.

Selon un article paru dans le journal « En marche » du 5 août 2004⁴, la drépanocytose est une maladie chronique sévère qui est ponctuée chez

3 <http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie/drepanocytose-1503/symptomes.html>

beaucoup de patients par des épisodes aigus de douleur, d'infection et d'anémie.

La douleur provoquée par la maladie est souvent dure à supporter et la prise d'antidouleurs puissants s'avère nécessaire. Dans les cas de fortes crises, le recours à la morphine est parfois nécessaire pour soulager le patient.

Ces crises constituent l'aspect invalidant de la drépanocytose, de par l'intensité de la douleur et les conséquences sur la vie des malades.

Quelquefois, bien que le malade ait reçu les traitements adéquats, la douleur perdure pendant plusieurs jours. C'est une douleur qui n'a pas de signes extérieurs. Dans les moments de crise, il est impossible pour le malade de décrire ses douleurs ; elles sont répandues dans tout le corps (dans les bras, les jambes, le dos, etc...).

Les personnes porteuses de la maladie sont davantage exposés aux infections telles que :

Un rhume, une angine, et souvent le pneumocoque.

Cette infection est la cause de 30 à 40% des décès chez les enfants non traités. L'anémie se manifeste par une certaine faiblesse, de la fatigue, un essoufflement au moindre effort, des palpitations, de la pâleur. A ces complications aiguës, il faut encore ajouter des complications chroniques comme un retard de croissance, un retard pubertaire, des problèmes osseux, pulmonaires, cérébraux,...

Comment prévenir ⁵?

En trouvant le bon équilibre entre détection et prise en charge, on peut réduire sensiblement la fréquence des complications.

La drépanocytose est incurable mais elle peut être prise en charge moyennant:

- Liquides en abondance;
- un régime alimentaire sain;
- un supplément en acide folique;

4 <http://enmarche.be/Sante/Maladies/archives/Drepanocytose.htm>

5 <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs308/fr/>

- des médicaments contre la douleur;
- la vaccination à titre préventif et des antibiotiques en cas d'infection;

Certains cas nécessitent des transfusions sanguines régulières pour suppléer au manque d'hémoglobine et rester en vie. Mais, à la longue, les transfusions entraînent une surcharge en fer dans les organes appelant un traitement secondaire.

On peut guérir ces derniers cas par des greffes de moelle osseuse, mais l'intervention coûte cher et n'est pratiquée qu'en peu d'endroits. Récemment, la thérapie génique a été appliquée avec succès chez ces patients

La stratégie la plus efficace, pour réduire la multiplication des complications consiste à les anticiper grâce aux programmes de prévention.

Des tests sanguins fiables et peu coûteux permettent en effet de déterminer si un couple risque de donner naissance à des enfants porteurs de cette maladie.

Le dépistage génétique est particulièrement opportun avant le mariage ou la grossesse car les couples peuvent ainsi débattre de la santé de leurs futurs enfants.

Les services de conseil informent les porteurs du trait génétique des risques pour leurs enfants, du traitement dont ceux-ci auront besoin s'ils sont atteints de la drépanocytose et des solutions qui s'offrent au couple.

Le dépistage prénatal des maladies génétiques pose des problèmes éthiques, juridiques et sociaux qui doivent être dûment pris en considération.

Il faut insister sur le fait que les porteurs doivent bénéficier d'une prévention très précoce (vaccination contre le pneumocoque, une prise quotidienne d'antibiotiques) et d'un traitement des complications de la **drépanocytose**. Un suivi régulier du patient par le médecin traitant est requis.

Enfin, grâce à une prise en charge médicale et sociale, on estime aujourd'hui que l'espérance de vie des patients **drépanocytaires** suivis régulièrement est en moyenne d'environ 50 ans.⁶

6 <http://www.e-sante.be/greffe-moelle-nouvel-espoir/actualite/967>

La prise en charge

En Belgique, la drépanocytose est considérée comme une maladie chronique, ce qui permet une prise en charge, par la sécurité sociale, des patients porteurs de la maladie.

Selon le Dr N'Gay, « il n'existe actuellement pas de traitement qui permette de guérir de la drépanocytose, sauf la greffe de la moelle dans les cas les plus graves.

La médecine met néanmoins à la disposition des malades différents moyens thérapeutiques qui permettent à ceux-ci de mener une vie un peu moins douloureuse. Mais la prévention reste la meilleure des armes, en encourageant les couples qui ont un désir d'enfant à faire le test de dépistage ».

Néanmoins, si la greffe de la moelle permet de guérir la **drépanocytose**, elle a un impact radical important. La greffe de moelle peut coûter très cher, même si la sécurité sociale intervient et la charge qui revient au patient demeure élevée.

Avant d'entamer les démarches pour une transplantation, il faut au préalable discuter de certains points essentiels avec le médecin traitant qui doit informer le malade des risques que cette opération peut engendrer.

Par exemple : le coût à supporter, la mortalité à court terme, les complications parfois graves, surtout le taux très faible de donneurs compatibles et le risque de stérilité...

Enfin, il est important de mettre en avant le rôle que joue le « Réseau des Hémoglobinopathies » qui est un réseau de partenaires qui œuvre dans le but d'aider les personnes souffrant de drépanocytose. Ce réseau s'est fixé des buts qui pourront être atteints. Comme par exemple :

- la prise en compte de la drépanocytose en Belgique ;
- le diagnostic précoce ;
- l'instauration des moyens de prévention pour tous les enfants malades ;
- la prise en charge médicale optimale et adaptée à toutes les situations pour tous ;
- la prise en charge sociale des malades et de leur famille ;

- la formation et l'information de la population et du monde médical,
- la mise sur pied d'un observatoire des maladies de l'hémoglobine en Région bruxelloise.

Conclusions

Ce qu'il faut savoir...

Bien que les porteurs de la maladie soient pris en charge par la sécurité sociale, le coût de celle-ci reste élevé, donc, difficilement accessible aux familles précarisées. Outre le coût, reste question de la gestion de la douleur pendant les crises ?

La prévention est déterminante en organisant systématiquement un dépistage, pré- et néo-natal. Celle-ci fait l'objet d'une convention de 2 ans signée avec l'INAMI qui permet d'effectuer ces dépistages dans toutes les maternités de Bruxelles.

A l'Hôpital de la Citadelle (Liège) ces dépistages sont effectués également, mais sans financement de l'Inami. Ils se font sur fonds propres.

Enfin, l'information des populations à risque sur la transmission de la drépanocytose est primordiale. Par exemple, encourager les couples leur effectuer un test prénuptial avant la procréation. Ce qui permettra d'anticiper les risques de transmission de la maladie.

Il est aussi important de sensibiliser les parents d'enfants atteints de la maladie en donnant les quelques conseils qui permettront de limiter l'affluence des crises.

Par ex :

- boire beaucoup ;
- éviter les sports violents ;
- tout ce qui ralentit la circulation du sang ;
- se rendre à l'hôpital dès qu'il y a de la fièvre...

A Bruxelles, il existe deux associations actives dans l'aide aux familles concernées par la maladie.

le Réseau des hémoglobinopathies⁷, destiné au monde médical.
"Action drépanocytose"⁸

Certaines sont générales et anonymes s'attèlent à l'information et échange destinées au public susceptible d'être concerné par la maladie et disposent de : dépliants, présence dans les lieux où les Africains de Bruxelles se retrouvent, information sur les radios étudiantes...

D'autres s'adressent directement aux malades : ce sont les réunions mensuelles qui ont lieu à la Maison africaine, à Bruxelles, et où patients et familles se retrouvent et échangent leurs expériences.

Enfin, en 2009, aux USA, un traitement qui permettrait de réduire le nombre de globules rouges déformés par la drépanocytose a passé avec succès les tests préliminaires sur des êtres humains. Il entrera bientôt dans la phase III des essais cliniques.

Ces essais de phase III consistent à évaluer la sûreté et l'efficacité du médicament sur un grand échantillon de personnes. L'exercice a été approuvé en avril 2009 par l'Agence de sécurité alimentaire et des médicaments des Etats-Unis (US Food and Drug Administration, ou FDA) et devrait débuter en septembre de la même année.

Au cours des essais cliniques de phase II, un excellent profil de sécurité a été observé et des tendances positives dans la réduction du nombre de crises et d'hospitalisations chez les drépanocytaires.

Très peu de traitements contre cette maladie sont parvenus à l'étape des essais de phase III.

Mis à part la greffe de la moelle, il faut toutefois souligner qu'à ce jour, aucun traitement pour guérir de la drépanocytose n'est connu.

Date : 30 octobre 2013

Chargée de l'analyse : AGBEMAVOR Améyovi
Graduée en Communication

Responsable de l'ASPH : Catherine Lemièr
Secrétaire générale de l'Association Socialiste de la
Personne Handicapée

⁷ <http://www.huderf.be/fr/>

⁸ Dr Didier N'Gay.