

DREPAROLE

20 AOÛT 2017

**Thème : Prise en charge
médicale et sociale du
Drépanocytaire**

« ADCI-ADTCI-L'AURORE S'ALLUME »

IECD

INTRODUCTION

Les hémoglobinopathies
(Béta-thalassémie et Drépanocytose)
sont des maladies génétiques
héréditaires très répandues dans le
monde.

Drépanocytose : Qu'est-ce que c'est ?

- ✓ **Maladie génétique héréditaire** (de transmission autosomique récessive) donc transmise par les deux parents obligatoirement.
- ✓ **Maladie non contagieuse.**
- ✓ **Maladie acquise depuis le sein maternel.**
- ✓ Pour être malade, il faut que l'enfant reçoive de chacun de ces deux parents un **gène S** de l'hémoglobine anormale (AS)

Il existe deux types de Drépanocytose:

- **DRÉPANOCYTOSE HOMOZYGOTE** (**SS ou SC**)
 - Se manifeste entre 4 et 18 mois
 - Se caractérise par un ictère (ou jaunisse), un teint pâle, des douleurs abdominales, une anémie et une sensibilité aux infections.
- **DRÉPANOCYTOSE HÉTÉROZYGOTE** (**AS ou AC**)
 - Très peu de manifestation clinique.
 - Car le patient porte la maladie sur un seul gène.

Ampleur du problème

Selon l'OMS :

- 500 000 naissances par an dans le monde d'enfants Drépanocytaires
- 300 000 naissances en Afrique Noire subsaharienne
- La moitié meurt avant l'âge de 05 ans
- En fin 2015: Contre **36,7 millions** de malades du SIDA on dénombre **50 millions** de Drépanocytaires

Drépanocytose,
4^{ème} priorité de santé publique mondiale

Ampleur du problème

- Fréquence la plus élevée : en Afrique centrale (**45% en Ouganda**)
- Prévalence en Côte d'Ivoire : **14 à 18 %** selon les régions (surtout dans le Nord).
- Les différents services d'Hématologies des 3 CHU de Côte d'Ivoire ont enregistré en 2014 : **11972 patients** Drépanocytaires avec **591 nouveaux cas /an**.

Ampleur du problème

Au plan social :

- Perturbations dans les foyers (Abandon des enfants à la mère par le père, Divorce, etc.)
- Altération psychologique des patients qui se sentent marginalisés ;
- Absentéisme scolaire et professionnel.

Au plan économique:

- le coût de la prise en charge des patients est largement supérieur à **500 000 F** cfa / an en dehors des hospitalisations médicales et des traitements chirurgicaux.

Mécanisme physiopathologique

- Chez les personnes atteintes de drépanocytose forme majeure (SS ou SC), **l'hémoglobine est anormale**. Quand la concentration en oxygène du sang diminue, **elle déforme les globules rouges** qui prennent alors la forme de faucilles, au lieu d'être biconcaves.
- Devenues rigides, les hématies peuvent **bloquer, obstruer la circulation** du sang à travers les petits vaisseaux sanguins et compromettre l'oxygénation des tissus en aval.

Mécanisme physiopathologique

- Cette mauvaise circulation sanguine est à l'origine des **crises vaso-occlusives** (CVO) et donc des **Douleurs**.
- La durée de vie des globules rouges passe de **120 jours à 20 jours**. Il en découle un faible taux de G.R. dans le sang d'où une **anémie chronique**.

Mécanisme physiopathologique

- La rate est précocement lésée par les occlusions vasculaires. Elle n'assure plus son rôle dans le contrôle des infections bactériennes, d'où **les infections graves** nécessitant une hospitalisation.

Quels sont les symptômes cliniques

Principaux symptômes de la drépanocytose :

- Anémie hémolytique,
- Crises douloureuses,
- Sensibilité accrue aux infections.

Ils peuvent apparaître dès l'âge de 4 mois.

L'anémie

- Premier signe de la maladie: **pâleur, fatigue chronique, parfois jaunisse** (ictère).
- L'anémie est susceptible de s'aggraver brutalement On parle alors de **séquestration splénique aiguë**.
- L'anémie chronique est généralement assez bien tolérée par le drépanocytaire.

Les crises vaso-occlusives

- **Douleurs aiguës souvent extrêmement violentes.** Elles affectent particulièrement les os, les articulations des bras et des jambes, le dos ou la poitrine.
- Chez les enfants, la crise se manifeste généralement par un gonflement douloureux des mains et des pieds (**syndrome pieds-mains**).

Les crises vaso-occlusives

- ✓ Les occlusions vasculaires peuvent provoquer des accidents vasculaires cérébraux (AVC) : paralysie faciale ou d'un membre, maux de tête, trouble de l'équilibre.
- ✓ Risque de graves séquelles intellectuelles et/ou motrices.

syndrome thoracique aigu :

- ✓ La vaso-occlusion affecte le poumon et compromet l'oxygénation de tout l'organisme.
- ✓ D'où des **difficultés respiratoires** et des **douleurs** dans la poitrine, avec une **fièvre**.

La répétition des occlusions vasculaires peut aboutir, à la **nécrose** de la tête du fémur ou de la rate.

La sensibilité aux infections

- Les infections aggravent les autres manifestations de la drépanocytose (anémie et occlusions vasculaires).
- D'autre part, elles représentent toujours un risque de mortalité par septicémie foudroyante, tout particulièrement chez les enfants qui ont un mécanisme de défense affaibli.

Autres complications

- Au fil des ans, toutes ces manifestations de la maladie mettent l'organisme à rude épreuve. Les patients sont souvent affectés par un **retard de croissance** et une puberté plus tardive.
- Diverses complications chroniques peuvent se déclarer chez l'adulte touchant :
 - le rein (insuffisance rénale),
 - le système ostéo-articulaire arthrose, ostéoporose),
 - l'œil (hémorragies intraoculaires),
 - les poumons (hypertension artérielle pulmonaire) ou le foie et la vésicule biliaire (calculs).

PRISE EN CHARGE MEDICALE DU DREPANOCYTAIRE

Diagnostic de la maladie

- par **frottis sanguin**: les hématies en forme de faucille sont en effet facilement observables au microscope ;
- Et **électrophorèse de l'hémoglobine**

Le traitement de la crise

Les transfusions sanguines

- Elle consiste à transfuser le malade avec le sang d'un donneur sain compatible en cas d'anémie aggravée.
- En cas de complications graves, des **échanges érythrocytaires**, peuvent être mis en place: le sang du malade est partiellement « remplacé » par celui d'un donneur sain.

- Ces transfusions réduisent notamment le risque d'AVC.
- Cependant, les transfusions répétées peuvent entraîner une **alloimmunisation érythrocytaire** : le système immunitaire du malade se met à réagir contre le sang du donneur, considéré comme étranger.
- L'effet bénéfique de la transfusion (et des transfusions futures) est alors compromis.
- Ce phénomène se produit surtout lorsque les malades et les donneurs sont **d'ethnies différentes.**

La prise en charge des crises douloureuses

- Les **antalgiques** soulagent la douleur.
- Si la douleur persiste, une hospitalisation est nécessaire.
- La dose des antalgiques sera alors augmentée jusqu'à l'administration de **morphine ou de dérivés opioïdes** pour les douleurs les plus résistantes.
- La prise d'antalgique est parfois complétée par une **oxygénothérapie**.

La prévention des complications

- la prophylaxie du risque infectieux consiste à administrer préventivement des antibiotiques (pénicilline) dès le diagnostic de la maladie jusqu'à 15 ans pour limiter le risque d'infections graves.
- Mise à jour des vaccins : Pneumo 23, Méningo AC, Vaxigrip, Euvax B, mais surtout les vaccins du PEV: DTCOQPOLIO, Haemophilus Influenzae et ROR.

La prévention des complications

- Apport de supplément en acide folique (Acfol), en vitamine E (Toco 500 mg, Ephynal) et en fer pour renforcer la production des globules rouges.
- Bonne hygiène de vie et alimentation équilibrée.
- Bonne hydratation pour réduire le risque de crises douloureuses.
- Eviter l'exposition à des températures extrêmes (froid, chaleur).
- Eviter les efforts trop intenses (liés à la pratique de sports extrêmes et d'endurance).

La prévention des complications

- Eviter les pièces mal aérées
- Eviter les séjours à plus de 1 500 mètres d'altitude (montagne).
- Porter des vêtements amples ne coupant pas la circulation sanguine.
- Suivi médical régulier pour **évaluer l'évolution de la maladie et les dégâts qu'elle cause** sur les organes. (fonctions rénale, respiratoire et la vue surtout)

Autres traitements

L'hydroxyurée

- Peut être prescrite pour diminuer la fréquence des crises douloureuses. Augmente la production de **l'hémoglobine fœtale**.
- Très efficace chez les enfants et permet d'améliorer leur qualité de vie.
- Son efficacité diminue avec l'âge et tous les patients adultes ne répondent pas à ce traitement. Risque de problème (réversibles) de fertilité chez les hommes.

La greffe de moelle osseuse

- Le **seul traitement curatif disponible actuellement** contre la drépanocytose.
- La moelle contient en effet les **cellules souches qui donnent naissance aux cellules sanguines, dont les globules rouges.**
- Concrètement, les cellules souches de la moelle du patient sont détruites et remplacées par celles d'un donneur sain compatible, souvent un frère ou une sœur.

La greffe de moelle osseuse

- Cependant, on ne trouve pas de donneur compatible pour tous les patients.
- De plus, cette procédure, **très lourde et coûteuse**, n'est pas totalement dénuée de risques (stérilité).
- Elle est **réservée aux formes les plus sévères de la maladie**, notamment en cas de vasculopathie cérébrale chez l'enfant.
- Environ une vingtaine d'enfants en bénéficient tous les ans en France.

Vers de nouveaux médicaments

- Réduire l'impact de l'éclatement des globules rouges falciformes sur l'organisme est un des objectifs.
- La recherche de **médicaments capables de neutraliser l'hémoglobine libre, l'hème ou de préserver l'action du monoxyde d'azote (NO)** est activement poursuivie.
- Des **médicaments agissant sur les interactions anormales entre globules rouges, globules blancs et l'altération de la paroi des vaisseaux sanguins** sont en cours de développement.

Les espoirs de la thérapie génique

- Les espoirs de guérison se fondent aujourd'hui sur la **thérapie génique**. Le but de cette technique prometteuse est de **"greffer" un gène sain de la bêta-globine dans les cellules souches hématopoïétiques des drépanocytaires**.
- Des chercheurs de l'Inserm : Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale en France (Philippe Leboulch et Marina Cavazzana) ont appliqué ce type de thérapie à deux patients souffrant de bêta-thalassémie. Le premier patient, traité en 2007, n'a plus besoin de transfusion sanguine et sa qualité de vie s'est donc considérablement améliorée.

PRISE EN CHARGE SOCIALE DU DREPANOCYTAIRE

- Elle n'existe pas.
- Le problème majeur de la prise en charge sociale du drépanocytaire en Côte d'Ivoire réside dans le fait que bien que l'OMS ait fait de la Drépanocytose la 4ème priorité de santé publique mondiale, il n'existe toujours pas de programme de lutte contre la Drépanocytose en Côte d'Ivoire.

PRISE EN CHARGE SOCIALE DU DRÉPANOCYTAIRE

- L'implication directe de cette situation est qu'aucune action sociale n'est développée pour aider les drépanocytaires qui ne doivent compter que sur leur propre force et moyen.
- Les médicaments sont onéreux. Pour rappel, le coût de la prise en charge d'un drépanocytaire est largement supérieur à **500 000 F cfa / an** en dehors des hospitalisations médicales et des traitements chirurgicaux.
- Il n'existe pas de centre dédié à la prise en charge urgente du drépanocytaire en Côte d'Ivoire.

PRISE EN CHARGE SOCIALE DU DREPANOCYTAIRE

- Il n'existe aucune structure de soutien psychologique des patients et leur entourage.
- Il n'existe aucune subvention des médicaments, des examens biologiques ou radiologiques de suivi, des interventions chirurgicales chez les sujets atteints de nécrose de la tête fémorale, etc.
- Seuls ceux qui ont une assurance privée peuvent espérer avoir accès à des soins de qualité.

PRISE EN CHARGE SOCIALE DU DREPANOCYTAIRE

C'est pour cette raison que les associations telles que : **ADCI, ADTCI et l'Aurore S'allume**, soutenues par **l'IECD**, s'investissent au maximum dans la lutte pour espérer avoir :

- Un **centre dédié** à la prise en charge globale du drépanocytaire
- Une **subvention** pour l'achat des médicaments et la réalisation des examens.
- Un **suivi psychologique** des patients et leur entourage
- Et surtout un **programme dédié** à la lutte contre la drépanocytose.

CONCLUSION

- La drépanocytose, maladie génétique très répandue dans le monde, se manifeste par une anémie, des crises douloureuses et un risque accru d'infections.
- Cette maladie responsable d'un handicap permanent des malades, appauvrit les familles.
- Les traitements actuels ont permis d'augmenter grandement l'espérance de vie des patients affectés, mais restent limités.

CONCLUSION

- La recherche poursuit ses efforts pour améliorer les traitements, voire traiter la maladie à la source (Thérapie génique)
- Un soutien psychologique est recommandé pour mieux vivre avec sa maladie, que ce soit pour le patient comme pour son entourage, d'où l'intérêt de la création de **DREPAROLE**.

**Je vous remercie
pour votre aimable attention**

IECD, le 20 AOUT 2017

**Dr BOGUI Daniel
Consultant en Management de la Santé**