



**HAL**  
open science

## La drépanocytose, une maladie génétique de l'hémoglobine

Robert Girot

► **To cite this version:**

Robert Girot. La drépanocytose, une maladie génétique de l'hémoglobine. La revue de l'infirmière, 2022, 71 (277), pp.16-17. 10.1016/j.revinf.2021.11.003 . hal-03576685

**HAL Id: hal-03576685**

<https://hal.sorbonne-universite.fr/hal-03576685v1>

Submitted on 16 Feb 2022

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

# LA DRÉPANOCYTOSE : UNE MALADIE GÉNÉTIQUE DE L'HÉMOGLOBINE

Robert Girot - Hôpital Tenon – Paris

RÉSUMÉ: La drépanocytose est la première maladie génétique en France par le nombre de nouveau-nés malades diagnostiqués chaque année en période néo-natale. Toute leur vie, les malades atteints d'un *syndrome drépanocytaire majeur (SDM)* sont susceptibles de développer des complications aiguës exigeant un traitement urgent. Les complications chroniques sont plus fréquentes chez les adultes que chez les enfants.

\*

## 1- Définitions

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine transmise dans les familles selon le mode mendélien autosomique récessif. L'hémoglobine normale est l'hémoglobine A ; l'hémoglobine drépanocytaire est l'hémoglobine S (HbS).

## 2- Épidémiologie

L'OMS estime qu'il naît chaque année dans le monde entre 250 000 et 300 000 enfants atteints par la maladie drépanocytaire. La drépanocytose est fréquente en Afrique intertropicale et en Inde. Elle s'est répandue dans le Bassin Méditerranéen, le Moyen Orient, les Antilles, en Amérique du Nord (États Unis) et en Amérique du Sud (Brésil) et en Europe. En France (Métropole et DOM-TOM), le dépistage néonatal repère chaque année entre 400 et 500 enfants malades de la drépanocytose.

## 3- Transmission génétique

Les hétérozygotes «porteurs sains» AS sont bien-portants. Les homozygotes SS sont issus de l'union de deux sujets porteurs de l'HbS. D'autres anomalies génétiques courantes de l'hémoglobine, l'hémoglobine C et la B-thalassémie, peuvent s'associer et donner naissance à des patients SC ou S-B thalassémiques. Les homozygotes SS et les hétérozygotes composites SC et S-B thalassémiques sont regroupés sous le terme *SDM*.

## 4- Physiopathologie

L'HbS à l'état désoxygéné est susceptible de se polymériser. Les molécules d'hémoglobine S désoxygénées se regroupent en microfibrilles qui déforment l'hématie pour lui donner un aspect en *faucille*, le drépanocyte. Les globules rouges falciformés augmentent la viscosité du sang, en particulier dans la micro-circulation. Cette anomalie rhéologique est à l'origine de la survenue d'infarctus dans les organes. En outre, ces globules rouges falciformés, [fragiles,] [BE(1)] sont détruits plus rapidement que les hématies normales, rendant compte de l'anémie hémolytique caractéristique de la maladie.

## 5- Diagnostic biologique

Le diagnostic peut être fait à tout âge. L'hémogramme et l'étude de l'hémoglobine sont nécessaires pour établir le diagnostic phénotypique. L'hémogramme précise le degré de l'anémie et l'étude de l'hémoglobine identifie les différentes fractions d'hémoglobines A, S, F et A2. Ces examens permettent

de porter les diagnostics de drépanocytose hétérozygote AS ou homozygote SS, d'hétérozygotie SC ou S-B thalassémique, ou d'autres formes génétiques plus rares de la drépanocytose. Une étude génomique peut être utile dans certains cas.

## 6 - Principales complications aiguës

Elles constituent toujours une urgence.

### La crise douloureuse vaso-occlusive (CVO)

La CVO est la première complication aiguë de la drépanocytose par sa fréquence et son retentissement sur la vie des malades. Son intensité peut être très forte. Elle intéresse les os longs, le bassin, le rachis, les côtes, ... Plusieurs territoires peuvent être atteints simultanément. La douleur est migratrice et sa durée est de 2 à 7 jours. Des signes inflammatoires locaux et des signes généraux peuvent accompagner la douleur. La localisation extra-osseuse de la CVO est rare. La CVO n'induit pas de modification biologique spécifique, mais on peut observer une augmentation modérée des LDH et une diminution de la concentration d'hémoglobine circulante de 1 à 2 g/dl. Le retentissement psychosocial des douleurs est important et souvent sous-estimé.

### L'anémie aiguë

La concentration d'hémoglobine de base des patients SS est de 7 à 8 g/dl et celle des patients SC de 11 à 13 g/dl. L'anémie aiguë est définie par une baisse rapide, en quelques minutes, heures ou jours, de cette concentration de plus de 2 g/dl. Les principales causes de cette complication clinique sont la séquestration splénique aiguë, les situations fébriles (infections à Parvovirus B19, paludisme, fièvre de toute origine), l'hémorragie aiguë, ... Les malades doivent être transfusés si l'intolérance à l'anémie l'exige.

### Les infections bactériennes

En raison de l'hyposplénisme qui apparaît dès les premiers mois de vie, les malades drépanocytaires sont sensibles à certains germes, en particulier les Pneumocoques, l'*Haemophilus Influenzae*, les Salmonelles, les Staphylocoques, ... L'expression clinique de ces infections est souvent sévères, septicémies, méningites, pneumopathies, ostéomyélites, ... Ces infections représentent une cause de mortalité et de séquelles chroniques chez l'enfant comme chez l'adulte. A noter que les malades drépanocytaires n'ont pas de sensibilité particulière aux virus et aux parasites.

### Les accidents vaso-occlusifs graves

Les accidents vaso-occlusifs graves sont définis par la survenue d'une défaillance organique aiguë. *Le syndrome thoracique aigu (STA)* associe des signes physiques et fonctionnels respiratoires à une anomalie récente à l'imagerie pulmonaire. Sa gravité est variable allant d'une atteinte modérée jusqu'à une insuffisance respiratoire aiguë. *L'accident vasculaire cérébral (AVC)*, dû à un infarctus ou une hémorragie, représente l'une des complications les plus graves de la drépanocytose. Il est prévenu chez l'enfant par la recherche systématique par Doppler Transcrânien (DTC) d'une anomalie du flux sanguin cérébral. *Le priapisme* est une urgence qui nécessite un traitement rapide. Les autres principaux accidents vaso-occlusifs graves sont *la nécrose papillaire rénale, la thrombose de l'artère centrale de la rétine, la maladie veineuse thrombo-embolique chez l'adulte, ...*

## 7- Principales complications chroniques

Ces complications sont plus fréquentes chez l'adulte que chez l'enfant.<sup>[BE(5)]</sup>

Les *nécroses osseuses* concernent d'abord la hanche et l'épaule. Elles sont plus fréquentes chez les patients SC que chez les patients SS.

Les *ulcères cutanés* atteignent surtout sur les chevilles. Ils sont douloureux, handicapants, récidivants et difficiles à traiter.

L'*anémie chronique* correspond à la baisse progressive de la concentration d'hémoglobine d'au moins 2 g/dl par rapport au chiffre de base; elle peut révéler un hyperplénisme, une insuffisance rénale, une carence en fer ou en folates, ...

L'*atteinte rénale* est dépistée par la recherche régulière d'une micro-albuminurie et d'une augmentation du débit de filtration glomérulaire. Elle peut conduire à l'insuffisance rénale terminale.

L'*atteinte ophtalmologique* la plus fréquente est la rétinopathie drépanocytaire qui est dépistée par un examen régulier.

D'autres organes peuvent être atteints, à l'origine de *complications pulmonaires* (hypertension artérielle pulmonaire), *cardiaques*, *hépatiques*, ...

La *lithiase biliaire* est une complication classique au cours de toute anémie hémolytique chronique. Elle<sup>[BE(6)]</sup> doit être enlevée chirurgicalement pour éviter la survenue d'une complication.

Les *complications psychologiques* ne sont pas exceptionnelles chez ces malades souffrant d'une affection chronique évoluant depuis l'enfance, douloureuse, handicapante, nécessitant un traitement permanent, un suivi médical régulier et, parfois, des hospitalisations. Il faut recourir à l'aide de psychologues et/ou de psychiatres si l'état du malade le nécessite.

## 8- Espérance de vie et mortalité en 2021

En France, l'espérance de vie des malades drépanocytaires est de plus de 96% à l'âge de 20 ans. Chez les adultes, la médiane d'espérance de vie est voisine de 60 ans et s'allonge chaque année. La mortalité chez l'adulte est, en moyenne, de 3 décès par an pour 1000 années-patients, dans les cohortes de malades d'âge moyen de 30-35 ans.

Mots-clés : drépanocytose, douleur, anémie, infections

## Bibliographie

- 1 – Couque N, Girard D, Ducrocq R, et coll  
Improvement of medical care in a cohort of newborns with sickle cell disease in north Paris : impact of national guidelines.  
Br J Haematol 2016; 173 : 927-37.
- 2- Gellen-Dautremer J, Brousse V, Arlet JB  
Traitement des complications aiguës de la drépanocytose.  
Rev Prat 2014; 64: 1114-9.
- 3 – Habibi A, Arlet, FB, Stankovic K et coll  
Recommandations françaises de prise en charge de la drépanocytose chez l'adulte.  
Rev Medecine Interne 2015 ; 36 : 5S3-84.
- 4 - Lionnet F, Stankovic, Girot R  
Drépanocytose de l'adulte.  
EMC – Hématologie, 13-006-D-16, 2009.
- 5 -- Piel FB, Steinberg MH, Rees DC  
Sickle cell disease.  
N Engl J Med 2017 ; 376 : 1561-73.
- 6 – Russell EW, de Montalembert M, Tshilolo L, Abboud MR  
Sickle cell disease.  
www the lancet.com Vol 390 July 15, 2017
- 7 – Serjeant GR  
The natural history of sickle cell disease.  
Cold Spring Harb Perspect Med 2013 ; 3: a011783.