

# La drépanocytose

## Qu'est-ce que c'est ?

C'est une maladie génétique (aussi appelée anémie falciforme), caractérisée par une malformation des globules rouges.

La maladie est issue d'une mutation permettant une plus grande résistance au paludisme pour les personnes atteintes de drépanocytose.

Environ 150 millions de personnes sont atteintes ou porteuses dans le monde. Elle touche cependant majoritairement les gens venant d'Afrique, du Moyen Orient et d'Inde. En France, c'est la maladie génétique la plus fréquente (382 cas détectés chez les nouveaux-nés en 2012)

Il n'existe actuellement aucun moyen de guérir cette maladie, on peut seulement en prévenir les symptômes. Cette maladie nécessite donc un suivi médical constant au long de la vie du patient. Un pronostic dès le plus jeune âge améliore les chances de préserver une qualité de vie acceptable.

## L'histoire de la maladie

Elle a été découverte en 1904 par James Herrick lorsqu'il étudiait le sang d'un étudiant en médecine venant des Caraïbes, dont les globules rouges étaient en forme de faucille. Elle fut donc appelée la maladie d'Herrick pendant un temps avant d'être nommée drépanocytose du grec *drépanos* : la faucille et *cytos* : cellules

Dans les années 60 aux Etats-Unis, la drépanocytose a fait partie des sujets sensibles de la lutte antiracisme. Elle était en effet perçue par les extrémistes blancs



comme une raison d'éviter les métissages et donc la propagation de la maladie.

En 1989, l'Île de France ouvre son premier centre de dépistage néonatal de la drépanocytose.

En 2001, une équipe franco-américaine de chercheurs réussit à guérir des souris atteintes de drépanocytose par thérapie génique.

## Pourquoi n'affecte-elle qu'une partie de la population ?

La drépanocytose représente environ 5% des morts infantiles sur les enfants de moins de 5 ans en Afrique. Ce chiffre s'élève à 16% dans certains pays d'Afrique de l'Ouest.

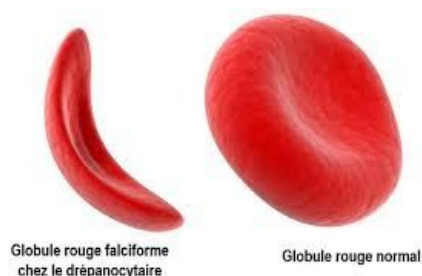
Son gène continue à exister car le trait drépanocytaire donne à la personne une certaine protection contre le paludisme, favorisant ainsi la survie. Les enfants homozygotes, quant à eux, sont atteints de drépanocytose et ne seront plus protégés contre le paludisme. Cette maladie est ainsi une cause importante de mortalité chez les enfants drépanocytaires.

Il est de l'avis de l'OMS que le paludisme et la drépanocytose sont intimement liés et que le paludisme favorise les hétérozygotes et donc influe sur la quantité de personnes atteintes et les symptômes de la drépanocytose.

Malgré la grande proportion de la population que cette maladie concerne, elle est souvent mise au second plan dans les pays africains car la mise en place de centres de dépistage et de soins est très coûteuse.

## D'où vient cette maladie ?

Cette maladie affecte l'hémoglobine, protéine constitutive des globules rouges. L'hémoglobine participe au transport de l'oxygène et à l'élimination du dioxyde de carbone.



Les gens atteints de drépanocytose ont une mutation du gène codant pour la bêta-globine (une des sous-unités de l'hémoglobine) sur le chromosome 11. L'hémoglobine S (le S vient de

sickle qui signifie faucille en anglais) forme ainsi de longues fibres de polymères qui lui confèrent une allure de faucille. Les globules rouges sont alors plus fragiles et rigides.

La forme grave de drépanocytose apparaît lorsque les sujets sont homozygotes SS. Lorsque les malades n'ont qu'une copie du gène, ils sont simples porteurs de la maladie. Ainsi, lorsque les deux parents sont porteurs sains, leur enfant a une probabilité de 25% d'être atteint de la maladie.

## Quels sont les symptômes ?

---

L'anémie grave est le principal symptôme de la maladie. On observe alors chez les patients une pâleur et une fatigue extrême. Les polymères d'hémoglobine confèrent une fragilité aux hématies et contribuent à l'hémolyse précoce.

La durée de vie des hématies passe de 120 jours pour une personne saine à 20 jours pour une personne malade.

Un autre signe de drépanocytose sont les crises vaso-occlusives causées par la rigidité des globules rouges, qui obstruent les vaisseaux sanguins. Elles causent des douleurs extrêmement intenses, touchant principalement les os, articulations et la poitrine. Chez l'enfant, les crises se traduisent par des gonflements des extrémités des membres.

L'obstruction de la rate est aussi fréquente chez les plus jeunes, ce qui conduit à une septicémie générale.

## Est-elle traitable ?

---

On ne peut pas traiter la drépanocytose mais on peut prendre en charge et tenter de prévenir ses symptômes.

La pénicilline est fréquemment utilisée pour soigner les infections, combinée à des antalgiques pour les crises douloureuses. Il est demandé aux personnes atteintes d'avoir des suivis nutritifs ainsi que médicaux importants.

Le dépistage néonatal est un point clé dans la vie d'une personne atteinte. Il a été observé qu'un dépistage précoce augmente les chances d'avoir une évolution stable et contrôlable de la maladie.

Il est donc possible de traiter la maladie mais le processus est onéreux car il nécessite un suivi constant.

Il est également possible d'effectuer un diagnostic prénatal (10+ semaines de grossesse) en analysant un échantillon de tissu placentaire.

Des recherches ont été entreprises sur des animaux pour soigner les malades par thérapie génique. Sur les animaux tels que les souris, les essais ont aboutis avec succès ce qui nous donne de l'espoir quant à une prochaine guérison totale des gens souffrant de la maladie.

Sources :

[Drépanocytose : les causes et conséquences \(journaldesfemmes.fr\)](http://journaldesfemmes.fr)

[Drépanocytose | Inserm - La science pour la santé](#)

[Drépanocytose - symptômes, causes, traitements et prévention - VIDAL](#)

[La drépanocytose dans tous ses états, de la recherche aux Archives | Du laboratoire aux archives \(hypotheses.org\)](#)

[Dépistage | APIPD](#)

[Microsoft Word - A59 9-fr.doc \(who.int\)](#)

[Haute Autorité de Santé - Dépistage néonatal de la drépanocytose en France \(has-sante.fr\)](#)

