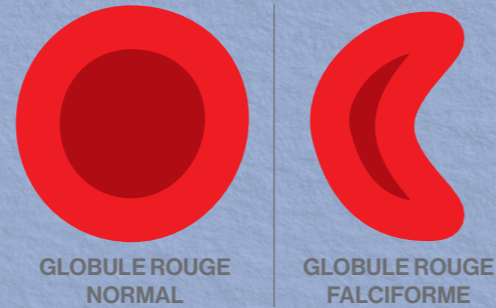


Guide de la **drépanocytose**

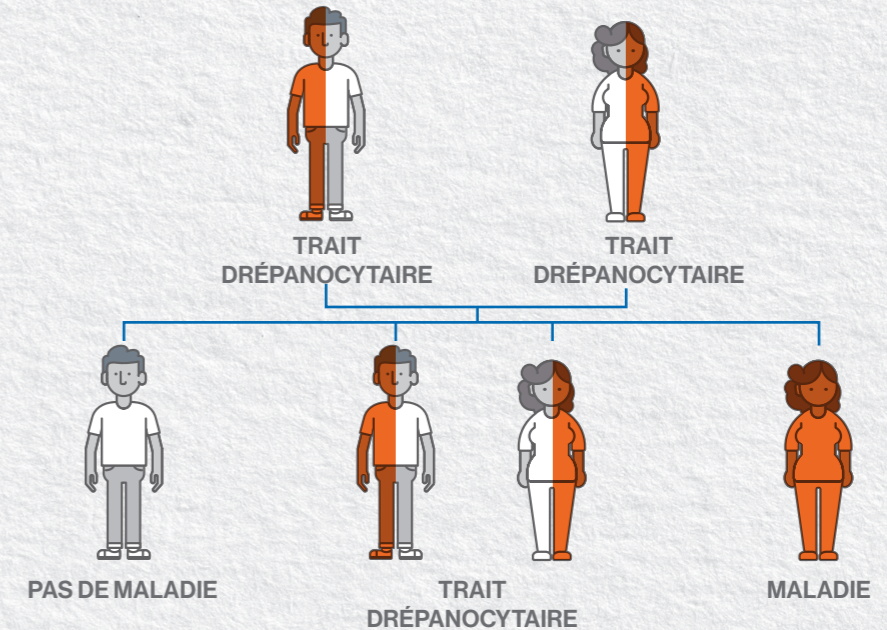


Qu'est-ce que la drépanocytose ?

- > La **drépanocytose**, également appelée anémie falciforme, est une maladie héréditaire du sang transmise par les gènes¹.
- > Chez les personnes atteintes de drépanocytose, le gène responsable de la production d'hémoglobine est défectueux¹.
- > L'**hémoglobine** est une protéine présente dans les globules rouges, les cellules sanguines qui transportent l'oxygène des poumons vers les différentes parties du corps¹.
- > Dans les globules rouges sains, l'hémoglobine contribue à maintenir la cellule lisse, ronde et souple. En revanche, chez les personnes atteintes de drépanocytose, l'**hémoglobine anormale donne aux globules rouges une forme allongée et rigide** (on parle d'une forme en faucille, d'où le nom « falciforme »)¹.
- > Les **globules rouges falciformes peuvent s'agglutiner dans les vaisseaux sanguins** et ralentir ou bloquer le flux de sang vers différentes parties du corps, ce qui peut provoquer des douleurs et d'autres complications médicales¹.



- > Une personne **hérite le trait drépanocytaire** de la même manière qu'elle hérite la couleur de ses cheveux ou de ses yeux, **par le biais des gènes qu'elle reçoit de son père et de sa mère¹** :



- > On dit qu'une personne est porteuse du **trait drépanocytaire** lorsqu'elle hérite, d'une part, un gène qui produit une hémoglobine normale et, d'autre part, un gène qui produit une hémoglobine falciforme. Les personnes porteuses du trait drépanocytaire ne présentent généralement aucun symptôme et sont dans la plupart des cas en bonne santé. Toutefois, elles peuvent transmettre le gène modifié à leurs enfants¹.
- > Une personne atteinte de drépanocytose a hérité un gène d'hémoglobine anormal de chaque parent¹.

La drépanocytose est une maladie génétique qui atteint les personnes porteuses de deux gènes anormaux de l'hémoglobine, un de chaque parent¹.

Comment est-elle diagnostiquée ?



> Une **prise de sang** peut indiquer si vous avez hérité de la drépanocytose ou du trait drépanocytaire. Le diagnostic peut ensuite être confirmé par différentes méthodes¹.



> La **détection précoce de la drépanocytose chez le nouveau-né** permet une prise en charge optimale de la maladie dès son diagnostic¹.



> En Espagne, les familles sont également informées lorsque le bébé est porteur sain du trait drépanocytaire afin qu'elles puissent obtenir des recommandations générales et une **consultation de conseil génétique**, très importante dans la planification d'une future grossesse¹.

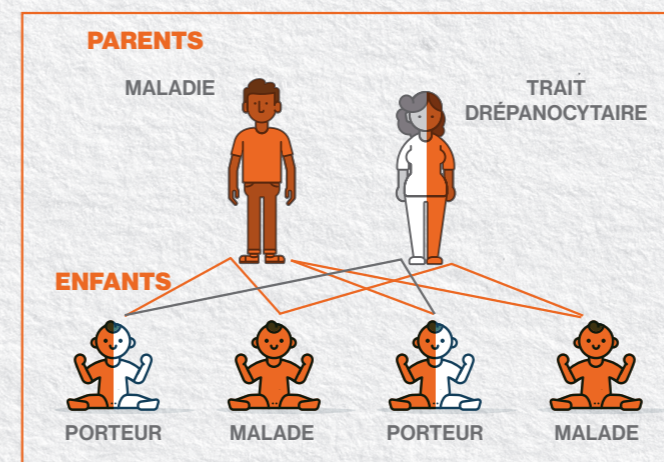


> Si le test de dépistage néonatal n'a pas été effectué, les personnes atteintes de drépanocytose sont généralement diagnostiquées à l'apparition d'un symptôme ou d'une complication liés à la maladie¹.

Pourquoi le conseil génétique est-il si important ?

> **Chaque personne possède deux gènes de l'hémoglobine, l'un reçu du père, l'autre de la mère¹.**

1. Lorsque **l'un des parents** est porteur du **trait drépanocytaire**, c'est-à-dire qu'il possède le gène mais n'a pas la maladie, **et que l'autre parent a la maladie¹** :



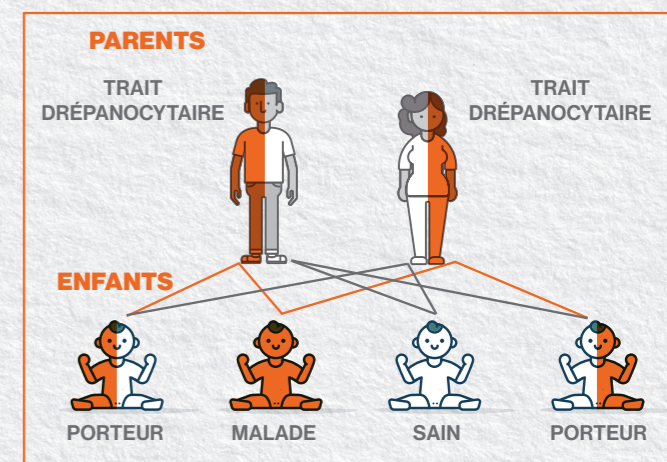
Pour chaque grossesse, il y a¹ :

50 % de chances que l'enfant hérite de la maladie.

50 % de chances que l'enfant soit porteur du gène de la maladie (sans l'avoir).

Les probabilités que le parent atteint soit le père ou la mère sont les mêmes.

2. Lorsque **les deux parents** sont porteurs du **trait drépanocytaire**, c'est-à-dire qu'ils possèdent le gène mais n'ont pas la maladie¹ :



Pour chaque grossesse, il y a¹ :

50 % de chances que l'enfant soit porteur de la maladie (sans l'avoir).

25 % de chances que l'enfant ne soit ni malade ni porteur sain (c'est-à-dire qu'il n'a hérité du gène ni du père ni de la mère).

25 % de chances que l'enfant soit atteint de la maladie (c'est-à-dire qu'il hérite des deux gènes anormaux).

Le conseil génétique est très important. Si les deux parents sont atteints de la maladie, tous les enfants hériteront la maladie¹. Si vous prévoyez d'avoir des enfants, sollicitez une consultation de conseil génétique.

Quels sont les symptômes et les complications de la drépanocytose ?



> **Les signes de la maladie se manifestent au cours de la première année de vie**, à l'âge de 5 mois environ² :

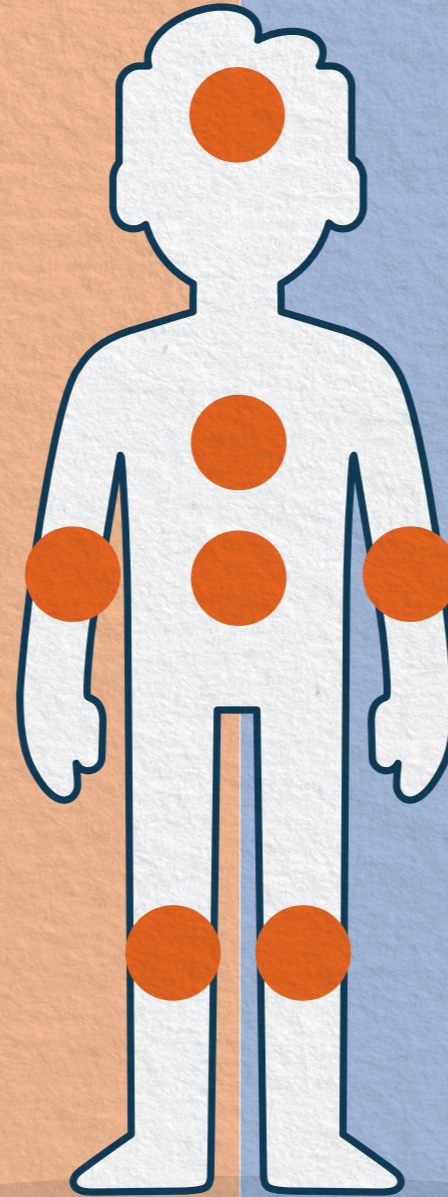
- Pleurs
- Irritabilité
- Coloration jaunâtre de la peau (jaunisse)
- Mains et pieds enflés

> **Les symptômes de la drépanocytose diffèrent d'une personne à l'autre.**

La plupart sont liés à des complications de la maladie².

> Les **globules rouges falciformes sont détruits plus rapidement que les globules rouges normaux**. L'organisme peut alors avoir du mal à fabriquer suffisamment de nouvelles cellules pour remplacer les cellules éliminées, ce qui provoque une **anémie**. L'anémie induit un état de fatigue extrême, d'irritabilité et des difficultés respiratoires².

> En raison de leur forme en faucille, les globules rouges falciformes **ne peuvent pas circuler librement dans les vaisseaux sanguins**. Par conséquent, l'oxygène n'atteint pas tous les tissus et organes du corps, ce qui peut entraîner différents types de problèmes².



> L'obstruction de la circulation sanguine peut provoquer des crises de douleur intense, appelées **crises vaso-occlusives**, qui sont l'une des complications les plus courantes associées à la drépanocytose³.

> La gravité, la durée et la fréquence des crises vaso-occlusives varient d'une personne à l'autre⁴.

> **La douleur peut être ressentie dans n'importe quelle partie du corps** et parfois en plusieurs endroits à la fois. Les endroits les plus souvent touchés sont⁴ :

- Les bras et les jambes
- L'abdomen
- La poitrine
- Les mains et les pieds (plus fréquent chez les enfants en bas âge)
- Le bas du dos

Il est important de bien surveiller ces crises, de ne pas les subir seul(e) chez soi et de demander une aide professionnelle si nécessaire.

Quels sont les symptômes et les complications de la drépanocytose ?

Vaso-occlusion



ORGANES TOUCHÉS⁵



POUMONS



RATE



REINS



CERVEAU



PÉNIS

La drépanocytose peut aussi entraîner d'autres complications⁴:

- Maux de tête ou vertiges
- Érections douloureuses
- Faiblesse ou difficulté à bouger certaines parties du corps
- Coloration jaunâtre de la peau ou du blanc des yeux (jaunisse)
- Infections (particulièrement chez les enfants)

Sur la durée d'une vie, la drépanocytose peut provoquer des lésions de la rate, du cerveau, des yeux, des poumons, du foie, du cœur et d'autres organes⁵.

C'est pourquoi **il est très important de maintenir un suivi régulier avec votre équipe médicale et de respecter les traitements qui vous sont prescrits ainsi que toutes les recommandations données.**



Conseils et recommandations

Les enfants atteints de drépanocytose doivent recevoir des soins complets qui associent, outre les soins pédiatriques habituels, des **services multidisciplinaires spécialisés** : soins infirmiers, hématologie, psychologie, travailleurs sociaux et autres spécialités¹.



À l'adolescence, on prépare la **transition** vers les unités de suivi de la drépanocytose pour adultes¹.

Pour rester en aussi bonne santé que possible, il est essentiel de recevoir des soins médicaux réguliers, de mener une vie saine et d'éviter les situations susceptibles de déclencher une crise douloureuse².

N'OUBLIEZ PAS :

- > Prenez des mesures pour **prévenir les infections⁶**.
- > **Respectez le calendrier des vaccinations** générales et faites-vous administrer les vaccins recommandés pour les patients atteints de drépanocytose afin de renforcer le système immunitaire et d'éviter de tomber malade¹.
- > **Le manque de régularité du traitement** a été associé à une fréquence **plus élevée de crises vaso-occlusives** et d'hospitalisations¹.
- > **Le traitement et le suivi pendant les périodes asymptomatiques, le respect des traitements et les contrôles réguliers sont importants pour réduire la fréquence et la gravité des complications¹.**

MAIS AUSSI^{1,4,7,8} :



Mangez sain.



Vous pouvez faire de l'exercice régulièrement, mais pas intensément. Et toujours en buvant beaucoup d'eau.



Buvez toujours beaucoup d'eau, surtout en cas de fièvre, de vomissements ou de diarrhée.



Surveillez votre fatigue physique et reposez-vous si nécessaire.



Limitez votre consommation d'alcool.



Utilisez des techniques de réduction du stress.



Lavez-vous souvent les mains.



Il est très important de suivre toutes les recommandations de votre équipe médicale, et de vous rendre à tous les rendez-vous et examens de contrôle, afin de garantir une meilleure évolution de la maladie¹.

Recommandations pour éviter et gérer les crises douloureuses

- > Prenez des **rendez-vous réguliers avec votre équipe médicale, sans manquer de visites**. Ces consultations vous aideront à limiter l'apparition de problèmes aigus nécessitant une attention immédiate. Votre équipe médicale peut vous aider à **prévenir les complications et à améliorer votre qualité de vie**⁵.
- > D'autre part, diverses situations ont été identifiées comme **facteurs déclencheurs** de crises vaso-occlusives. **Certaines précautions peuvent contribuer à réduire les crises, notamment éviter**^{1,3,4,7,8} :



L'exposition au froid ou à l'eau froide



Les hautes altitudes



La déshydratation



Les situations hypoxiques (baisse du niveau d'oxygène)



Les infections



Le tabagisme



L'exercice physique intense

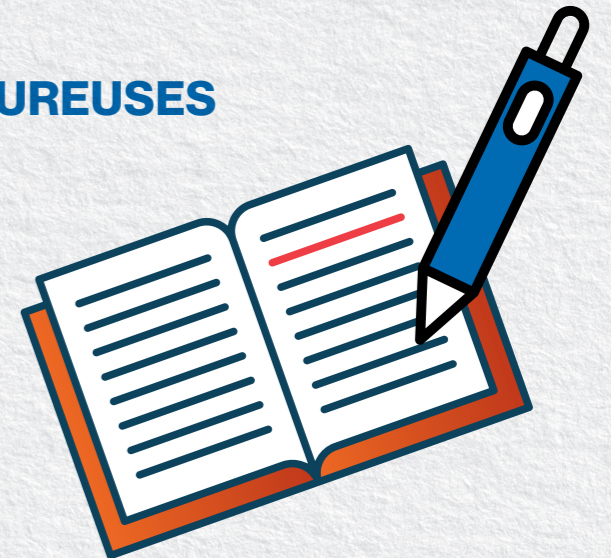


Le stress émotionnel

- > Pour atténuer la douleur, vous pouvez essayer d'appliquer un coussin chauffant, prendre un bain chaud ou recevoir un massage. La kinésithérapie peut également apporter un certain soulagement⁴.
- > **Suivez les recommandations de votre spécialiste** en cas de crise douloureuse. Si nécessaire, rendez-vous à l'hôpital pour vous faire administrer des analgésiques plus puissants⁴.

JOURNAL DES CRISES DOULOUREUSES

- > Pour gérer la drépanocytose, il est important de procéder au **suivi de vos crises douloureuses**. Utilisez par exemple un journal comme celui que vous trouverez à la fin de ce guide pour consigner vos crises douloureuses, vos symptômes, les éléments déclencheurs et d'autres informations importantes.
- > **N'oubliez pas de partager ces informations avec votre équipe soignante**. Vous faciliterez ainsi les **soins individualisés** de la part du personnel médical, et contribuerez à **minimiser les complications à long terme**.




Vous trouverez d'autres informations utiles au sujet de la drépanocytose sur les sites Internet suivants :

AEAL, Association espagnole des personnes atteintes de lymphomes, myélomes et leucémies [Asociación Española de Afectados por Linfoma, Mieloma y Leucemia]

 www.aeal.es

Association espagnole de pédiatrie [Asociación Española de Pediatría]

 <https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/anemia-celulas-falciformes>

Groupe espagnol d'érythropathologie [Grupo Español de Eritropatología]

 <https://eritropatologia.com/>

MedlinePlus

 <https://medlineplus.gov/spanish/sicklecelldisease.html>

Société espagnole d'hématologie et d'oncologie pédiatriques [Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas]

 www.sehop.org

Drépanocytose

 <https://www.asafefalciforme.org/>



Notez le mois et indiquez les jours de début et de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si nécessaire, écrivez le mois suivant pour noter la date de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

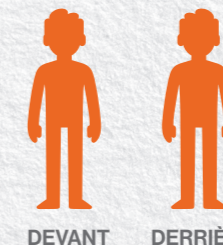
Quelle était l'intensité de la douleur ? Encercliez le numéro et la description.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

MINEURE LÉGÈRE MODÉRÉE GRAVE EXTRÊME

NOTES _____

Où avez-vous ressenti la douleur ? Encercliez les zones touchées.



Qu'est-ce que la douleur vous a empêché de faire ? Précisez.



ÉTUDIER



TRAVAILLER



DORMIR



M'OCCUPER DE MA FAMILLE

AUTRE _____

D'autres symptômes ? Indiquez-les.

FATIGUE FIÈVRE ESSOUFFLEMENT

VERTIGES NAUSÉES AUTRES

Que s'est-il passé avant la crise ? Quels ont été les éléments déclencheurs ? Notez-les.



AUTRE _____

Qu'avez-vous fait pour soulager la douleur ?



AUTRE _____

Journal des crises douloureuses

Journal des crises douloureuses

Notez le mois et indiquez les jours de début et de fin de la crise douloureuse

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si nécessaire, écrivez le mois suivant pour noter la date de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

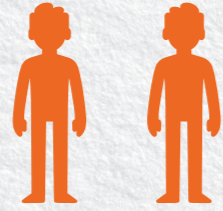
Quelle était l'intensité de la douleur ? Encerclez le numéro et la description.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

MINEURE LÉGÈRE MODÉRÉE GRAVE EXTRÊME

NOTES _____

Où avez-vous ressenti la douleur ? Encerclez les zones touchées.



DEVANT DERRIÈRE

Qu'est-ce que la douleur vous a empêché de faire ? Précisez.



ÉTUDIER



TRAVAILLER



DORMIR



M'OCCUPER DE MA FAMILLE

AUTRE _____

D'autres symptômes ? Indiquez-les.

FATIGUE FIÈVRE ESSOUFFLEMENT
 VERTIGES NAUSÉES AUTRES

Que s'est-il passé avant la crise ? Quels ont été les éléments déclencheurs ? Notez-les.



AUTRE _____

Qu'avez-vous fait pour soulager la douleur ?



MÉDICAMENTS CONTRE LA DOULEUR



VISITE AUX URGENCES



APPLICATION DE CHALEUR



TECHNIQUES DE RELAXATION

AUTRE _____

Notez le mois et indiquez les jours de début et de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si nécessaire, écrivez le mois suivant pour noter la date de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

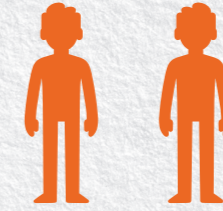
Quelle était l'intensité de la douleur ? Encerclez le numéro et la description.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

MINEURE LÉGÈRE MODÉRÉE GRAVE EXTRÊME

NOTES _____

Où avez-vous ressenti la douleur ? Encerclez les zones touchées.



DEVANT DERRIÈRE

Qu'est-ce que la douleur vous a empêché de faire ? Précisez.



ÉTUDIER



TRAVAILLER



DORMIR



M'OCCUPER DE MA FAMILLE

AUTRE _____

D'autres symptômes ? Indiquez-les.

FATIGUE FIÈVRE ESSOUFFLEMENT
 VERTIGES NAUSÉES AUTRES

Que s'est-il passé avant la crise ? Quels ont été les éléments déclencheurs ? Notez-les.



AUTRE _____

Qu'avez-vous fait pour soulager la douleur ?



MÉDICAMENTS CONTRE LA DOULEUR



VISITE AUX URGENCES



APPLICATION DE CHALEUR



TECHNIQUES DE RELAXATION

AUTRE _____

NOTES _____

Journal des crises douloureuses

Journal des crises douloureuses

Notez le mois et indiquez les jours de début et de fin de la crise douloureuse

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si nécessaire, écrivez le mois suivant pour noter la date de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

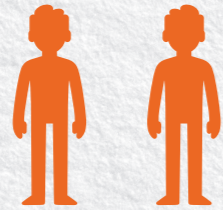
Quelle était l'intensité de la douleur ? Encerclez le numéro et la description.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

MINEURE LÉGÈRE MODÉRÉE GRAVE EXTRÊME

NOTES _____

Où avez-vous ressenti la douleur ? Encerclez les zones touchées.



DEVANT DERRIÈRE

Qu'est-ce que la douleur vous a empêché de faire ? Précisez.



ÉTUDIER



TRAVAILLER



DORMIR



M'OCCUPER DE MA FAMILLE

AUTRE _____

D'autres symptômes ? Indiquez-les.

FATIGUE FIÈVRE ESSOUFFLEMENT

VERTIGES NAUSÉES AUTRES

Que s'est-il passé avant la crise ? Quels ont été les éléments déclencheurs ? Notez-les.



CHANGEMENT DE TEMPÉRATURE

VENT

ALTITUDE

STRESS



EXERCICE

DÉSHYDRATION

INFECTION

RIEN

AUTRE _____

Qu'avez-vous fait pour soulager la douleur ?



MÉDICAMENTS CONTRE LA DOULEUR



VISITE AUX URGENCES



APPLICATION DE CHALEUR



TECHNIQUES DE RELAXATION

AUTRE _____

Notez le mois et indiquez les jours de début et de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si nécessaire, écrivez le mois suivant pour noter la date de fin de la crise douloureuse.

MOIS _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

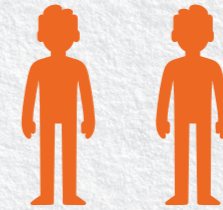
Quelle était l'intensité de la douleur ? Encerclez le numéro et la description.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

MINEURE LÉGÈRE MODÉRÉE GRAVE EXTRÊME

NOTES _____

Où avez-vous ressenti la douleur ? Encerclez les zones touchées.



DEVANT DERRIÈRE

Qu'est-ce que la douleur vous a empêché de faire ? Précisez.



ÉTUDIER



TRAVAILLER



DORMIR



M'OCCUPER DE MA FAMILLE

AUTRE _____

D'autres symptômes ? Indiquez-les.

FATIGUE FIÈVRE ESSOUFFLEMENT

VERTIGES NAUSÉES AUTRES

Que s'est-il passé avant la crise ? Quels ont été les éléments déclencheurs ? Notez-les.



CHANGEMENT DE TEMPÉRATURE

VENT

ALTITUDE

STRESS



EXERCICE

DÉSHYDRATION

INFECTION

RIEN

AUTRE _____

Qu'avez-vous fait pour soulager la douleur ?



MÉDICAMENTS CONTRE LA DOULEUR



VISITE AUX URGENCES



APPLICATION DE CHALEUR



TECHNIQUES DE RELAXATION

AUTRE _____

BIBLIOGRAPHIE :

1. Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas. Enfermedad de Células Falciformes - Guía de Práctica Clínica. SEHOP 2019. Disponible sur : <http://www.sehop.org/wp-content/uploads/2019/03/Gu%C3%ADa-SEHOP-Falciforme-2019.pdf>. Dernier accès : juin 2020.
2. U.S. National Library of Medicine. MedlinePlus. Enfermedad de células falciformes [Internet]. 2020. Disponible sur : <https://medlineplus.gov/spanish/sicklecelldisease.html>. Dernier accès : juin 2020.
3. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Anemia drepanocítica o de células falciformes [Internet]. 2017. Disponible sur : <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/symptoms.html>. Dernier accès : juin 2020.
4. Webmd. What Is a Sickle Cell Crisis? [Internet]. 2019. Disponible sur : <https://www.webmd.com/a-to-z-guides/sickle-cell-crisis#1>. Dernier accès : juin 2020.
5. National Institutes of Health. National Heart, Lung, and Blood Institute. Anemia de células falciformes [Internet]. Disponible sur : <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/espanol/anemia-de-celulas-falciformes>. Dernier accès : juin 2020.
6. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, Division of Blood Disorders. Enfermedad de células falciformes - Consejos para una vida saludable. [Internet]. Disponible sur : https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/documents/A_tipsheets_5_spanish.pdf. Dernier accès : juin 2020.
7. Jenerette CM, *et al.* Self-care recommendations of middle-aged and older adults with sickle cell disease. *Nurs Res Pract* 2011;270594.
8. Food and Drug Administration. The Voice of the Patient. FDA report - Sickle Cell Disease. 2014. Disponible sur : <https://www.fda.gov/media/89898/download>. Dernier accès : juin 2020.