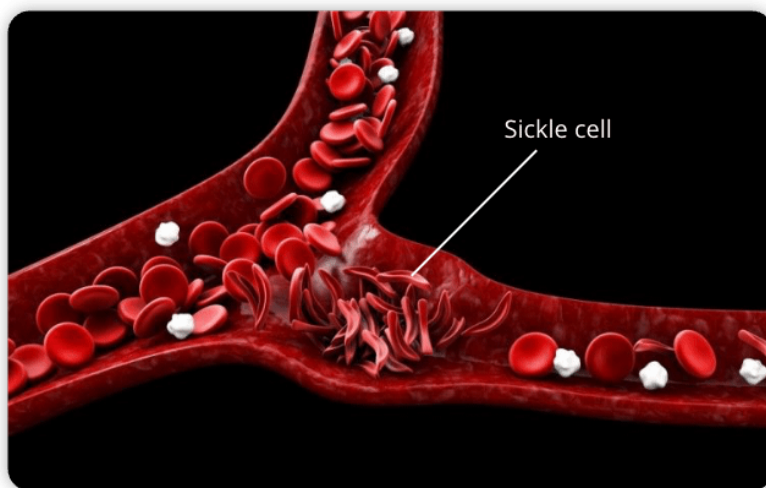


# Vivre avec la drépanocytose

---



Une brochure d'information pour  
les patients et leurs proches.

---



**ALLMÄNNA  
ARVSFONDEN**



## **Qu'est-ce que la drépanocytose ?**

La drépanocytose, également appelée anémie falciforme, est une maladie qui entraîne une production de globules rouges «défectueux» et avec une durée de vie plus courte. Dans les cas normaux, les globules rouges sont ronds, mais chez une personne atteinte d'anémie falciforme, ils ont plutôt la forme d'un croissant et sont oblongs et incurvés. Ils sont également durs et collants et, en raison de leur forme et de leur consistance, ils adhèrent plus facilement les uns aux autres et dans les vaisseaux sanguins. Ce phénomène provoque une détérioration de la circulation sanguine et il existe un risque d'obstruction des vaisseaux sanguins (caillots sanguins) et de manque d'oxygène, ce qui entraîne des douleurs. La douleur peut être chronique et/ou survenir par périodes, ce qu'on appelle des rechutes.

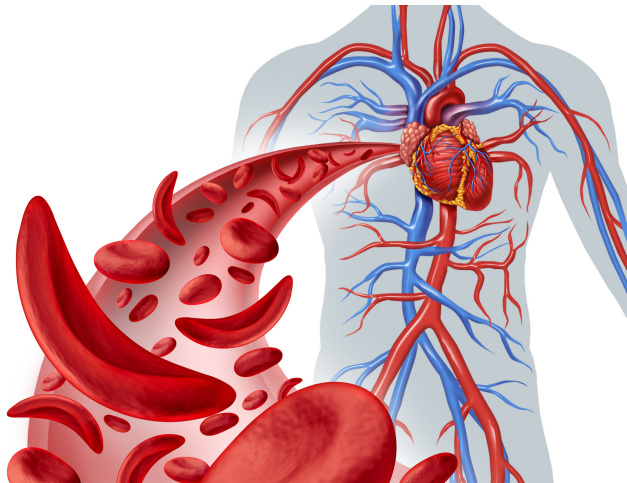
Les caillots sanguins entraînent également une privation d'oxygène des tissus, des organes et des articulations. De plus, les cellules sanguines d'une personne atteinte d'anémie falciforme ont également une durée de vie beaucoup plus courte (10 à 20 jours contre 120 jours chez les femmes et 130 chez les hommes), ce qui entraîne à son tour une anémie.

L'anémie falciforme est une maladie génétique qui se transmet des parents aux enfants. Chaque humain possède deux ensembles de gènes: un hérité de chaque parent biologique.

La maladie est née d'une mutation dans les gènes qui produisent les globules rouges dans le sang. Si l'enfant reçoit la mutation génétique de ses deux parents, et a donc la mutation dans ses deux ensembles de gènes, l'enfant souffre également d'anémie falciforme et de ses symptômes. Si l'enfant ne reçoit la mutation que d'un de ses parents biologiques, l'enfant devient porteur de la maladie mais est par ailleurs asymptomatique ou ne présente que des symptômes bénins. Si l'enfant est porteur, cela signifie qu'il peut transmettre la maladie à ses enfants, qui risquent alors de devenir porteurs ou de contracter la maladie active, selon que l'autre parent biologique possède également l'ensemble de gènes qui affecte les globules rouges.



La plupart des personnes atteintes d'anémie falciforme vivent ou sont originaires de zones où le paludisme est présent. Cela est dû au fait que la mutation du gène de l'anémie falciforme s'est développée comme un avantage évolutif contre le paludisme. Le parasite du paludisme ne s'attache pas aussi bien aux cellules sanguines «défectueuses», et les porteurs d'anémie falciforme qui ne portent que ce gène ne présentent donc pas des symptômes aussi graves du paludisme. Les personnes atteintes de la forme active de la maladie, en revanche, peuvent devenir gravement malades du paludisme et l'infection peut dans certains cas entraîner la mort.



## **Quels sont les symptômes?**

L'anémie falciforme provoque souvent des symptômes au cours de la première année de vie de l'enfant et est donc souvent diagnostiquée de manière assez précoce. Les premiers symptômes observés chez les bébés sont souvent un gonflement des mains et des pieds, de la fatigue, des difficultés respiratoires et un teint pâle. Si l'enfant présente des symptômes d'anémie falciforme et que les tests sanguins mettent en évidence une anémie, des investigations sont entreprises pour déceler l'éventuelle présence de la maladie.

## **Crises douloureuses**

En raison de la déformation des cellules sanguines, des caillots sanguins se forment, ce qui entraîne un manque d'oxygène dans les tissus et les articulations. Ces caillots sanguins entraînent une douleur extrême et ce qu'on appelle des crises douloureuses aiguës. Ces crises douloureuses comptent parmi les principaux symptômes de la maladie. Les crises douloureuses peuvent durer de quelques heures à quelques semaines et survenir à plusieurs reprises.

## **Syndrome thoracique aigu**

Le syndrome thoracique aigu est une maladie potentiellement mortelle qui est une conséquence de l'anémie falciforme.

Sa cause exacte n'est pas claire, mais on soupçonne qu'il est dû à la formation d'un caillot sanguin dans les poumons.

Les symptômes comprennent des douleurs thoraciques sévères, de la fièvre, des difficultés respiratoires et une diminution de l'oxygénation.

Les personnes atteintes d'anémie falciforme doivent éviter les situations suivantes pour réduire le risque de crises douloureuses et de syndrome thoracique aigu :

- La déshydratation (chaleur)
- Le froid
- L'exposition à la douleur
- Les courants d'air
- Les environnements à faible teneur en oxygène dans l'air inhalé

## **Anémie**

L'anémie observée chez les personnes atteintes d'anémie falciforme est due au fait que leurs cellules sanguines ont une durée de vie inhabituellement courte. Les symptômes peuvent inclure fatigue, teint pâle, étourdissements, palpitations et difficultés de concentration.

## **Douleurs chroniques**

Chez l'adulte, des douleurs chroniques peuvent également survenir, notamment au niveau des articulations et des os. Celles-ci sont causées par un manque d'oxygène et des complications affectant les organes dues au manque d'oxygène.

## **Complications affectant les organes internes**

L'insuffisance cardiaque et l'accumulation aiguë de sang dans la rate font partie des complications graves dues à l'anémie falciforme.

## **Accident vasculaire cérébral**

Les caillots sanguins dans le cerveau sont appelés accidents vasculaires cérébraux et ont de graves conséquences car le cerveau dépend de l'oxygène pour fonctionner et contrôler les fonctions du corps. Jusqu'à 11 % des personnes atteintes d'anémie falciforme sont victimes d'un accident vasculaire cérébral avant l'âge de 20 ans. Concernant le reste de la population, 80 % des personnes victimes d'un accident vasculaire cérébral ont plus de 65 ans. Les symptômes d'un accident vasculaire cérébral comprennent des maux de tête, des vomissements, une paralysie, des difficultés à prononcer des mots, de la confusion et des difficultés d'équilibre.

Si vous pensez qu'un de vos proches a été victime d'un accident vasculaire cérébral, vous pouvez passer le test dit AKUT (tiré de 1177.se). Les lettres de l'acronyme AKUT correspondent à :

A correspond à visage. Elle fait référence au fait que vous devez demander à la personne de sourire et de montrer ses dents. Si les commissures des lèvres s'affaissent, appelez les secours.

K correspond à partie du corps. Elle fait référence au fait que vous devez demander à la personne de lever les bras et de rester dans cette position pendant dix secondes. Si un bras s'affaisse, appelez les secours.

U correspond à prononciation. Elle fait référence au fait que vous devez demander à la personne de prononcer une phrase simple, par exemple «Le soleil brille aujourd'hui». Si la personne bredouille ou ne trouve pas le mot juste, appelez les secours.

T correspond à temps. Elle fait référence au fait que plus la personne reçoit un traitement tôt, moins elle aura de séquelles.



## **Traitement de l'anémie falciforme**

### **Fluidothérapie**

Le risque de crises douloureuses augmente lorsque les personnes atteintes d'anémie falciforme ne s'hydratent pas suffisamment. Plus une personne atteinte d'anémie falciforme boit au quotidien, plus le sang et les cellules sanguines malades sont dilués et le risque de formation de caillots diminue. La fluidothérapie est également efficace dans les soins d'urgence, où la thérapie intraveineuse peut être combinée à une prise orale si possible. Cependant, une hydratation excessive n'est pas bonne non plus pour le corps. Elle peut en effet entraîner un œdème pulmonaire et une pression sur les organes.

## Analgésiques

Certaines douleurs peuvent être traitées à domicile, mais lorsque les médicaments dont le patient dispose à la maison ne l'aident pas, le patient doit se rendre dans un service de soins d'urgence, où des médicaments à action plus rapide lui seront administrés. Les patients atteints d'anémie falciforme doivent bénéficier d'une haute priorité dans les services de soins d'urgence.



Une prise en charge inefficace des épisodes douloureux et du syndrome thoracique aigu peut entraîner des douleurs difficiles à traiter, des lésions organiques et une dégradation de la relation patient/médecin. Lors des crises douloureuses aiguës, de puissants analgésiques sont souvent nécessaires pour gérer la douleur et réduire les complications affectant les organes internes. Si le traitement ne soulage pas immédiatement la douleur, le patient doit être hospitalisé.

### **Antibiotiques**

Il est recommandé que les enfants atteints d'anémie falciforme soient traités à titre prophylactique avec des antibiotiques jusqu'à l'âge de cinq ans.

La mise en place de ce traitement vise à réduire le risque d'infections et l'impact de celles-ci sur le corps.

### **Transfusion sanguine**

Pour réduire le risque d'anémie et de caillots sanguins, de nombreuses personnes atteintes d'anémie falciforme subissent des transfusions sanguines régulières. Ce traitement vise à «diluer» le sang falciforme avec du sang sain, et ainsi à réduire la proportion de cellules sanguines malades dans la circulation sanguine. Certains patients bénéficient également d'exsanguino-transfusions, dans le cadre desquelles une partie du sang du patient est prélevée et une quantité égale de sang sain lui est transfusée.

## **Hydroxyurée**

L'hydroxyurée est un médicament contenant des agents cytotoxiques qui augmente les niveaux d'hémoglobine foétale (HbF), ce qui inhibe les déformations falciformes des cellules sanguines. Plus les niveaux d'HbF sont élevés, moins le risque de déformation de cellules sanguines est important. Par conséquent, les médicaments cytotoxiques tels que l'hydroxyurée sont utilisés comme traitement préventif des caillots sanguins et du manque d'oxygène dans les tissus. L'hydroxyurée est souvent associée aux transfusions sanguines car il n'y a aucune preuve que le médicament réduise le risque d'accident vasculaire cérébral.

## **Greffe de cellules souches**

À l'heure actuelle, le seul traitement curatif de l'anémie falciforme est la greffe de cellules souches sanguines. Les cellules souches sanguines de la personne malade produisent des cellules sanguines défectueuses. Une greffe de cellules souches permet au patient de recevoir de nouvelles cellules souches qui produisent des cellules sanguines saines. Pour les patients atteints d'anémie falciforme, les cellules souches sont prélevées sur une autre personne. Pour rendre une greffe possible, le type de tissu du receveur et du donneur doit être aussi semblable que possible.

Le type de tissu dépend d'une protéine présente dans le tissu appelée HLA et il existe de nombreux types différents de cette protéine. La raison pour laquelle les donneurs et les receveurs doivent être aussi semblables que possible est que la HLA du receveur reconnaît les corps étrangers et commencerait alors à attaquer les cellules étrangères si les tissus étaient trop différents.

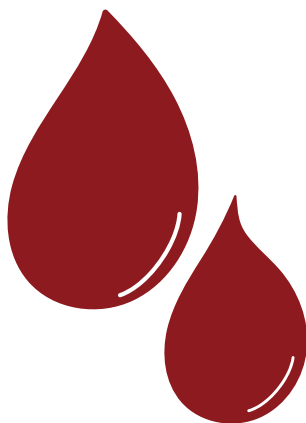
Les nombreux types différents de HLA rendent souvent très difficile la recherche d'un donneur compatible pour la greffe. Les frères et sœurs biologiques à part entière ont 25% de chances d'être compatibles, car ils héritent de leurs gènes de deux parents qui ont chacun deux ensembles de gènes et il y a alors quatre combinaisons possibles d'ensembles de gènes.

Le registre suédois des cellules souches s'appelle le registre Tobias. Grâce au registre Tobias, le patient est comparé à la fois à des personnes inscrites dans le registre suédois mais également à des personnes inscrites dans des registres d'autres pays. Plus le nombre de personnes qui s'inscrivent comme donneurs est élevé, plus grandes sont les chances que les patients ayant besoin d'une greffe puissent trouver un donneur compatible.



Les personnes atteintes de drépanocytose en Suède ont souvent du mal à trouver un donneur compatible car leur origine diffère de celle de la majorité de la population suédoise. Il est plus facile de trouver un type HLA compatible lorsque les personnes ont des origines similaires, ce qui signifie que de nombreux patients atteints de drépanocytose attendent des années et parfois en vain un donneur.

Ce n'est pas parce qu'il y a moins de personnes d'origine similaire, mais parce qu'il existe de nombreux préjugés et mythes sur les personnes autorisées à être inscrites au registre. Certains pensent qu'ils ne peuvent pas être donneurs parce qu'ils ne sont pas nés en Suède et d'autres ne sont pas informés qu'ils peuvent devenir donneurs en raison de différences et de barrières linguistiques, culturelles ou sociales.



## **Autres examens et traitements préventifs**

### **Vaccination**

Les patients atteints d'anémie falciforme doivent être vaccinés contre les pneumocoques (pneumonie), la grippe, l'hépatite B, l'hémophilus et les méningocoques.

### **Antibiotiques**

Les enfants présentant des symptômes infectieux doivent être traités avec des antibiotiques car ils sont plus sensibles aux infections que les enfants en bonne santé.

### **Échographie**

Les enfants âgés de 2 à 16 ans doivent régulièrement subir des examens échographiques des gros vaisseaux du cerveau pour évaluer le risque d'accident vasculaire cérébral.

### **Acide folique**

Une prise régulière d'acide folique (folacine) est recommandée.

### **Autres examens**

Une échographie cardiaque, une mesure de la densité osseuse et un examen oculaire doivent être effectués régulièrement.



## **Prophylaxie du paludisme**

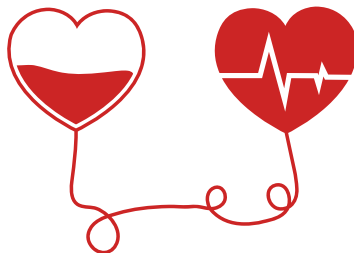
Les personnes porteuses ou atteintes d'anémie falciforme peuvent être infectés par le paludisme s'ils vivent dans des pays touchés par le paludisme. Si une personne atteinte d'anémie falciforme contracte le paludisme, l'issue est souvent fatale. Les porteurs de la maladie présentent un certain degré de protection contre les formes graves de paludisme. Les personnes atteintes ou porteuses d'anémie falciforme doivent donc recourir à la prophylaxie antipaludique si elles séjournent dans des pays touchés par le paludisme.

## **Glutamine**

L'acide aminé L-glutamine peut contribuer à une réduction des épisodes douloureux et des séjours à l'hôpital.

## **Autres examens**

Une échographie cardiaque, une mesure de la densité osseuse et un examen oculaire doivent être effectués régulièrement.



## **Porteurs de gènes drépanocytaires**

La forme active de la maladie apparaît chez les personnes qui ont hérité de l'ensemble de gènes drépanocytaires de leurs deux parents. Celles qui héritent d'un seul ensemble de gènes drépanocytaires sont appelées porteuses. Ces personnes sont souvent asymptomatiques, mais peuvent transmettre la maladie à leurs enfants si l'autre parent est également porteur des gènes drépanocytaires.

Dans certains cas, la grossesse peut également provoquer des symptômes, de même qu'une déshydratation ou une activité physique exigeante. Cela est dû au fait que les globules rouges s'affaissent lors de la déshydratation ou d'une activité physique de haute intensité. Un petit nombre de porteurs développent également des problèmes de la fonction rénale. Les personnes porteuses doivent également éviter de s'exposer à la déshydratation.

## **Recherche**

L'anémie falciforme fait l'objet d'intensives recherches. Le développement de nouvelles méthodes améliorées de greffe de cellules souches hématopoïétiques entraînera la greffe d'un plus grand nombre de patients atteints d'anémie falciforme. Des recherches portant sur d'autres méthodes de thérapie génique sont également en cours.

## **Soutien pour les personnes affectées**

### **Diagnostics des maladies rares**

La ligue nationale des diagnostics rares fonctionnent pour les personnes souffrant de maladies rares. Vous pouvez les joindre au 0727 228 834 ou à l'adresse [info@sallsyntadiagnoser.se](mailto:info@sallsyntadiagnoser.se). Vous pouvez également consulter leur site Internet: [www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)

### **Association de patients atteints de maladies chroniques du sang (Patientföreningen Kronisk Blodsjukdom - KBS)**

KBS est une association de patients qui représente des patients et d'autres personnes affectées par des diagnostics d'anémie falciforme et de thalassémie. L'association existe depuis 2016 et a organisé des activités pour ses membres, des conférences pour le personnel de santé et mène depuis janvier 2020 le projet «Vous n'êtes pas seul(e)...» avec l'Association des cancers du sang. L'objectif du projet «Vous n'êtes pas seul(e)...» est de montrer que les personnes atteintes d'anémie falciforme ou de thalassémie ne sont pas seules dans leur situation, ainsi qu'à réduire la stigmatisation et à accroître les connaissances sur ces maladies. Des informations supplémentaires sur ce projet sont disponibles plus loin dans cette brochure.

## **European Sickle Cell Federation (ESCF)**

L'ESCF est un réseau parapluie européen regroupant plusieurs organisations de patients œuvrant dans le domaine de la drépanocytose. [www.escfederacion.eu](http://www.escfederacion.eu)

## **Orpha.net**

La base de données Orphanet recueille des informations sur des maladies inhabituelles, telles que la drépanocytose auprès de divers groupes d'intérêt, principalement en Europe. [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## **Groupes sur les réseaux sociaux**

Pour de nombreuses maladies rares, il existe des groupes sur les réseaux sociaux où vous pouvez communiquer avec d'autres personnes ayant reçu le même diagnostic et avec les parents et autres proches des personnes atteintes de la maladie. KBS a son propre groupe Facebook que vous pouvez trouver si vous recherchez Maladies chroniques du sang (Kronisk Blodsjukdom) - KBS.

## **Le projet «Vous n'êtes pas seul(e)...» de l'association de patients Maladies chroniques du sang (Kronisk Blodsjukdom) (KBS)**

---

Le nom de ce projet, «Vous n'êtes pas seule...», communique l'un des objectifs de l'initiative: montrer que les personnes atteintes d'anémie falciforme ou de thalassémie ne sont pas seules dans leur situation. Que d'autres personnes vivent la même chose, savent comment c'est et s'en soucient. Savoir qu'être affecté n'a rien d'anormal est particulièrement important pour ces deux maladies afin de réduire la stigmatisation qui les entoure, car il existe une idée selon laquelle être affecté par une maladie du sang grave est «mal». Cela peut signifier que les personnes affectées refusent souvent de parler de leur maladie, même au sein de leur famille, ce qui peut être très problématique lorsqu'il s'agit de maladies héréditaires. La personne affectée garde souvent ses sentiments pour elle-même et se sent à tort coupable d'être atteinte de la maladie. Nous tenons à souligner que ce n'est pas la faute du patient.

La mise en œuvre de ce projet est également motivée par la volonté d'offrir un soutien pratique aux patients et à leurs proches, et de diffuser les connaissances sur la maladie aux professionnels de la santé, aux proches et aux patients.

La mise en œuvre de ce projet est également motivée par la volonté d'offrir un soutien pratique aux patients et à leurs proches, et de diffuser les connaissances sur la maladie aux professionnels de la santé, aux proches et aux patients. Le projet vise également à lutter contre la stigmatisation entourant ces maladies et à encourager davantage de personnes, en particulier les personnes ayant des racines dans d'autres parties du monde, à s'inscrire davantage en tant que donneurs de cellules souches et donneurs de sang.

L'anémie falciforme est une maladie héréditaire (génétique). Les personnes qui ne sont que porteuses de la maladie sont souvent asymptomatiques. Si une personne souhaite savoir si elle est porteuse de la maladie, il est possible de le découvrir grâce à un test ADN.

## **Enfin, nous souhaitons encourager le don de sang et le don de cellules souches...**

Nous souhaitons également encourager le don de sang et le don de cellules souches sanguines, en mettant particulièrement l'accent sur les personnes qui ont des racines dans les régions du monde où ces maladies sont courantes. Les personnes affectées sont en effet dépendantes de transfusions sanguines ou d'exsanguino-transfusions, ce qui signifie que de grandes quantités de nouveau sang sain sont nécessaires pour leur permettre de survivre. On tend à manquer de ce sang dans le secteur des soins de santé suédois, ce qui est en partie dû au fait qu'il existe encore un grand manque de connaissances sur le fait de devenir donneur de sang parmi ceux qui ont des racines dans d'autres parties du monde, car beaucoup pensent qu'ils ne peuvent pas devenir des donneurs de sang. Il en va de même pour le don de cellules souches sanguines, qui est nécessaire pour réaliser une greffe de cellules souches réussie. Dans ce cas, c'est également l'ethnicité biologique d'une personne qui peut être déterminante pour trouver le donneur « compatible » dans différents registres.

## **Réseaux sociaux et site Internet**

N'hésitez pas à consulter nos sites Internet et à nous suivre sur les réseaux sociaux. Sur nos sites Internet, vous trouverez plus d'informations sur le projet «Vous n'êtes pas seul(e) ...», ainsi que des informations sur la thalassémie et l'anémie falciforme, des articles de blog et des entretiens avec différentes personnes.

Nous mettons à jour nos réseaux sociaux en permanence, alors suivez-nous et participez à un grand projet qui compte!



[www.blodcancerforbundet.se](http://www.blodcancerforbundet.se)



[www.blodsjukdom.se](http://www.blodsjukdom.se)



Blodcancerförbundet  
Kronisk Blodsjukdom - KBS



blodcancerforbundet  
kronisk\_blodsjukdom