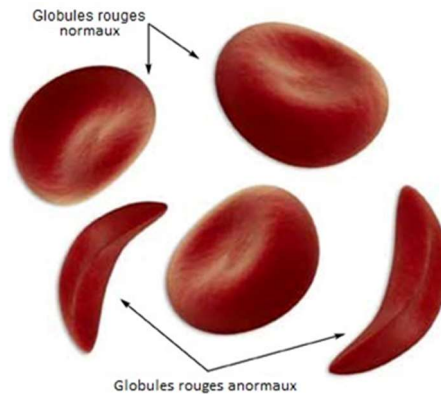


Le 19 Juin : Journée Mondiale de la Drépanocytose.

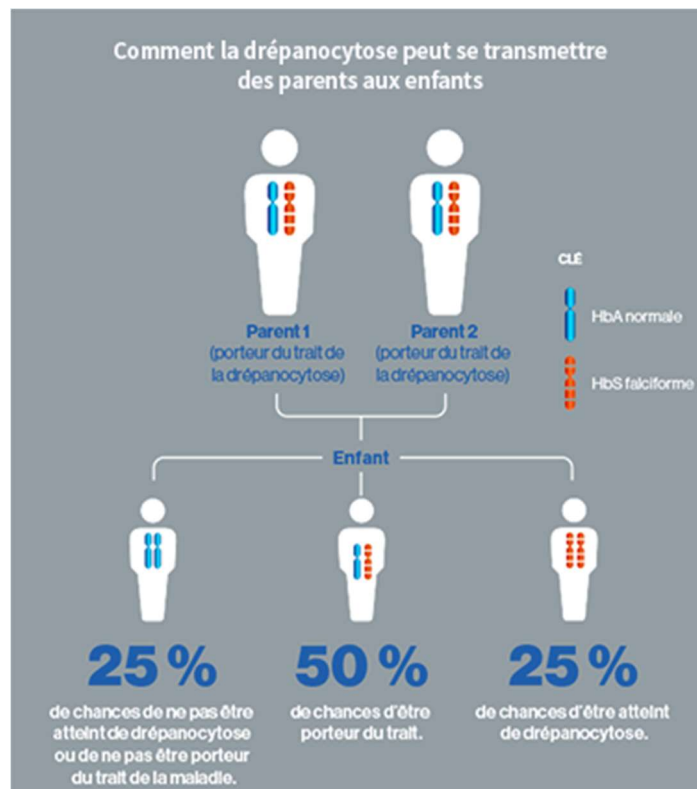
La drépanocytose est une maladie génétique très répandue : elle concerne environ **300 000 naissances par an dans le monde**. Les derniers chiffres disponibles indiquent que 466 enfants drépanocytaires ont vu le jour en France en 2015. Ce chiffre en fait la maladie génétique la plus fréquente en France.

Définition

La drépanocytose, aussi appelée **anémie falciforme**, est une maladie génétique héréditaire touchant les globules rouges (ou hématies). Elle est caractérisée par une **anomalie de l'hémoglobine**, principale protéine du globule rouge.



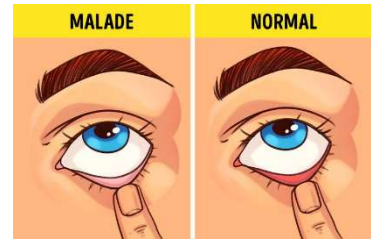
La drépanocytose est une maladie génétique héréditaire à transmission dite autosomique récessive : chacun des parents doit transmettre le gène muté à l'enfant pour que la maladie se déclare chez ce dernier.



Les symptômes

Les symptômes de la maladie sont variables et dépendent non seulement de l'âge, mais aussi de la sévérité de la drépanocytose. On peut retrouver :

- **L'anémie** : souvent le premier signe de la maladie. Elle se traduit par une pâleur et une fatigue chronique, parfois par une jaunisse (ictère).
- **Les crises « vaso-occlusives »** : déclenchées par les globules rouges rigidifiés, qui finissent par obstruer la circulation sanguine dans les petits vaisseaux sanguins. Ces crises entraînent des douleurs aiguës souvent extrêmement violentes. Elles affectent particulièrement les os, les articulations des bras et des jambes, le dos ou la poitrine.
- **La sensibilité aux infections**
- **Complications à long terme** : Elles sont susceptibles de toucher presque tous les organes notamment le rein (insuffisance rénale), le système ostéo-articulaire (arthrose, ostéoporose), l'œil (hémorragies intraoculaires), le foie, les poumons (hypertension artérielle pulmonaire) ou encore la vésicule biliaire (calculs).



Diagnostic et traitements

La France déploie un **dépistage néonatal systématique**. Il est réalisé à la maternité à la 72ème heure de vie du nourrisson (dans le cadre plus large du dépistage des maladies rares), à partir d'un échantillon sanguin prélevé au niveau du talon du nouveau-né.



Le **dépistage prénatal et le diagnostic préimplantatoire (DPI)** restent des processus longs, très lourds et très encadrés. Ils ne sont envisagés que pour certains couples à risque.

Le **seul traitement curatif** actuellement disponible contre la drépanocytose est la greffe de moelle osseuse. Elle reste néanmoins très lourde et coûteuse. Elle est donc réservée aux formes les plus sévères de la maladie, notamment chez l'enfant.

Pour la plupart des patients, la prise en charge de la drépanocytose s'articule autour d'une **prévention des complications et d'un suivi médical régulier**. Les traitements reposent surtout sur l'antibioprophylaxie, les transfusions sanguines et la prise en charge des crises douloureuses.



Bien que la situation des malades drépanocytaires se soit considérablement améliorée dans les pays développés, surtout grâce au dépistage néonatal et à la prise en charge précoce de la maladie, les traitements disponibles restent limités. La recherche s'efforce donc à trouver des alternatives thérapeutiques.

Pour en savoir plus :

<https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/#:~:text=La%20dr%C3%A9panocytose%2C%20aussi%20appel%C3%A9e%20an%C3%A9mie,principale%20prot%C3%A9ine%20du%20globule%20rouge.>