

# WEBINAIRE

## " VIVRE ET TRAVAILLER EN GUADELOUPE AVEC UNE MALADIE RARE : L'EXEMPLE DE LA DRÉPANOCYTOSE ".



### LA DREPANOCYTOSE

9 décembre 2021

Dr Maryse ETIENNE-JULAN, CHU de la Guadeloupe,

Centre de Référence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémie et autres pathologies rares du globule rouge

Plateforme Maladies Rares KARUKERARES

centre de référence  
maladies rares



# TÉMOIGNAGE 1

- *« C'est une vie remplie d'absentéisme. À l'école, les profs sont plus ou moins compréhensifs, disons qu'au moins tu as les justificatifs. Mais au travail c'est compliqué car les gens ne comprennent pas.*
- *C'est une maladie invisible de l'extérieur, les gens se disent que tu fais semblant...*
- *C'est aussi un état de fatigue permanent qui peut restreindre, tu sors moins. Mais moi j'ai eu la chance d'être très bien entourée pendant mon master avec des amies qui me prenaient les cours dès que j'étais absente ! »*
- <https://www.madmoizelle.com/drepanocytose-temoignage-890761>

## TÉMOIGNAGE 2

*« Il y a bientôt un an, j'ai perdu mon travail suite à une grave crise de drépanocytose. Je ne suis pas la première à qui cela arrive, et malheureusement je ne serai pas la dernière. Le plus dur est que je me suis toujours crue à l'abri d'une telle chose. Parce que j'ai tellement travaillé dur et fait des sacrifices pour me bâtir une carrière! Parce que j'ai tout fait pour annihiler l'impact de ma maladie sur ma vie, mon entourage, mon travail. »*

- [https://www.huffingtonpost.fr/entry/ma-drepanocytose-moblige-constamment-a-depasser-lisolement-social\\_fr\\_5d075a27e4b0304a1212527b](https://www.huffingtonpost.fr/entry/ma-drepanocytose-moblige-constamment-a-depasser-lisolement-social_fr_5d075a27e4b0304a1212527b)

## Qu'est ce que la drépanocytose?

### QU'EST CE QUE LA DRÉPANOCYTOSE?

- Maladie de l'hémoglobine, protéine contenue dans le globule rouge (GR)
- Rôle de l'hémoglobine : transport de l'oxygène dans tout l'organisme
- Dans la drépanocytose l'hémoglobine est malade à cause d'une anomalie génétique (mutation) : hémoglobine anormale hémoglobine S ou HbS → changement de forme des GR (faucilles) →
  - occlusions dans les vaisseaux (vasoocclusion)
  - destruction des GR drépanocytaires : hémolyse



Les hématies d'un individu sain (a) et d'un individu drépanocytaire (b).



# SCHEMA DE LA VASO-OCCLUSION

L'occlusion des  
petits vaisseaux




Souffrance des  
organes



Signes de la  
maladie  
(douleur,...)





# RÉPARTITION MONDIALE DE LA MALADIE ET FREQUENCE EN GUADELOUPE

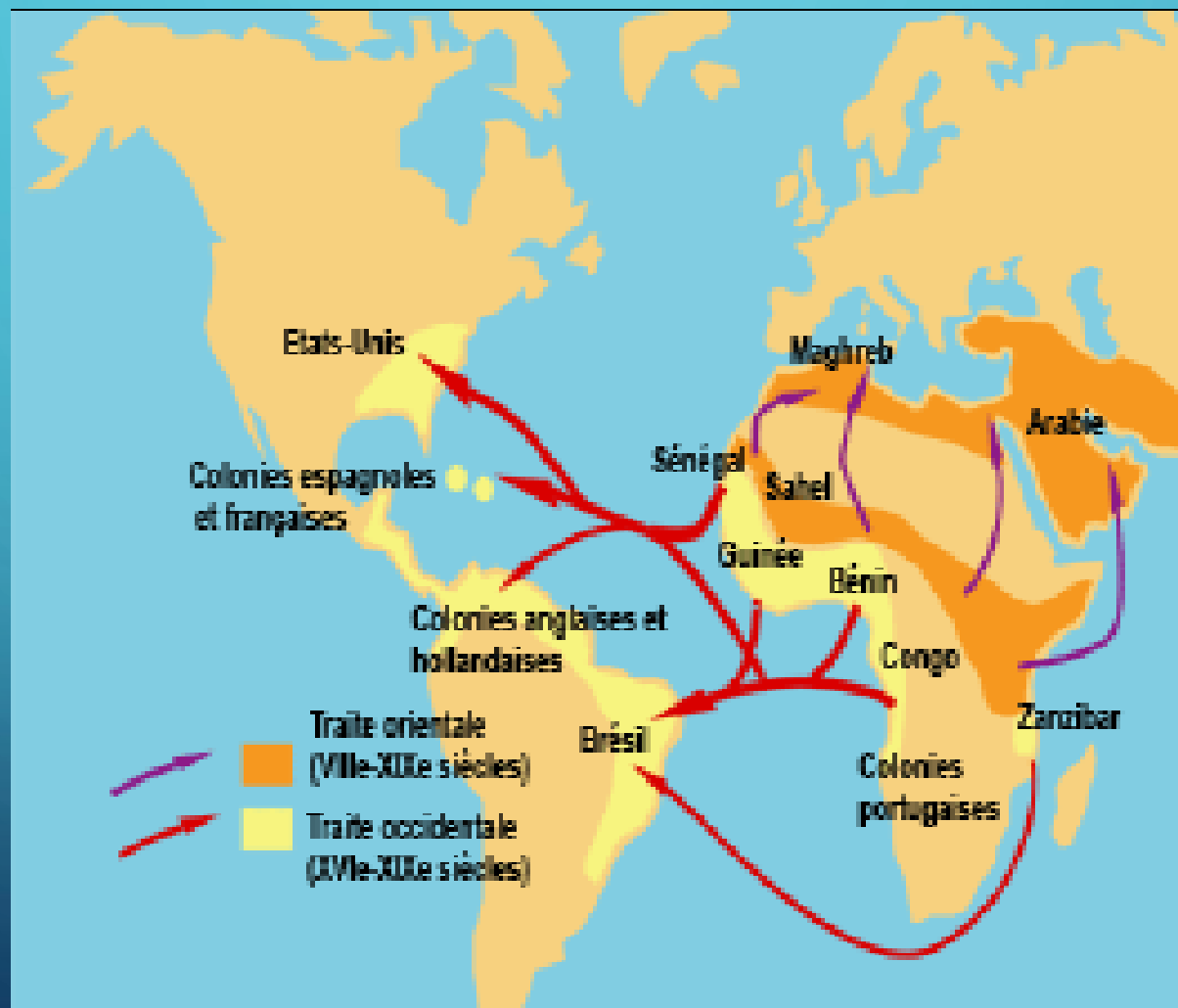
## RÉPARTITION GÉOGRAPHIQUE D'ORIGINE :

AC ALLISON, 1960; PIEL, 2013;  
PIEL 2014

- Coïncidence de répartition entre drépanocytose et paludisme
- Avantage sélectif du statut de porteur du trait (AS)
- La drépanocytose n'est pas exclusivement limitée aux populations d'origine subsaharienne
- Afrique sub-saharienne  
Péninsule arabique  
Sous-continent indien  
Afrique du Nord  
Europe du Sud



# LA RÉPARTITION ACTUELLE REFLÈTE LES MOUVEMENTS VOLONTAIRES OU FORCÉS DE POPULATIONS EN PARTICULIER CEUX DE LA TRAITE DES ESCLAVES





**Table 1: Neonatal screening for sickle cell disease (Guadeloupe 1984-2010) : Incidence of homozygotes, compound heterozygotes and simple heterozygotes for hemoglobin variants.**

	Number	Incidence
<b>Homozygotes</b>		
<b>SS</b>	<b>310</b>	<b>1 in 575</b>
CC	38	1 in 4689
<b>Compound heterozygotes</b>		
<b>SC</b>	<b>231</b>	<b>1 in 771</b>
<b>Sb-thalassemia*</b>	<b>42</b>	<b>1 in 4243</b>
S-HPFH	23	1 in 7747
SD	6	1 in 29698
<b>Heterozygotes</b>		
AS	14126	1 in 13
AC	4375	1 in 41

Saint-Martin et al,  
2013

1 nouveau-né sur 304 en Guadeloupe est atteint de drépanocytose

300 000 naissances environ dans le monde chaque année : maladie génétique la plus fréquente sur la planète (Piel et al, 2017)



LA MALADIE

# CONSÉQUENCES POUR LE MALADE : LES COMPLICATIONS DE LA MALADIE

- Des formes différentes (syndromes drépanocytaires majeurs) : SS (la plus fréquente et la plus grave), SC (le plus souvent plus modérée), autres, ...
- Signes permanents :
  - Anémie par destruction permanente des GR : intensité variable
    - Normale : Hb > 13 g/dl
    - Peut être très profonde : 7 g/dl → fatigue, pâleur, essoufflement facile,
    - Ictère (yeux jaunes) quand très intense
  - Sensibilité accrue aux infections par les bactéries : risque d'infections graves surtout chez l'enfant

# CONSÉQUENCES POUR LE MALADE : LES COMPLICATIONS DE LA MALADIE

- Crises aiguës de survenue brutale :
  - Crises douloureuses osseuses :
    - intensité , localisation, fréquence variables. La plus fréquente des manifestations de la maladie ressentie par le patient
    - Très fréquentes chez certains patients, plus rares chez d'autres
    - Nécessité d'une hospitalisation si très intense pour calmer le plus rapidement possible la douleur
    - Quand très fréquentes, entraînent des douleurs chroniques chez l'adulte
  - «Quand j'ai une grosse crise, j'ai l'impression que mes os se brisent ou que quelqu'un monte sur mon corps avec un rouleau compresseur», explique L D pour tenter de décrire la douleur d'une crise vaso-occlusive liée à la drépanocytose. À 27 ans, la jeune femme, drépanocytaire, subit tous les deux mois ces accès de douleur extrêmement éprouvants, principal symptôme de la pathologie.



# CONSÉQUENCES POUR LE MALADE : LES COMPLICATIONS DE LA MALADIE

- Complications aiguës de survenue brutale (2) :
  - Infections graves
  - Complications pulmonaires
  - Autres
  - **Peuvent mettre en jeu le pronostic vital : toute complication aiguë de la maladie doit être prise en charge précocement et de manière optimale, que le patient soit habituellement souvent malade ou hospitalisé ou pas**

# FACTEURS DÉCLENCHANTS : A RÉDUIRE OU A EVITER

- Efforts intenses et/ou prolongés
- Variations de température : chaleur, froid (climatisation trop poussée, la pluie, bains en rivière ou à la mer,....)
- Manque d'oxygène : rhume, bronchite
- Déshydratation : transpiration sans apport d'eau, gastroentérite
- La fièvre
- La grossesse
- Le stress, ...

# CONSÉQUENCES POUR LE MALADE : LES COMPLICATIONS DE LA MALADIE

- Complications chroniques (irréversibles) d'installation progressive :
  - Tout organe peut être touché : rein, poumon, cœur, cerveau, œil, oreille, ...
  - Atteintes chroniques des articulations : hanches, épaules, vertèbres → Douleurs chroniques , pose de prothèse

# NECESSITE D'UN SUIVI REGULIER

- Diagnostic le plus précoce possible de la maladie : dépistage à la naissance depuis 1984
- Prévention des complications : vaccins, acide folique, médicaments anti-douleur, éviter les facteurs déclenchants des crises
- Dépistage et prise en charge précoces des complications aiguës : consultations, consultations aux urgences, hospitalisations de durée variable
- Dépistage et prise en charge précoces des complications chroniques
- Traitements au long cours



- Très grande variabilité clinique de la maladie :
  - chaque patient est différent
  - Anémie +/- importante
  - Douleurs +/- fréquentes, .....
  - Les facteurs déclenchants auront des effets variables sur les patients
- Un petit groupe de patients regroupe la très grande majorité des hospitalisations ou des consultations
- Efficacité +++ des traitements de fonds mais sont inefficaces pour certains patients

- En fonction de l'état du patient, la vie quotidienne et professionnelle passe

## **PAR LE PLAN PROFESSIONNEL** Au niveau du patient

- Adapter le choix professionnel à son profil
- Bien se connaître et bien connaître sa maladie
- Nécessité de formations adaptées
- Connaître les mesures existantes, être accompagné pour cela
- Accepter la reconnaissance du statut de travailleur handicapé
- Travailler avec les associations de patients et les patients

- En fonction de l'état du patient, la vie quotidienne et professionnelle passe

## **SUR** LE PLAN PROFESSIONNEL

### Au niveau de la société

- Reconnaissance du statut de travailleur handicapé avec plus de postes disponibles dans les administrations et entreprises
- Si nécessaire : allocation adultes handicapés, mise en invalidité (surtout les plus âgés)
- Information et formation des employeurs, de la population générale
- Toujours en partenariat avec les associations de patients et les patients
- Formation des Professionnels de santé : meilleure formation des médecins de la MDPH sur la drépanocytose et sur le handicap invisible qu'elle génère

- En fonction de l'état du patient, la vie quotidienne et professionnelle passe

## **sur** LE PLAN PROFESSIONNEL

- Nécessité d'adapter le choix professionnel au profil du patient
- Nécessité de formations adaptées
- Reconnaissance du statut de travailleur handicapé avec plus de postes disponibles dans les administrations et entreprises
- Si nécessaire : allocation adultes handicapés, mise en invalidité (surtout les plus âgés)
- L'information et la formation des employeurs, de la population générale
- Le travail en partenariat avec les associations de patients et les patients
- Une meilleure formation des médecins de la MDPH sur la drépanocytose et sur le handicap invisible qu'elle génère



