



Drépanocytose

Un aperçu des informations
les plus importantes



Préface

Cher lecteur, chère lectrice,

La drépanocytose est une maladie chronique héréditaire du sang. Les maladies sont qualifiées de « chroniques » lorsqu'elles persistent pendant toute la vie. Les globules rouges des personnes atteintes de drépanocytose peuvent changer de forme. Dans ce cas, ils deviennent moins souples et plus susceptibles d'être endommagés. Les conséquences sont une anémie et le blocage des vaisseaux sanguins, ce qui peut entraîner des crises douloureuses appelées crises vaso-occlusives. En plus de cela, la forme anormale des globules rouges a d'autres conséquences et provoque des lésions au niveau des organes. Il est donc très important de prendre en charge la drépanocytose dans le cadre d'un traitement rigoureux et régulier dans une perspective à long terme. Quelles sont les causes de la drépanocytose ? Quelles conséquences peut-elle avoir ? Et quels sont les traitements possibles ? Lisez cette brochure pour en savoir plus. La lecture de cette brochure ne remplace pas une discussion approfondie avec votre médecin.

Cordialement,



Regine Grosse

*Hématologue et
oncologue pédiatrique*

Table des matières

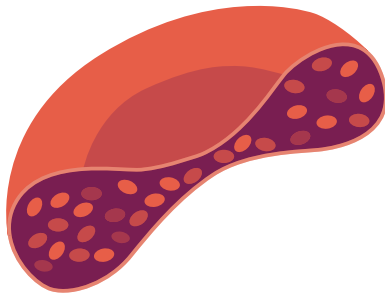
1. Qu'est-ce que la drépanocytose ?
2. Quelles sont les causes de la drépanocytose ?
3. Quelle est la fréquence de la drépanocytose ?
4. Quels sont les symptômes de la drépanocytose ?
5. Quelles sont les conséquences de la drépanocytose ?
6. Comment la drépanocytose est-elle diagnostiquée ?
7. Comment la drépanocytose est-elle prise en charge ?
8. En savoir plus
9. Références

1

Qu'est-ce que la drépanocytose ?

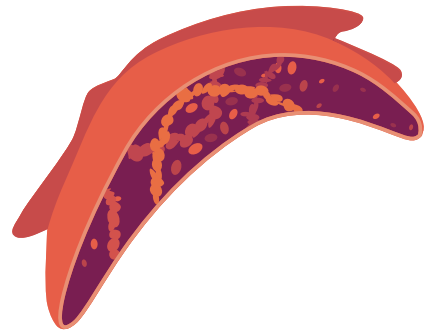
La drépanocytose est une **maladie chronique héréditaire du sang**. Un aspect important de la maladie est le changement de forme des **globules rouges** (appelés scientifiquement érythrocytes ou hématies), des cellules que nous avons tous dans nos corps. Chez les personnes en bonne santé, ces cellules ressemblent à de petits disques avec un léger creux au milieu. En cas de drépanocytose les petits disques prennent une forme **de faucille, ou de croissant de lune**. Ce changement de forme peut entraîner de nombreuses complications et réduire l'**espérance** de vie. La drépanocytose est une maladie progressive qui dure toute la vie et qui nécessite des **consultations régulières auprès de médecins** et une **prise en charge constante**.

Les différences entre les globules rouges sains et les cellules falciformes déformées :



Globules rouges

- appelés scientifiquement érythrocytes ou hématies
- ils ont la forme de petits disques avec un léger creux au milieu et sont très souples
- ils contiennent le pigment rouge du sang, l'hémoglobine (Hb) ; l'hémoglobine fixe l'oxygène et le transporte dans tout le corps
- ils ont une durée de vie d'environ 120 jours



Sickle cells¹⁻⁶

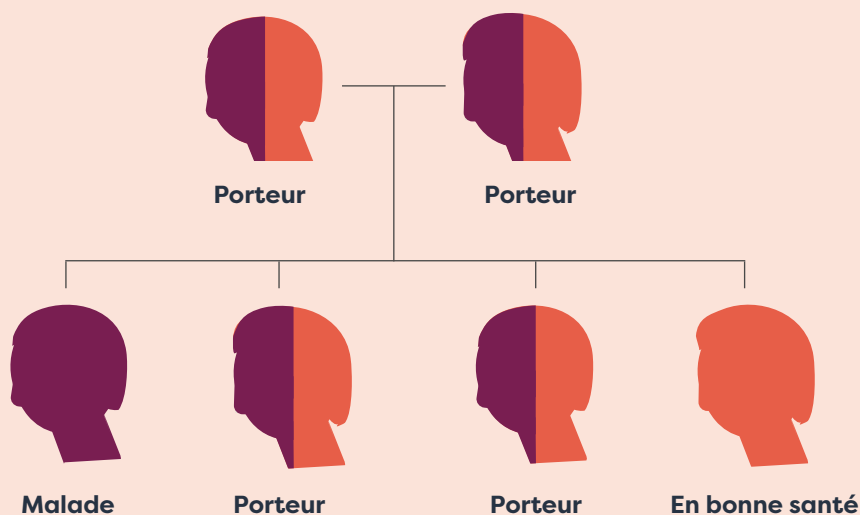
- Globules rouges falciformes¹⁻⁶ ils ont la forme d'une faucille ou d'un croissant de lune
- ils sont plus rigides et moins solides, ils se cassent donc plus facilement
- ils contiennent une hémoglobine falciforme modifiée (HbS) qui forme une chaîne, ce qui réduit sa capacité à transporter l'oxygène
- ils ont une durée de vie de seulement 10 à 20 jours

Quelles sont les causes de la drépanocytose ?

2



La drépanocytose est causée par une **mutation génétique dans le gène** nécessaire à la formation d'un composant du **pigment rouge du sang (l'hémoglobine)**. Dans ce contexte, on parle également de mutation ponctuelle, car un seul point du gène est différent d'un gène sain¹. Le gène muté est appelé gène de la drépanocytose et l'hémoglobine mutée est appelée **hémoglobine S (HbS)**. Si plus de la moitié de l'hémoglobine présente dans le corps humain est mutée, on parle de drépanocytose³. La drépanocytose est une **maladie héréditaire** et ne se déclenche généralement qu'en présence de deux gènes de la drépanocytose. Toutefois, il est possible qu'un gène de la drépanocytose s'accompagne d'un autre gène muté anormal (par exemple un gène de l'hémoglobine HbC ou un gène de bêta-thalassémie). Dans ce cas, on parle tout de même de drépanocytose. **Chacun des parents** doit transmettre un des deux gènes mutés à leur enfant pour que ce dernier développe la maladie. Les personnes qui ont un seul gène de la drépanocytose et un autre gène sain sont appelées « **porteurs** » et ne tombent pas malades. Toutefois, c'est de cette façon que le gène muté peut être transmis aux enfants. Si les deux parents portent un gène muté, la probabilité qu'un de leurs enfants souffre de drépanocytose est de **25 %**. C'est pour cette raison que souvent, au sein d'une même famille, il y a des **enfants atteints de drépanocytose** et des **enfants en bonne santé**.



La drépanocytose est une maladie héréditaire dans laquelle chacun des deux parents transmet à leur enfant une copie mutée d'un gène nécessaire à la formation d'un composant du pigment rouge du sang.

Hémoglobine S

- il s'agit de la forme mutée du pigment rouge du sang, l'hémoglobine
- lorsque l'hémoglobine S représente plus de la moitié de l'hémoglobine totale, elle entraîne la formation de longues chaînes
- les globules rouges prennent une forme de croissant et sont moins souples
- les globules falciformes (en forme de faucille) ont une durée de vie de 10 à 20 jours⁶



Hémoglobine



Hémoglobine S

L'hémoglobine est présente dans les globules rouges sous la forme de molécules individuelles

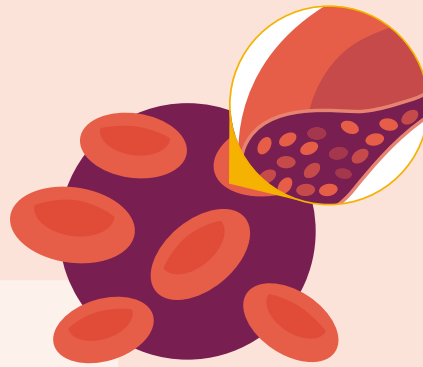


L'hémoglobine S mutée forme de longues chaînes

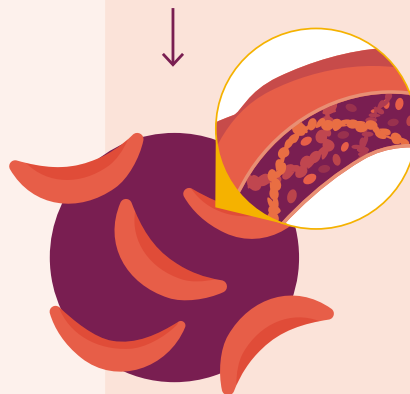


Si le pigment du sang est modifié, il forme de longues chaînes, ce qui déforme les globules rouges

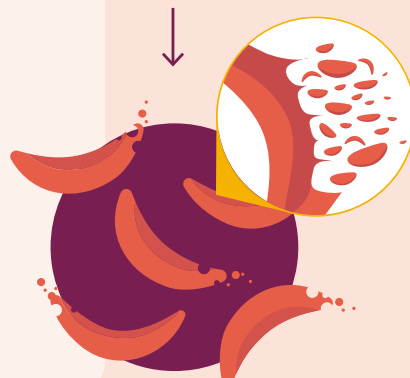
Lorsqu'il est muté, le pigment des globules rouges peut former **de longues chaînes**. Ce sont des chaînes d'hémoglobine S. La présence de ces chaînes provoquent la **déformation et la détérioration des globules rouges** : ils prennent une forme de faucille. Ces globules sanguins mutés (cellules falciformes) ne vivent pas aussi longtemps que des globules rouges sains⁷. Ce phénomène est techniquement appelé **hémolyse**.



En bonne santé



En forme de faucille



Hémolyse

Quelle est la fréquence de la drépanocytose ?

3

Les personnes qui possèdent un gène de la drépanocytose (les « porteurs ») semblent être **plus résistants** à une forme **particulièrement sévère de paludisme (paludisme à Plasmodium falciparum), une maladie infectieuse**, et présentent un avantage en termes de survie en cas d'infection⁸. La drépanocytose est donc plus répandue dans les pays où le paludisme est un problème important : Il s'agit des pays d'Afrique subsaharienne, de certaines parties du Moyen-Orient et de certaines régions du sous-continent indien⁹. Par le biais de l'émigration et, par le passé, en raison du commerce des esclaves, la drépanocytose est également plus fréquente aux États-Unis, en Amérique du Sud (Brésil) et dans les Caraïbes.

La drépanocytose est la maladie rare la plus fréquente à l'échelle mondiale

Le nombre de personnes touchées par la drépanocytose est en constante augmentation.

Dans le monde
environ 7 700 000¹⁰

En Europe
environ 164 000¹¹

En Allemagne
environ 3 200¹²
1 nouveau-né sur 2 500¹²

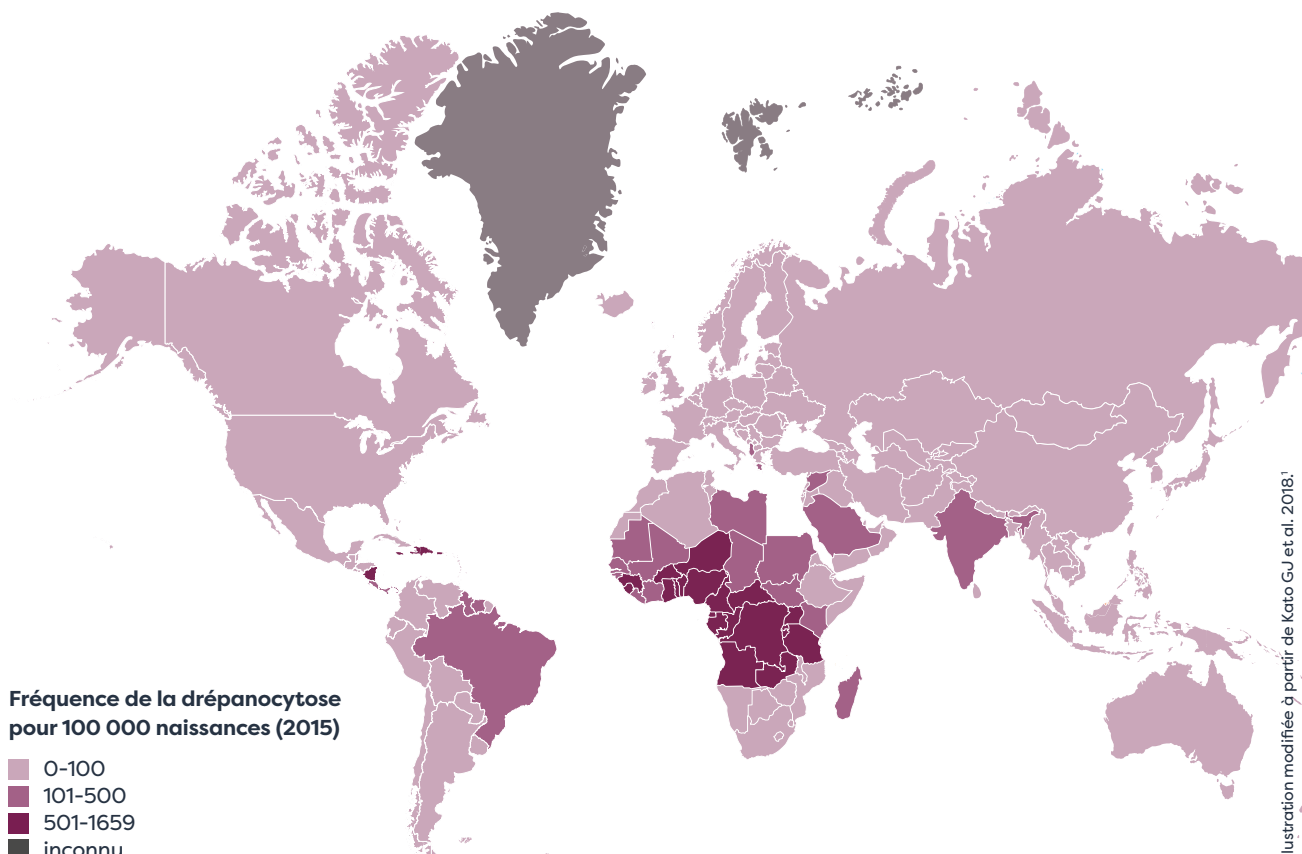


Illustration modifiée à partir de Kato G.J et al. 2018.

Le nombre de personnes atteintes de drépanocytose ne cesse d'augmenter.

4

Quels sont les symptômes de la drépanocytose ?

L'anémie falciforme est-elle la même chose que la drépanocytose ?

Aujourd'hui encore, le terme « anémie falciforme » est utilisé comme synonyme de drépanocytose. Toutefois, cette dénomination est inexacte, car elle fait référence à l'un des principaux symptômes de la maladie : **l'anémie**. Le blocage (occlusion) de vaisseaux sanguins entraîné par l'agglutination de cellules falciformes est caractéristique de la drépanocytose. Ces blocages provoquent des **crises douloureuses** (décrites plus en détail ci-dessous) et sont responsables de la plupart des lésions importantes liées à la drépanocytose^{4,7}.

Anémie

Les cellules falciformes déformées ont une **durée de vie beaucoup plus courte** que les globules rouges sains. Par ailleurs, en raison de leur forme mutée, les cellules falciformes peuvent **facilement se rompre et leur contenu se disperser** ; dans ce contexte, on parle également d'**hémolyse**. Dans ce cas, le nombre de globules rouges dans le sang peut être insuffisant pour assurer un approvisionnement en oxygène optimal dans le corps et les organes. Ce symptôme est appelé **anémie** ou dans le langage technique **anémie hémolytique**.⁶

L'anémie peut provoquer d'autres symptômes tels que :



Pâleur⁷



Irritabilité⁷



Fatigue rapide⁷



Perte d'appétit⁷



Résistance physique réduite et problèmes de concentration³



Arrêt de croissance⁷



Fatigue extrême et épuisement^{13,14}

Douleur

Les cellules falciformes sont **plus rigides que les globules rouges sains** et elles sont moins élastiques et souples¹. Elles ne passent donc pas aussi bien dans les vaisseaux sanguins de très petite taille (les vaisseaux capillaires)¹⁵. Si une grande proportion du sang est constitué de cellules falciformes, le sang s'écoule plus lentement parce que les cellules falciformes se retrouvent coincées sans arrêt sur les parois des vaisseaux sanguins¹⁶. Si la cellule falciforme se désintègre (hémolyse), cela peut entraîner des **infections chroniques (de longue durée) des vaisseaux sanguins**¹⁶. De plus, les cellules falciformes peuvent s'accumuler, s'agglutiner entre elles et ainsi **bloquer les vaisseaux sanguins (occlusion de vaisseaux, vaso-occlusion)**⁷. Les tissus et les organes qui sont alimentés en sang par ces vaisseaux sanguins ne reçoivent alors plus assez d'oxygène et de nutriments. Cela entraîne des **douleurs**, appelées **crise vaso-occlusive**¹⁵. En général, il s'agit d'une douleur régulière et récurrente, souvent extrêmement violente au niveau des bras, des jambes, du dos, du ventre, de la poitrine et de la tête^{7,15}. Si la maladie n'est pas traitée de manière appropriée, ces douleurs peuvent devenir permanentes³. Une prise en charge rigoureuse, durable et régulière de la drépanocytose est donc très importante.

Les cellules falciformes peuvent s'agglutiner les unes aux autres et bloquer les vaisseaux sanguins ; ce faisant, elles provoquent des crises vaso-occlusives douloureuses, un autre des principaux symptômes de la drépanocytose.

4

Quels sont les symptômes de la drépanocytose ?

Qu'est-ce qu'une crise vaso-occlusive ?

- Ce sont des douleurs provoquées par le blocage de vaisseaux sanguins. Elles se produisent lorsque les tissus et les organes ne sont pas suffisamment approvisionnés en oxygène^{7, 15}.
- Les crises vaso-occlusives peuvent varier en intensité et en fréquence⁷.
- La fréquence et l'intensité des crises vaso-occlusives augmentent généralement avec l'âge⁷.
- Une crise vaso-occlusive peut durer de quelques heures à quelques semaines⁷.
- Les zones du corps fréquemment touchées sont : les bras, les jambes, le dos, le ventre, la poitrine et la tête⁷.
- Chez les enfants de moins de 3 ans : douleur, éruptions cutanées et gonflement des mains et des pieds qui disparaissent après quelques jours¹⁵.
- Chez les enfants plus âgés : douleur fréquente dans les bras et les jambes¹⁷.

CONSEIL : gardez votre carte médicale d'urgence personnelle sur vous en permanence ! Une assistance rapide est nécessaire en cas de crise vaso-occlusive. Votre carte d'urgence personnelle fournit les informations et les adresses les plus importantes pour obtenir de l'aide. Scannez le code ci-dessous et téléchargez votre carte d'urgence personnelle.

Patientendaten – Patient data

Name | Name:

Geburtsdatum | Date of birth:

Anschrift | Address:

Telefon | Phone:

Im Notfall benachrichtigen | Inform in case of emergency:

Behandelnde Klinik | Attending clinic:

Notfall-Telefonnummer Klinik | Emergency phone clinic:

NOTFALLAUSWEIS EMERGENCY CARD

CARTE D'URGENCE
CARTE DE EMERGENCIA
CARTÃO DE EMERGÊNCIA

Sichelzellkrankheit und Asplenie
Sickle Cell Disease and Asplenia
Drépanocytose et Asplénie
Anemia falciforme e Asplenia

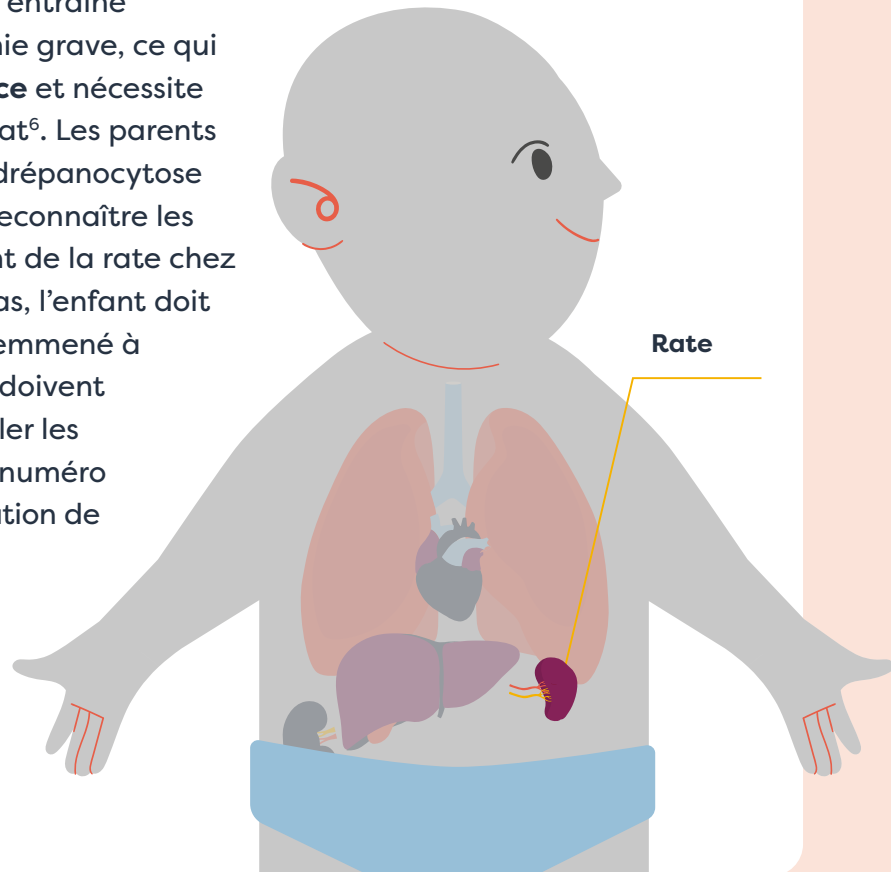
Bitte bagatellisieren Sie niemals:
Fieber > 38,5 °C
Angabe von Schmerzen



Quelles complications de la drépanocytose peuvent apparaître soudainement ?

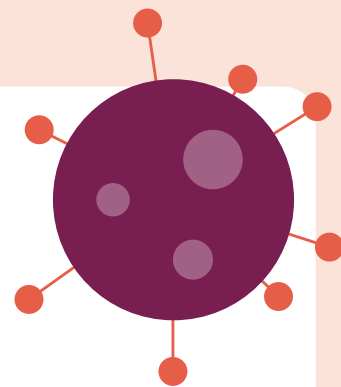
Séquestration splénique (accumulation de sang dans la rate)

En particulier chez les enfants, il est possible que de grandes quantités de sang **s'accumulent soudainement dans la rate** (séquestration splénique)⁶. La rate est un organe jouant un rôle important dans la lutte contre les infections. Si le sang s'accumule dans la rate, celle-ci gonfle et entraîne rapidement une anémie grave, ce qui représente une **urgence** et nécessite un traitement immédiat⁶. Les parents d'enfants atteints de drépanocytose doivent apprendre à reconnaître les signes d'un gonflement de la rate chez leur enfant. Dans ce cas, l'enfant doit être immédiatement emmené à l'hôpital⁶. Les parents doivent immédiatement appeler les services d'urgence au numéro gratuit 112. L'accumulation de sang dans la rate (séquestration splénique) peut également se produire chez des adultes⁴.



Crise aplasique après une infection par le parvovirus B19

Dans le cas d'une infection par le **parvovirus B19**, le virus à l'origine de l'érythème infectieux, les patients atteints de drépanocytose présentent un risque plus élevé de crise dite **aplasique**^{3,4}. Au cours d'une crise aplasique, la régénération des globules rouges dans la moelle osseuse est inhibée par une infection⁷. Dans ce cas aussi, une anémie grave peut s'ensuivre et elle doit être traitée comme une **urgence**, aussi vite que possible³.

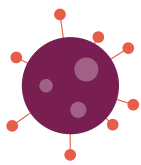


L'accumulation de sang dans la rate et la crise aplasique sont des complications de la drépanocytose qui peuvent apparaître soudainement et doivent être traitées en urgence.



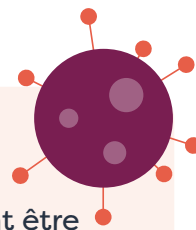
Fièvre

Une fièvre chez des personnes atteintes de drépanocytose doit toujours être prise au sérieux. Si la température corporelle d'un enfant de moins de 5 ans dépasse les 38,5 degrés, l'enfant doit être emmené immédiatement à l'hôpital pour y être traité¹⁷. Les enfants plus âgés et les adultes présentant une fièvre doivent faire l'objet d'un examen médical en urgence. Dans le cadre de cet examen, une numération sanguine doit toujours être réalisée et les marqueurs d'infection doivent être évalués.



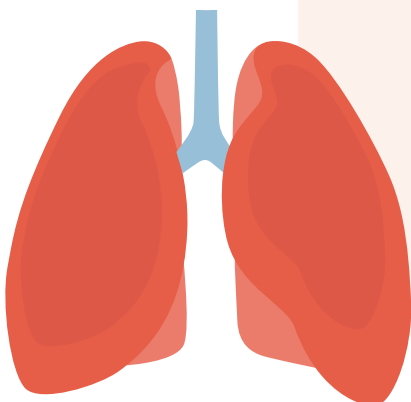
Infections

Les personnes atteintes de drépanocytose peuvent être victimes d'infections **bactériennes ou virales** plus fréquentes et plus graves¹⁷. En effet, la **rate**, un organe qui joue un rôle important dans la lutte contre les infections, peut avoir déjà subi des dommages pendant l'enfance à cause de la drépanocytose¹⁵. Les bébés et les enfants de moins de 5 ans sont particulièrement susceptibles de contracter des **infections bactériennes potentiellement mortelles des poumons, du sang et des méninges**⁷.



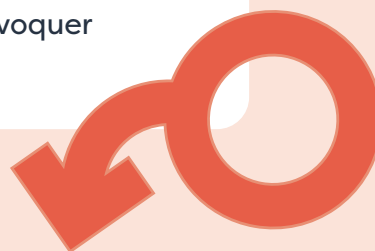
Syndrome thoracique aigu (STA)

Une complication potentiellement mortelle de la drépanocytose est le **syndrome thoracique aigu (STA)**^{3,4}. Il se produit suite à une crise vaso-occlusive, lorsque des cellules falciformes bloquent des vaisseaux sanguins dans les poumons, ou à cause d'une infection⁷. Le syndrome thoracique aigu est la **première cause de mortalité** chez les patients atteints de drépanocytose⁴. Il se produit plus fréquemment chez les enfants que chez les adultes mais son évolution est généralement moins grave^{3,7}. Il provoque **des douleurs dans la poitrine, de la fièvre, une toux et des gênes respiratoires**^{4,7}. S'il est récurrent, il endommage les poumons. Le syndrome thoracique aigu constitue une urgence et doit être **traité immédiatement à l'hôpital**^{4,7}.



Priapisme et impuissance

Les hommes atteints de drépanocytose peuvent souffrir d'**érections pénienne douloureuses, intenses et persistantes** à tout âge^{3,4,7}. Cette pathologie est appelée **priapisme**. Ce dysfonctionnement se produit lorsque des cellules falciformes bloquent la circulation sanguine dans le pénis et dure généralement quelques minutes, mais peut parfois durer plusieurs heures. Dans la plupart des cas, il se produit la nuit et tôt le matin. Avec le temps, le priapisme peut endommager le pénis et provoquer l'impuissance^{3,7}.



Accidents vasculaires cérébraux

Les **accidents vasculaires cérébraux (AVC)** sont l'une des complications les plus fréquentes de la drépanocytose. Ils se produisent **particulièrement fréquemment chez les jeunes enfants**^{4,7}. Un AVC se produit lorsque des cellules falciformes coupent la circulation sanguine vers une région du cerveau ou en cas d'hémorragies dans le cerveau. Un AVC s'accompagne de symptômes facilement reconnaissables, comme **de violents maux de tête, une perte de connaissance, des convulsions, une soudaine faiblesse ou un engourdissement soudain dans un bras ou une jambe ou dans tout le corps, une perturbation des mouvements oculaires, une expression faciale déséquilibrée (asymétrique), de la confusion et des problèmes d'élocution**⁷. Si l'un de ces symptômes est observé, il s'agit d'une urgence qui doit être traitée à l'hôpital aussi vite que possible. Les AVC peuvent être mortels et avoir de nombreuses conséquences. Toutefois, un AVC peut **être silencieux** et n'être visible qu'en utilisant des méthodes d'imagerie spéciales, comme l'**imagerie à résonance magnétique (IRM)**^{3,7}. Le risque d'AVC chez les enfants doit être régulièrement évalué à l'aide d'une procédure d'examen qui **mesure la vitesse de la circulation sanguine dans le cerveau** (le doppler transcrânien)³.

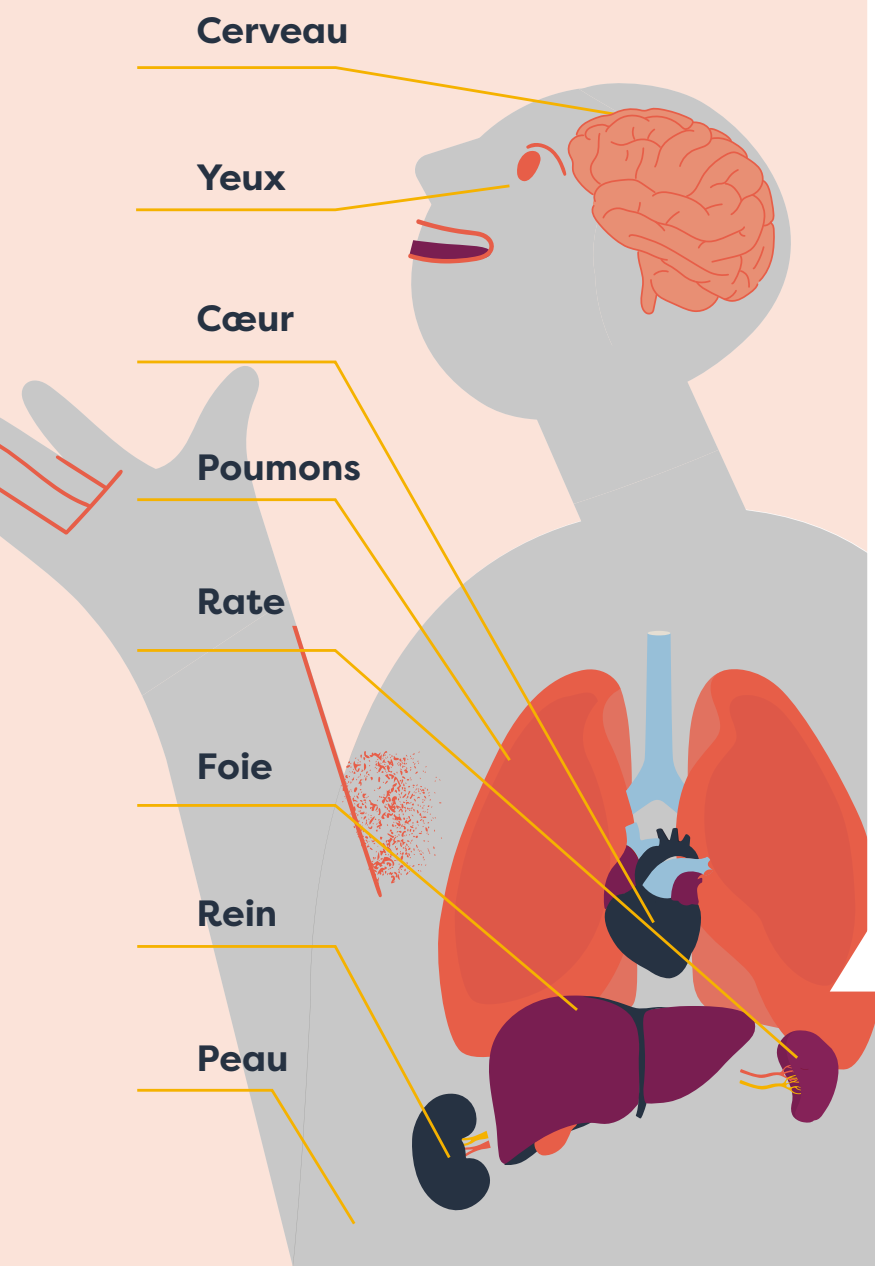


5

Quelles sont les conséquences de la drépanocytose ?

La drépanocytose peut endommager de nombreux organes. La plupart des problèmes de santé se produisent à cause de la réduction de l'approvisionnement en oxygène des organes à la suite de blocages répétés de vaisseaux (crises vaso-occlusives).

L'aperçu ci-dessous montre les lésions potentielles les plus fréquentes dans le corps :



Lésions des organes

Les cellules falciformes peuvent bloquer les vaisseaux sanguins et entraîner des crises vaso-occlusives douloureuses. **Les blocages de vaisseaux sanguins sont la cause d'un grand nombre de lésions importantes provoquées par la drépanocytose**⁷. Le sang des personnes atteintes de drépanocytose présente fréquemment une **faible teneur en oxygène** en raison de l'anémie⁷. À long terme, cela peut endommager les tissus. Tous les organes peuvent être touchés par ce phénomène, y compris **le foie, les poumons, la rate, les reins, le cœur, le cerveau, la peau et les yeux**^{3,7}.

Si l'approvisionnement en oxygène **des articulations** ou des os est complètement bloqué par l'agglutination de cellules falciformes, certaines parties de ces articulations ou de ces os peuvent mourir. Ce phénomène est appelé ostéonécrose. Il **touche** le plus fréquemment les articulations de la hanche et de l'épaule¹⁵.

Comment la drépanocytose est-elle diagnostiquée ?

6

Le dépistage chez les nouveau-nés - un test précoce de la drépanocytose

Depuis mars 2021, **tous les nouveau-nés** en Allemagne sont testés pour la drépanocytose dans le cadre d'un dépistage néonatal¹⁸. Il **suffit de quelques gouttes de sang pour réaliser ce test**. Si la maladie est identifiée, les parents sont informés et orientés vers un centre spécialisé pour les enfants atteints de maladies du sang. Là, les parents reçoivent des conseils sur la prise en charge de la drépanocytose et un traitement approprié peut être mis en place.

Dans certains cas, par exemple si les deux parents sont porteurs du gène de la drépanocytose et l'enfant est donc à risque de souffrir de drépanocytose, il est possible de réaliser un diagnostic **avant la naissance de l'enfant** grâce à un test spécial. Si vous êtes atteint(e) de drépanocytose ou êtes porteur/euse et voulez avoir un enfant, consultez votre équipe médicale.



Examens en cas de suspicion de drépanocytose

Lorsqu'un cas de drépanocytose est suspecté, une **numération sanguine** est réalisée et le **pigment rouge du sang (l'hémoglobine) est examiné**^{3,4}. Cet examen est appelé une électrophorèse de l'hémoglobine. Grâce à cette méthode, il est possible de déterminer si l'hémoglobine est mutée et présente sous la forme d'**hémoglobine S (HbS)**. De cette façon, il est possible de déterminer quels membres de la famille de personnes atteintes de drépanocytose sont des « porteurs ». Il est également possible de réaliser un test génétique sanguin pour diagnostiquer la drépanocytose ou le statut de porteur.

La maladie est généralement identifiée dans le cadre d'un dépistage néonatal et elle nécessite des soins médicaux constants.



7

Comment la drépanocytose est-elle prise en charge ?

Diagnostic précoce et surveillance médicale régulière

La drépanocytose est une **maladie chronique**, ce qui veut dire que les personnes atteintes en souffrent toute leur vie. Les personnes atteintes de drépanocytose **ont besoin de soins médicaux constants**.

Si la maladie est **détectée et traitée** suffisamment tôt, le traitement réduit le risque de complications et de lésions des organes, et **par conséquent** augmente **l'espérance de vie**⁷. Des **mesures** préventives (indiquées ci-dessous) peuvent également participer à réduire le risque de lésions importantes provoquées par les crises vaso-occlusives. Avec une bonne prise en charge médicale, environ 85 % des enfants souffrant de drépanocytose atteignent aujourd'hui l'âge adulte¹⁹.

Qu'est-ce qui peut empêcher les crises vaso-occlusives ?

Chez de nombreuses personnes, les crises vaso-occlusives se produisent si elles **ne boivent pas assez**, si elles **se fatiguent beaucoup physiquement**, s'il fait **froid** ou si la **météo change subitement**, ainsi que si elles **ont de la fièvre** ou si elles sont **épuisées** ou **stressées**^{3, 15, 20}. Si l'air ambiant contient **moins d'oxygène** (par exemple en avion ou en randonnée en altitude), cela peut également provoquer une crise vaso-occlusive¹⁵. L'alcool est un diurétique et peut entraîner une déshydratation. Cela favorise les crises vaso-occlusives^{3, 15}. Il semble également qu'il y ait une corrélation et une relation d'interdépendance entre le manque de sommeil et les crises vaso-occlusives²¹. Si ces facteurs sont pris en compte, les personnes atteintes de drépanocytose peuvent réduire le nombre de crises vaso-occlusives douloureuses^{10, 22, 23}.

Il est donc important :



de veiller à un apport hydrique suffisant (le mieux est de boire de l'eau ou du thé non sucré)



de se faire régulièrement vacciner



d'éviter de fumer, de boire de l'alcool et le manque de sommeil



d'avoir des médicaments antidouleur sous la main



de ne pas nager dans l'eau froide



de prendre régulièrement les médicaments prescrits et de veiller au renouvellement des ordonnances

Dans l'idéal, la prise en charge doit être réalisée par une **équipe médicale spécialisée**, en collaboration étroite avec **le pédiatre ou le médecin généraliste**. Pour une évolution favorable de la maladie, il est important que les patients et leur famille soient pleinement informés sur la drépanocytose et sa prise en charge et qu'ils suivent les recommandations des professionnels de santé. Veuillez consulter votre équipe médicale si vous avez des questions.

Atténuer les symptômes et prévenir les complications

L'objectif de la prise en charge de la drépanocytose est de réduire les crises vaso-occlusives autant que possible, afin d'**atténuer les symptômes** existants et de **prévenir les complications éventuelles**. Par exemple, jusqu'à l'âge de 5 ans, il est recommandé que les enfants reçoivent des **antibiotiques de manière préventive** (une prophylaxie antibiotique) et soient régulièrement vaccinés pour prévenir les infections potentiellement mortelles³. La prise en charge de la drépanocytose comprend **des bilans sanguins réguliers**. Ceci permet notamment de déterminer le nombre de jeunes globules rouges (réticulocytes) récemment formés. On vérifie également la présence de CRP (un marqueur d'infection), la fonction rénale (en mesurant la créatinine et l'urée, des produits de dégradation de l'organisme) et la fonction hépatique⁴. Dans certains cas, il est également nécessaire de réaliser une **transfusion sanguine**^{3,4}. Actuellement, la seule perspective de guérison de la drépanocytose est la **greffe de moelle osseuse**. Pour cela, il faut un donneur compatible, qui peut être un membre de la famille (idéalement un frère ou une sœur) ou une personne sans lien de parenté. Une greffe de moelle osseuse doit être réalisée dans un centre spécialisé. Des études sont actuellement en cours pour mettre au point de nouvelles options de traitement de la drépanocytose.



En savoir plus

Cette brochure devrait vous fournir un aperçu clair de la drépanocytose et vous aider à vous familiariser avec la cause, les symptômes possibles et les conséquences de la maladie, ainsi qu'avec sa prise en charge. La lecture de cette brochure ne remplace pas une discussion approfondie avec votre médecin.

Les adresses suivantes pourront vous donner davantage d'informations utiles :

Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.

www.ist-ev.org

SAM Deutschland e.V.

**Verein für seltene Anämien
in Deutschland e.V.**

www.seltene-anaemien-deutschland.de

DEGETHA & FRIENDS

**Deutsche Gesellschaft für Thalassämie
und alle seltenen Erkrankungen**

www.degetha.org

GPOH-Konsortium Sichelzellkrankheit

www.sichelzellkrankheit.info

Kinderblutkrankheiten.de

**Portail d'information sur les troubles sanguins et de la
coagulation chez les enfants et les adolescents**

https://www.kinderblutkrankheiten.de/erkrankungen/rote_blutzellen/anaemien_blutarmut/sichelzellkrankheit/

Adresses d'entraide adaptée au contexte culturel

<https://www.kindernetzwerk.de/de/agenda/Themenportal/2023/Uebersicht-migrantenspezifischer-Selbsthilfeangebote-----.php>

Références

1. Kato GJ et al. Rev Dis Primers 2018; 4: 18010.
2. Kavanagh PL et al. JAMA 2022; 328: 57-68.
3. Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie: AWMF-S2k-Leitlinie O25/O16 "Sichelzellkrankheit". 2e édition, 2 juillet 2020. <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/O25-016.html> (dernière visite : septembre 2023).
4. Hoferer A et al. Onkopedia Guidelines "Sichelzellkrankheiten" (drépanocytose), consulté pour la dernière fois en mars 2021. <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/sichelzellkrankheiten/@@guideline/html/index.html> (dernière visite : septembre 2023).
5. Sundd P et al. Ann Rev Pathol 2019; 14: 263-292.
6. www.kinderblutkrankheiten.de. Probleme durch die Kurzlebigkeit der Sichelzellen. https://www.kinderblutkrankheiten.de/erkrankungen/rote_blutzellen/anaemien_blutarmut/sichelzellkrankheit/symptome/kurzlebigkeit_der_sichelzellen/ (dernière visite : septembre 2023).
7. Inati-Khoriaty A. Die Sichelzellkrankheit. Eine Informationsbroschüre für Eltern, Patienten und die Allgemeinheit. Hrsg. Fédération Internationale de Thalassémie, numéro de publication 15, 2008. <https://www.sichelzellkrankheit.info/> (dernière visite : septembre 2023).
8. DocCheck Flexikon Sichelzellanämie. <https://flexikon.doccheck.com/de/Sichelzellanämie> (dernière visite : septembre 2023).
9. Global Sickle Cell Disease Network. <https://www.globalsicklecelldisease.org/sickle-cell-disease-scd> (dernière visite : septembre 2023).
10. Thomson AM et al. Lancet Haematol 2023 ; 10: e585-e599.
11. Agence européenne des médicaments. Statut de médicament orphelin pour le traitement de la drépanocytose. <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/orphan-designations/eu-3-16-1769> (dernière visite : septembre 2023).
12. Kunz JB et al. J Clin Med 2021 ; 10(19): 4543.
13. Ameringer S et al. J Nurs Scholarsh 2015 ; 43(1): 22-29.
14. Inusa BPD et al. Hemasphere 2023 ; 7(Suppl): 10-11.
15. www.kinderblutkrankheiten.de. Probleme durch die Kurzlebigkeit der Sichelzellen. https://www.kinderblutkrankheiten.de/erkrankungen/rote_blutzellen/anaemien_blutarmut/sichelzellkrankheit/symptome/kurzlebigkeit_der_sichelzellen/ (dernière visite : septembre 2023).
16. Conran N et al. Clin Hemorheol Microcirc 2018 ; 68(2-3): 263-299.
17. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie (IST e.V.). Krankheitszeichen Sichelzellkrankheit. <https://www.ist-ev.org/sichelzellanaemie-krankheit/krankheitszeichen/> (dernière visite : septembre 2023).
18. Gemeinsamer Bundesausschuss: Tragende Gründe zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Screening auf Sichelzellkrankheit bei Neugeborenen. 20. Novembre 2020. https://www.g-ba.de/downloads/40-268-7066/2020-11-20_Kinder-RL_Sichelzellkrankheit-Screening_TrG.pdf (dernière visite : septembre 2023).
19. www.kinderblutkrankheiten.de. Sichelzellkrankheit. https://www.kinderblutkrankheiten.de/erkrankungen/rote_blutzellen/anaemien_blutarmut/sichelzellkrankheit/ (dernière visite : septembre 2023).
20. Piccin A et al. Eur J Haematol 2019 ; 102(4): 319-330.
21. Padmanabhan D et al. Pediatr Blood Cancer 2023 ; 70(4): e30201.
22. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie (IST e.V.). Wichtige Tipps für Erwachsene. <https://www.ist-ev.org/sichelzellanaemie-krankheit/sichelzellanaemie-krankheit-erwachsene/> (dernière visite : septembre 2023).
23. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie (IST e.V.). Wichtige Tipps für Kinder. <https://www.ist-ev.org/sichelzellanaemie-krankheit/sichelzellanaemie-krankheit-kinder/> (dernière visite : septembre 2023).



Pfizer Pharma GmbH
Postfach 11 02 21
10832 Berlin



Klimaneutral
Druckprodukt
ClimatePartner.com/00000-0000-0000