

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la drépanocytose

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

La drépanocytose est une maladie héréditaire du sang, due à la production d'une hémoglobine (Hb) anormale, appelée HbS, qui provoque la déformation des globules rouges qui deviennent fragiles et rigides.

#### À NOTER

La drépanocytose est particulièrement fréquente chez les personnes d'origine africaine, antillaise et certaines parties du continent indien.

L'enfant est malade lorsque chacun des parents lui a transmis une copie du gène muté. On parle alors de **syndrome drépanocytaire majeur** (SDM) car il y a plusieurs formes de drépanocytose : la forme avec présence à l'état homozygote de l'allèle S (forme SS), forme la plus fréquente, et les formes hétérozygotes composites où l'allèle S est associé à un allèle porteur d'une mutation thalassémique ou autre (formes SThalassémiques ou formes SC majoritairement).

Lorsque l'**allèle S est présent en un seul exemplaire**, l'allèle A normal s'exprime majoritairement et l'enfant n'est pas malade. Il pourra néanmoins transmettre la mutation à ses enfants. Il est dit **hétérozygote AS**, ou porteur d'un trait drépanocytaire.

**Les familles concernées pourront bénéficier d'un conseil génétique.**

### .....o Quelles sont les conséquences du syndrome drépanocytaire ?

**Les enfants sont asymptomatiques à la naissance**, les premières complications surviennent à partir de 3 mois environ : hémolyses chroniques, séquestrations spléniques, crises vaso-occlusives douloureuses osseuses, abdominales ou thoraciques (syndromes thoraciques aigus), épisodes d'anémie aiguë, pouvant mettre en jeu le pronostic vital ou cérébral. Cette maladie est également responsable d'une susceptibilité aux infections bactériennes notamment à Pneumocoques.

A ces symptômes, s'ajoute une atteinte vasculaire diffuse et progressive liée à la vaso-occlusion et à l'hémolyse.

chez l'enfant, elle peut comporter une **vasculopathie cérébrale précoce**, pouvant se compliquer d'**infarctus artériel cérébral** ;

chez l'adulte, peuvent progressivement apparaître de multiples atteintes d'organes : néphropathie pouvant évoluer vers l'**insuffisance rénale, hypertension artérielle pulmonaire, atteinte pulmonaire, ostéonécroses souvent multifocales, hépatopathie chronique, rétinopathie, épisodes récurrents de priapisme.**

#### ATTENTION

**La déshydratation, la fièvre, le stress, la corticothérapie ou encore la grossesse favorisent les accidents aigus.**



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la drépanocytose

### Quelle est la fréquence de la drépanocytose à la naissance ?

En 2021, un syndrome drépanocytaire majeur a été dépisté chez 588 nouveau-nés en France.



### Comment la maladie est-elle détectée ?

Le dépistage néonatal de la drépanocytose est réalisé à partir d'un éluat de sang séché grâce à l'identification de l'HbS par des techniques séparatives. Le diagnostic est conforté par l'étude de l'hémoglobine chez l'enfant et ses parents. Une étude génétique est nécessaire dans les cas douteux ou particuliers uniquement, notamment lorsque l'étude de l'hémoglobine ne peut être réalisée chez un parent, ou en cas de forme Sthalassémique.



#### À NOTER

Il est important de préciser sur le buvard si le bébé a été transfusé avant le prélèvement.

**En effet, la transfusion peut fausser les résultats des analyses.**

### Comment traiter un enfant atteint de drépanocytose ?

La prise en charge se fait par des équipes spécialisées:

Le traitement est d'abord préventif et éducatif :

#### Prévention des infections

par une antibiothérapie biquotidienne et des vaccinations spécifiques à ajouter au calendrier habituel ;

#### Éducation des parents

pour un recours précoce aux soins (transfusion de globules rouges en cas d'anémie aiguë et antibiothérapie en cas de fièvre, antalgiques en cas de douleurs) ;

#### Éducation des parents

aux facteurs déclenchants de crises vaso-occlusives (chaleur, froid, vomissements et déshydratation, vasoconstriction, raréfaction de l'oxygène).

Pour les formes homozygotes de drépanocytose, un traitement de fond médicamenteux (hydroxycarbamide) ralentissant la progression de la maladie est actuellement recommandé précocement après la survenue des premières complications.

