

## **La drépanocytose : une maladie hyperalgique dont les douleurs envahissent la vie d'enfants et d'adolescents et qui doit bénéficier d'une prise en charge coordonnée**

*Anne Tursz, Jon Cook, Élisabeth Fournier-Charrière, Gil Tchernia et le groupe GEVEDREP<sup>1</sup>*

Que nous apprennent quelques citations, peut-être pour certaines un peu provocatrices, issues d'entretiens menés par une équipe de l'Inserm<sup>2</sup> auprès de 90 adolescents atteints de drépanocytose et suivis dans des services hospitaliers spécialisés du Val-de-Marne ?

*...la prise en charge est très variable d'un hôpital à l'autre. Elle déplore que certains médecins « ne connaissent pas la maladie, ses conséquences et sa gravité ». Les « médecins tournent en rond » donnent « tardivement des traitements ». D'une façon générale, les enfants, à part à [un hôpital spécialisé], sont « mal pris en charge » pour leur drépanocytose. Elle pense que les médecins français ne sont pas suffisamment formés, et souhaite qu'ils aient une formation approfondie sur la drépanocytose. « Il faut que l'on en parle dans la formation des médecins, la drépanocytose, c'est une grande souffrance, c'est une maladie atroce pour les enfants ». (Mère d'un garçon de 17,5 ans)*

*...aux urgences ça se passe très mal. L'attente est longue, les chaises sont dures, on ne s'occupe pas d'elle tout de suite pour calmer sa douleur. Ils font toujours des radios, des prises de sang avant de la soigner vraiment. Elle pense que ce n'est pas nécessaire puisque qu'à l'hôpital [d'où dépend le service des urgences] ils ont déjà son dossier médical. (Fille de 13 ans)*

*« En cas de douleurs, tout le monde s'occupe de lui : ma sœur, son frère. Si les douleurs persistent, je l'emmène à l'hôpital ; des fois on voit le généraliste à côté qui lui donne des médicaments. On essaie de ne pas aller toujours à l'hôpital où, en général, ils font l'historique de la maladie et ça prend trop de temps ». (Mère d'un garçon de 20 ans)*

*S. pense qu'il faut absolument plus informer les médecins, elle dit qu'à la question « a-t-elle un médecin de famille », elle répond que non, elle ne s'y risquerait pas car pour elle « c'est le gars qui comprend rien, si à chaque fois il faut lui faire un cours, c'est pas la peine.... En Île de France, la drépano concerne beaucoup de monde, ça serait bien qu'il y ait un petit peu plus d'information. » (Fille de 19 ans)*

*Les enseignants sont au courant, car elle [la mère] les a informés de la maladie de son fils. Les professeurs ne comprenaient pas son comportement en classe. Il lui arrive en effet de « rester debout » et de ne pas pouvoir s'asseoir en classe. Suite à ces plaintes, elle a demandé au docteur [le médecin hospitalier] de rentrer en contact avec le médecin scolaire. De même, le professeur de sport ne comprend pas que M. ne puisse pas toujours faire du sport alors qu'il « le trouve costaud ». M. refuse d'être dispensé de sport, et souhaite faire du sport « à son rythme, pour ne pas être exclu de la vie scolaire ». La mère dit lutter contre les professeurs, pour faire en sorte qu'ils acceptent « de vivre au rythme de M. ». (Mère d'un garçon de 19 ans)*

---

<sup>1</sup> Groupe d'Étude sur le Vécu de la Drépanocytose, coordonné par le Cermes/Inserm U750 (Anne Tursz, Jon Cook, Monique Crost, Julien Beauté), et associant le Centre Hospitalier Universitaire de Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre (Patrick Alvin, Brigitte Bader-Meunier, Élisabeth Fournier-Charrière, Gil Tchernia), le Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil (Françoise Bernaudin, Sophie Lemerle), l'hôpital Henri Mondor, Créteil (Dora Bachir, Frédéric Galactéros, Anousha Habibi), le rectorat de l'Académie de Créteil (Brigitte Tastet) et l'association SOS-Globi (Patricia Jeanville)

<sup>2</sup> Tursz A, Cook J, Crost M. L'adolescent atteint d'une maladie chronique douloureuse : comment améliorer sa prise en charge médicale, sa vie quotidienne et celle de sa famille. Rapport final à l'Institut UPSA de la Douleur. CERMES, 2003 : 67 pp + Annexes

*« A l'école ? Ils le savent, mais la plupart s'en foutent un peu. Ils me traitent comme si je n'avais rien, disons comme les autres. Quand je veux boire les profs disent que c'est interdit, je n'ai qu'à faire comme les autres. » (Fille de 17ans).*

Ces citations nous rappellent, de façon particulièrement vivante, les conditions d'une bonne prise en charge de cette maladie :

- La nécessité d'une prise en charge « de fond » dans un centre spécialisé, mais
- La reconnaissance du rôle occasionnel, voire fréquent, de médecins urgentistes (SMUR, services d'urgence d'hôpitaux de niveaux divers...) et de médecins généralistes, et donc le besoin en information et formation de ces professionnels
- L'importance d'une bonne collaboration entre les services spécialisés et les services d'urgence à l'intérieur d'un même hôpital
- La valorisation du rôle potentiel de médecins libéraux et hospitaliers auprès des médecins scolaires et plus largement du secteur de l'enseignement

Ces patients nous rappellent aussi qu'en Île-de-France (mais aussi dans d'autres régions : les DOM bien sûr, PACA...) cette maladie rare n'est pas si rare.

***Qu'est donc la drépanocytose ? Quel est le minimum à savoir à son sujet et où peut-on trouver des informations détaillées et des conseils pratiques ?***

### **Petit rappel physiopathologique**

Décrite pour la première fois en 1910 par Herrick, la drépanocytose est une maladie génétique monogénique liée à une mutation de l'hémoglobine, pigment respiratoire responsable du transport de l'oxygène par les globules rouges. En cas de désaturation en oxygène (favorisée par divers facteurs tels que l'effort, la fièvre, le froid, le stress, les infections, la déshydratation), l'hémoglobine S, (Hb modifiée au niveau d'un acide aminé d'une chaîne de la globine), a tendance à se polymériser, d'où falciformation du globule (forme de faucille). L'association de cette déformation à l'augmentation de la viscosité, à la perte de déformabilité et à la majoration de l'adhésion aux parois vasculaires, provoque le blocage de la circulation dans les capillaires, en particulier dans les os. En terme de manifestations cliniques, on observe : une anémie liée à la destruction des globules rouges anormaux ; des crises douloureuses, souvent très intenses, liées à l'insuffisance de la circulation en aval des blocages (épisodes vaso-occlusifs), ; un retentissement de l'anémie chronique et des « micro-infarctus » des accidents vaso-occlusifs sur la fonction de différents organes (le cœur, les os, la peau, le rein, le cerveau, par exemple) ; des épisodes de séquestration splénique, puis, ultérieurement, la rate, exclue par des occlusions répétées, n'assurant plus sa fonction d'épuration du sang circulant, une sensibilité accrue à l'infection grave par certains germes tel le pneumocoque (risque d'infection foudroyante).

***L'expression clinique de la forme homozygote (sujet atteint de syndrome drépanocytaire majeur et dont les deux parents sont porteurs) est extrêmement variable selon l'âge, et d'un individu à l'autre pour des raisons dont la plupart sont encore mal connues, et où interviennent des facteurs génétiques, épigénétiques et environnementaux. Dans l'immense majorité des cas cependant, il s'agit d'une maladie grave, douloureuse, invalidante, qui comporte un risque constant de survenue d'accidents intercurrents menaçant le pronostic vital. En revanche, il n'y a pas d'expression clinique chez les hétérozygotes, porteurs du trait drépanocytaire.***

## Quelle est la fréquence de la maladie ?

Au cours de l'évolution de l'homme, la mutation drépanocytaire est apparue en plusieurs points du monde et s'est développée dans les zones d'endémie palustre. Du fait des flux migratoires, en France la plupart des sujets atteints sont donc originaires des Antilles ou de pays d'Afrique (principalement sub-saharienne), même s'il faut rappeler que la drépanocytose n'est pas l'apanage de la « race noire ». Actuellement en métropole, on estime à plus de 300 par an le nombre des naissances de drépanocytaires, principalement en Île de France. La drépanocytose est donc devenue une des maladies génétiques les plus fréquentes en Métropole avec une incidence de 1 sur 3000 naissances par an environ et 5000 naissances de porteurs sains (à titre de comparaison, l'incidence de la mucoviscidose est d'environ 1 sur 4000). Dans les DOM/TOM, la prévalence des sujets hétérozygotes AS est de un sur huit, et il y a une naissance d'homozygote pour 260. C'est la maladie génétique la plus fréquente en Île-de-France, dans laquelle pratiquement tous les services de pédiatrie générale sont concernés par la maladie et plusieurs hôpitaux d'adultes ont développé une prise en charge, qui, en raison de la diversité des complications d'organes de la maladie, met en jeu de nombreux services de spécialité, comme la médecine interne, la transfusion, l'orthopédie, la cardiologie, la réanimation ou la prise en charge de la douleur.

## Quels sont les moyens de lutte contre la drépanocytose, ses manifestations cliniques et ses complications ?

*Comme pour beaucoup de maladies chroniques, le pronostic en terme de survie comme de qualité de vie va dépendre de la précocité de la prise en charge, de la qualité du suivi et de l'adhérence aux traitements et aux règles de vie qu'impose la maladie. Des drépanocytaires devenus adultes peuvent parfaitement exercer certains métiers et fonder une famille.* Les grands principes de la prise en charge sont indiqués ci-dessous, ainsi que les sites Internet sur lesquels peuvent être trouvées des informations plus complètes.

- L'importance du **dépistage précoce, néonatal**, a été largement démontrée.
- La couverture par une **antibiothérapie préventive** pendant l'enfance et des **vaccins spécifiques** sont indispensables pour prévenir les infections
- **Le support transfusionnel** est très souvent nécessaire à certaines périodes au cours de la vie d'un patient drépanocytaire, avec des fréquences très variables selon les individus
- **La prise en charge et la prévention des crises douloureuses** est capitale. Ces crises sont des expériences effroyables et beaucoup de malades, particulièrement des enfants, vivent dans la terreur de leur récurrence
- **L'hydroxyurée** peut beaucoup améliorer les conditions de vie de nombreux patients. Ses possibles effets secondaires réservent son usage aux services spécialisés
- **D'autres abordages thérapeutiques** tels que **la greffe de moelle** ne sont proposés que dans des centres spécialisés
- **Le conseil génétique** doit être une information donnée clairement et répétée autant de fois qu'il le faut, dans le souci d'éclairer sans imposer ni juger.
- **Les Centres de Référence et de prise en charge** sont des lieux d'accueil, d'écoute et de soins, associant des équipes et des structures hospitalières et collaborant étroitement avec les associations de malades. Ils ont aussi pour mission d'informer et former les professionnels de santé, les psychologues, et les travailleurs sociaux aux

problèmes posés par la maladie, ainsi que de mettre en place des sessions d'information et de prise en charge pour les parents et les malades

### **La douleur : quelle symptomatologie ? Quelle prise en charge ?**

Les crises vaso-occlusives ne touchent pas tous les malades : 1/3 en sont indemnes, 1/3 présentent 1 à 5 crises par an et 15-20% font 6 à 10 crises par an ou plus. Ces derniers ont une maladie extrêmement invalidante. La fréquence maximale des crises se situe entre 15 à 30 ans. La crise de douleur dure de quelques heures à quelques jours, voire semaines. Les facteurs déclenchants sont ceux qui correspondent à une demande d'oxygène majorée et à un déséquilibre dans la micro-circulation, ainsi que le stress, les émotions et la grossesse. Mais bien des crises surviennent sans facteur déclenchant identifié, et même si l'hydratation est bonne : écoutons l'histoire avant de culpabiliser les malades en leur reprochant de ne pas avoir suivi les conseils concernant les boissons.

La douleur touche surtout les os longs, le rachis, le bassin, le thorax, et l'abdomen. Habituellement les crises guérissent sans séquelle sauf dans de rares cas (infarctus osseux important, nécrose de hanche). Le comportement de douleur est très variable d'un enfant à un autre, avec plaintes, cris, pleurs, hurlements, grimaces, agitation parfois, ou au contraire repli sur soi, gémissements, immobilité, refus de jouer, refus de parler (« atonie psychomotrice »).

Le dialogue avec les parents et l'enfant et l'observation permettent de classer la douleur en faible, modérée, intense, sévère. L'emploi d'une échelle d'évaluation est indispensable à l'hôpital pour servir de référence sous traitement et d'outil de communication entre les soignants. Quand elle est possible, c'est l'auto évaluation (échelle visuelle analogue, échelle numérique simple, échelle de visages dès l'âge de 4 ans) qu'il faut privilégier.

Entre les crises vues à l'hôpital, il existe souvent des douleurs à la maison ou à l'école, qui ne motivent pas de consultation hospitalière, sont gérées par l'enfant et ses parents, mais peuvent entraîner un retentissement sur le comportement et l'humeur de l'enfant ainsi que sur sa scolarité (avec un absentéisme scolaire de près de 50% des jours avec douleur).

Le traitement de la douleur chez le patient drépanocytaire répond à des règles strictes :

- A domicile ou à l'école, on prescrit des médicaments du palier 1 (paracétamol et anti-inflammatoires non stéroïdiens) et du palier 2 (morphiniques « faibles », codéine principalement ou tramadol)
- **Le traitement des crises sévères relève de l'hospitalisation, l'enfant doit être prioritaire aux urgences de l'hôpital et doit le plus souvent recevoir de la morphine.**

Les malades affrontent parfois l'absence de formation suffisante des prescripteurs qui minimisent l'intensité et l'urgence, ou leur réticence devant les antalgiques majeurs. En effet, la morphine est à l'origine de craintes excessives, alors que le risque réel de toxicomanie après administration transitoire pour douleur sévère est probablement nul. Par ailleurs lorsque la plainte a reçu une réponse antalgique insuffisante, elle se renouvelle ; la douleur devient alors « irrecevable » pour certains soignants, avec parfois accusation de toxicomanie, manifestations de racisme, délais d'attente ... Les enfants et adolescents développent ainsi un regard averti et critique sur le monde soignant, qui est parfois perçu comme incompetent et non réconfortant.

Des informations précises peuvent être obtenues sur le site Pédiadol qui fournit, dans sa section « évaluation », des exemples d'échelles d'évaluation et des explications sur l'auto et l'hétéro-évaluation, et, dans sa section « protocoles », le protocole de prise en charge en urgence de la douleur drépanocytaire sévère à l'hôpital.

<http://www.pediadol.org/>

### **Comment favoriser une scolarité aussi bonne que possible ?**

Comme dans le cas de beaucoup de maladies chroniques, les enfants atteints de drépanocytose et scolarisés en France peuvent bénéficier d'un **PAI (Projet d'Accueil Individualisé)**.

### ***Qu'est-ce que le PAI ?***

Créé par le B.O. n°41 du 18 Nov. 99 : Circulaire n° 99.181 du 10/11 Nov.99, le PAI est « Mis au point à la demande de la famille par le directeur d'école ou le chef d'établissement en concertation étroite avec le médecin de l'éducation nationale, à partir des besoins thérapeutiques précisés dans une ordonnance signée par le médecin traitant ». Le PAI n'est pas obligatoire. Sa rédaction ne doit pas retarder l'intégration de l'enfant dans sa classe. Les partenaires du PAI sont :

- La famille qui en fait la demande
- Le chef d'établissement qui assure l'élaboration, la mise en place et le suivi du projet dans l'établissement
- Le professeur principal qui est informé du projet et assure le relais auprès des autres enseignants
- Le médecin de l'Éducation Nationale qui a la responsabilité de l'information et du suivi médical dans l'établissement
- Le médecin spécialiste qui établit une ordonnance précisant les besoins thérapeutiques, sur la demande du médecin de l'Éducation Nationale ou des parents
- Le médecin traitant qui est informé par le médecin de l'Éducation Nationale du projet et de son suivi
- L'infirmière scolaire qui veille sur les soins à l'école, transmet ses observations aux parents et au médecin de l'Éducation Nationale et peut donner certains médicaments, si nécessaire (le Paracétamol par exemple).

L'établissement scolaire est averti des précautions à prendre pour l'enfant, notamment celles visant à prévenir les crises vaso-occlusives (hydratation et accès libre aux toilettes, activités sportives adaptées, absence d'exposition au froid ou à la chaleur intense, prise en compte de la fatigabilité, mise à disposition d'un double jeu de livres scolaires pour alléger le cartable, habillement approprié évitant tous les vêtements qui favorisent la striction tels que les élastiques de chaussettes trop serrés, les ceintures, etc).

Les hospitalisations n'étant pas rares, il est recommandé de faire bénéficier ces enfants du **SAPAD (le dispositif départemental d'assistance pédagogique à domicile)**.

Toutes les indications relatives au PAI et aux aménagements spéciaux à prévoir dans le cadre scolaire pour un élève atteint de drépanocytose sont décrits dans le site Intégrascal

<http://www.integrascal.fr>

Ce site, ouvert aux enseignants et au grand public décrit les aspects médicaux et pédagogiques de la maladie, fournit les coordonnées d'associations de patients et inclut dans son chapitre « comment améliorer la vie scolaire », une plaquette (Scolplaque) réalisée par le groupe GEVEDREP et téléchargeable. Par ailleurs, s'il veut obtenir des précisions sur la scolarité d'un patient atteint de drépanocytose, le médecin traitant a aussi la possibilité de s'adresser au médecin conseiller de l'Inspecteur d'Académie.

---

**En résumé :**

***La drépanocytose n'est pas si rare; elle doit être prise en charge dans des services spécialisés avec des protocoles précis (notamment pour la douleur); mais des non-spécialistes sont parfois amenés à intervenir, il faut donc qu'ils sachent où adresser les patients, comment rendre leur vie scolaire vivable et, dans le cas des urgentistes, comment ne pas les laisser inutilement souffrir.***

**Comment s'informer :**

- sur la maladie et sa prise en charge : en consultant les sites suivants
  - Orphanet (site généraliste sur les maladies rares) : <http://www.orpha.net/>
  - Le site de la Haute Autorité de Santé qui propose des recommandations pour la pratique clinique « Prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant et l'adolescent » (septembre 2005) : <http://www.anaes.fr/>
  - Le site de l'Association française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) : <http://www.afdphe.asso.fr/>
  - Intégrascol : <http://www.integrascol.fr>
- sur les adresses, dans toute la France, des consultations spécialisées, des consultations de conseil génétique, des laboratoires de diagnostic, des centres de référence : **Site Orphanet**
- sur la prise en charge de la douleur : **Pédiadol** : <http://www.pediadol.org/>
- sur la scolarité des enfants et adolescents atteints de drépanocytose : **Intégrascol**

**Comment aider les familles à s'informer :**

- en leur donnant les coordonnées des associations
  - **SOS-Globi** : <http://www.orpha.net/associations/SOSGLOBI/>  
Adresse : Hôpital Henri Mondor, Biochimie, 51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 94000 CRETEIL. Téléphone : 01 64 30 93 32  
E-mail : [sos.globi@hmn.aphp.fr](mailto:sos.globi@hmn.aphp.fr)
  - **Organisation internationale de lutte contre la drépanocytose (OILD)** : <http://www.drepanetworld.org/>  
Adresse : 21 rue Godeffroy, 92800 PUTEAUX. Téléphone : 01 49 01 13 54
  - **Association pour l'information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD)** : <http://orphanet.infobiogen.fr/associations/APIPD/>  
Adresse : 5 Rue de Belzunce, 75010 PARIS. Téléphone : 01 40 10 02 49  
E mail : [jenny.hippocrate@free.fr](mailto:jenny.hippocrate@free.fr)
- en leur indiquant certains sites au contenu accessible au public
  - **Intégrascol**
  - **AFDPHE**, section « Questions-réponses » (Mon enfant est drépanocytaire).

---

**Action d'information financée par la Fondation de France (Appel d'offres « Douleur »)**