

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent

Mars 2024

Filière de santé maladies rares MCGRE
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse



FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Les syndromes drépanocytaires majeurs sont très majoritairement de type SS, SC, et S/β thalassémies. Exceptionnellement, il peut s'agir de formes génétiques SO Arab, SD Punjab, SE. Environ 600 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur naissent chaque année en France, dont les 2/3 résident en Ile-de-France et en Outre-Mer.
2. A partir de 2024-2025, le dépistage néonatal de la drépanocytose deviendra généralisé chez tous les nouveau-nés, alors qu'il était jusque-là ciblé sur les populations à risque en Métropole. Le dépistage néonatal permet une prise en charge dans les trois premiers mois de vie des enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.
3. La confirmation du diagnostic de drépanocytose repose sur les examens biochimiques de l'hémoglobine (communément appelés électrophorèse de l'hémoglobine) qui révèlent une hémoglobine anormale majoritaire, l'HbS.
4. La drépanocytose associe avec une grande variabilité d'expression trois grandes catégories de manifestations :
 - une anémie hémolytique chronique avec épisodes d'aggravation aigus ;
 - des phénomènes vaso-occlusifs ;
 - une susceptibilité aux infections bactériennes.
5. Les enfants atteints de drépanocytose doivent être suivis par un réseau de médecins associant des médecins de proximité et un centre de référence ou de compétence.
6. Le traitement préventif des complications de la drépanocytose associe une prévention des infections par la pénicilline quotidienne et les vaccinations élargies, au premier rang desquelles la vaccination antipneumococcique ; une supplémentation en acide folique, et une hydratation abondante. L'éducation des parents, puis dès que possible des enfants, est primordiale. Les parents doivent apprendre à reconnaître les signes précoces d'une complication grave, afin d'emmener en urgence leur enfant à l'hôpital. Une carte d'urgence spécifique pour la drépanocytose a été élaborée sous l'égide du ministère de la Santé puis de la filière MCGRE.
7. Les signes qui doivent conduire à une consultation aux urgences sont principalement une fièvre $\geq 38,5$ °C mal tolérée ou survenant chez l'enfant de moins de 3 ans (risque d'infection fulminante), l'apparition brutale d'une pâleur et d'une asthénie (risque d'anémie grave par séquestration splénique aiguë ou infection à érythrovirus [parvovirus B19]), des signes neurologiques, une douleur qui ne cède pas au traitement antalgique initial, une douleur thoracique.
8. La survenue d'un infarctus artériel cérébral (ou accident vasculaire cérébral, AVC), dont la drépanocytose est la première cause chez l'enfant, peut être prévenue par un dépistage précoce par échodoppler transcrânien et une prise en charge précoce par programme transfusionnel. Un échodoppler transcrânien annuel doit être réalisé de façon systématique dès l'âge de 18 mois et jusqu'à 16 ans chez tous les enfants atteints des formes SS et Sβ⁰.

9. Certains enfants peuvent nécessiter une intensification thérapeutique : traitement par hydroxyurée/hydroxycarbamide (= deux noms pour la même molécule), programme transfusionnel, greffe de cellules souches hématopoïétiques notamment. La décision d'intensifier le traitement et le choix du traitement doivent être discutés avec un centre de référence ou de compétence.
10. Un conseil génétique est proposé aux couples à risque de drépanocytose pour les aider dans leur choix reproductif.
11. Dans les pays où une prise en charge précoce est possible, la mortalité liée à la drépanocytose est inférieure à 5 % avant l'âge adulte.

Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients

Centres de référence et centres de compétence

Les coordonnées des centres de référence et des centres de compétence de la filière de santé maladies rares MCGRE (Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse) sont présentées et maintenues à jour sur la page suivante du site internet de la filière : <https://filiere-mcgre.fr/ou-consulter/>

Associations de patients

Les coordonnées des associations de patients membres de la filière MCGRE sont présentées et maintenues à jour sur la page suivante du site internet de la filière : <https://filiere-mcgre.fr/le-parcours-patients/associations-de-malades/>