

Anémie falciforme :

Apprenons à la connaître



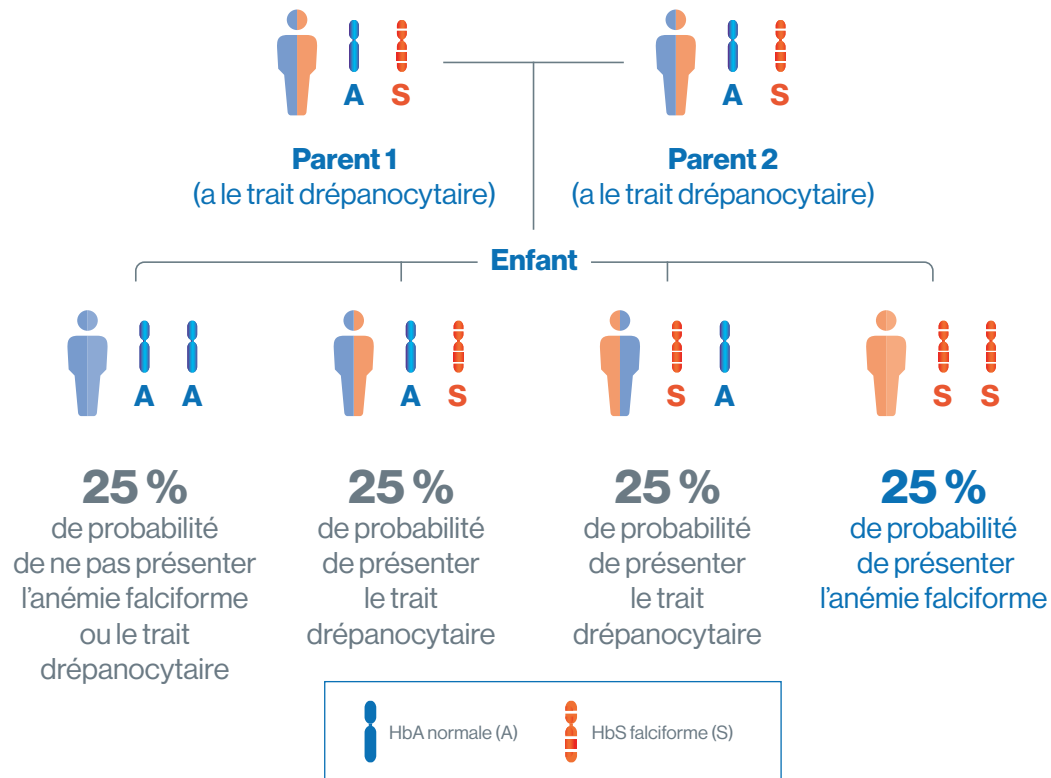
C'est quoi l'anémie falciforme ?

L'anémie falciforme, appelée aussi drépanocytose, anémie drépanocytaire ou falcémie, est une **affection d'origine génétique**, provoquée par la présence, à l'intérieur des globules rouges, d'une forme différente **de l'hémoglobine**, la protéine qui transporte l'**oxygène** à partir des poumons vers tous les tissus de l'organisme. ⁽¹⁾

La présence **de l'hémoglobine falciforme (HbS)** est générée par une **altération** du **gène Hb**, qui fait prendre aux globules rouges la caractéristique forme de faucille et qui peut être **hérité** des parents. ⁽²⁾

Pour naître avec l'anémie falciforme, un **enfant doit hériter** d'une copie du gène défectueux de la part **des deux parents**. Ce cas de figure peut se produire également dans le cas où les deux parents sont des « **porteurs sains** », autrement dit qu'ils ont une copie du gène défectueux mais ne développent pas la maladie (condition connue sous le nom de « **trait drépanocytaire** »). ⁽³⁾

Que peut-il se produire si les deux parents sont porteurs sains du trait drépanocytaire :

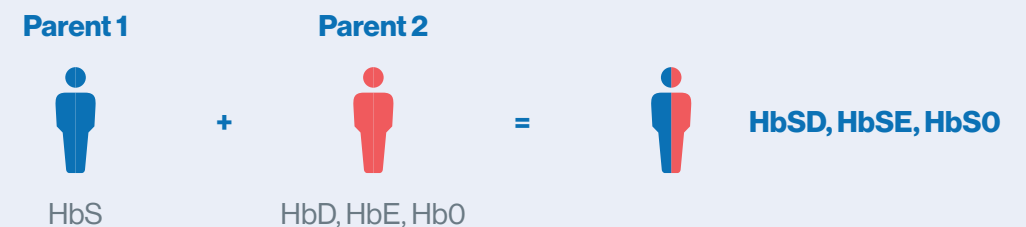
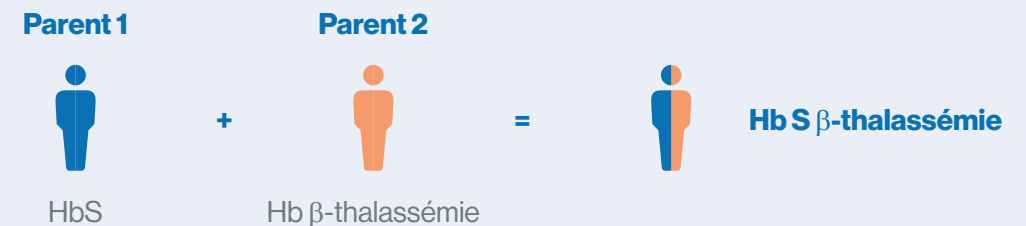
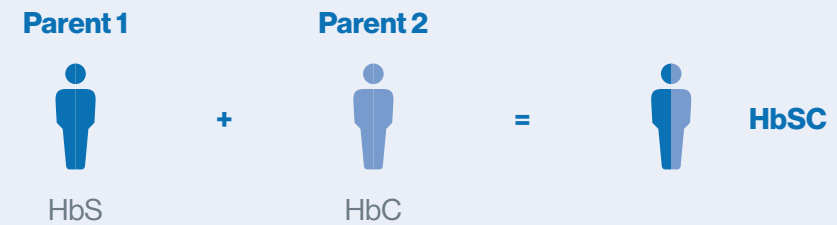
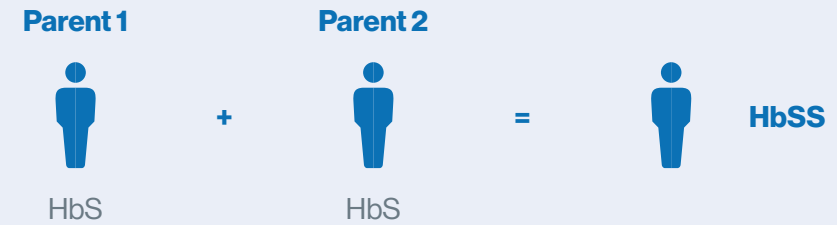


Si l'un des deux parents est porteur sain mais l'autre pas (soit ne présente ni anémie falciforme ni trait drépanocytaire), **il est impossible de générer un enfant atteint de la maladie.** ⁽¹⁾

Les différents types d'anémie falciforme

Il existe de **différentes mutations du gène Hb** qui, combinées au gène HbS, provoquent **plusieurs types d'anémie falciforme** : ⁽⁴⁾

- Hb SS
- Hb SC
- Hb S β-thalassémie
- Hb SD, HbSE, HbSO



Les globules rouges falciformes



Globule rouge normal

Les **globules rouges normaux** ressemblent à des beignets, ils sont **souples** et **passent facilement** aussi dans les vaisseaux sanguins plus petits. ⁽¹⁾



Globule rouge falciforme

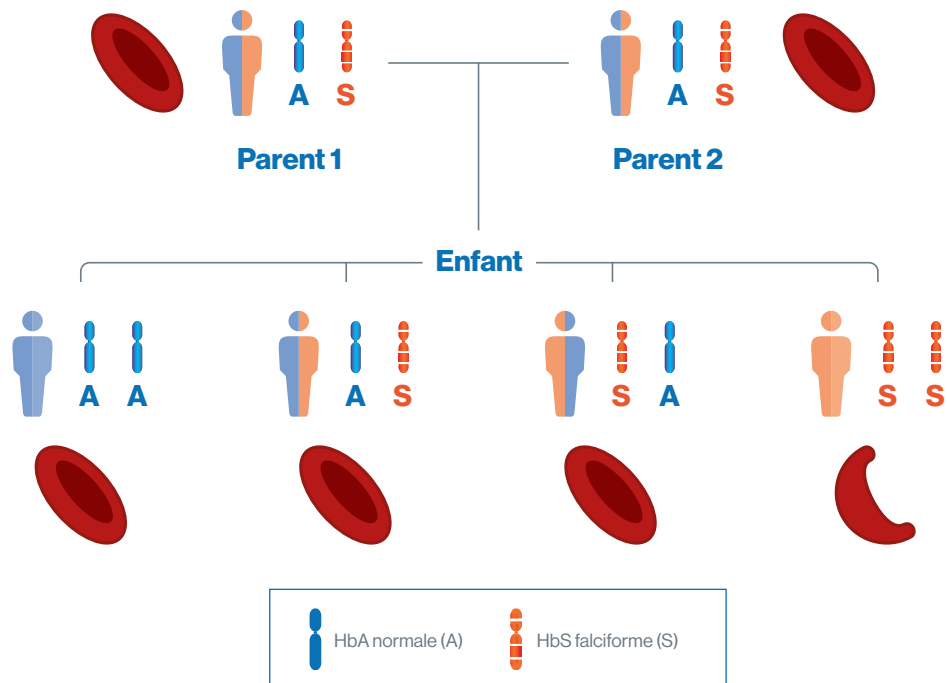
Les **globules rouges falciformes** présentent une **inhabituelle forme**, de **faucille** ou de **croissant**, ils sont collants et rigides. ⁽¹⁾



Hémolyse et anémie

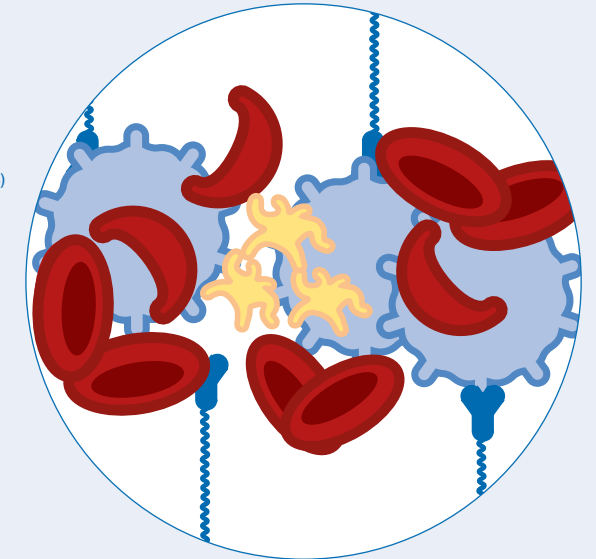
Les **globules rouges falciformes** se cassent plus facilement que les globules rouges sains (processus connu sous le nom de « **hémolyse** »), ce qui entraîne une **anémie** chronique (sensation de faiblesse et de fatigue). ⁽¹⁾

En présence du gène **défectueux HbS**, les globules rouges deviennent **rigides**, prennent la forme **d'une faucille** et ont des difficultés à bien passer dans le sang. ⁽¹⁾



Crises vaso-occlusives (CVO) : la manifestation principale de l'anémie falciforme ⁽⁵⁾

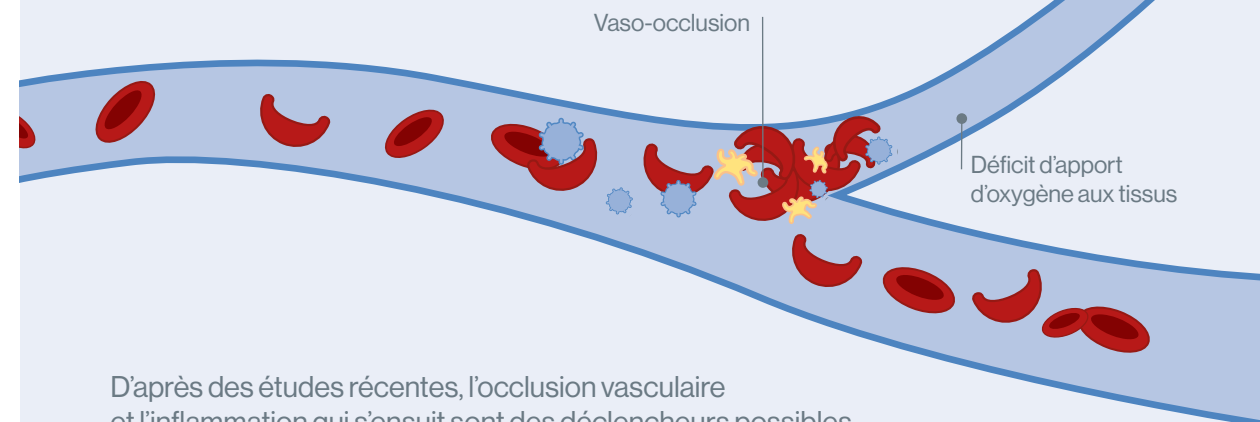
L'**anémie falciforme** concerne non seulement les globules rouges, mais également les **vaisseaux sanguins** et d'autres cellules sanguines, comme les **globules blancs** et les **plaquettes**. ⁽⁵⁾



Formation des agrégats de cellules

Suite à l'action des molécules d'adhérence (**sélectines**), particulièrement **abondantes** et **actives** chez les personnes atteintes de la maladie, les cellules sanguines ont tendance à **s'agréger** et à **adhérer** aux parois des vaisseaux. ⁽⁶⁾

Cette situation entraîne l'**occlusion des vaisseaux sanguins** et **endommage les tissus** en raison du manque ou du plus petit apport en **oxygène**. Ce phénomène se trouve à la base des crises **vaso-occlusives (CVO)**. ⁽⁷⁾



D'après des études récentes, l'occlusion vasculaire et l'inflammation qui s'ensuit sont des déclencheurs possibles de douleurs de la maladie falciforme. ⁽⁵⁾

Comment se présentent les crises vaso-occlusives (CVO)

Les crises vaso-occlusives (CVO) sont des manifestations épisodiques, récurrentes et imprévisibles, associées à **des douleurs aiguës**.⁽⁸⁾ Elles se produisent à **une fréquence** et à **une intensité** variables dans les différentes parties du corps.⁽⁵⁾



Les CVO peuvent durer jusqu'à **10 jours**.⁽⁹⁾



Les CVO représentent la **première cause d'hospitalisation** et de passage aux **urgences** pour les patients atteints d'anémie falciforme.⁽¹⁰⁾



Même les crises prises en charge à la maison peuvent être des CVO. En effet, d'après une recherche, environ **25 %** des CVO sont prises en charge entre les **murs domestiques**.⁽¹¹⁾

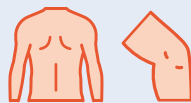
Les CVO peuvent se manifester dans n'importe quelle partie du corps, par exemple :



Mains-pieds
(tout spécialement chez les enfants)⁽⁵⁾



Poitrine
(côtes et sternum)⁽⁵⁾



Localisation
musculosquelettique⁽¹²⁾



Il est important de surveiller chaque crise de douleur et d'en informer le médecin.

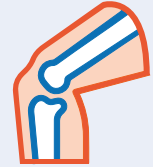
Quels sont les symptômes principaux de l'anémie falciforme ?



Douleur⁽⁵⁾



Fatigue⁽¹³⁾



Troubles articulaires⁽¹³⁾



Céphalées⁽¹³⁾



Stress⁽¹⁾



Dyspnée⁽¹⁴⁾



Anxiété et dépression⁽¹⁵⁾



Insomnie⁽¹⁴⁾



Ictère
(coloration jaunâtre du blanc
des yeux et de la peau)⁽¹⁾



Dactylite
(gonflement douloureux
des mains et des pieds)⁽⁵⁾

L'anémie falciforme est une maladie complexe qui **peut concerner tous les organes et tissus du corps**.⁽¹⁶⁾

Les troubles provoqués par l'anémie falciforme **peuvent être pris en charge et prévenus** avec des médicaments et à l'aide de mesures visant à améliorer la qualité de vie.⁽¹⁾

Les petites mesures peuvent faire une grande différence

Traitement



Suivez un **parcours** de soins auprès **d'un centre spécialisé**.⁽¹⁷⁾



Effectuez les contrôles prescrits par votre médecin spécialiste.⁽¹⁷⁾



Assurez-vous de suivre le **plan thérapeutique indiqué par votre médecin**.

Soins personnels



Pratiquez des exercices de **relaxation** et de **respiration** pour **réduire le stress**.⁽¹⁾

État de santé



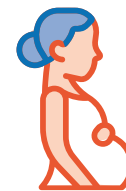
Une bonne **hydratation** est recommandée (au moins 2 l/jour, mais pas plus de 4 l/jour), surtout dans les mois chauds.⁽¹²⁾



Évitez l'exposition à des **températures extrêmes** (ex. froid-chaud, bain d'eau froide, air conditionné).⁽¹²⁾

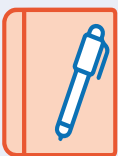


Effectuez les **vaccinations prophylactiques** d'après le plan de vaccination pour les patients atteints d'anémie falciforme.⁽¹²⁾



Avant de programmer une grossesse, il est recommandé de s'adresser à un organisme de **conseil génétique**, et si la grossesse est déjà en cours, ce conseil doit être fait au plus vite.⁽¹²⁾

Surveillance



Rappelez-vous de **monitorer** et de **communiquer** à votre médecin toutes les **manifestations de douleur**, y compris celles prises en charge de façon autonome à la maison.



En cas d'urgence, informez le **personnel des urgences** de vos conditions de santé et rappelez-vous de toujours avoir avec vous toute la **documentation utile**.



Ne **sous-évaluez aucun symptôme**, ni même le plus léger.



Bibliographie

1. Anemia falciforme. ISS. Disponible sur : <https://www.issalute.it/index.php/la-salute-dalla-a-alla-z-menu/a/anemia-falciforme/> Dernier accès Décembre 2022
2. Zhang D, et al. Blood. 2016;127(7):801-809.
3. Thalassemia International Federation. Drepanocitosi. Disponible sur : <https://thalassaemia.org.cy/it/haemoglobin-disorders/sickle-cell-disease/> Dernier accès Décembre 2022
4. Ashorobi D, et al. Sickle Cell Trait. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; July 23, 2021.
5. Puri L, et al. Paediatr Drugs. 2018;20(1):29-42.
6. Darbari DS, et al. Eur J Haematol 2014; 93 (2): 89-95.
7. Liu Y et al. Blood 2019; 134 (7): 579-590.
8. Tran H, et al. Blood 2017; 130 (22): 2377-2385
9. Jacob E, et al. J Pain Symptom Manage 2005; 29 (4): 392-400.
10. Ballas SK, et al. Blood 2012; 120 (18): 3647-56.
11. Osunkwo I, et al. Am J Hematol 2021;96 (4): 404-417
12. De Franceschi I, Graziadei G, Rigano P, Cianciulli P, Forni GL. Raccomandazioni per la gestione del paziente adulto affetto da anemia falciforme della Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie – SITE. Collana Scientifica n.2, 2014
13. Sickle cells disease-Symptoms. NHS. Disponible sur : <https://www.nhs.uk/conditions/sickle-cell-disease/symptoms/> Dernier accès Décembre 2022
14. Sharma S, et al. J Clin Sleep Med. 2015;11(3):219-223.
15. Brandow AM, Hematol Oncol Clin North Am. 2018;32(3):535-550.
16. Piel FB, et al. N Engl J Med. 2017;376(16):1561-1573.
17. Living with sickle cells disease. CDC. Disponible sur : <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/healthy-living-living-well.html/> Dernier accès Décembre 2022



STRADEARTISTS
URBAN GALLERY TEMI MILANO

NOVARTIS

Novartis Farma S.p.A. Viale Luigi Sturzo 43, 20154 Milano, Italia

Matériel d'information sur la maladie
Code DHL 1237747. Code de l'entreprise 10221533000

Janvier 2023