



# Anémie falciforme :

Apprenons à la connaître



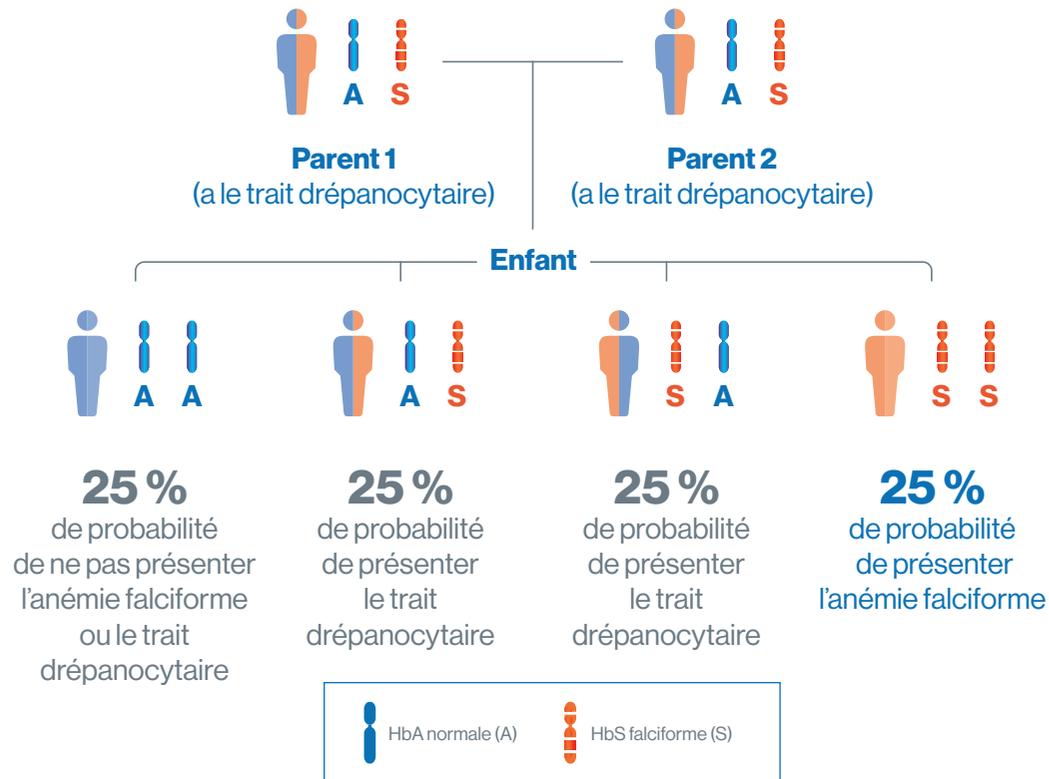
## C'est quoi l'anémie falciforme ?

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. <sup>(1)</sup>

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. <sup>(2)</sup>

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** »). <sup>(3)</sup>

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

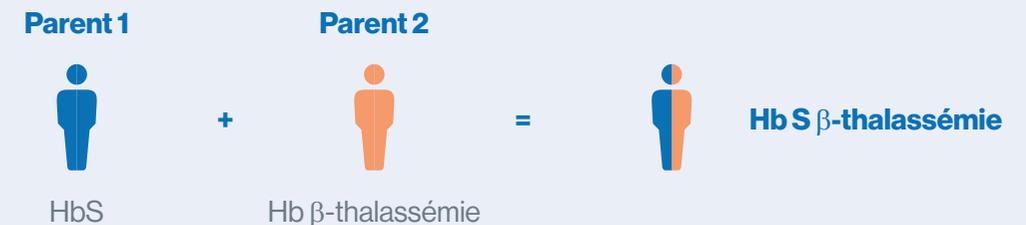
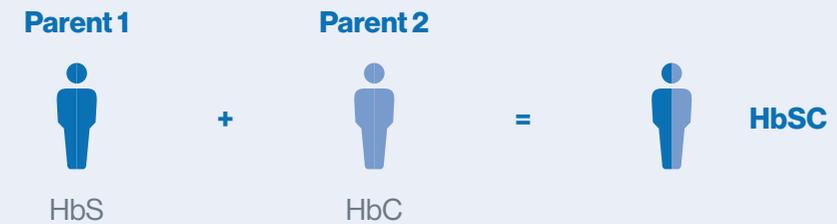
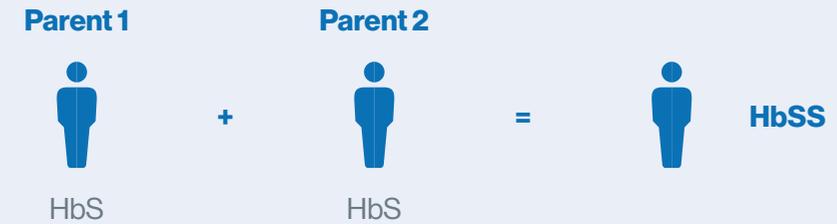


Si l'un des deux parents est porteur sain mais l'autre pas (soit ne présente ni anémie falciforme ni trait drépanocytaire), **il est impossible de générer un enfant atteint de la maladie.** <sup>(1)</sup>

## 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** : <sup>(4)</sup>

- 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. <sup>(1)</sup>



### Globule rouge falciforme

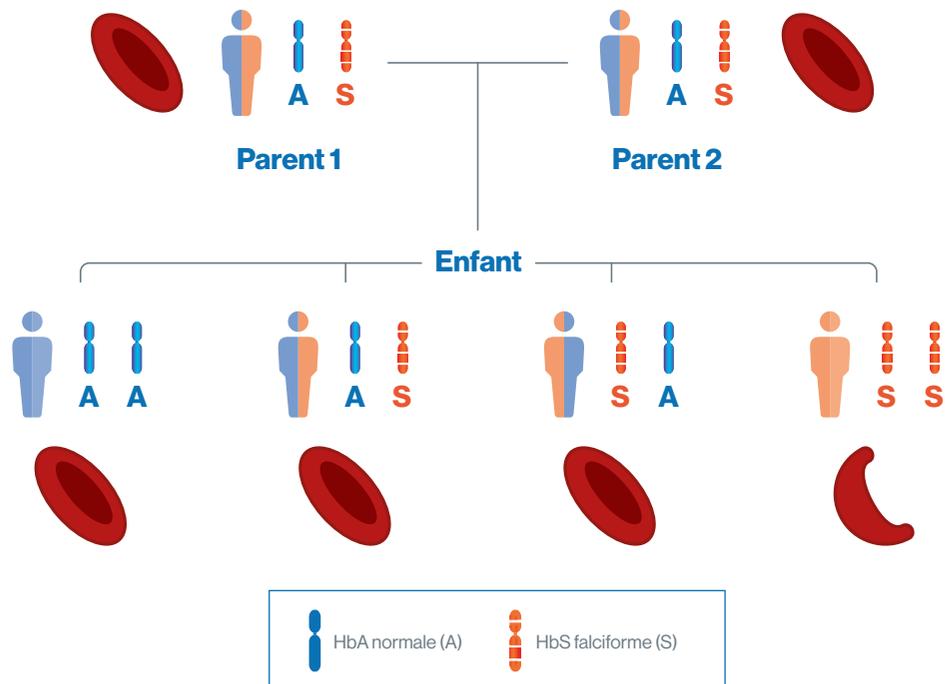
Les **globules rouges falciformes** présentent une **inhabituelle forme**, de **faucille** ou de **croissant**, ils sont collants et rigides. <sup>(1)</sup>



### Hémolyse et anémie

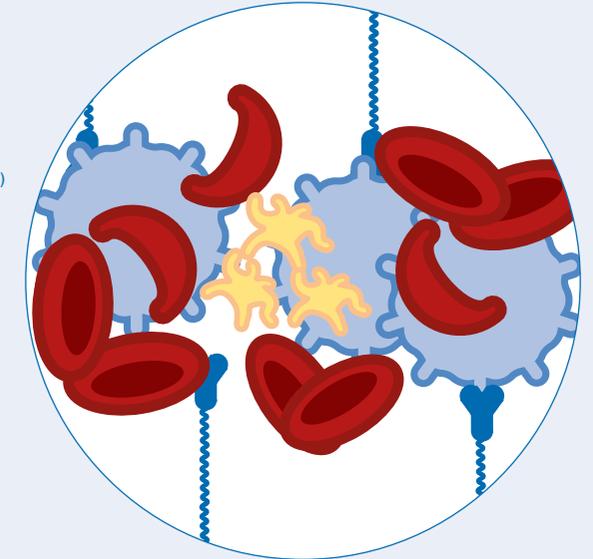
Les **globules rouges falciformes** se cassent plus facilement que les globules rouges sains (processus connu sous le nom de « **hémolyse** »), ce qui entraîne une **anémie** chronique (sensation de faiblesse et de fatigue). <sup>(1)</sup>

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. <sup>(1)</sup>



## Crises vaso-occlusives (CVO) : la manifestation principale de l'anémie falciforme <sup>(5)</sup>

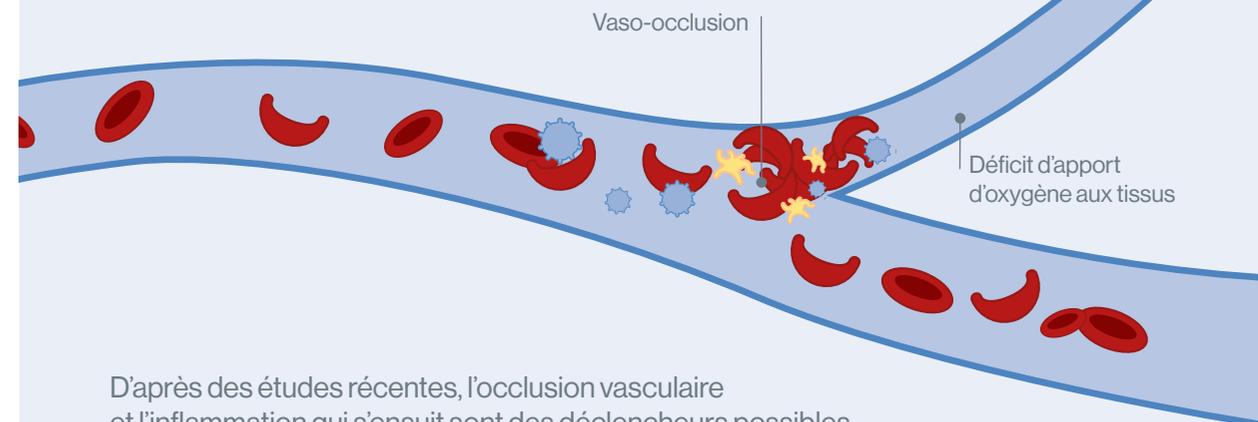
L'**anémie falciforme** concerne non seulement les globules rouges, mais également les **vaisseaux sanguins** et d'autres cellules sanguines, comme les **globules blancs** et les **plaquettes**. <sup>(5)</sup>



### 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. <sup>(6)</sup>

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)**. <sup>(7)</sup>



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

## 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**.<sup>(8)</sup> Elles se produisent à **une fréquence** et à **une intensité** variables dans les différentes parties du corps.<sup>(5)</sup>



Les CVO peuvent durer jusqu'à **10 jours**.<sup>(9)</sup>



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



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**.<sup>(11)</sup>

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



Mains-pieds  
(tout spécialement chez les enfants)<sup>(5)</sup>



Poitrine  
(côtes et sternum)<sup>(5)</sup>



Localisation  
musculosquelettique<sup>(12)</sup>



**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<sup>(5)</sup>



Fatigue<sup>(13)</sup>



Troubles articulaires<sup>(13)</sup>



Céphalées<sup>(13)</sup>



Stress<sup>(1)</sup>



Dyspnée<sup>(14)</sup>



Anxiété et dépression<sup>(15)</sup>



Insomnie<sup>(14)</sup>



Ictère  
(coloration jaunâtre du blanc  
des yeux et de la peau)<sup>(1)</sup>



Dactylite  
(gonflement douloureux  
des mains et des pieds)<sup>(5)</sup>

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

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.<sup>(1)</sup>

# Les petites mesures peuvent faire une grande différence

## Traitement



Suivez un **parcours** de soins auprès **d'un centre spécialisé**.<sup>(17)</sup>



**Effectuez les contrôles prescrits** par votre médecin spécialiste.<sup>(17)</sup>



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**.<sup>(1)</sup>

## 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.<sup>(12)</sup>



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



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



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.<sup>(12)</sup>

## 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. Thalassaemia 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 TEMPI 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