



# DÉPISTAGE DU TRAIT DRÉPANOCYTAIRE EN MÉDECINE GÉNÉRALE

Objectif, ciblage,  
méthode, interprétation,  
rendu

Groupe de travail en médecine générale, septembre 2017



Association  
SANTE GOUTTE D'OR

# SOMMAIRE

- 1. Liste des abréviations p. 4**
  - 2. Participants p. 6**
    - Groupe de travail p. 7
    - Groupe de relecture p. 7
  - 3. Argumentaire p. 8**
  - 4. Méthode p. 10**
    - Organisation de réunions bimestrielles en Focus groups p. 11
    - Mise en pratique du dépistage entre chaque réunion p. 11
    - Élaboration du protocole avec un tableau de bord des questions à résoudre p. 11
  - 5. Résultats et recommandations p. 12**
    - Faut-il dépister le trait drépanocytaire chez les porteurs sains en médecine générale ? p. 13
    - Objectif du dépistage du trait drépanocytaire p. 13
    - Ciblage du dépistage p. 13
    - Circonstances favorables pour proposer le dépistage p. 16
    - Dépistage dans le cas d'une grossesse p. 16
  - 6. Rendre le résultat à un couple p. 18**
    - Que faire en cas de découverte d'un couple à risque ASxAS ? p. 19
    - Que faire dans le cas d'une femme seule (partenaire parti ou absent) ? p. 19
    - Que faire en cas de découverte d'un couple double hétérozygote AS/AC, AS/A $\beta$ thalassémie+, AC/A $\beta$ thalassémie+ ? p. 19
    - Comment transmettre les informations à la maternité ? p. 19
  - 7. Réalisation du dépistage p. 20**
    - Comment le prescrire ? p. 21
    - Sous quelle forme conserver et donner le résultat ? p. 21
    - Quel coût et quelle prise en charge ? p. 22
    - Comment interpréter les résultats ? p. 22
    - Comprendre les résultats p. 23
  - 8. Comment expliquer la drépanocytose au patient ?**
    - Quels mots pour introduire le sujet de la drépanocytose ? p. 25
    - Comment expliquer la transmission génétique ? p. 25
    - Expliquer dans quel but on demande le dépistage, et le proposer p. 26
    - Comment proposer le test à une femme enceinte ? p. 26
    - Proposer le test au mari d'une femme enceinte AS p. 27
    - Rendre le résultat à un patient AA p. 27
    - Rendre le résultat à un patient AS p. 27
    - Rendre le résultat à un patient présentant une drépanocytose composite p. 28
    - Rendre le résultat à un patient ayant un résultat anormal mais bénin, comme un trait athalassémique p. 28
    - Rendre le résultat à un couple AS/AS p. 28
    - Rendre le résultat à un couple AS/AC ou autre p. 29
    - Expliquer le diagnostic prénatal, et proposer un choix p. 29
- Fiches explicatives**
- Votre médecin vous propose de faire le dépistage de la drépanocytose p. 31
  - Dépistage de la drépanocytose - Vous êtes porteur sain AS p. 32
  - Dépistage de la drépanocytose - Vous êtes porteur sain AC (AE, AOarab, ADpunjab...) p. 33
  - Vous êtes porteur d'un trait  $\beta$  thalassémique p. 34
  - Vous avez la drépanocytose - SS, SC, S $\beta$ thlathassémie p. 35
  - Vous êtes porteur d'un trait thalassémique p. 36
  - Dépistage de la drépanocytose - Vous êtes AA p. 36
  - Le dépistage du trait drépanocytaire en pratique - Prescription et rendu p. 37

## Recommandations aux médecins généralistes en France

Véritable enjeu de santé publique, la drépanocytose touche 400 à 500 nouveaux chaque année en France. C'est la plus fréquente des maladies génétiques. L'information couplée au dépistage des porteurs sains est la clé de voûte d'une politique de prévention dont les médecins généralistes sont les principaux architectes.

Ce document porte exclusivement sur le dépistage des porteurs sains et non sur les bilans de patients ayant des anomalies hématologiques.

# LISTE DES ABRÉVIATIONS

**AME** : Aide Médicale d'Etat  
**βHCG** : Hormone Chorionique Gonadotrophique, hormone de grossesse  
**CHU** : Centre Hospitalier Universitaire  
**CIDD** : Centre d'Information et de dépistage de la drépanocytose  
**CMU** : Couverture Maladie Universelle  
**DMP** : Dossier médical partagé  
**DPI** : Diagnostic préimplantatoire  
**DPN** : Diagnostic prénatal  
**FIV** : Fécondation in vitro  
**Hb** : Hémoglobine  
**IMG** : Interruption médicale de grossesse  
**MSP** : Maison de Santé Pluriprofessionnelle  
**NFS** : Numération Formule Sanguine  
**PMI** : Centre de Protection Maternelle et Infantile

# PARTICIPANTS

## Groupe de travail

### 10 médecins généralistes

- **Stéphanie Callard**, médecin généraliste remplaçante, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- **Marie Césari**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- **Mady Denantes**, médecin généraliste, MSP Pyrénées-Belleville (Paris 18e), maître de stage universitaire (université Pierre-et-Marie-Curie) ;
- **Anne Gesquière**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- **Agnès Giannotti**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e), maître de stage universitaire (université Paris-Diderot) ;
- **Anne-Marie Magnier**, médecin généraliste, MSP (Paris 13e), professeur universitaire de médecine générale (université Pierre-et-Marie-Curie) ;
- **Sylvie Pilot**, médecin généraliste (Saint-Denis, 93) ;
- **Céline Szwebel**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- **Sav Vanny Thau**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- **Vanessa Viomesnil**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e), maître de stage universitaire (université Paris-Diderot) ;

### Des experts et personnes ressources :

- **Assa Niakaté**, médecin référent CIDD (Centre de Dépistage et d'Information sur la Drépanocytose)
- **Agnès Lainé**, chercheuse en sciences sociales, associée aux unités mixtes de recherche IMAF (Institut des mondes africains) et URMIS (Migrations et sociétés)
- **Mama Bamba**, médiatrice, Association Uraca/Basiliade

### 6 doctorantes en médecine générale dont 4 en charge de la création du site drepanoclic.fr :

- **Julia Chevalier**
- **Aurélie Colmant**
- **Maria Dufay**
- **Jennifer Franco**
- **Naïlati Hassani Mmadi**
- **Chloé Vannier**

Des sages-femmes ont été sollicitées mais n'ont pas souhaité participer à ces travaux.

## Groupe de relecture

### Par ordre alphabétique :

- Aurore Bibas**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e), maître de stage universitaire (université Paris-Diderot) ;
- Maxime Catrice**, médecin généraliste ACSBE - La Place Santé, centre de santé associatif (Saint Denis, 93), maître de conférences associé au Département de médecine générale (université Paris-Diderot) ;
- Guillaume De Gardelle**, médecin généraliste (Saint-Pourçain-sur-Sioule, 03)
- Maryse Etienne Julan**, médecin spécialiste, Centre caraibéen de la drépanocytose (CHU de Pointe-à-Pitre) ;
- Jacqueline Faure**, psychologue clinicienne, hôpital Tenon (Paris 20e) ;
- Frédéric Galactéros**, chef de service, Centre de référence de la drépanocytose, CHU Henri-Mondor (Créteil, 94) ;
- Nadia Geneix**, médecin généraliste, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- Robert Giroit**, hématologue ; Centre de la Drépanocytose, Hôpital Tenon, (Paris 20e) .
- Armelle Grangé Cabannes**, médecin généraliste remplaçante (Paris 13e) ;
- Gladys Ibanez**, médecin généraliste (Villejuif, 94), maître de conférence universitaire (université Pierre-et-Marie-Curie) ;
- Karim Khadem**, président de la Fédération française des malades drépanocytaires et thalassémiques - FMDT SOS GLOBI ;
- Marie-Pierre Lehougre**, psychologue clinicienne, Unité des maladies génétiques du globule rouge, CHU Henri-Mondor (Créteil, 94) ;
- Adrienne Lerner**, psychologue clinicienne (Paris) ;
- Corine Liégeois**, présidente de l'association Drépavie ;
- Sarrah Mattioni**, médecin spécialiste, Centre de référence de la drépanocytose, Hôpital Tenon (Paris 20e) ;
- Léa Michel Bechet**, médecin généraliste, centre de santé (Paris 18e) ;
- Sihame Mokhbat**, sage-femme, MSP Santé Goutte d'Or (Paris 18e) ;
- Kheira Moulay**, médecin généraliste remplaçante (Paris 13e) ;
- Marie-Line Nicoleau**, psychologue clinicienne, Unité transversale de la drépanocytose (CHU de Pointe-à-Pitre/Abymes) ;
- Anne Ozouf**, pédiatre, médecin responsable de PMI (Paris 18e).



Ce document est le fruit de trois ans de travail. Il a pour origine les constats suivants :

- La drépanocytose est un sujet de santé publique. En France, chaque année environ 400 à 500 enfants naissent atteints par cette maladie dont la moitié en Ile- de-France<sup>1</sup>.
- Il n'existe pas de consensus national concernant la question du dépistage des porteurs sains.
- On constate une absence de recommandations officielles destinées au rôle des médecins généralistes.
- Les médecins et les professionnels de santé sont peu formés au dépistage et à la prise en charge médicale de la drépanocytose.
- Le dépistage hétérogène des femmes enceintes aboutit à une arrivée très tardive et dans de mauvaises conditions des couples en consultation de conseil génétique<sup>2,3</sup>.
- La problématique est complexe d'un point de vue éthique, culturel, psychologique, technique...

La question est la suivante : faut-il dépister le trait drépanocytaire en médecine générale, et si oui, selon quelles modalités ?

L'objectif est donc d'élaborer des recommandations simples et claires adaptées à l'exercice de la médecine générale sur le dépistage du trait drépanocytaire.

---

1. BEH n° 27-28 du 3 juillet 2012.

2. A. LAINE, « Choix des individus et couples à risque face aux tests génétiques et à l'intervention sur le vivant. Le cas de la drépanocytose », rapport de recherche pour l'Agence nationale de la biomédecine et la Direction générale de l'offre de soins (mars 2013).

3. BEH n° 27-28 du 3 juillet 2012.

## Organisation de réunions bimestrielles en Focus groups

Les réunions bimestrielles en Focus groups ont commencé en mars 2014, elles se sont poursuivies jusqu'en juin 2016 soit 13 réunions au total. Chaque séance a été enregistrée et intégralement retranscrite. Le contenu de chacune des séances comportait un partage d'expériences et de connaissances (éléments de bibliographie et des référentiels existants) ainsi qu'une analyse des freins et des leviers au dépistage.

## Mise en pratique du dépistage entre chaque réunion

Entre chaque réunion, les différentes hypothèses ont été testées par les généralistes au cours de leurs consultations. Ils ont ainsi proposé le dépistage avec diverses modalités et établi un tableau des dépistages proposés. Celui-ci renseignait les éléments suivants : âge, sexe, pays de naissance, situation familiale, motif de consultation, proposition acceptée ou non, test réalisé ou non, résultat, remarques...

Après une année de travail, le dépistage a été proposé à 168 patients, ce qui a fait l'objet d'une première thèse en médecine générale soutenue en 2016.

Les membres du groupe ont recensé l'ensemble de leurs interrogations et de leurs doutes. Des réponses ont été formulées à chacune des questions posées en faisant ressortir les arguments favorables et défavorables aux diverses propositions, jusqu'à parvenir à une conclusion consensuelle argumentée.

## Élaboration du protocole avec un tableau de bord des questions à résoudre

Toutes les questions que se sont posées les participants lors de la mise en pratique ont été regroupées sous forme d'un tableur Excel. Et le travail a été considéré comme terminé après validation de la totalité des réponses de façon consensuelle par l'ensemble du groupe.

Le tableau comporte pour chaque question les éléments suivants :

- intitulé de la question posée,
- objet/pertinence,
- arguments pour,
- arguments contre,
- conclusion, validation.

Ce tableau est consultable sur le site [drepanoclic.fr](http://drepanoclic.fr).

**Dans le texte qui suit, lorsque les recommandations sont suivies d'un numéro (5) celui-ci fait référence à la question qui a été traitée par le groupe de travail et dont la réponse est consultable en ligne : [drepanoclic.fr](http://drepanoclic.fr).**

# RÉSULTATS ET RECOMMANDATIONS

# 5

## Faut-il dépister le trait drépanocytaire chez les porteurs sains en médecine générale ?

Le dépistage du trait drépanocytaire est une véritable question de santé publique. Le rôle du médecin généraliste au contact de l'ensemble de la population justifie son implication dans ce dépistage. (1)

Il s'agit d'un dépistage ciblé et non d'un dépistage organisé.

## Objectif du dépistage du trait drépanocytaire

L'objectif est d'informer les porteurs du trait drépanocytaire sur le risque de transmission à la descendance. (2)

Cela permet :

- de mieux informer les personnes concernées sur cette maladie méconnue ;
- de faire un dépistage dans les meilleures conditions (si possible avant une grossesse) ;
- de proposer le dépistage au conjoint/partenaire et éventuellement à l'entourage familial ;
- de proposer une consultation en conseil génétique dans de bonnes conditions afin de favoriser un choix éclairé.

## Ciblage du dépistage

Il s'agit de pratiquer un dépistage individuel. (3,4,5)

Pour les praticiens ayant des patientèles issues de la diversité ou exerçant dans des territoires où vivent des populations à forte prévalence de drépanocytose (Ile-de-France, Auvergne-Rhône-Alpes, Provence-Côte-d'Azur, départements et régions d'Outre-Mer), lors de l'interrogatoire, la recherche d'antécédents familiaux de drépanocytose homozygote doit être systématique. (6)

## Selon le pays d'origine du patient

**La prévalence du trait drépanocytaire dans la zone géographique dont est originaire le patient est le principal critère pour définir une stratégie pertinente de dépistage en médecine générale.** (7) Il s'agit donc d'un ciblage différencié en fonction du pays d'origine du patient ou de ses parents en lien avec l'importance de la prévalence.

**Liste par pays<sup>4</sup>.**

### Zone 3 à forte prévalence (plus de 10 %)

Le dépistage peut être proposé de façon systématique à toutes les personnes originaires des zones à forte prévalence étant en situation d'avoir un ou plusieurs enfants dans le futur (zones 3, annexe 1). (10)

4. <http://drepanoclic.fr/home/depistage/choisissez-le-pays-dorigine-de-votre-patient>.

# CIBLAGE DE LA PROPOSITION DU TEST DE DÉPISTAGE DU TRAIT DRÉPANOCYTAIRE EN MÉDECINE GÉNÉRALE

Pays d'origine du patient ou d'au moins un de ses parents

Critères

Âge

<b>Enfant</b>	Né en France après 2000 <b>NON</b> car dépistage néonatal sauf si signes cliniques, échecs du dépistage néonatal
	Né à l'étranger et parent originaire d'une zone 2 ou 3 Rattrapage du dépistage néonatal non fait
<b>Adolescent</b>	Possible voir au cas par cas en fonction de la maturité
	Avec projets d'enfants Hommes et femmes Couples ayant déjà plusieurs enfants Envisageable, mais compliqué
<b>Adulte</b>	Sans projet d'enfant, y compris ménopause NON

<ul style="list-style-type: none"> <li>Proposition systématique</li> <li>Premier bilan bio</li> <li>Bilan de début de grossesse avant 12 SA</li> <li>Bilan contraception</li> <li>Bilan préconceptionnel</li> <li>Autre bilan bio</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Déconseillé</li> <li>Bilan IST</li> <li>Grossesse après 12 SA</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Compromis</li> <li>Bilan de stérilité</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Proposer</li> <li>Au conjoint/partenaire</li> <li>A l'entourage familial (fratrie)</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Proposition si</li> <li>Grossesse envisagée ou en cours avant 12 SA</li> <li>Antécédents familiaux</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>NON sauf si</li> <li>Grossesse envisagée ou en cours</li> <li>ET</li> <li>Conjoint porteur du trait drépanocytaire</li> <li>ou</li> <li>antécédents familiaux</li> <li>ou</li> <li>originaire d'une région à forte prévalence</li> </ul>

Proposition quasi systématique du dépistage

Proposition au cas par cas

Pas de proposition sauf exception

## Zone 2 à prévalence moyenne (entre 5 et 10 %)

Pour les patients originaires de zones à prévalence moyenne (zones 2), le dépistage doit être proposé dans les situations suivantes : (9)

- grossesse en cours,
- projet de grossesse,
- antécédents familiaux connus d'hémoglobinopathie.

## Zone 1 de faible prévalence (moins de 5 %)

Pour les patients originaires de zones à faible prévalence (zones 1), le dépistage doit être proposé (8) uniquement si plusieurs critères sont associés :

- une grossesse est envisagée dans un futur proche
- et :
  - soit le ou la patiente a des cas d'antécédents familiaux connus,
  - soit il/elle est originaire d'une région particulière connue pour sa forte prévalence dans un pays par ailleurs peu touché (l'Italie du Sud, la Sardaigne, la Sicile ; Thessalonique, en Grèce).
  - soit son partenaire/conjoint est porteur d'un trait d'hémoglobinopathie.

Si le patient a deux parents d'origines différentes, tenir compte de l'ascendant originaire d'une zone 2 ou 3.



## Selon le sexe du patient

Dans tous les cas, au moment de la proposition du dépistage, il faut prévenir qu'en cas de portage du trait drépanocytaire, il sera souhaitable de dépister le ou la partenaire/conjoint(e).

### Faut-il proposer ce dépistage aux hommes ?

Oui, il est important de le proposer aux hommes parce qu'ils sont concernés. Le dépistage est bien accepté et permet d'éviter la culpabilisation des femmes en cas de découverte d'un enfant malade. (12) Dans le cas de pères de familles nombreuses, nous ne le recommandons pas, sauf dans le cas particulier d'une reconstitution familiale. (13) En effet, l'expérience a montré que si aucun des enfants de la famille n'était touché par la maladie, cette proposition de dépistage était incompréhensible pour le patient.

### Faut-il proposer ce dépistage aux femmes ?

Oui. (11) Dans le cas de mères de familles nombreuses, comme pour les hommes, cela n'est recommandé que dans le cas particulier d'une reconstitution familiale.

### Quelle stratégie de dépistage dans le cas d'un couple mixte ?

Dépister en premier lieu celui qui est originaire d'une zone 3. Et seulement s'il est porteur du trait drépanocytaire, proposer le dépistage au partenaire. (17)

### Selon l'âge du patient

#### Faut-il proposer le dépistage du trait drépanocytaire aux enfants ?

Il n'est pas recommandé de le faire pour les enfants nés en France depuis 2000, car ils ont bénéficié du dépistage néonatal. (24, 26) Si le résultat n'est pas connu, il peut être retrouvé en contactant l'Association française pour la prévention et le dépistage des handicaps chez l'enfant (AFDPHE)<sup>5</sup>.

En revanche, la question du dépistage de la maladie drépanocytaire se pose pour des enfants nés à l'étranger (25) selon les mêmes critères que ceux du dépistage néonatal : avoir au moins un parent venant d'une zone 2 ou 3.

L'objectif n'est pas le dépistage du trait drépanocytaire mais de rattraper d'éventuels malades non dépistés. Cela permet de diagnostiquer certaines formes peu symptomatiques et de faire suivre ces enfants afin d'éviter les complications.

#### Faut-il proposer le dépistage aux adolescents ?

Cela est recommandé à partir de 16 ans. L'accord parental n'est pas obligatoire. La situation est à évaluer au cas par cas, en particulier si un bilan sanguin est demandé pour une autre raison, comme un bilan de contraception. (15, 16)

#### Faut-il proposer le test à des personnes qui n'ont plus de projets d'enfants ?

Non s'ils affirment ne pas vouloir d'enfants dans le futur, puisque l'objet du dépistage est le risque de transmission génétique à la descendance.

### Circonstances favorables pour proposer le dépistage

Pour les personnes répondant aux critères de ciblage (pays d'origine, âge, projet d'enfant), plusieurs circonstances sont propices à la proposition du dépistage de la drépanocytose :

- lors du bilan lié à une prescription de contraception orale, (19)
- lors du bilan systématique pour un nouveau patient, (20)
- à l'occasion d'un bilan biologique. (23)

Une circonstance est possible, mais peut être compliquée :

- lors d'un bilan d'infertilité. (21)

Une circonstance est déconseillée :

- celle d'un bilan d'infections sexuellement transmissibles, (22) en raison du risque de confusion sur le mode de transmission, dans un moment peu approprié pour intégrer l'information qui serait donnée.

### Dépistage dans le cas d'une grossesse

### Pertinence du dépistage d'une femme enceinte

Oui, il est conseillé de proposer le dépistage à une femme enceinte qui n'aurait pas été

dépistée. Il est recommandé de faire cette proposition avant 12 semaines d'aménorrhée. (28) Une proposition plus tardive reste néanmoins possible au cas par cas. Toutefois, le meilleur moment est toujours en dehors d'une grossesse.

### Précautions à prendre avant de proposer le dépistage

Mettre à jour la fiche administrative : les adresses, mais surtout les numéros de téléphones fixes et portables, afin de contacter les personnes si besoin. (31)

### À quel moment proposer ce dépistage ?

#### Lors de la proposition des $\beta$ HCG ?

Non. (33)

#### Lors de la prescription du bilan initial de grossesse ?

C'est le meilleur moment. (34) Il est souhaitable de demander à la femme de faire ses examens dans la semaine qui suit pour avoir un résultat rapide en cas de portage du trait.

#### Lors de la proposition du dépistage de la trisomie 21 ?

C'est possible, toutefois ce n'est pas le meilleur moment, car cela entraîne des risques de confusion entre les deux pathologies. (37)

### Informations à donner au couple

Certains éléments d'information doivent être impérativement donnés pour obtenir un consentement éclairé de la part du couple.

- Prévenir le partenaire/conjoint que si le résultat montre que la femme est porteuse du trait drépanocytaire, il sera nécessaire qu'il fasse également le test le plus rapidement possible. (30) Cette information est donnée directement au partenaire/conjoint s'il est là, ou transmis par la femme si elle est seule.
- Dès le début, le couple doit être informé de l'objectif ultime du dépistage, à savoir le choix possible d'une IMG, afin d'entrer dans cette démarche en connaissance de cause. (36) Si le couple ou la femme sait qu'elle ne souhaite pas d'IMG, le dépistage sera reporté à plus tard en dehors de la grossesse. (39)
- Les parents doivent être informés qu'ils peuvent arrêter leur démarche à chaque instant. La réalisation d'un dépistage n'entraîne aucune obligation de poursuivre d'autres investigations.
- Informer de la possibilité d'une orientation en consultation de conseil génétique s'il s'avère que le couple est à risque.

### Faut-il dépister le conjoint ?

- Le dépistage peut être proposé à l'homme et à la femme en même temps si l'homme est originaire d'une zone 3 et s'il est présent à la consultation. (44)
- Si la femme est AS, oui, il est nécessaire de dépister le conjoint, même s'il est originaire d'une zone 1 ou 2, car il existe des cas de porteurs sains même dans les zones de faible prévalence. (45) (à noter qu'il est contraire à la loi de prescrire un dépistage au mari sans sa présence et son consentement informé).

5. <http://www.afdphe.org/ou-nous-trouver#overlay-context=ou-nous-trouver>.

# RENDRE LE RÉSULTAT À UN COUPLE



## Que faire en cas de découverte d'un couple à risque AS/AS ?

Il faut lui proposer une consultation en conseil génétique, au cours de laquelle leur seront expliqués en détail les choix qu'ils pourront faire :

- soit concevoir un enfant en assumant le risque de maladie et attendre les résultats du diagnostic néonatal ;
- soit concevoir un enfant naturellement puis passer par une procédure de diagnostic prénatal (DPN), suivi éventuellement d'une interruption médicale de grossesse (IMG) ;
- soit concevoir par une procédure de diagnostic préimplantatoire (DPI) associée avec fécondation in vitro (FIV), suivie d'une sélection d'embryons indemnes.

Pour une orientation sûre et rapide, le médecin généraliste doit avoir les coordonnées des services de conseil génétique les plus proches, habilités à recevoir les couples à risque de drépanocytose et à prescrire le diagnostic prénatal. (Annuaire des consultations de conseil génétique<sup>6,7</sup>)

Il peut prendre lui-même le rendez-vous pour les parents. (40, 42)

La situation est identique dans le cas de la découverte d'un couple AS/AS en dehors d'une grossesse. Une consultation en conseil génétique doit leur être proposée. (47)

## Que faire dans le cas d'une femme seule (partenaire parti ou absent) ?

La loi donne la primauté à la mère pour décider sur son propre corps. Le consentement du père de l'enfant à naître, même s'il est souhaitable, n'est donc pas requis pour la prescription d'un diagnostic prénatal et d'une IMG. La mère peut effectuer l'ensemble des démarches pour son propre compte. (35)

## Que faire en cas de découverte d'un couple double hétérozygote AS/AC, AS/A $\beta$ thalassémie+, AC/A $\beta$ thalassémie+ ?

Il n'y a pas d'indication à une IMG dans ces situations. Il convient de rassurer les parents en expliquant que ce sont des formes moins graves mais qui nécessiteront quand même un suivi après la naissance. (46)

## Comment transmettre les informations à la maternité ?

Les informations, prescriptions et résultats d'examens sont reportés sur le carnet de maternité et/ou les documents transmis aux professionnels intervenant dans le suivi de grossesse. (29)

6. [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste\\_des\\_consultations\\_de\\_genetique.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_consultations_de_genetique.pdf).

7. <http://drepanoclic.fr/liste-des-consultation-de-conseil-genetique>.

Le dépistage de la drépanocytose n'est pas à proprement parler un test génétique. Il faut prescrire : (61)

- la numération formule sanguine (NFS),
- la ferritinémie,
- l'étude de l'hémoglobine.

Cet examen doit être pratiqué au moins trois mois après une transfusion.

### **Pourquoi prescrire une étude de l'hémoglobine au lieu d'une électrophorèse de l'hémoglobine ?**

Parce qu'elle permet de mettre en évidence les hétérozygotes composites tels que les SBêta-thalassémiques. (60)

### **Pourquoi est-il nécessaire de prescrire une NFS et une ferritine en même temps ?**

Parce que ces examens sont indispensables pour interpréter l'étude ou même l'électrophorèse de l'hémoglobine. Le laboratoire les fera donc systématiquement et les facturera, mais si vous ne le prescrivez pas, vous n'aurez pas le résultat.

### **En cas d'anémie ferriprive, le laboratoire demande de corriger l'anémie et de refaire l'examen. Faut-il le faire ?**

Une carence en fer masque uniquement le trait thalassémique. Si l'objet est le dépistage d'une drépanocytose, le pourcentage d'hémoglobine anormale suffit à signer une hétérozygotie AS ou AC. C'est uniquement dans le cas d'un couple à risque que cela peut être utile de refaire l'examen pour dépister un trait  $\beta$ thalassémique. (62, 63)

## Sous quelle forme conserver et donner le résultat ?

Afin de ne pas multiplier inutilement les dépistages, il est important de travailler à la conservation des résultats par...

... le professionnel de santé :

- Noter le résultat - quel qu'il soit - dans les antécédents du patient dans le logiciel métier, ainsi que dans les synthèses et, avec l'accord du patient dans les documents ou dossiers partagés (DMP). (58, 59, 60)
- En cas de portage du trait drépanocytaire, noter le résultat du dépistage du conjoint/partenaire s'il a été fait dans les dossiers des deux membres du couple dans le logiciel métier. (64)

... le patient :

- Remettre au patient une fiche explicative non nominative (p. 32-36, ou sur drepanoclic.fr en lui conseillant de la conserver avec le résultat de laboratoire, sur lequel on aura surligné et explicité le résultat (AA, AS, AC, etc.). (53, 54, 59, 60)

Dans le cas d'un enfant auquel on a fait l'examen car il n'est pas né en France ou que la clinique faisait craindre une drépanocytose :

- En cas de résultat SS ou SC, S $\beta$ , etc., proposer aux parents de l'inscrire sur la première page du carnet de santé, avec la possibilité de l'écrire au crayon selon le souhait des parents (pas en rouge, ce qui peut être stigmatisant), et conserver le résultat biologique dans le rabat du carnet de santé. (55, 57)
- En cas de résultat montrant un simple portage de trait drépanocytaire, le noter dans le carnet de santé à la date du jour où l'examen a été effectué et conserver le résultat biologique dans le rabat. (56, 57)

## Quel coût et quelle prise en charge ?

Les examens NFS, ferritine et étude de l'hémoglobine sont pris en charge par la sécurité sociale et remboursés à 60 %.

Le coût est différent selon le résultat :

- En cas de résultat négatif, le coût total est de 38 € avec un reste à charge de 12,54 € pour le patient en l'absence de mutuelle complémentaire ;
- En cas de résultat positif, un examen supplémentaire est réalisé : la recherche d'une hémoglobine anormale. Le coût total est alors de 70 € avec un reste à charge de 21 € pour le patient en l'absence de mutuelle.
- En cas de CMU, d'AME ou de couverture mutuelle, le patient n'avance pas les frais. (49, 50)

Pour les patients en Ile-de-France, il existe la possibilité d'un dépistage gratuit au Centre de dépistage de la drépanocytose de la Ville de Paris. (47)

- Sur rendez-vous, au Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose (numéro unique : 01 45 82 50 14).
  - Au Centre de vaccination international Bertheau - 15-17, rue Charles Bertheau, 75013 Paris.
  - Au Pôle Santé Cave, 16 rue Cave 75018 Paris.

## Comment interpréter les résultats ?

### INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS DE L'ÉTUDE DE L'HÉMOGLOBINE

Taux d'HbA1	Autres Hémoglobines	Interprétation	Conduite à tenir
>80%		Résultat normal	Pas de consultation spécialisée
>50% et <80%	Présence d'une autre Hb S, C, E, Dpunjab, OArab, Lepore ou Augmentation de l'Hb A2 selon les normes du labo (>4%)	Porteur sains hétérozygote AS, AC, AE, etc. Trait $\beta$ thalassémique	Proposition de consultation en conseil génétique si besoin
>0% et <50%	Augmentation de l'Hb A2 selon les normes du labo (>4%)	$\beta$ thalassémie homozygote ( $\beta 0$ ou $\beta +$ )	Consultation d'hématologie
0%	Présence d'autres Hb SS, SC, SE etc.	Syndrome drépanocytaire majeur	Consultation d'hématologie

**Regarder directement le pourcentage des différentes hémoglobines**, et non la phrase de conclusion souvent obscure.

- **Hb A1 : entre 80 et 100 %**  
Pas de trait drépanocytaire, individu AA.  
Ne pas pousser les investigations, même si le laboratoire mentionne un profil compatible avec un trait  $\alpha$ thalassémique.
- **HbA1 : entre 50 et 80 %**  
Porteur sain hétérozygote. Regarder l'autre hémoglobine proche de 50 % :  
HbS, patient AS,  
HbC, patient AC,  
HbE, patient AE, etc.

Il existe plus de 1000 formes d'Hb anormales entraînant des pathologies de gravité variable. Les plus fréquentes - outre l'hémoglobine S - sont les hémoglobines C, E, OArab, Dpunjab. Le laboratoire peut écrire Hb X s'il s'agit d'une forme rare qu'il ne peut pas identifier en première intention.

- **Augmentation du taux de l'Hb A2 supérieure à la norme du laboratoire (4 %) :**  
Présence d'un trait  $\beta$ thalassémique, risque de transmission à la descendance. Seule la biologie moléculaire permet de différencier les formes hétérozygotes  $\beta +$  et  $\beta 0$ .

### Le trait $\alpha$ thalassémique

Parfois mentionné dans les résultats d'étude de l'hémoglobine, il ne pose pas de problème s'il est associé à un trait drépanocytaire car il concerne les chaînes de globine  $\alpha$ , et non celles de globine  $\beta$  comme la drépanocytose.

Si la conclusion du laboratoire mentionne la présence d'un trait thalassémique sans préciser  $\alpha$  ou  $\beta$ , regarder le taux d'Hb A2 :

- s'il est supérieur à la valeur normale du laboratoire (autour de 4 %), c'est un trait  $\beta$  ;
- s'il est inférieur à la valeur normale du laboratoire (autour de 4 %), c'est un trait  $\alpha$ .

## Comprendre les résultats

### Présence d'un trait S

Risque d'engendrer un enfant atteint d'un syndrome drépanocytaire majeur en cas de partenaire également AS. Si les deux partenaires sont porteurs sains AS il y a la possibilité d'une consultation en conseil génétique même en dehors d'une grossesse. En cas de grossesse, possibilité d'une amniocentèse et d'une IMG. (66)

### Présence d'un trait $\beta$ thalassémique

Risque d'engendrer un enfant atteint d'un syndrome drépanocytaire majeur en cas de partenaire AS ou porteur d'un trait  $\beta$ thalassémique. Il faut donc proposer le dépistage du conjoint/partenaire. S'il est AS ou porteur d'un trait  $\beta$ thalassémique, il faut orienter le couple en consultation de conseil génétique pour affiner le diagnostic. (65, 66, 67) Seule la biologie moléculaire peut différencier :

- une forme grave  $\beta 0$  qui a les mêmes implications qu'un trait AS (70) pour la descendance en fonction du génotype du conjoint (risque d'une pathologie grave chez l'enfant, ouvrant la possibilité d'une amniocentèse et d'une IMG).
- ou une forme moins grave  $\beta +$ , qui se rapproche des autres traits drépanocytaires.

### Présence d'un autre trait drépanocytaire C, E, OArab, D Punjab, etc.

En cas d'association avec un trait drépanocytaire du partenaire, les formes composites donnent des tableaux de gravité modérée et n'entraînent pas d'anémie sévère. Il convient donc de rassurer le couple. Néanmoins, il faut l'informer qu'en raison du risque de complications (en particulier ophtalmologiques, mais aussi ostéonécroses) l'enfant nécessitera un suivi médical régulier toute sa vie en service spécialisé.

Il n'y a pas d'indication à une IMG dans ces situations.

Possibilité d'une consultation en conseil génétique pour les parents qui voudraient plus de précisions. (65, 69)

### Présence d'un trait $\alpha$ thalassémique

C'est une anomalie sans conséquence pour la descendance en cas d'appariement avec un trait drépanocytaire, car les deux anomalies ne portent pas sur la même chaîne de globine. (71)

# COMMENT EXPLIQUER LA DRÉPANOCYTOSE AU PATIENT ?

Ce chapitre a pour but d'aider à introduire avec des mots simples des concepts complexes. Les formulations proposées ont été pensées pour des patients analphabètes maîtrisant plus ou moins bien le français. Elles doivent être adaptées à chaque patient et à chaque situation.

## Quels mots pour introduire le sujet de la drépanocytose ?

Beaucoup de patients ne connaissent pas la drépanocytose. Néanmoins, certains en ont entendu parler ou y ont été confrontés dans leur entourage, sans nécessairement identifier la maladie. La première étape est donc de leur poser la question suivante :

« Avez-vous déjà entendu parler de la drépanocytose ? »

En cas de réponse négative, nous pouvons poursuivre ainsi :

« C'est une maladie de famille qui fait souvent mal dans les os aux enfants, on dit aussi que les malades sont SS, ou qu'ils ont une anémie SS. »

Si le patient est anglophone, on lui demande s'il a entendu parler de la « sickle cell disease » ; s'il est d'origine haïtienne, de l'« anémie falciforme » ; s'il est hispanophone, lui parler de la « sicklelema ».

Souvent, il arrive après ces quelques questions que cela éveille une représentation chez le patient, et on peut alors enchaîner avec la question qui porte sur les antécédents familiaux.

« A votre connaissance, dans votre famille maternelle ou paternelle, avez-vous entendu dire que certains avaient cette maladie ? »

## Comment expliquer la transmission génétique ?

D'abord introduire la notion générale de génétique :

« Pour chacun des éléments qui nous caractérisent comme notre taille, notre couleur de peau ou de cheveux, nous avons quelque chose qui vient de notre mère et quelque chose qui vient de notre père. Ce qui porte le caractère s'appelle un gène. Ces gènes sont reçus en héritage de nos parents. Le gène de la drépanocytose est appelé gène S ; quand il est normal, ce gène est appelé A. »

Ensuite expliquer l'homozygotie :

« Pour qu'un enfant soit malade de la drépanocytose, il doit l'avoir reçu en héritage à la fois de son père et de sa mère. Il est donc SS. »

Puis l'hétérozygotie :

« Si seulement l'un des deux parents, le père ou la mère, a transmis en héritage le gène de la drépanocytose, la personne n'est pas malade, on dit qu'elle est AS. Par contre, elle peut à son tour transmettre le gène de la maladie à ses enfants. Il existe un risque d'avoir un enfant malade quand le père et la mère sont AS. »

Là, s'appuyer sur la fiche « Votre médecin vous propose de faire le dépistage de la drépanocytose ».

## Quelle explication donner à ceux qui confondent avec le groupe sanguin ?

Il arrive que les patients répondent : « Ah, moi je n'ai pas ça, je suis du groupe O+. »

Il faut alors entrer un peu dans les détails pour expliquer la différence :

« Les noms se ressemblent, mais ce n'est pas la même chose. Prenez le globule rouge comme un petit ballon qui circule dans le sang. Le groupe sanguin désigne l'enveloppe, c'est ABO Rhésus, c'est comme un nom de famille. Par contre, quand on dit AA ou AS ou SS, on parle de l'intérieur du ballon, qui peut être normal ou porteur d'une anomalie. »

## Expliquer dans quel but on demande le dépistage, et le proposer

« Je sais que vous n'êtes probablement pas malade car sinon vous auriez eu des problèmes, mais si vous voulez avoir des enfants dans l'avenir, cela peut être bien de savoir s'il y a un risque ou non pour eux d'avoir la maladie. »

Si le résultat révélait malgré tout un syndrome drépanocytaire majeur, il serait toujours temps de leur expliquer qu'ils ont une forme plus silencieuse qui ne s'est pas manifestée, et que c'est une bonne chose car on va pouvoir les suivre pour éviter la survenue de complications.

Poser aux hommes comme aux femmes la question suivante en fonction de leur situation familiale :

« Dans l'avenir, souhaitez vous avoir des (d'autres) enfants ? » En cas de réponse positive : « Voulez-vous qu'on demande dans la prise de sang si vous êtes porteur du trait drépanocytaire ? »

Si la personne accepte la proposition, on peut lui remettre la fiche explicative avec la prescription du test.

## Comment proposer le test à une femme enceinte ?

L'étude de l'hémoglobine doit être idéalement proposée au moment du bilan de début de grossesse et au plus tard à 12 semaines d'aménorrhée. Les explications sont plus simples à donner lorsqu'on dissocie le dépistage de la drépanocytose de celui de la trisomie 21.

### • Introduction de la question :

« Comme vous êtes enceinte, je vais vous demander un bilan pour vérifier les maladies qui peuvent toucher le bébé. Il y a un examen qui n'est pas obligatoire, je vais vous expliquer et vous me direz si je le rajoute ou non. »

### • Explications générales :

Là, on introduit la question de la drépanocytose (voir page 25).

### • Proposition du test :

Une fois que la femme a compris de quoi on parlait, on poursuit.

« Je sais que vous n'êtes pas malade, mais je peux demander si vous êtes porteuse pour savoir s'il y a un risque pour le bébé. »

### • Anticiper la proposition du test au mari pour que les délais ne deviennent pas trop longs en cas de couple AS/AS :

« Si vous êtes AA, cela voudra dire qu'il n'y a pas de problème, vous n'êtes pas porteuse de la maladie. Si vous êtes AS, cela nous dira que vous n'êtes pas malade mais que vous pouvez transmettre le gène de la maladie à votre enfant. Dans ce cas, il faudra proposer le plus tôt possible à votre mari/partenaire de faire le test lui aussi. Vous pensez qu'il voudra bien ? Vous pouvez lui dire qu'on lui proposera peut-être aussi de faire une prise de sang ? »

### • Anticiper également un résultat de double hétérozygotie :

« Si on voit alors que vous êtes tous les deux AS, on pourra vous adresser dans une consultation spécialisée qui s'appelle le conseil génétique et vous donner tous les renseignements sur le risque

de cette maladie et ce qu'on peut vous proposer.

Il est possible de faire un examen pour vérifier si le bébé a ou n'a pas la maladie (s'il est SS). Pour les couples qui ne souhaitent pas garder le bébé, il y a une possibilité d'interruption médicale de la grossesse. Nous sommes là pour vous aider à comprendre, mais pas pour décider à votre place. A tout moment, vous pouvez nous dire que vous ne souhaitez pas aller plus loin. Il n'y a aucun souci avec ça. Pour aujourd'hui, dites-moi juste si on regarde pour vous. De toutes les façons, je vous expliquerai au fur et à mesure. »

## Proposer le test au mari d'une femme enceinte AS

Introduction de la question de la drépanocytose (voir page 25).

« Votre femme est enceinte. Dans ses résultats, nous avons vu qu'elle était AS. Cela veut dire qu'elle n'est pas malade mais qu'elle peut transmettre le gène de la drépanocytose au bébé. La drépanocytose n'est pas une maladie contagieuse, elle ne s'attrape pas par les rapports sexuels. C'est un héritage familial, une maladie génétique. Il nous paraît important de faire aussi la prise de sang pour vous. En effet, si vous aussi êtes AS, il y aura un risque pour le bébé, et si vous êtes AA, il n'y en aura pas. Si on voit qu'il y a un risque de maladie, nous vous expliquerons exactement ce que cela veut dire et vous dirons ce qu'on peut faire pour que vous puissiez décider de ce qui est le mieux pour vous deux. »

La même formulation que pour la femme peut ensuite être utilisée.

## Rendre le résultat à un patient AA

C'est évidemment la situation la plus simple.

« La prise de sang montre que vous êtes AA. Vous n'êtes donc pas porteur de la maladie. Si vous avez d'autres enfants, ils ne seront pas malades, même si votre conjoint est porteur sain. Ils seront peut-être porteurs, mais pas malades. »

Remettre la fiche support du rendu du résultat à un AA.

## Rendre le résultat à un patient AS

Pour le rendu du résultat, s'appuyer sur la fiche correspondante.

Il y a deux phases.

### • Expliquer le résultat :

« La prise de sang montre que vous êtes AS. L'un de vos parents seulement, soit votre père, soit votre mère, vous a donné le gène de la drépanocytose. C'est pourquoi on dit que vous êtes AS. Il suffit d'avoir un gène A pour ne pas être malade. »

Certains patients porteurs sains, ont une blessure narcissique à l'annonce du résultat. Cela peut être une bonne chose de leur parler de l'avantage génétique que donne le gène S face au paludisme pour les patients AS.

« Vous savez, si le gène S s'est répandu dans certains endroits de la terre, c'est que les personnes AS comme vous sont plus résistantes par rapport au paludisme, qui est une autre maladie grave très répandue. Cela leur donne un avantage par rapport aux autres. »

### • Proposer le test au partenaire/conjoint s'il y en a un :

« Par contre, si vous voulez des enfants, cela peut être une bonne chose de voir si votre femme/mari/ami(e) est également porteur sain de la drépanocytose, car dans ce cas il peut arriver que l'enfant soit touché par la maladie. Qu'en pensez-vous ? Pouvez-vous lui demander de venir pour que je lui explique ? »

- **Proposer le test à l'entourage familial :**

« Vous êtes AS. Cela signifie que soit votre père soit votre mère vous a transmis le gène de la maladie. Cela peut être une bonne chose de proposer aux membres de votre famille, vos frères et sœurs, vos cousins en âge d'avoir des enfants, de faire le dépistage pour qu'ils aient eux aussi l'information. Ils peuvent demander à leur médecin ou aller dans un centre de dépistage [à Paris ou aux Antilles]. »

### Rendre le résultat à un patient présentant une drépanocytose composite

Certaines formes hétérozygotes composites sont à surveiller et à prendre en charge au même titre que des drépanocytoses SS, mais comme elles sont souvent moins expressives, il est possible qu'elles n'aient pas été diagnostiquées avant. Ce sont les formes SC, S $\beta$ thalassémie+, etc.

« Votre résultat montre que vous avez une drépanocytose. Vous avez une forme moins fréquente que la forme classique SS, on dit que vous êtes SC [ou autre, à adapter selon le résultat]. Cette forme est souvent plus silencieuse c'est pour cela qu'elle n'a pas été identifiée avant. Mais c'est important de le savoir car on va pouvoir vous surveiller pour que vous n'ayez pas de problèmes aux yeux, aux oreilles ou aux os. C'est vraiment bien que nous ayons fait cet examen, et je vais vous adresser à un médecin de l'hôpital spécialisé dans cette maladie, pour qu'on contrôle votre santé. Je vais vous faire une demande de 100 % (ALD) à la sécurité sociale, comme ça, vous n'aurez à payer ni les consultations ni les examens pour cette maladie. »

### Rendre le résultat à un patient ayant un résultat anormal mais bénin, comme un trait athalassémique

« Vous avez une petite particularité génétique, nous sommes tous différents les uns des autres, mais elle est sans gravité, ni pour vous ni pour vos enfants. »

### Rendre le résultat à un couple AS/AS

Il faut d'abord expliquer à chacun des membres du couple le résultat (comme décrit au chapitre 8 «Rendre le résultat à un patient AS»), puis parler du couple.

Pour expliquer le risque pour le futur bébé, utiliser la fiche support « Vous êtes porteur sain AS ».

#### 1ère situation : le couple n'a pas encore d'enfant ou n'a pas d'enfant atteint

« Votre résultat montre que vous êtes tous les deux AS. Quand vous déciderez de faire un [énième] enfant, maman peut donner au bébé un A ou un S et papa peut aussi donner un A ou un S. Il y a donc plusieurs possibilités :

- le bébé peut être AA, et donc il n'est pas malade ;
- il peut être AS, il est donc comme papa et maman, il n'est pas malade car il suffit d'avoir un gène A pour ne pas être malade ;
- il y a une possibilité sur quatre à chaque grossesse pour qu'il soit SS. Si c'est le cas, il aura la drépanocytose.

Des solutions existent pour éviter d'avoir un enfant malade. Je vous propose de prendre rendez-vous

pour vous à l'hôpital en consultation de conseil génétique. Ce sont des équipes spécialisées pour informer et conseiller les couples ayant un risque d'avoir un bébé malade. C'est pour que vous ayez toutes les informations et qu'on vous explique les choix que vous aurez et les possibilités qui existent. Ce n'est pas une obligation, c'est seulement si vous le souhaitez. »

#### 2ème situation : le couple a déjà un enfant malade mais n'avait pas été dépisté

« À la naissance de votre bébé, on lui a fait une prise de sang et on a trouvé qu'il avait la drépanocytose. C'est une maladie qui touche les globules rouges, on dit aussi qu'il est SS. Il a eu un S de chacun d'entre vous car vous êtes des porteurs sains. Cela signifie que vous pouvez transmettre la maladie, mais que vous n'êtes pas malades, car il suffit d'avoir un gène A pour ne pas être malade. Si vous voulez un autre enfant, il y a aussi un risque qu'il soit malade. Mais il peut aussi être AS, comme vous, ou AA. Si vous le souhaitez, on peut prendre un rendez-vous en consultation génétique à l'hôpital, pour qu'on vous explique tout ce qu'on peut faire pour éviter qu'un futur bébé soit malade. »

### Rendre le résultat à un couple AS/AC ou autre

Il faut d'abord expliquer le résultat à chacun des membres du couple, en s'aidant des fiches.

« Votre résultat montre que Madame est AS et Monsieur est AC [ou vice versa]. Quand vous déciderez de faire un [énième] enfant, madame peut donner au bébé soit le gène A soit le gène S et Monsieur soit le A, soit le C.

Alors le bébé peut être :

- AA, et il n'est donc ni malade, ni porteur ;
- AS, comme sa maman, il n'est donc pas malade car il a un gène A ;
- AC, comme son papa, et il n'est pas malade non plus.
- Il y a une possibilité sur quatre à chaque grossesse pour qu'il soit SC. Dans ce cas il a une drépanocytose SC.

Cette forme de maladie des globules rouges est souvent moins grave que la forme SS, c'est pourquoi on ne propose pas d'interruption médicale de grossesse. Par contre, l'enfant devra être surveillé dans un service spécialisé au moins une fois par an toute sa vie pour éviter les complications au niveau des yeux ou des os. Si vous voulez plus de renseignements, il est possible de prendre rendez-vous en consultation génétique. »

### Expliquer le diagnostic prénatal, et proposer un choix

« On peut savoir si le bébé que la maman porte dans son ventre est atteint de la maladie ou non. Si vous voulez le savoir, vous pouvez faire un examen qui s'appelle le diagnostic prénatal. Mais il faut se demander pourquoi on voudrait faire cet examen. Si c'est juste pour savoir avant la naissance, il faut se demander si c'est intéressant : si vous apprenez que l'enfant n'est pas malade vous serez soulagée, mais si vous apprenez qu'il est malade, la grossesse sera peut-être difficile pour vous et la naissance un peu triste. Mais il y a des parents qui veulent savoir parce que si l'enfant est malade, la loi française permet d'interrompre la grossesse.

En effet, vous aurez le choix entre deux possibilités :

- accueillir le bébé même s'il est malade.  
Si vous êtes prêts à accueillir un enfant atteint de la drépanocytose, de toute façon, il sera dépisté après la naissance (dépistage néonatal) et, s'il est drépanocytaire, il aura un suivi médical toute sa vie, il sera bien soigné et vous serez accompagnés.
- interrompre la grossesse.

*Il y a des parents qui ne veulent pas mettre au monde un enfant malade qui va souffrir, et qui préfèrent arrêter la grossesse. C'est à chacun de voir ce qu'il veut faire dans ce cas. Mais si avoir un enfant malade, c'est trop lourd à supporter pour vous, vous pouvez demander un diagnostic prénatal pour arrêter la grossesse.*

*Il faut savoir que vous pouvez changer d'avis à tout moment. Si vous demandez l'examen mais que, ensuite, vous préférez garder l'enfant, il n'y a pas de problème. C'est vous qui décidez. Nous sommes là pour vous accompagner. »*

Si la personne est intéressée par la démarche ou se questionne, expliquer le conseil génétique et les modalités de l'examen.

*« Dans un premier temps, il y a une consultation de conseil génétique. Cela se passe avec un spécialiste qui va s'assurer que vous avez bien toutes les informations pour décider de faire cet examen, et qui pourra vous prescrire l'examen – moi, je ne peux pas le prescrire, je n'ai pas le droit. Ensuite, il y aura un rendez-vous dans un centre pour faire l'examen.*

*Maintenant, comment on fait l'examen ? On fait un prélèvement dans le ventre de la maman avec une aiguille très fine, et ça se fait loin du bébé, pour ne pas le toucher. Vous aurez le résultat environ dix jours plus tard et vous pourrez discuter de la suite avec les médecins du conseil génétique. »*

## Votre médecin vous propose de faire le dépistage de la drépanocytose

### La drépanocytose, c'est quoi ?

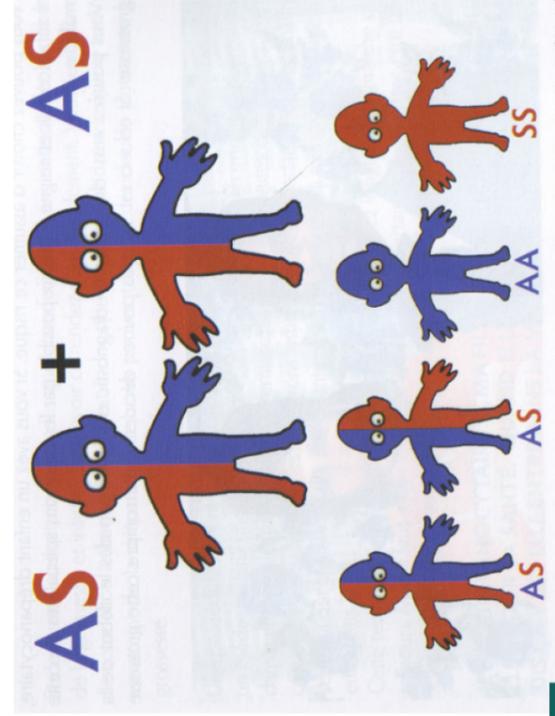
C'est une maladie héréditaire (familiale) du globule rouge. L'hémoglobine A habituelle est remplacée par l'hémoglobine S.

### Comment se transmet cette maladie :

C'est une maladie génétique, pour être malade il faut à la fois que son père et sa mère aient transmis le gène S à la personne. On dit alors qu'elle est SS.

### Pourquoi votre médecin vous a-t-il proposé ce test ?

Vous n'êtes probablement pas malade de la drépanocytose car vous n'avez jamais souffert de cette maladie. Votre médecin vous propose ce dépistage pour voir si vous avez un risque de transmettre le gène S à vos futurs enfants.



### Où et comment se fait le dépistage ?

Votre médecin traitant peut vous prescrire une ordonnance pour un examen biologique à faire au laboratoire. Il s'appelle étude de l'hémoglobine, ou anciennement électrophorèse de l'hémoglobine. Ce test est remboursé à 60% au tarif de la sécurité sociale.

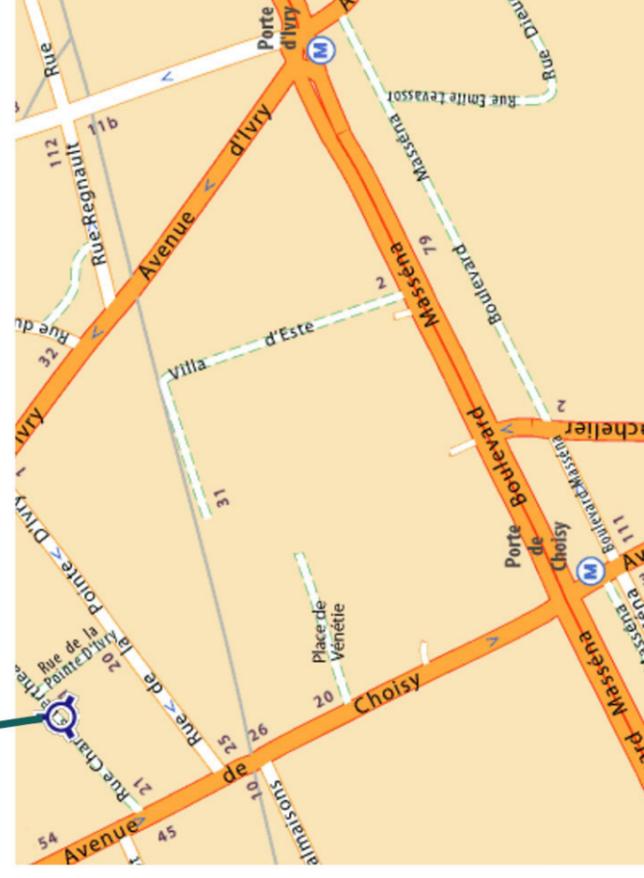
### Vous pouvez également faire un dépistage gratuit au CIDD

Le Centre d'information et de dépistage de la drépanocytose 13, rue Charles-Bertheau, 75013 Paris.  
Métro : Porte de Choisy (ligne 7)  
Possibilités de consultations au Pôle santé : 16, rue Cavé 75018 Paris.

Pour prendre rendez-vous :

Tel. 01 45 82 50 00 ou 01 45 82 50 14

CIDD



## Dépistage de la drépanocytose

### Vous êtes porteur sain AS

#### Qu'est ce que cela signifie ?

Le dépistage montre que vous n'êtes pas malade de la drépanocytose, et vous ne le serez jamais. L'un de vos parents vous a transmis un gène S porteur de la drépanocytose, mais l'autre vous a transmis un gène normal A. C'est pourquoi on dit que vous êtes AS.

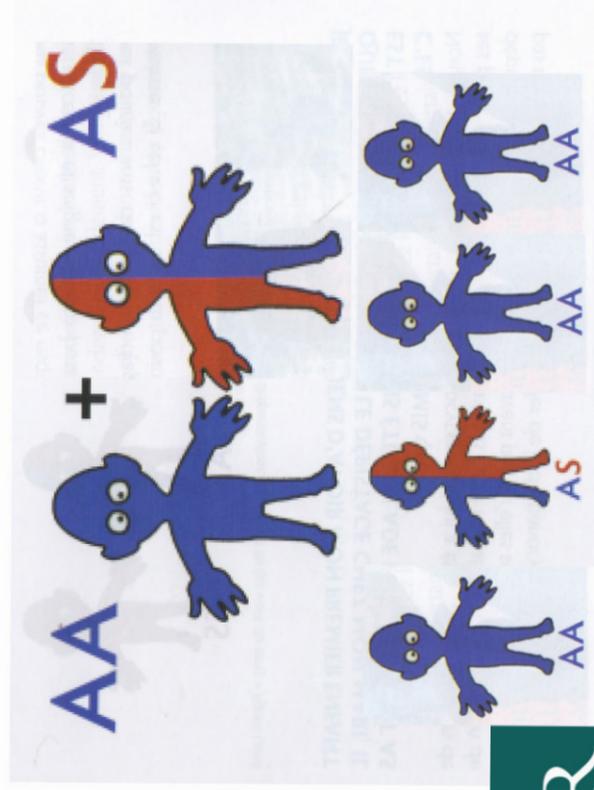
#### Pourquoi vous n'êtes pas malade ?

Car avoir un gène A est suffisant pour ne pas être malade. **Que faut-il faire ?**

Vous pouvez proposer à votre partenaire de faire des analyses pour savoir s'il est AA ou AS ou porteur d'une autre anomalie afin de savoir s'il y a un risque pour vos futurs enfants.

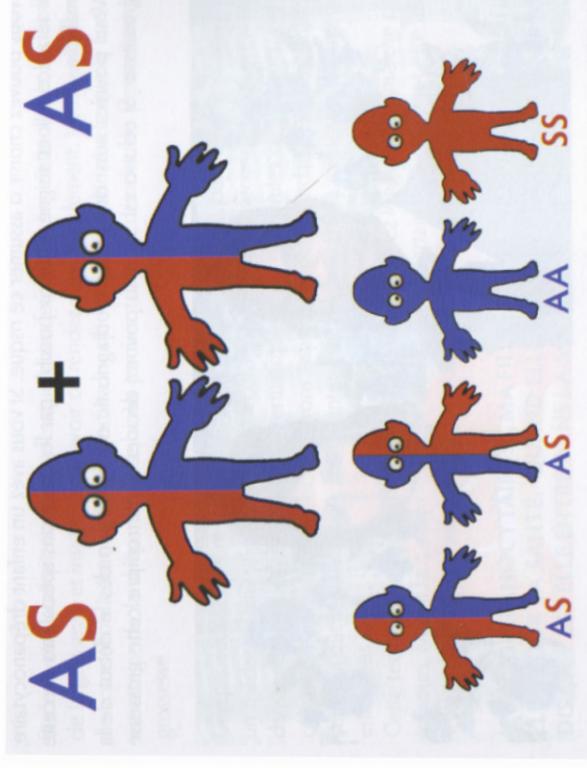
#### Quel risque pour votre enfant si votre conjoint est AA ?

Dans ce cas, votre enfant ne peut pas avoir la drépanocytose, il peut être AA ou AS porteur sain comme vous.



#### Quel risque si votre conjoint est aussi AS ?

Par contre, si votre conjoint est également porteur sain du gène S, vous pouvez tous les deux transmettre le gène S à vos enfants. A chaque grossesse, il y aura un risque sur quatre que l'enfant soit atteint.



#### Comment se manifeste la drépanocytose ?

C'est une maladie du globule rouge qui donne une anémie chronique, des crises douloureuses et une fragilité à certaines infections.

#### Que peut-on faire ?

Si votre couple est à risque vous pourrez être orientés par votre médecin vers une équipe spécialisée en conseil génétique. Elle vous informera sur les risques et étudiera avec vous les possibilités thérapeutiques pour la grossesse et pour l'enfant à naître.

## Dépistage de la drépanocytose

### Vous êtes porteur sain AC, (AE, AOarab, ADpunjab...)

#### Qu'est ce que cela signifie ?

Le dépistage montre que vous n'êtes pas malade de la drépanocytose, et vous ne le serez jamais. L'un de vos parents vous a transmis un gène normal A, l'autre vous a transmis un gène porteur d'une anomalie de l'hémoglobine appelé C. C'est pourquoi on dit que vous êtes AC. Il existe aussi d'autres formes anormales d'hémoglobines appelées E, Oarab, Dpunjab, etc. On parle alors de AE, AOarab, ADpunjab ....

#### Pourquoi vous n'êtes pas malade ?

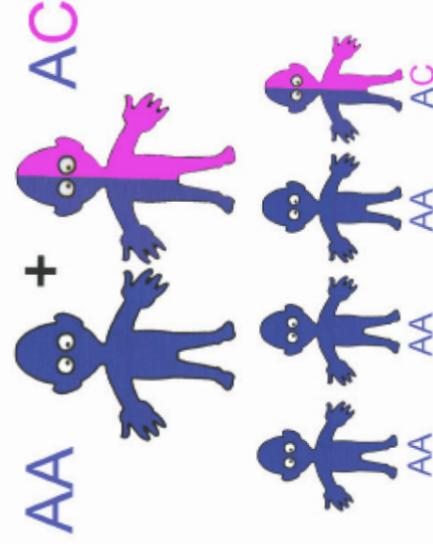
Car avoir un gène A est suffisant pour ne pas être malade, c'est pour cela que l'on parle de porteur sain et que l'on dit que vous avez un trait drépanocytaire.

#### Que faut-il faire ?

Vous pouvez proposer à votre partenaire de faire des analyses pour savoir s'il est AA ou AS ou porteur d'une autre anomalie afin de savoir s'il y a un risque pour vos futurs enfants.

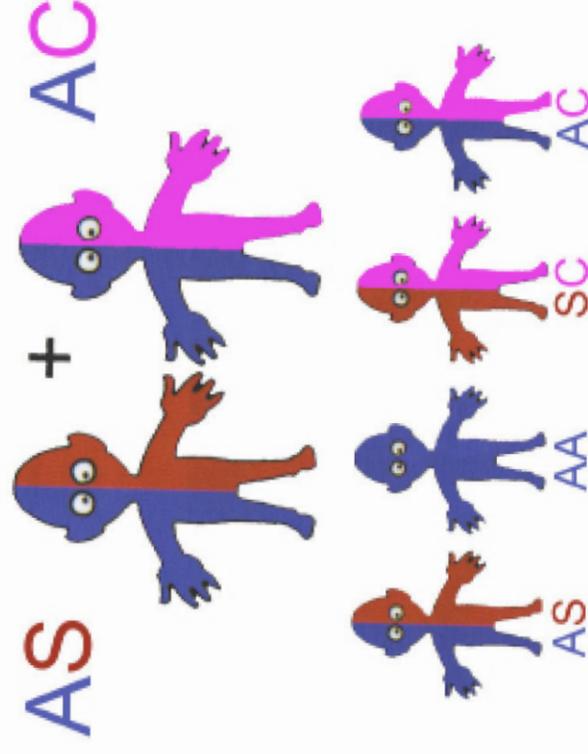
#### Votre conjoint est AA ?

Dans ce cas, votre enfant ne peut pas avoir la drépanocytose, il peut être AA ou AC porteur sain comme vous.



#### Quel risque pour un futur enfant si votre conjoint est porteur sain AS ?

Si votre conjoint est porteur sain du gène S, à chaque grossesse, il y aura une possibilité sur deux pour que l'enfant soit porteur sain AS ou AC et une possibilité sur quatre qu'il soit SC (SE, SOarab, ADpunjab, etc.) c'est-à-dire atteint d'une drépanocytose dite composite.



#### Quelles sont les conséquences pour la santé d'une drépanocytose SC ?

Ces formes composites (SC, SE, SOarab, ADpunjab, etc.) sont le plus souvent moins graves que la classique forme SS. Elles ne donnent pas d'anémie grave, mais il existe des risques importants d'autres complications, en particulier au niveau des yeux ou des os. Pour les éviter, il est très important que ces enfants soient suivis dans un service spécialisé tout au long de leur vie.

## Vous êtes porteur d'un trait $\beta$ thalassémique

### Qu'est ce que cela signifie ?

L'étude de votre hémoglobine montre que vous n'êtes pas malade, et ne le serez jamais. L'un de vos parents vous a transmis un gène normal A, l'autre vous a transmis un gène porteur d'une anomalie de l'hémoglobine appelé  $\beta$  thalassémie.

### Pourquoi vous n'êtes pas malade ?

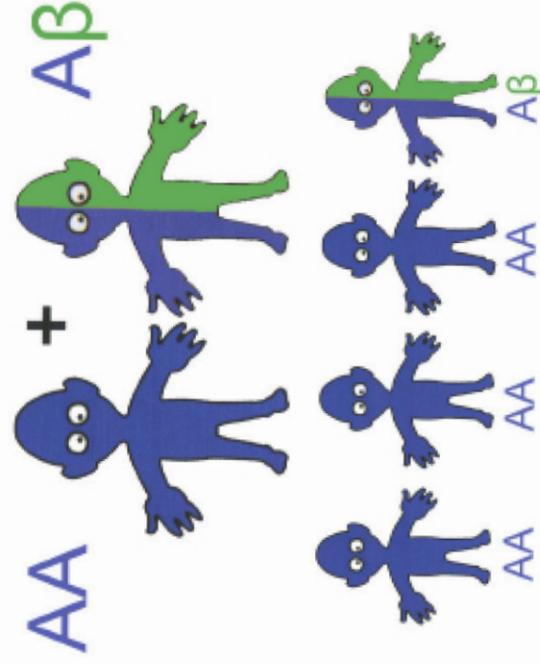
Car avoir un gène A est suffisant pour ne pas être malade. C'est pour cela que l'on parle de porteur sain et que l'on dit que vous avez un trait  $\beta$  thalassémique.

### Que faut-il faire ?

Vous pouvez proposer à votre partenaire de faire des analyses pour savoir s'il est AA ou AS ou porteur d'une autre anomalie afin de savoir s'il y a un risque pour vos futurs enfants.

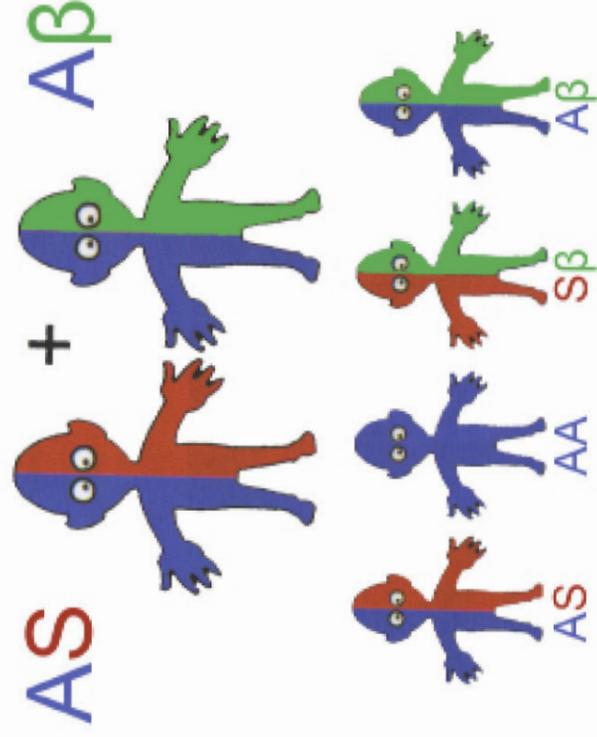
### Quel risque pour votre enfant si votre conjoint est AA ?

Dans ce cas, votre enfant ne peut pas avoir la drépanocytose, il peut être AA ou porteur sain comme vous.



## Quel risque pour un futur enfant si votre conjoint a un trait drépanocytaire AS ?

Si votre conjoint est porteur sain du gène S, à chaque grossesse il y aura une possibilité sur deux pour que l'enfant soit porteur sain AS ou A $\beta$  et une possibilité sur quatre qu'il soit S $\beta$ , c'est à dire atteint d'une drépanocytose dite composite.



## Quelles sont les conséquences pour la santé d'une drépanocytose composite S $\beta$ ?

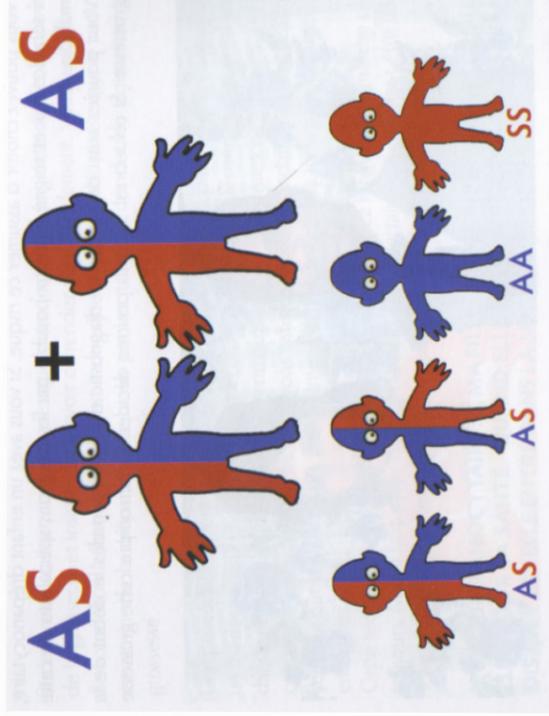
Ces conséquences sont variables suivant la forme du trait thalassémique dont vous êtes porteur ( $\beta 0$  ou  $\beta +$ ). Seul un examen spécialisé peut le préciser.

Une consultation en conseil génétique permettra de vous informer sur les risques et d'étudier les possibilités thérapeutiques pour la grossesse et pour l'enfant à naître.

## Vous avez la drépanocytose SS, SC, S $\beta$ thalassémie

### Qu'est-ce que la drépanocytose ?

C'est une maladie familiale. Elle est due à une anomalie transmise par les parents qui l'ont, eux aussi, reçue de leurs parents. On parle de maladie génétique car elle est transmise par les gènes. Il en existe plusieurs formes car il y a beaucoup d'anomalies génétiques différentes. Les plus fréquentes sont les drépanocytoses SS, SC, S  $\beta$ thalassémie.



### C'est une maladie de l'hémoglobine.

L'hémoglobine se trouve dans les globules rouges qui circulent dans le sang. Chez les patients drépanocytaires, cette hémoglobine est différente de l'hémoglobine habituelle. Elle rend les globules rouges du sang plus fragiles, ils sont détruits plus vite, ce qui provoque anémie et fatigue. Parfois ces globules se déforment. Ils peuvent alors boucher les vaisseaux sanguins,

l'oxygène n'arrive plus correctement et cela provoque des douleurs.

### A quoi sert l'hémoglobine ?

L'hémoglobine donne la couleur rouge au sang et sert au transport de l'oxygène indispensable au fonctionnement du corps.

### Pourquoi ma maladie n'a-t-elle pas été identifiée plus tôt ?

Car la maladie, même si elle est présente peut ne pas faire de problème en apparence. C'est souvent le cas des drépanocytoses SC, SE ou S $\beta$ +thalassémie qui peuvent être plus silencieuses.

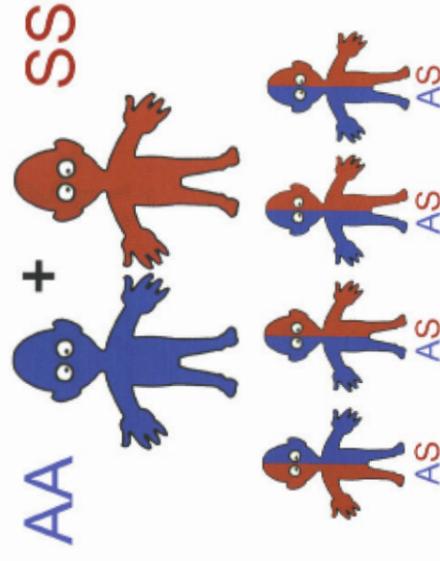
### Comment dois-je me faire suivre ?

Votre médecin va vous orienter vers un service spécialisé car la maladie peut être grave. Il est important d'être suivi dans un service qui la connaît bien pour éviter les problèmes qui pourraient arriver de manière brutale. Il y a des précautions à prendre et des suivis qui permettent de prévenir la plupart des complications (des yeux par exemple). Par exemple, il faut absolument compléter vos vaccinations pour vous protéger des autres maladies.

### Quel est le risque si je veux avoir des enfants ?

Si vous voulez avoir des enfants il est conseillé de faire le même examen à votre conjoint/partenaire. En effet pour qu'un enfant soit malade il faut que les deux parents transmettent l'anomalie.

Si votre conjoint/partenaire est AA, il n'y aura aucun risque de maladie pour vos enfants. Par contre ils seront porteurs de l'anomalie et pourront à leur tour la transmettre à leurs enfants.

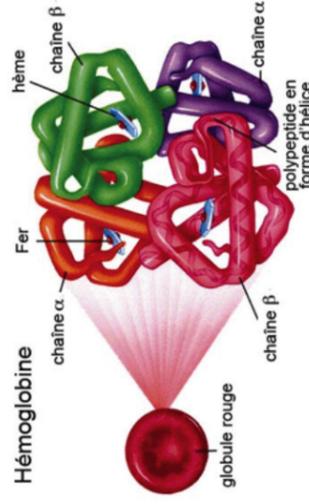


## Vous êtes porteur d'un trait αthalassémique

L'examen de sang que vous avez fait montre que vous êtes porteur d'un trait αthalassémique. C'est une particularité génétique, sans conséquence pour votre santé qui concerne une anomalie de certains gènes qui servent à la fabrication de l'hémoglobine.

### Qu'est-ce que l'hémoglobine ?

L'hémoglobine se trouve dans les globules rouges qui circulent dans le sang. C'est elle qui donne la couleur rouge au sang et sert au transport de l'oxygène indispensable au fonctionnement du corps.



L'hémoglobine adulte (dite HbA) est un assemblage de 4 chaînes de globines 2 chaînes α et 2 chaînes β. 4 gènes servent à la fabrication des chaînes α.

### Est-ce que je suis porteur d'un trait drépanocytaire ?

Non, car dans la drépanocytose, c'est la chaîne β qui est touchée. Dans la thalassémie c'est seulement la quantité de chaînes α qui peut être diminuée.

### Quel est le risque si je veux avoir des enfants ?

Il n'y a pas de risque pour vos futurs enfants. En effet les cas d'αthalassémie graves sont très rares car pour être malade il faut avoir au moins 3 gènes absents sur 4. Néanmoins, si vous voulez être totalement rassuré(e), vous pouvez proposer à votre conjoint/partenaire de faire la même prise de sang pour vérifier qu'il n'est pas porteur lui aussi d'un gène de l'αthalassémie.



## Dépistage de la drépanocytose Vous êtes AA

### Qu'est ce que cela signifie ?

Votre médecin vous a proposé de faire un dépistage de la drépanocytose pour savoir s'il existait un risque pour vos futurs enfants d'avoir cette maladie.

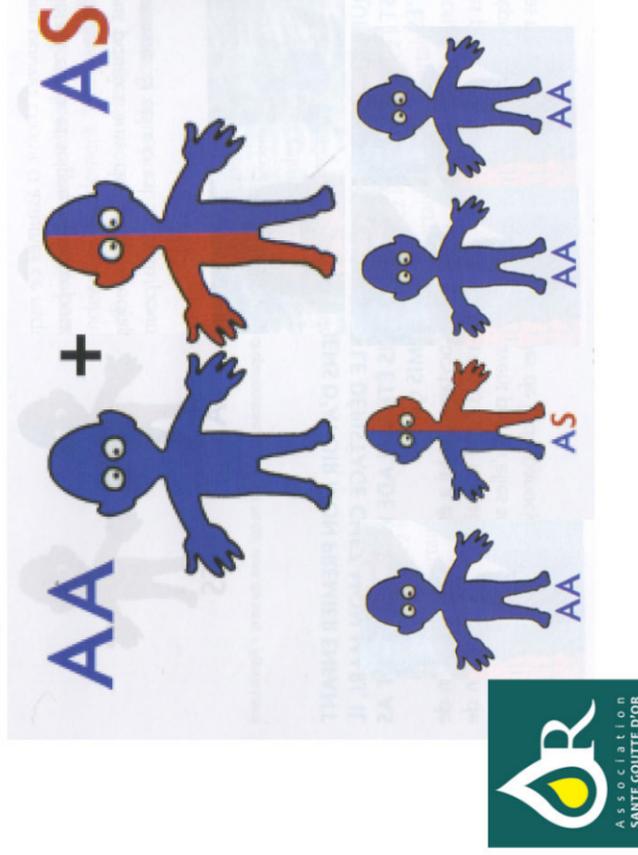
Vous n'avez pas l'anomalie génétique responsable de la maladie. On dit que vous êtes AA.

### Y a-t-il malgré tout un risque pour votre enfant si votre conjoint est AS ?

Pour qu'un enfant soit malade, il faut à la fois que le père et la mère lui aient transmis le gène de la maladie, on dit alors qu'il est SS. Comme vous n'êtes pas porteuse du gène S de la drépanocytose il est impossible que votre enfant soit SS.

Si votre conjoint est AS, cela signifie qu'il n'est pas malade mais qu'il peut transmettre le gène S, c'est pourquoi on dit qu'il est porteur sain.

Votre enfant pourra être AA ou porteur sain AS.



## LE DÉPISTAGE DU TRAIT DRÉPANOCYTAIRE EN PRATIQUE PRESCRIPTION ET RENDU

### Prescrire le dépistage

- NFS, Ferritine, étude de l'hémoglobine (plutôt qu'électrophorèse de l'hémoglobine seule, car l'association de deux techniques permet de confirmer le diagnostic). A distance d'une transfusion (3 mois).
- Prise en charge par la sécurité sociale à 60%.

### Interpréter le résultat

En cas de carence en fer objectivée, celle-ci doit être corrigée et l'analyse renouvelée après correction. Attention aux situations qui peuvent modifier les taux des différentes fractions de l'hémoglobine (grossesse, dysthyroïdie, traitements antirétroviraux,...) Regarder le pourcentage d'hémoglobine A1.

- Entre 80% et 100% : patient AA (non porteur du trait drépanocytaire)
- Entre 50% et 80%: patient hétérozygote porteur d'une hémoglobine anormale
  - Si présence d'une l'HbS : patient porteur d'un trait S ou AS
  - Si présence d'une l'HbC (E, OArab, etc.): patient AC, (AE, AOArab, etc.)
  - Si présence d'une HbX : c'est à dire d'une hémoglobine non identifiée par les techniques courantes. typage en cours ou adressé à un centre spécialisé (multiples variantes)

Regarder ensuite les taux des autres hémoglobines.

- Si augmentation de l'Hb A2 > à la norme du laboratoire (4%) : patient porteur vraisemblablement d'un trait βthalassémique.  
A considérer comme un porteur sain de la même gravité qu'un trait drépanocytaire
- Si mention d'un trait αthalassémique : pas de conséquences pour le patient  
A considérer comme un patient AA

### Rendre le résultat au patient

- Remettre au patient la fiche explicative correspondant au résultat.
- Rendre le papier de la biologie en faisant ressortir le résultat (en surlignant et en explicitant AA, AS, AC, etc).
- Informer les porteurs d'un trait drépanocytaire de l'intérêt de dépister le ou la partenaire et l'entourage familial en particulier la fratrie.
- Si les deux membres du couple sont porteurs d'une anomalie de l'hémoglobine, les adresser à une consultation de conseil génétique spécialisée dans les hémoglobinopathies.

## Conserver le résultat

- Noter le résultat dans les antécédents du dossier médical du médecin.
- Le noter également dans le dossier médical du médecin concernant le/la partenaire (même si AA).
- Dans le cas d'un enfant mettre la feuille du laboratoire dans la couverture du carnet de santé et écrire le résultat :
  - Sur la première page du carnet si diagnostic d'un syndrome drépanocytaire majeur (SS, SC, SE, S/ $\beta$ thalassémie)
  - A la date du jour comme les autres résultats si simple portage d'un trait drépanocytaire.

## Carnet d'Adresse

### Dépistage

En Ile de France, dépistage gratuit sur RDV au CIDD :

Centre d'Information et de Dépistage de la Drépanocytose, 15-17, rue Charles Bertheau, 75013 Paris. Métro : Porte de Choisy (ligne 7) Tél : 01 45 82 50 00 ou 50 14

Dans les Départements d'Outre-Mer

- Guadeloupe : Unité transversale de la drépanocytose, CHU de Pointe-à-Pitre/Abymes, Route de Chauvel, BP 465, 97159- Pointe-à-Pitre cedex
- Guyane : Centre Intégré de la drépanocytose, CH Rosemont
- Martinique : Centre Intégré de la drépanocytose, CHU de la Martinique, Site Mangot-Vulcin

Liste des centres spécialisés : <http://drepanoclic.fr/liste-des-centres-specialises>

### Consultations de conseil génétique

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste\\_des\\_consultations\\_de\\_genetique.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_consultations_de_genetique.pdf)