

Comment
élever



un
enfant
ayant une drépanocytose



***L**e test de dépistage qui a été pratiqué à la maternité vient de révéler que votre bébé est atteint de drépanocytose. Aujourd'hui, votre enfant va bien, mais vous avez des inquiétudes pour son avenir.*

Ce diagnostic précoce va permettre de le prendre en charge dans de bonnes conditions.

L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) a réalisé cette brochure pour :*

- vous expliquer ce qu'est la drépanocytose,*
- répondre aux premières questions que vous vous posez sur la maladie,*
- vous aider à mettre en œuvre avec l'équipe qui suivra votre enfant, la prise en charge qui va lui assurer le meilleur développement possible.*

L'expérience de l'AFDPHE permet aujourd'hui de vous rassurer et d'être optimiste pour l'avenir de votre enfant :

Les bébés ayant une drépanocytose dépistée à la naissance, ont une bonne qualité de vie s'ils sont traités et suivis avec attention.

Le pédiatre spécialiste de la drépanocytose est là avec le médecin traitant de votre enfant, pour vous aider à mener à bien sa prise en charge. Ils peuvent aussi répondre à d'autres questions non abordées dans cette brochure, ou préciser certains points.

Le Président de l'AFDPHE

*Elle est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre à la naissance, chez les nouveau-nés à risque, le dépistage de la drépanocytose et celui de quatre maladies (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, mucoviscidose). Le programme est entièrement financé par l'Assurance Maladie.

La drépanocytose

Qu'est-ce que c'est ?

La drépanocytose est une maladie génétique du sang, liée à une anomalie de l'hémoglobine et exposant à une anémie. Elle touche essentiellement les enfants originaires des Antilles, d'Afrique noire mais aussi d'Afrique du Nord.

Dans les premières semaines de vie, les enfants atteints n'ont aucun signe mais dès le troisième mois des complications peuvent apparaître : infections, crises douloureuses, anémie aiguë, obstruction des vaisseaux.

La sévérité de la maladie est variable d'un enfant à l'autre.

Qu'est-ce que l'hémoglobine ?

L'hémoglobine est contenue dans les globules rouges et transporte avec eux l'oxygène nécessaire à tous les organes du corps. L'hémoglobine de structure normale est l'hémoglobine A.

L'enfant drépanocytaire ne fabrique qu'une hémoglobine de structure anormale : l'hémoglobine S qui a comme caractéristique de se déposer en amas dans les globules rouges ce qui les déforme et les empêche de circuler facilement ; le globule rouge ressemblant à une faucille, cette déformation est parfois appelée "falciformation".

Les globules rouges déformés deviennent trop raides pour traverser certains petits vaisseaux sanguins et les bouchent.

Ils sont aussi détruits plus rapidement.

La formation de bouchons dans les vaisseaux est favorisée par un manque d'eau ou d'oxygène et provoque une mauvaise circulation du sang. En conséquence, l'oxygène arrive mal au niveau des organes.



La drépanocytose

une maladie génétique

La drépanocytose se manifeste chez un enfant ayant une altération (mutation) des deux copies du gène intervenant dans la fabrication de l'hémoglobine. L'une de ces copies est héritée du père, l'autre de la mère. Le plus souvent, les parents n'ont pas eux-mêmes une drépanocytose, mais une des copies du gène est altérée chez tous les deux.

que signifie
S/S, A/A, A/S ?

Le terme **S/S** s'applique à l'enfant drépanocytaire : les deux copies du gène sont altérées, chacune ne fabriquant que de l'hémoglobine S anormale.

A/A rappelle l'absence d'altération du gène et la présence uniquement d'hémoglobine A.

La dénomination **A/S** indique qu'une seule copie du gène est altérée et qu'il y a à la fois de l'hémoglobine A et de l'hémoglobine S. C'est souvent le cas des parents.

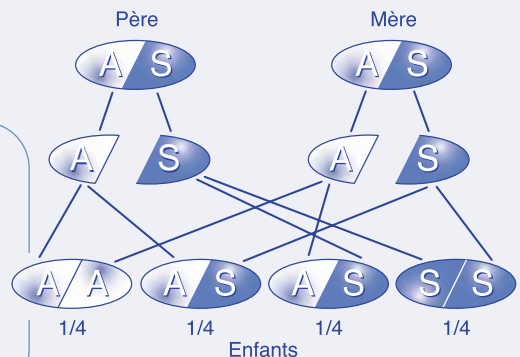
Un examen, l'électrophorèse de l'hémoglobine permet d'identifier ces différentes situations et de savoir si un nouveau-né est S/S, A/A ou A/S.

NB : Certains enfants ayant une drépanocytose sont S/C car ils ont hérité de deux altérations différentes du gène d'où la fabrication d'hémoglobines S et C.

pourquoi des
parents A/S ont
un enfant S/S ?

Quand les deux parents sont A/S, ils peuvent transmettre soit la copie du gène non altérée A, soit la copie altérée S. Selon les cas, l'enfant peut hériter à la fois de chacun de ses parents la copie altérée S (il sera S/S) ou la copie non altérée A (il sera A/A), mais il peut aussi hériter d'une seule copie altérée venant soit du père ou soit de la mère, l'autre donnant une copie non altérée (l'enfant sera A/S).

Dans chaque cellule du corps humain, il y a 46 chromosomes répartis en 23 paires de chromosomes, l'un des chromosomes venant du père, l'autre de la mère. Les gènes vont par paires, comme les chromosomes. Dans un ovule ou un spermatozoïde, il n'y a qu'un chromosome de chaque paire, et donc un gène de chaque paire.



Le traitement : ÉVITER DES COMPLICATIONS PAR UNE PRISE EN CHARGE RIGoureuse

Les complications qui caractérisent la drépanocytose sont très variables d'un enfant à l'autre. Certains ne sont presque jamais malades, d'autres le sont plus souvent.

Quand le diagnostic de la maladie est porté chez un bébé, peu après la naissance grâce au dépistage néonatal, l'évolution est imprévisible.

Il faut donc mettre en place une surveillance attentive de l'enfant et rechercher les signes précurseurs d'une complication, signes que les parents doivent apprendre à reconnaître.

Il est important que l'enfant drépanocytaire soit pris en charge par une équipe spécialisée.

Les complications

Elles sont liées à la destruction exagérée des globules rouges, à l'obstruction des vaisseaux sanguins par les globules rouges déformés et au manque d'oxygène qui n'arrive plus dans les organes dont les vaisseaux sont bouchés.

Les infections sont les complications les plus sérieuses. Elles peuvent être très graves.

Les crises douloureuses peuvent se traduire par un gonflement des pieds et des mains chez l'enfant de moins de 2 ans.

L'enfant plus âgé peut avoir des douleurs au niveau du ventre, de la poitrine, des membres. Ces crises sont favorisées par les changements brutaux de température, les bains en eau froide, la fièvre, une activité trop intense, le stress, l'altitude.

L'anémie (nombre insuffisant de globules rouges) se traduit par une pâleur, une fatigue. Elle peut s'aggraver brutalement en cas de destruction massive de globules rouges. La rate augmente alors rapidement de volume. L'enfant doit être conduit en urgence à l'hôpital. Cette complication ne touche qu'un enfant sur dix.



La drépanocytose au quotidien

Qui va suivre mon enfant ?

Avec votre médecin de famille, un médecin spécialiste de la drépanocytose. Ils le verront régulièrement, même s'il va bien. Vous devez apprendre à détecter vous-même les premiers signes d'une complication.

Comment éviter LES infections ?

En donnant à votre enfant tous les jours, de façon systématique, un antibiotique, qui se prend facilement par la bouche. Il doit aussi être vacciné très rapidement, contre les mêmes maladies infectieuses que tous les enfants, mais aussi contre la grippe, l'hépatite B, les infections à pneumocoques. Il doit avoir régulièrement les rappels des vaccins.

Vous devez aussi être attentif à un début de fièvre et consulter alors très rapidement un médecin. Il est donc indispensable d'avoir un thermomètre à la maison.

Mon enfant prendra-t-il des médicaments ?

Aucun régulièrement en dehors de l'antibiotique qu'il prendra tous les jours et des vitamines.

Lors des crises, il lui sera prescrit des médicaments contre la douleur et si besoin d'autres antibiotiques. Il pourra aussi être transfusé.

Comment lutter contre LES crises ?

D'abord en le faisant boire avec abondance, mais aussi en le traitant par du paracétamol quand il a des crises douloureuses.

Il faut aussi éviter les facteurs qui favorisent les crises. Votre enfant ne doit pas prendre de bains froids. S'il a de la fièvre, il faut la faire baisser rapidement. Son activité physique devra rester modérée. Il faudra veiller à le mettre à l'abri des situations stressantes et ne pas l'amener en altitude élevée, au delà de 1 500 mètres (attention aux voyages en avion).

En pratique, il faut éviter toute situation pouvant entraîner une transpiration excessive et un manque d'oxygène.

Il devra apprendre à se mettre lui-même à l'abri de ces facteurs dangereux pour lui.

Aura-t-il un régime ?

Non. Aucun aliment n'est interdit. Mais il doit boire beaucoup : de l'eau, des jus de fruits.

Son alimentation doit être variée et suffisante. Il doit manger de tout. Il faut surtout lui apporter des protéines comme la viande, le poisson, les œufs, mais aussi des fruits et des légumes.

Mon enfant pourra-t-il aller à l'école ?

Oui. Comme les autres enfants. Il pourra suivre les mêmes cours car son intelligence n'est pas affectée par la maladie.

Fera-t-il du sport ?

La gymnastique à l'école lui est autorisée. Cependant, il doit éviter les efforts physiques trop intensifs. Il ne pourra pas faire de sport de compétition. Pendant un effort, votre enfant devra boire beaucoup. Il doit toujours avoir une bouteille d'eau, une gourde avec lui. Il ne se baignera pas dans de l'eau froide : l'eau de la piscine doit être à 23°C au moins. En sortant de l'eau, il doit éviter tout refroidissement. Il ne pourra faire du sport en altitude, même de façon modérée.

Comment l'aider plus tard ?

Quand il grandira, votre enfant pourra se lasser des contraintes qui lui seront imposées dans sa vie quotidienne. Il vous posera des questions sur l'utilité de toutes ces précautions. Il pourra se sentir différent de ses frères et sœurs, de ses camarades de classe. Sa famille, son entourage, doivent être là pour l'accompagner. Vous aussi, vous pourrez vous interroger sur sa maladie et sur la manière de répondre à ses questions.

Les médecins qui s'occupent de votre enfant pourront répondre à ses préoccupations et aux vôtres.

Pouvons-nous avoir un autre enfant malade ?

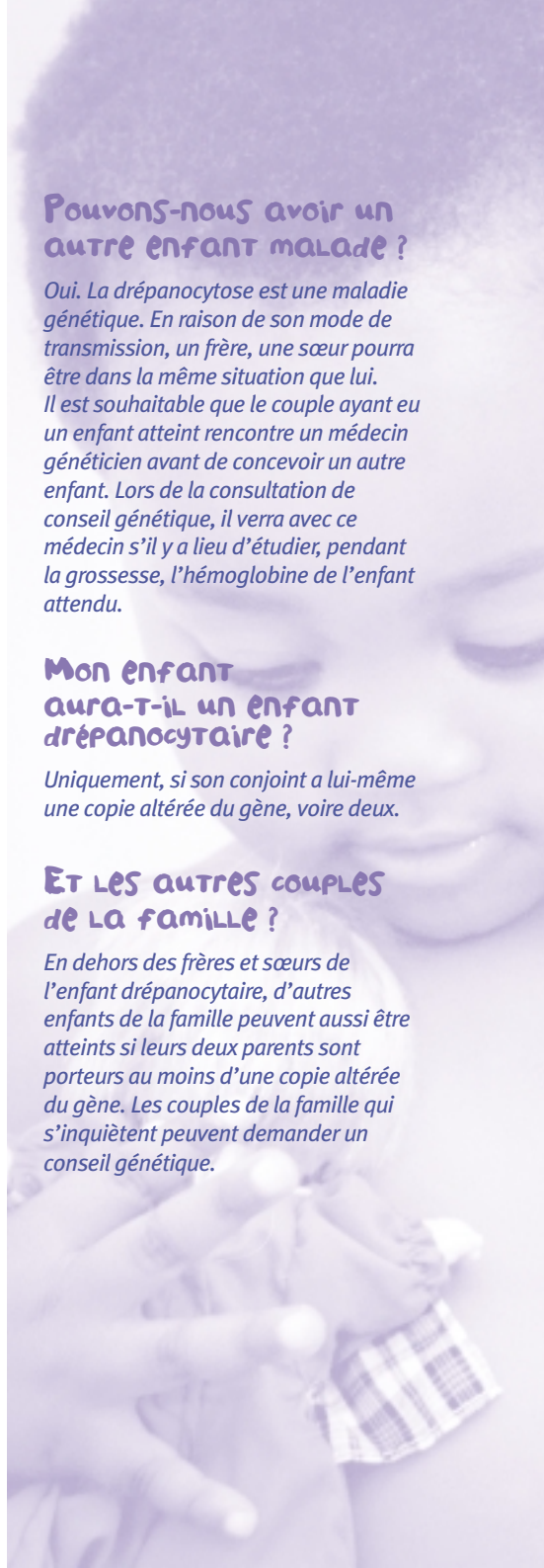
Oui. La drépanocytose est une maladie génétique. En raison de son mode de transmission, un frère, une sœur pourra être dans la même situation que lui. Il est souhaitable que le couple ayant eu un enfant atteint rencontre un médecin généticien avant de concevoir un autre enfant. Lors de la consultation de conseil génétique, il verra avec ce médecin s'il y a lieu d'étudier, pendant la grossesse, l'hémoglobine de l'enfant attendu.

Mon enfant aura-t-il un enfant drépanocytaire ?

Uniquement, si son conjoint a lui-même une copie altérée du gène, voire deux.

Et les autres couples de la famille ?

En dehors des frères et sœurs de l'enfant drépanocytaire, d'autres enfants de la famille peuvent aussi être atteints si leurs deux parents sont porteurs au moins d'une copie altérée du gène. Les couples de la famille qui s'inquiètent peuvent demander un conseil génétique.





LA drépanocytose

**Rappelez-vous toujours
que la seule manière de
permettre à votre enfant
de bien se développer est
de rester vigilant sur le suivi
de sa prise en charge.**

*Après avoir lu ce document, vous avez certainement des questions.
N'hésitez pas à les poser à l'équipe qui va suivre
le développement de votre enfant.*

ADRESSES UTILES

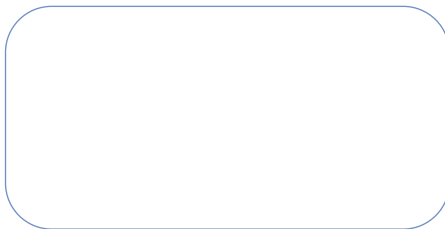
Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

38, rue Cauchy - 75015 Paris

Tél : 01 53 78 12 82

www.afdphe.asso.fr

Association Régionale de Dépistage



l'Assurance Maladie
sécurité sociale