Tous à l'école

Drépanocytose

Qu'est-ce que la drépanocytose ?

La drépanocytose est une maladie génétique responsable d'une anomalie de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges. L'hémoglobine est responsable du transport de l'oxygène dans les tissus. L'hémoglobine anormale (l'hémoglobine S), dans certaines conditions (froid, fièvre, déshydratation, etc.), va rendre les globules rouges rigides, ceux-ci perdant leur capacité normale à se déformer pour passer dans les tout petits vaisseaux sanguins.

Pourquoi ?

La drépanocytose est une maladie génétique touchant particulièrement les personnes originaires d'Afrique, des Antilles, d'Afrique du Nord. Pour être malade de la drépanocytose, il faut avoir hérité de chacun de ses parents une copie du gène malade (par exemple : double gène d'hémoglobine S : SS). Lorsque le gène malade existe en une seule copie héritée par exemple du père, l'enfant est dit porteur sain ou hétérozygote : il n'a aucun symptôme mais peut transmettre le gène malade à sa descendance. Les garçons sont autant touchés que les filles.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

L'anomalie de l'hémoglobine va entraîner plusieurs conséquences :
o Les globules rouges sont fragiles et sont détruits en excès : le taux d'hémoglobine est bas, définissant l'anémie chronique.
Les enfants sont donc anémiques en permanence, mais s'adaptent généralement très correctement. Les seuls signes visibles peuvent être la fatigabilité et une

couleur jaune des yeux (car en se cassant les globules rouges libèrent un pigment jaune, la bilirubine).
o Les globules rouges sont rigides : ils vont former des bouchons et obstruer les vaisseaux sanguins. Ces accidents sont appelés « crises vaso-occlusives ». Certains facteurs déclenchants sont parfois identifiés mais pas toujours : le froid, la déshydratation, le stress, l'infection. Certaines mesures préventives diminuent le risque de survenue d' une crise, mais les crises restent imprévisibles. Il existe des localisations préférentielles de ces crises vaso-occlusives :
- Au niveau des vaisseaux des membres et des extrémités (pieds, mains). Leur occlusion est responsable de douleurs parfois sévères ; le membre concerné peut être chaud, gonflé, sa mobilisation peut devenir douloureuse.
- L'occlusion des vaisseaux nourrissant la rate est très précoce. Celle-ci perd sa fonction de défense anti-bactérienne. Les enfants drépanocytaires sont ainsi très vulnérables à certaines infections. Ce risque est maximal chez les enfants âgés de moins de 3 ans, puis diminue mais perdure toute la vie. Les infections les plus fréquentes sont pulmonaires, mais des infections osseuses sont aussi possibles.

La drépanocytose a une sévérité très variable suivant les enfants. Certains enfants font très peu de complications. Une minorité présente des complications fréquentes et graves. La moyenne des enfants est encore hospitalisée environ une semaine par an (pour une crise douloureuse, une infection ou une aggravation de l'anémie).

Quelques chiffres

300 enfants drépanocytaires homozygotes sont nés en 2003 en France, la majorité en région parisienne et aux Antilles.

Traitement

On ne sait pas encore guérir la drépanocytose. On sait très bien en revanche soigner, voire prévenir les symptômes :
- les jeunes enfants reçoivent tous les jours un sirop antibiotique et sont vaccinés contre certains germes auxquels ils sont particulièrement susceptibles comme le pneumocoque.
- La prise quotidienne d'acide folique évite certaines aggravations de l'anémie.

- Les enfants doivent boire régulièrement pour éviter la déshydratation.
- Les enfants doivent éviter l'exposition au froid.
- En cas de douleur, on administre des antalgiques de puissance croissante, y compris à l'école grâce au Projet d'accueil individualisé (PAI).
Certains d'entre eux selon le degré de sévérité de la maladie pourront bénéficier de traitements beaucoup plus lourds (transfusion sanguine, voire greffe de moelle).

Conséquences sur la vie scolaire

L'enfant drépanocytaire doit avoir une scolarité normale.

Quand faire attention ?

L'enfant drépanocytaire mène une vie tout à fait normale. Les situations à risque sont celles susceptibles d'entraîner la survenue de crises vaso-occlusives en cas d'exposition au froid, ou de grande chaleur responsable de déshydratation.
Certains symptômes doivent conduire à une vigilance particulière, ceux-ci étant généralement détaillés dans un PAI :
- Une fièvre supérieure à 38° impose une consultation médicale, une fièvre supérieure à 38°5 est une urgence hospitalière.
- En cas de douleur, l'enfant doit pouvoir boire beaucoup d'eau et recevoir un traitement antalgique adéquat défini dans le PAI en attendant la consultation médicale.
- Une grande pâleur est une urgence hospitalière.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Aménagements pratiques :
L'enfant doit être le moins possible exposé au froid. Quand il fait très froid, il vaut mieux qu'il reste en classe à la récréation. Si la piscine a été autorisée par le médecin (toujours demander son avis avant d'emmener un enfant à la piscine), il

doit se sécher dès la sortie du bain.
Le sport est généralement autorisé (vérifier auprès du médecin), mais en évitant les efforts violents, l'endurance, la déshydratation. L'altitude au-dessus de 1 500 m est interdite (les séjours au ski sont le plus souvent contre-indiqués).
L'enfant drépanocytaire n'a aucun régime particulier mais doit pouvoir bénéficier de boissons abondantes (avec donc un accès libre aux toilettes).

Aides à la scolarité :
Scolarisation si une période d'hospitalisation s'avère nécessaire :
o À domicile, chercher à assurer un suivi scolaire en faisant parvenir le planning des activités scolaires et les exercices à réaliser. Faire bénéficier l'enfant du dispositif départemental d'assistance pédagogique à domicile : Sapad.
o À l'hôpital ou en établissement sanitaire, une liaison pédagogique est mise en place avec les enseignants exerçant dans les structures.

L'avenir

Les soins préventifs et curatifs (antibiotiques, transfusions sanguines) ont spectaculairement amélioré le pronostic de la drépanocytose.
Dans certaines indications très spécialisées une hospitalisation mensuelle d'une journée pour transfusion sanguine permet de diminuer les complications sévères de la drépanocytose.
De même, la greffe de moelle osseuse réservée aux situations graves permet, au prix d'une thérapeutique lourde, de remplacer les globules rouges malades par ceux d'un donneur sain obligatoirement issu de la fratrie.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

21/09/2020

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Douleur
Drépanocytose : BEP

Associations

Organisation internationale de lutte contre la drépanocytose (OILD)
RoFSED
SOS Globi

Témoignages

Drépanocytose : témoignage d’un adolescent
Drépanocytose : témoignage d'une psychologue

Travailler ensemble

Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)

Liens

La drépanocytose
Ce document sur la maladie drépanocytaire a été rédigé par orpha.net, un portail d'information sur les maladies rares.

L'enfant drépanocytaire et les activités physiques et sportives
Cette brochure, éditée par le ROFSED, est particulièrement destinée aux professionnels encadrant les activités physiques et sportives en milieu scolaire.

Projet de recherche Drepascol : scolarité d'un enfant atteint de drépanocytose

Centres experts de la drépanocytose : Liste des centres en France et à l'étranger sur le site Orphanet

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

Ressources documentaires

Carte personnelle d'informations et de conseils "Drépanocytose"
Document établi dans le cadre du plan Maladies Rares par le Ministère de la Santé et des solidarités, sous l'égide de la Direction générale de la Santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Drépanocytose et scolarité
Ce livret, publié par le ROFSED à l'attention des familles concernées, contient des informations pratiques pour améliorer la scolarisation des enfants drépanocytaires

Le drépanocytaire et la chaleur
Texte élaboré à la demande de la Direction générale de la Santé émettant des recommandations pour les patients atteints de drépanocytose en cas de forte chaleur.

Modèle de PAI pour un enfant atteint de drépanocytose
Un modèle de PAI pour un enfant drépanocytaire scolarisé en élémentaire

Scolplaque : document d'information
Scolplaque est une brochure réalisée par des spécialistes, destinée aux enseignants et téléchargeable.

Glossaire

Acide folique

L'acide folique est une vitamine indispensable à la synthèse du globule rouge.

ADN (acide désoxyribonucléique)

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

Anémie

Grec : *haima* = sang ; a-privatif.
Diminution du taux d'hémoglobine contenu dans les globules rouges du sang.

Aplasie médullaire

Diminution temporaire des cellules sanguines se caractérisant par une baisse des globules blancs (cellules spécialisées dans la lutte contre l'infection), une baisse des globules rouges (cellules spécialisées dans le transport de l'oxygène), et parfois d'une baisse des plaquettes (cellules spécialisées dans le contrôle des saignements).

Bilirubine

La bilirubine est le produit de dégradation d'une partie de l'hémoglobine. C'est un pigment foncé responsable de la coloration jaune de la peau et des muqueuses en cas d'accumulation excessive dans le sang.

Crises vaso-occlusives

Latin : *vasculum* = petit vase ; *occludere* = fermer.
Terme désignant les accès douloureux liés à l'occlusion des petits vaisseaux au cours de la drépanocytose.

Cytaphérèse

Cette technique permet de récolter les cellules souches hématopoïétique (CSH) dans le sang d'un sujet. En pratique, le sujet est branché à une machine par le biais d'un système qui ressemble à une perfusion. Pendant quelques heures, le sang du donneur passe dans cette machine qui va centrifuger le sang, le séparant en trois éléments :
- le plus lourd : les globules rouge
- le plus léger : le plasma (c'est-à-dire le sang privé de ses cellules)
- entre les deux : un mélange de cellules (globules blancs, plaquettes) parmi lesquelles se trouvent les cellules souches hématopoïétiques.
Au fur et à mesure les CSH sont ainsi prélevées et les autres éléments sont réinjectés au donneur.
Afin de permettre une meilleure récolte de CSH, le donneur peut être préparé par un traitement par facteur de croissance, le G-CSF les jours précédents, ce qui permet d'augmenter le nombre des CSH dans la moelle osseuse, mais également d'augmenter le passage de ces CSH vers le sang circulant.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Globule rouge

Latin : *globulus* = petite boule.
Cellule du sang, auquel il donne sa couleur rouge par l'hémoglobine qu'il contient. Sa fonction est de transporter l'oxygène nécessaire au fonctionnement des cellules.

Greffe de moelle osseuse

Traitement consistant à transférer les cellules souches de la moelle osseuse d'un donneur à un receveur. La moelle osseuse est le lieu de synthèse des précurseurs qui donneront lieu aux différentes lignées cellulaires du sang dont les globules

rouges.
Ce traitement nécessite une compatibilité maximale entre le donneur et le receveur, celui-ci devant en outre subir des traitements visant à supprimer les constituants de sa propre moelle osseuse.

Hémoglobine

Grec : *haïma* = sang ; Latin : *globus* = boule.
Protéine, contenant du fer, qui entre dans la composition des globules rouges auxquels elle donne leur couleur. L'oxygène s'y fixe pour être transporté vers les cellules.

Hétérozygote

Grec : *heteros* = autre ; *zugon* = paire.
Une personne qui possède deux versions différentes d'un gène est dite hétérozygote pour ce gène.

Homozygote

Grec : *homos* = semblable ; *zugon* = paire.
Une personne qui possède deux versions identiques d'un gène est dite homozygote pour ce gène.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Pneumocoque

Bactérie responsable d'infections diverses notamment respiratoire (pneumonie), neurologique (méningite), sanguine, etc.

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.
Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Rate

Néerlandais : *rate* = rayon de miel.
Organe intra-abdominal participant, d'une part à la défense immunitaire de l'organisme, d'autre part à la destruction de cellules sanguines anormales.

Total body irradiation (TBI)

En français: irradiation corporelle totale, est une radiothérapie de conditionnement. C'est-à-dire que le sujet est irradié avec des rayons X afin de détruire les cellules qui se multiplient le plus vite dans son corps : en particulier les globules blancs et les cellules souches hématopoïétiques.

Transfusion

Injection intra-veineuse de globules rouges ou de plaquettes d'un donneur dans le respect des règles de compatibilité des groupes sanguins.

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école