

Hémoglobinopathies : la drépanocytose (hémoglobinose SS; hémoglobinose SC ou HbS-bêtathalassémie)

Qu'est-ce que la drépanocytose?

La drépanocytose est une forme héréditaire d'anémie. Dans certaines conditions, les globules rouges prennent la forme d'un croissant ou d'une faucille, d'où l'appellation d'anémie falciforme, et leur dégradation (hémolyse) devient anormalement rapide. Cette falciformation survient lorsque l'hémoglobine dans les globules rouges présente une anomalie (appelée HbS ou hémoglobine S).

Quelle est l'incidence de cette maladie?

Bien que la drépanocytose et la thalassémie soient présentes dans tous les groupes ethniques, elles sont plus répandues chez certaines populations, par exemple dans les communautés africaines, méditerranéennes, asiatiques et du Moyen-Orient, c'est-à-dire dans les régions du globe où la malaria est endémique. Les personnes porteuses de la drépanocytose et de la thalassémie sont plus sujettes à l'infection palustre, ce qui explique la prévalence de ces maladies dans ces régions du globe. L'incidence de la drépanocytose serait de 1 pour 400 dans les Caraïbes et dans certaines régions d'Afrique.

Quelle en est la cause?

L'hémoglobine est une substance qui transporte l'oxygène dans le sang et se compose d'éléments constitutifs appelés chaînes de bêta-globine. Différentes anomalies spécifiques de la bêta-globine modifient la structure physique de l'hémoglobine. Une première est associée à l'hémoglobine S (HbS). Une seconde crée une autre variante structurale : l'hémoglobine C (HbC). Enfin, d'autres mutations du gène de la bêta-globine peuvent rendre déficitaire la production de cette substance ou entraîner d'autres changements structuraux de l'hémoglobine. Ce type de variations s'appellent mutations de la bêtathalassémie. Les sujets peuvent également présenter à la fois l'hémoglobine S et une autre variante de la bêta-globine : l'hémoglobine SC ou l'HbS-bêtathalassémie, par exemple. Ces sujets présentent une falciformation, décrite plus loin, mais celle-ci est généralement plus légère que dans le cas de l'hémoglobinose SS.

Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?

La falciformation des globules rouges peut amener ceux-ci à obstruer les vaisseaux sanguins et ainsi causer des crises douloureuses. Il peut également se produire une ischémie tissulaire puis une dysfonction organique. La séquestration splénique et les crises thoraciques aiguës peuvent être délétères. Le risque d'accident vasculaire cérébral est par ailleurs plus élevé si les vaisseaux sanguins du cerveau sont obstrués. Une accélération de l'hémolyse entraîne l'anémie et une jaunisse. Les enfants drépanocytaires sont plus sujets aux maladies infectieuses et à la septicémie et peuvent subir un retard de croissance. La gravité des symptômes de la drépanocytose varie largement.

Comment le diagnostic est-il confirmé?

Le diagnostic de la drépanocytose et des variantes drépanocytaires se confirme par diverses méthodes d'analyse de sang, notamment par chromatographie liquide à haute performance (CLHP), par électrofocalisation et par électrophorèse de l'hémoglobine. Les tests génétiques pour le dépistage de mutations dans le gène de la bêta-globine peuvent également aider à confirmer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

Quel est le traitement indiqué?

Le traitement d'usage est un antibiotique prophylactique et l'immunisation; l'emploi de certaines vitamines et de médicaments comme l'acide folique et l'hydroxyurée est parfois envisagé. Des transfusions sanguines peuvent être suggérées dans certaines situations. La gestion de la douleur est un aspect important du traitement de la drépanocytose. Les enfants qui ont plusieurs épisodes de séquestration splénique peuvent nécessiter une splénectomie. La greffe de moelle osseuse est la seule forme de traitement curatif.

Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?

Un traitement précoce pour prévenir les complications de la drépanocytose améliore le pronostic des enfants atteints et ceux-ci ont alors toutes les chances de se développer comme les autres enfants du même âge.

Peut-il y avoir plusieurs cas de drépanocytose au sein d'une même famille?

La drépanocytose est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les mutations du gène de la bêta-globine produisent l'HbS, une hémoglobine anormale. Un enfant atteint de drépanocytose « classique » produit l'HbSS – une HbS qu'il hérite de chacun des parents. Un enfant qui produit l'HbSC a reçu l'HbS d'un parent et l'HbC de l'autre. De même, un enfant qui a l'HbS-bêta-thalassémie a hérité l'HbS d'un parent et la bêta-thalassémie de l'autre parent. Les parents d'un enfant qui présente l'un de ces troubles drépanocytaires sont présumés porteurs de variantes de la bêta-globine et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un autre enfant frappé de la même affection. Des tests prénatals de dépistage de la drépanocytose et des variantes de la bêta-globine peuvent être effectués dès la dixième, onzième ou douzième semaine de grossesse. Il est recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals. Les porteurs sont ceux qui reçoivent un gène de drépanocytose d'un parent et un gène normal de l'autre – une affection appelée trait drépanocytair. Les personnes chez lesquelles ce trait est présent sont quand même en bonne santé et, sauf en de très rares circonstances, elles ne présentent aucun symptôme.

Renseignements supplémentaires

<http://www.sicklecellontario.com/>

http://www.sicklecelldisease.org/about_scd/index.phtml

http://www.marchofdimes.com/professionals/14332_1221.asp

9 janvier 2006