



République Algérienne Démocratique et publique
Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche scientifique
Université KASDI Merbah Ouargla
Faculté de Médecine
Département de Médecine



La drépanocytose chez les enfants hospitalisés à l'EPH d'Ouargla (2018-2020)

Mémoire de fin d'études pour l'obtention du doctorat en médecine

Présenté par :

KHELFAOUI Hana

Encadré par :

BENHACENE Nacima

Devant le Jury Composé de :

DR BOUMELIT	Président	Maitre assistant	Pédiatre
DR SEHAIRI	Examineur	Maitre assistante	Pédiatre
DR BEKKACHE	Examineur	Maitre assitante	Hématologue

Année universitaire :
2020/2021



République Algérienne Démocratique et publique
Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche scientifique
Université KASDI Merbah Ouargla
Faculté de Médecine
Département de Médecine



La drépanocytose chez les enfants hospitalisés à l'EPH d'Ouargla (2018-2020)

Mémoire de fin d'études pour l'obtention du doctorat en médecine

Présenté par :

KHELFAOUI Hana

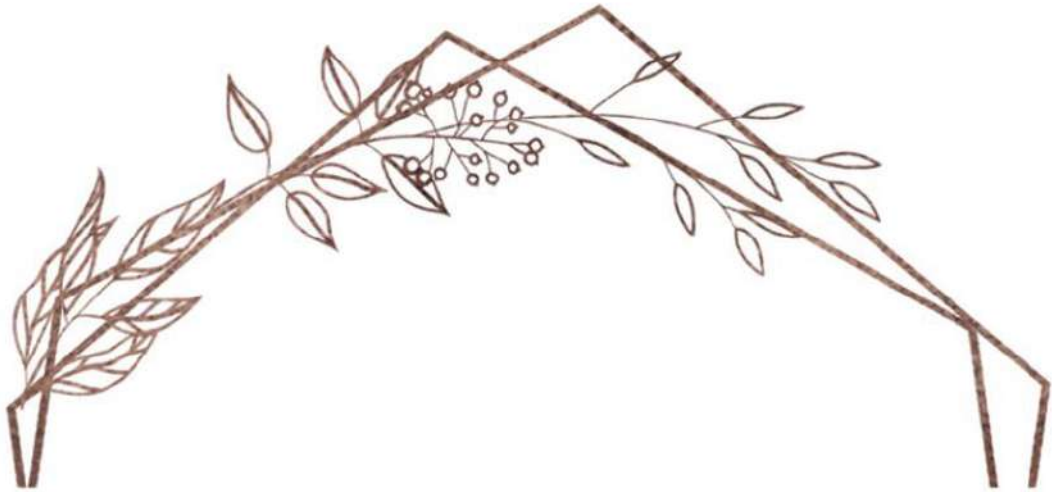
Encadré par :

BENHACENE Nacima

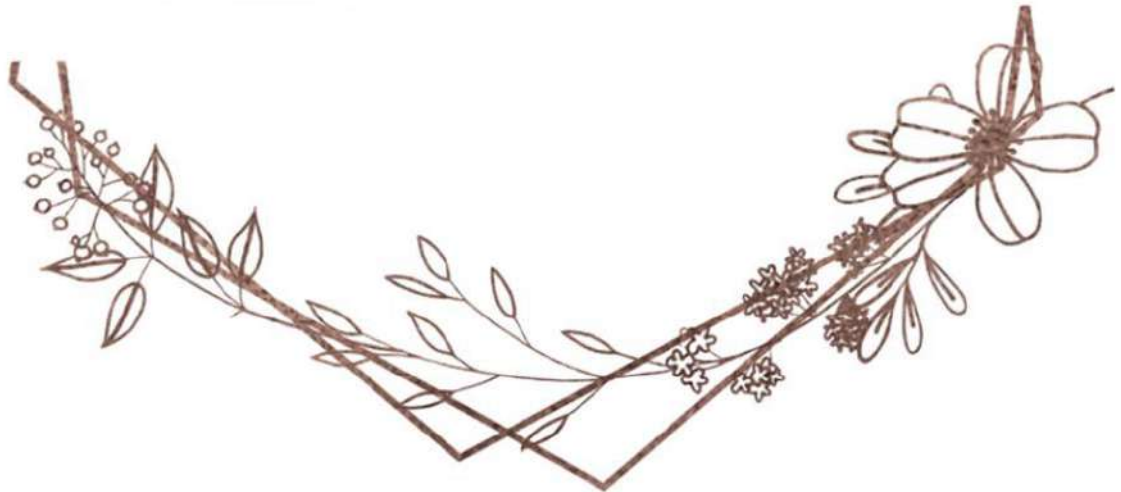
Devant le Jury Composé de :

DR BOUMELIT	Président	Maitre assistant	Pédiatre
DR SEHAIRI	Examineur	Maitre assistante	Pédiatre
DR BEKKACHE	Examineur	Maitre assitante	Hématologue

Année universitaire :
2020/2021



REMERCIEMENTS



A l'encadreur :

DR BENHACENE Nacima

Je suis très sensibles à l'honneur que vous me faites en acceptant d'encadrer ma thèse. Je vous exprime ma grande admiration pour vos hautes qualités morales, humaines et professionnelles. je vous prie de trouver, dans ce modeste travail, l'expression de ma sincère reconnaissance et ma respectueuse admiration.

A mon Maître et président de jury

DR BOUMELIT

Je suis très sensible de l'honneur que vous nous faites
en acceptant de présider le jury de thèse .

Je vous exprime mon grande admiration pour vos
hautes qualités morales, humaines et professionnelles.

Je vous prions de trouver, dans ce modeste travail
l'expression de mon sincère reconnaissance et mon
respectueuse admiration.

Je remercie sincèrement le membre du jury

DR SEHAIRI

qui n'a pas hésité à juger ce travail malgré vos obligations professionnelles. saisis cette occasion pour vous exprimer ma profonde gratitude tout en vous témoignant mon respect

Je remercie sincèrement le membre du jury

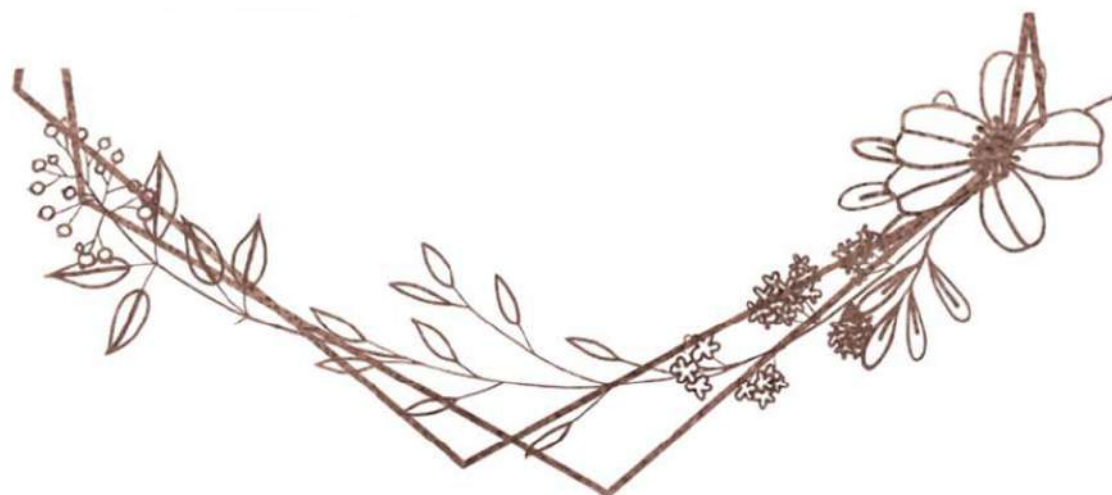
DR BEKACHE

qui n'a pas hésité à juger ce travail malgré vos obligations professionnelles. saisis cette occasion pour vous exprimer ma profonde gratitude tout en vous témoignant mon respect.

ET à tous ceux qui m'ont aidé à élaborer Ce travail:
Mes collègues, les personnels de service de pédiatrie



DEDICACES



Je dédie ce mémoire

A mon très cher père

Ce modeste travail est le fruit de tous sacrifices déployés pour notre éducation. Vous avez fournis beaucoup d'efforts aussi bien physiques et moraux à notre égard. Vous n'avez jamais cessé de nous encourager et de prier pour nous. C'est grâce à vos percepts que nous avons appris à compter sur nous-mêmes. Père : je t'aime et j'implore le tout puissant pour qu'il t'accorde une bonne santé et une vie heureuse.

A ma très chère mère

Votre patience, votre bienveillance, votre dévouement et votre courage sont admirables. Vous étiez toujours présente pour nous écouter, nous reconforter et nous montrer le droit chemin. Vous avez déployé énormément d'efforts pour que nous ne Manquions de rien. Vous êtes une mère formidable. Je t'aime et je te souhaite longue vie dans la bonne santé et le bonheur.

**A mes chères sœurs Houda, Hadjer, Hala, Hibet
Errahmane, Hadil**

Les mots ne sauraient exprimer l'entendu de l'affection que j'ai pour vous et ma gratitude .Je vous dédie ce travail avec tous mes vœux de bonheur, de santé et de réussite. Je vous souhaite une vie pleine de bonheur, de santé et de prospérité.

A mon cher frère Abdellah et Sa femme Souhila

En témoignage de toute l'affection et des profonds sentiments fraternels que je vous porte, Je vous dédie ce travail avec tous mes vœux de bonheur, de santé et de réussite.

À me nièce et neveu Ranim, Ahmed Rasim

Aucune dédicace ne saurait exprimer tout l'amour que j'ai pour vous, Puisse Dieu vous garder, vous aider à réaliser à votre tour vos voeux les plus chers.

À mon très cher fiancé Abdelhadi

Je ne saurais exprimer ma profonde reconnaissance pour le soutien continu dont tu as toujours fait preuve. Je te dédie ce travail avec mes vœux de réussite, de prospérité et de bonheur. Je prie Dieu le tout puissant de préserver notre attachement mutuel, et d'exaucer tous nos rêves.

**A mes amies Amina, Nadjoua, Hafsa, Radjaa,
Bouchra, Hadjer, Naima, Souad, et Zahra**

Je ne peux trouver les mots justes et sincères pour vous exprimer mon affection et mes pensées, vous êtes pour moi des sœurs sur qui je peux compter. En témoignage de l'amitié qui nous uni et des souvenirs de tous les moments que nous avons passé ensemble, je vous dédie ce travail et je vous souhaite une vie pleine de santé et de bonheur.

TABLES DES MATIERES :

<u>LISTE DES TABLEAUX</u>	15
<u>LISTE DES FIGURES</u>	16
<u>Résumé</u>	18
<u>Partie théorique</u>	4
<u>INTRODUCTION</u>	5
<u>OBJECTIFS</u>	7
<u>chapitre I:Généralités</u>	10
<u>1.Définition</u>	11
<u>2.Epidémiologie :</u>	12
<u>3.Physiopathologie :</u>	13
<u>3.1physiologie :</u>	13
<u>3.1.1Hémoglobine :</u>	13
<u>3.1.2.Répartition des hémoglobines normales de l'homme</u>	13
<u>3.1.3Fonction de l'hémoglobine :</u>	14
<u>3.2.physiopathologie de drépanocytose :</u>	14
<u>4.Transmission :</u>	15
<u>chapitreII : diagnostic positif</u>	16
<u>1. Diagnostic clinique</u>	17
<u>1.1.Syndromes drépanocytaires majeurs(homozygote S/S) :</u>	17
<u>1.1.1. Au cours de la phase stationnaire :</u>	17
<u>1.1.2.Entre 5-9 mois :</u>	17
<u>1.1.3.Entre 5-15 ans :</u>	18
<u>1.1.4.Après 15 - 20 ans :</u>	18
<u>2.biologique :</u>	19
<u>2.1.Les tests de dépistage de l'hémoglobine S sont :</u>	19
<u>2.2.Les tests de confirmation :</u>	19
<u>3. Les manifestations radiologiques</u>	21
<u>4. Les carences associées</u>	21
<u>5. Diagnostic prénatal</u>	21
<u>6.Formes cliniques :</u>	22
<u>6.1. Drépanocytose hétérozygote ou trait drépanocytaire</u>	22
<u>6.2. Drépanocytose hétérozygote composite SC</u>	22
<u>6.3. Drépanocytose hétérozygote composite Sβ-thalassémique</u>	22
<u>7.Diagnostic différentiel :</u>	23
<u>7.1.devant une anémie</u>	23
<u>7.2.devant un ictère :</u>	23
<u>7.3. devant des douleurs osseuse :</u>	23
<u>chapitre III : Complication de la maladie :</u>	25
<u>1. Complications aiguës :</u>	26
<u>1.1. Crises vaso-occlusives douloureuses :</u>	26
<u>1.1.1.Crises douloureuses abdominales :</u>	26
<u>1.1.2. Crises douloureuses ostéoarticulaire :</u>	26
<u>1.2. les accidents vaso-occlusive grave :</u>	27
<u>1.2.1 La vasculopathie et les accidents vasculaires cérébraux :</u>	27
<u>1.2.2.Le syndrome thoracique aigu :</u>	28
<u>1.2.3.Le priapisme :</u>	28
<u>1.3. Anémie aiguë Sur un fond d'hémolyse chronique :</u>	28
<u>1.4. Complications infectieuses :</u>	29

2 . Complications chroniques :	30
2.1 . Lithiase biliaire :	30
2.2 .Ostéonécrose épiphysaire :	30
2.3 .Ulcère de jambe :	30
2.4.Rétinopathie :	31
2.5 - Complications cardio-vasculaires :	31
2.6.Atteinte rénale :	31
3 -Drépanocytose et paludisme.....	32
Chapitre IV: traitement.....	34
1. Traitement symptomatique.....	35
1.1. Complications aiguës.....	35
1.1.1. Crise vaso-occlusive douloureuse.....	35
1.1.2. Syndrome thoracique aiguë.....	37
1.1.3. Priapisme.....	37
1.1.4. Accident vasculaire cérébral.....	38
1.1.5. Traitement des infections bactériennes.....	38
1.1.6. Traitement de l'anémie aiguë.....	39
1.2. Complications chroniques.....	39
1.2.1. Complications osseuses chroniques.....	39
1.2.2. Complication rénale.....	39
1.2.3. Complications hépato-biliaires.....	39
1.2.4. Ulcère cutané.....	40
1.2.5. Complications ophtalmologiques :.....	40
2. Traitement de fond :.....	41
2.1. Transfusion sanguine :.....	41
2.1.1. Transfusion simple.....	41
2.1.2. Echange transfusionnel :.....	42
2.1.3. Complications de la transfusion.....	42
2.2. Hydroxyurée.....	43
2.3. Erythropoïétines :.....	43
2.4. Butyrate et ses dérivés.....	43
3. Traitement curatif :.....	44
3.1. Transplantation médullaire :.....	44
3.2. Thérapie génique.....	44
4. Traitement préventif.....	45
4.1. Prévention des crises vaso-occlusives :.....	46
4.2. Prévention des infections.....	46
4.2.1. Antibio prophylaxie des infections pneumococciques.....	46
4.2.2. Calendrier vaccinal :.....	46
4.3. Prévention de l'anémie.....	47
Partie pratique.....	Error! Bookmark not defined.
MATERIEL ET METHODE :.....	49
RESULTATS :.....	53
CONCLUSION.....	67
RECOMMANDATIONS.....	69
REFERENCES.....	71

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1	33
-----------------	----

LISTE DES FIGURES

Figure 1 :répartition de la drépanocytose dans le monde	12
Figure 2 structure de l'hémoglobine	13
Figure 3: Schéma simplifié des globules rouges normaux et drépanocytaires, de leurs génotypes et des résultats des hémogrammes correspondants.	21
Figure 4 Syndrome pieds-mains	27
Figure 5 : répartition des patients selon le sexe	54
Figure 6 : répartition des patients selon la fréquence d'hospitalisation par rapport au sexe	55
Figure 7 : répartition de la population selon la tranche d'âge	55
Figure 8 : répartition de la population selon l'année d'hospitalisation	56
Figure 9 : Répartition selon le mois d'hospitalisation.....	56
Figure 10 : répartition selon la durée d'hospitalisation	57
Figure 11 : répartition selon le groupage.....	57
Figure 12 : répartition selon les antécédents	58
Figure 13 : répartition selon le motif d'hospitalisation	58
Figure 14 : répartition selon le traitement reçus (hyperhydratation)	59
Figure 15 : : répartition selon le traitement reçus (antalgique)	59
Figure 16 : répartition selon le traitement reçus(antibiothérapie).....	60
Figure 17 : répartition selon le traitement reçus (transfusion sanguine)	61
Figure 18 : répartition selon le traitement reçus(Echange transfusionnel)	62

LISTES DES ABREVIATIONS :

α : alpha

β : béta

AA : Acide aminée

Afssps : Agence Française de Sécurité
Sanitaire des Produits de Santé AMM:
'autorisation de mise sur le marché

AINS : anti-inflammatoire non stéroïdiens

AVC : Accidents vasculaire ischémique

CD36 :cluster of differentiation 36

CVO : Crise vaso-occlusives

C3G : céphalosporine du 3^e génération

ECBU : examen cytobactériologique des
urines

EPH : Etablissement publique hospitalière

EPO : L'érythropoïétine

ET : Echange transfusionnel

EVA : échelle visuelle analogue

GMP

GR : Globules rouges

Hb F: hemoglobin fœtale

Hb S : Hémoglobine s

HTAP : Hypertension artérielle pulmonaire

IEC : inhibiteur de l'enzyme de
conversion

IV : intra-veineuse

IRM : Imagerie par résonance magnétique

MOEPA : Mélange équimolaire oxygène
protoxyde d'azote

NO : monoxide d'azote

PCR : Polymerase chain reaction

SDM : Syndrome drépanocytaire majeure

SIG : serum glucosé isotonique

STA : syndrome thoracique aigue

TA : tension artérielle

TDM : Tomodensitométrie

VHC : virus de l'hépatite C

VIH :virus d'immunodéficience humain

VLA-4: very late antigen-4,

Résumé

INTRODUCTION :

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine. Elle résulte d'une mutation ponctuelle du sixième codon du gène β globine. Cette mutation provoque la synthèse d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S.

MATERIELS ET METHODES :

Il s'agit d'une étude épidémiologie rétrospective faite entre mai 2021 et septembre 2021 sur un échantillon de 17 patients basée sur des 40 dossiers des patients drépanocytaires hospitalisés dans le service de pédiatrie de l'hôpital Mohammed Boudiaf Ouargla entre janvier 2018 au décembre 2020.

RESULTATS :

L'âge des malades varie entre 06 mois et 15 ans avec une moyenne de 7.5 ans avec une prédominance masculine .

Les complications aiguës de la maladie les plus fréquentes étaient les crises douloureuses vaso-occlusives dans 42.50% des cas, les infections dans 17.50 % des cas et le priapisme et le syndrome thoracique aiguë présente chez un malade.

Parmi les 40 hospitalisation 38 ont reçu une hyperhydratation par voie intraveineuse, 39 ont reçus un antalgiques, 28 ont reçus une antibiothérapie, 16 ont reçus une transfusion, et l'ET dans 08 hospitalisations.

En ce qui concerne les complications chroniques, il n'y avait aucun complication.

CONCLUSION:

Ces différents résultats rendent compte de la gravité de la drépanocytose et à une prise en charge adéquate portant sur deux volets essentiels, la gestion préventive, curative, rapide et efficace des crises. Les progrès dans la prise en charge de la maladie ont permis d'accroître l'espérance de vie moyenne des personnes drépanocytaires. Cependant, il reste encore beaucoup à faire pour améliorer l'espérance de vie des malades comme la précocité du diagnostic qui conditionne le pronostic des patients.

Mots-clés : drépanocytose, hémoglobine S, enfant, électrophorèse de l'hémoglobine

Abstract

INTRODUCTION:

Sickle cell disease is a genetic disease of hemoglobin. It results from a point mutation of the sixth codon of the β globin gene. This mutation causes the synthesis of an abnormal hemoglobin, hemoglobin S.

MATERIALS AND METHODS :

This is a retrospective epidemiological study done between May 2021 and September 2021 on a sample of 17 patients based on 40 records of sickle cell patients hospitalized in the pediatric department of Mohammed Boudiaf Ouargla Hospital between January 2018 to December 2020.

RESULTS :

The age of the patients varies between 05 months and 15 years with an average of 7.5 years with male predominance.

The most frequent acute complications of the disease were vaso-occlusive painful attacks in 42.50% of cases, infections in 17.50% of cases and priapism and acute thoracic syndrome present in a patient.

Of the 40 hospitalizations 38 received intravenous hyperhydration, 39 received analgesics, 28 received antibiotic therapy, 16 received transfusion, and Exchange transfusion in 08 hospitalizations.

As for chronic complications, there were no complications.

CONCLUSION:

These different results reflect the severity of sickle cell disease and adequate management on two essential aspects: preventive, curative, rapid and effective crisis management.

Advances in disease management have increased the average life expectancy of sickle cell patients. However, much remains to be done to improve the life expectancy of patients as the early diagnosis that conditions the prognosis of patients.

Keywords: sickle cell anemia, hemoglobin S, child, hemoglobin electrophoresis

ملخص:

مقدمة:

فقر الدم المنجلي هو مرض وراثي للهيموغلوبين. ينتج عن طفرة نقطة في الكودون السادس لجين بيتا جلوبيين (β globin).

(S) هذه الطفرة تسبب تخليق الهيموغلوبين غير الطبيعي ، الهيموغلوبين (HbS).

المواد والأساليب:

هذه دراسة وبائية بأثر رجعي أجريت بين مايو 2021 وسبتمبر 2021 على عينة من 17 مريضا استنادا إلى 40 سجلا لمرضى الخلايا المنجلية في قسم الأطفال في مستشفى محمد بوضياف ورقلة بين يناير 2018 إلى ديسمبر 2020

النتيجة:

يتراوح عمر المرضى بين 05 اشهر و 15 عاما بمتوسط 7.5 سنوات مع غلبة الذكور.

كانت المضاعفات الحادة الأكثر شيوعا للمرض هي أزمة انسداد الأوعية الدموية في 42.50 ٪ من الحالات ، والالتهابات في 17.50 ٪ من الحالات والقساح ومتلازمة الصدر الحادة الموجودة عند المريض في 40 من حالات الاستشفاء تلقى 38 فرط الإماهة في الوريد ، و تلقى 39 المسكنات ، و تلقى 28 العلاج بالمضادات الحيوية ، تلقى 16 نقل الدم ، وفي 08 من حالات الاستشفاء تم تبادل الدم ، أما بالنسبة للمضاعفات المزمنة ، لم تكن هناك أي مضاعفات.

خاتمة:

تعكس هذه النتائج المختلفة شدة مرض فقر الدم المنجلي والإدارة الكافية على جانبيين أساسيين: الإدارة الوقائية والعلاجية والسريعة والفعالة للأزمات. أدى التقدم في إدارة الأمراض إلى زيادة متوسط العمر المتوقع لمرضى الخلايا المنجلية. ومع ذلك ، لا يزال هناك الكثير الذي يتعين القيام به لتحسين متوسط العمر المتوقع للمرضى مثل التشخيص المبكر الذي يحدد تشخيص المرضى.

كلمات البحث: فقر الدم المنجلي، الطفل، الهيموغلوبين الكهربائي، الهيموغلوبين س

INTRODUCTION

Introduction :

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine (Hb), transmise sur le mode autosomique récessif, caractérisée par la présence d'une hémoglobine anormale : l'hémoglobine S (Hb S). Cette Hb a la propriété de se polymériser à l'état désoxygéné entraînant la « falciformation » du globule rouge (GR) ce qui est à l'origine d'une anémie hémolytique chronique et de phénomènes vaso-occlusifs. Les crises douloureuses intenses, les infections, les épisodes d'anémie aiguë et les accidents vaso-occlusifs graves, sont les complications aiguës les plus fréquentes. Cependant des complications viscérales chroniques d'origine ischémique pouvant atteindre pratiquement tous les organes (œil, appareil ostéo-articulaire, poumon, cœur, système nerveux...) C'est l'hémoglobinopathie la plus fréquente et la plus grave au monde qui frappe avec prédilection les sujets de race noire.

Maladie complexe, son évolution est encore peu prévisible malgré la meilleure connaissance des risques et une prévention de mieux en mieux organisée.

La prise en charge débute par la détermination du génotype du syndrome drépanocytaire majeur (SDM) : homozygotie SS, hétérozygotie composite SC ou S β thalassémie, pour les trois syndromes les plus fréquemment rencontrés. Le traitement conventionnel est essentiel dans la drépanocytose : antibiothérapie, vaccinations, antalgiques et transfusion sanguine. Certains drépanocytaires ont des formes sévères de la maladie et doivent bénéficier d'intensification du traitement par la transfusion sanguine au long cours, de l'hydroxyurée ou de la transplantation des cellules souches hématopoïétiques.

A ce jour, cette pathologie reste sans solution thérapeutique curative, ni même satisfaisante, malgré de nombreuses études et une accumulation considérable de connaissances depuis le niveau moléculaire jusqu'au niveau physiologique et clinique. Le présent travail est une étude rétrospective des cas des patients présentant des SDM hospitalisés au service de pédiatrie au niveau de l'EPH d'Ouargla sur une période de 03 ans. Il évalue les différentes caractéristiques épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques tout en analysant et discutant nos résultats par rapport à ceux de la littérature.

OBJECTIFS

Les objectifs :

1. Objectif général :

Etudier les modalités de la prise en charge des complications aiguës et chroniques des patients drépanocytaires au niveau de l'EPH de Mohammed Boudiaf Ouargla service de pédiatrie

2. Objectifs spécifiques :

- _ Décrire les caractéristiques épidémiologiques des patients atteints d'un SDM ;
- Décrire les principales complications aiguës et chroniques de drépanocytose
- Mettre l'accent sur les modalités de la prise en charge des patients drépanocytaires.

REVUE DE LITTÉRATURE

CHAPITRE I :

GENERALITES

I/ Généralités:

1.Définition:

La drépanocytose est la plus fréquente des hémoglobinopathies, d'origine génétique, elle est due à une mutation sur le chromosome 11 du gène de la β -globine.

Cette variation autosomique récessive est à l'origine de la synthèse d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S (Hb S). Cette dernière présente des caractéristiques rhéologiques particulières aboutissant, dans certaines conditions, à la falciformation et à la vaso-occlusion, responsable de complications à court, moyen et long termes.

Cette pathologie hémolytique chronique est associée à un fond permanent de vaso-occlusion dont les poussées exposent les patients à des lésions ischémiques tissulaires potentiellement graves avec parfois mise en jeu du pronostic vital. Si les sujets les plus gravement atteints sont les homozygotes S/S, l'expression de la maladie présente de grandes variations inter-individuelles dans l'évolution de la pathologie .(2)

2.Epidémiologie:

D'après l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), environ 5% de la population mondiale serait porteuse saine d'un gène drépanocytaire ou thalassémique. Ce pourcentage atteindrait 25% dans certaines régions . La drépanocytose se trouve essentiellement dans les populations d'ascendance africaine, mais aussi indienne, méditerranéenne ou du Moyen-Orient. La maladie s'est progressivement dispersée du fait des mouvements de population, comme le commerce triangulaire vers les Amériques, et les migrations économiques au XXème siècle.

En Algérie :

Les hémoglobinopathies sont très fréquentes dans la zone frontalière algéro-tunisienne, dont 95% sont des SDM, les foyers de drépanocytose sont plus répandus à l'Est du pays, vu la fréquence élevée des mariages consanguins. La coexistence de la β -thalassémie fait que l'association drépanocytose-thalassémie soit fréquente.

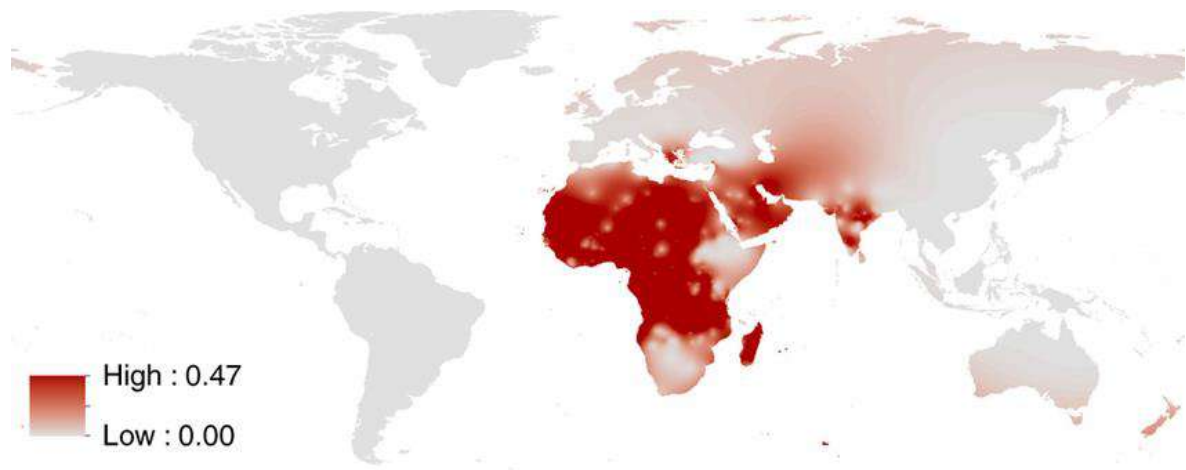


FIGURE 1 :REPARTITION DE LA DREPANOCYTOSE DANS LE MONDE

naissance. Le remplacement des chaînes γ par des chaînes β se fait progressivement jusqu'à l'âge d'un an chez le sujet normal, pour donner l'hémoglobine adulte, $2\alpha 2\beta$ (**Hb A**).

Ainsi, à 30 semaines de vie fœtale, seulement 10 % de l'hémoglobine est de l'Hb A, contre environ 25 % à la naissance pour un bébé né à terme, et 75 % vers l'âge de trois mois après l'âge d'un an, l'hémoglobine est constituée d'environ 97 % d'Hb A et de 2 à 3 % d'Hb A₂ ($\alpha 2\delta 2$). Le taux d'Hb F est souvent inférieur à 1 % vers l'âge d'un an, mais il peut décroître plus tardivement.

3.1.3.Fonction de l'hémoglobine :

L'hémoglobine fixe l'oxygène, le transporte dans le sang, et le délivre aux cellules du corps pour assurer leur bon fonctionnement

3.2.Physiopathologie de drépanocytose :

La drépanocytose se caractérise par la synthèse d'une hémoglobine anormale, l'Hb S, qui à l'état homozygote remplace complètement l'hémoglobine A normale. Il y a dans la chaîne polypeptidique β remplacement de l'acide glutamique par la valine en position 6 = synthèse d'une chaîne anormale mais qui ne diffère de la chaîne normale que par un seul acide aminé. Il s'en suit la synthèse d'une hémoglobine anormale l'Hb S. Le remplacement de l'acide glutamique hydrophile par la valine hydrophobe entraîne une modification sévère de la configuration spatiale et des propriétés de la molécule d'Hb S, bien que sa structure reste très proche de l'HbA. En effet, en privation ou en baisse d'oxygène, se crée une véritable polymérisation moléculaire avec formation de longues fibres rigides et insolubles d'hémoglobine, sorte de gel qui fait perdre aux hématies leur déformation et leur plasticité normales et leur confère l'aspect en faucille caractéristique de la maladie: c'est la falciformation. Ces phénomènes n'apparaissent qu'en milieu pauvre en oxygène, comme c'est le cas dans ses tissus où la teneur en oxygène est faible. Différents facteurs favorisent cette gélification de l'hémoglobine, et la falciformation des hématies: l'hypoxie (quelque en soit la cause: stase vasculaire, altitude, anesthésie, pneumopathie, défaillance cardiaque, mais aussi la déshydratation, l'acidose, le froid. La polymérisation de l'Hb S détermine aussi au sein de la membrane érythrocytaire des dégâts qui aggravent encore la situation: perte d'eau et de K, rentrée excessive de Na et de Ca", tant que ces perturbations intercellulaires restent modérées, la falciformation est réversible, au delà d'un certain stade, elle devient irréversible: le passage dans les petits vaisseaux est impossible, les hématies falciformes s'agrégeant, le blocage survient conduisant à l'infarctus. Enfin, ces altérations du métabolisme intracellulaire sont celles que l'on observe dans le vieillissement normal des

hématies, les hématies falciformes sont des cellules anormalement vieilles, et qui seront détruites prématurément: ainsi s'expliquent l'hyper-hémolyse et l'anémie chronique.(3)

4. Transmission :

La drépanocytose est une maladie génétique qui touche autant les hommes que les femmes avec un sex-ratio de 1. De point de vue des cliniciens, elle se transmet selon le mode autosomique récessif car seuls les homozygotes sont considérés comme symptomatiques, or les hétérozygotes AS sont des porteurs sains asymptomatiques. Par contre, pour les biochimistes, il s'agit d'une affection à transmission codominance, car l'Hb S est également observée chez les hétérozygotes .(4)

D'autres anomalies du gène β -globine, en particulier l'hémoglobine C ou la β -thalassémie, peuvent s'associer au gène β S chez un même sujet pour donner une hétérozygotie composite SC ou S β -thalassémique. Ces derniers sont également atteints par la maladie drépanocytaire.

***CHAPITRE II : LE
DIAGNOSTIC
POSITIF***

II/ Le Diagnostic positif :

1. Diagnostic clinique

1.1.Syndromes drépanocytaires majeurs(homozygote S/S) :

Il s'agit de la forme la plus fréquente rencontrée parmi les SDM majeurs dont sa sévérité et ses complications varient d'un patient à un autre. Les signes cliniques de la maladie font leur apparition dans les premiers mois ou les premières années de vie, quand l'Hb drépanocytaire a progressivement remplacé l'HbF. Ces signes varient en fonction de l'âge..

1.1.1. Au cours de la phase stationnaire :

On appelle la phase stationnaire la période pendant laquelle le patient ne présente aucune manifestation aiguë, néanmoins on constate les manifestations cliniques suivantes.

- Une pâleur cutanéomuqueuse légère à modérée, sans risque de mauvaise tolérance de l'anémie.
- Ictère conjonctival variable dans le temps et d'un cas à un autre.
- Une splénomégalie qui persiste quelques années puis disparaît spontanément (auto-splénectomie) que l'on peut lier à l'involution progressive de l'organe et à sa fibrose, avec parfois des calcifications en raison de micro infarctus multiples et répétés, sauf dans quelques cas où elle persiste.
- l'hépatomégalie surtout retrouvée chez le nourrisson et le jeune enfant, souvent modérée, une augmentation plus importante est possible au cours de la maladie qui incite à rechercher une complication
- Retard staturo-pondérale.
- Souffle systolique fonctionnel avec une cardiomégalie précoce .(4)

1.1.2. Entre 05-09 mois :

Les premières manifestations sont rares avant la fin du premier semestre de la vie tant que persiste une proportion notable d'Hb fœtale; par la suite se développent les signes d'anémie hémolytique.

1.1.3. Avant 5 ans :

- Le risque évolutif est dominé par 3 complications essentielles :

* Le syndrome main-pied se caractérise par des tuméfactions répétées aiguës et douloureuses des extrémités des mains et des pieds. Son maximum de fréquence se situe entre 6-18 mois.

* Les infections sévères en raison de l'asplénie fonctionnelle, surtout à pneumocoques, parfois hémophilus, salmonelles, colibacilles .

*La séquestration splénique avec son risque de choc anémique parfois mortel.

1.1.4.Entre 05-15 ans :

Il n'existe plus de risque de séquestration aiguë en raison de l'asplénie. Le risque infectieux persiste.

Par contre c'est l'âge des crises vaso-occlusives hyperalgiques(4). :

Crises vaso-occlusives :

Les SDM sont marqués par la survenue d'épisodes des CVO de fréquence et d'intensité variable, séparés par des phases stationnaire.. Son tableau clinique est deux signes principaux qui sont la fièvre et la douleur :

- La fièvre peut être modérée aux alentours de 38 °C ou atteindre 39 voire 40°C. Elle cède avec la fin de la crise qui peut durer 5 à 10 jours .

- Les douleurs ostéo-articulaires et abdominales isolées ou associées (4).

1.1.5. Après 15 - 20 ans :

Les accidents vaso-occlusifs deviennent polymorphes et trompeurs et les atteintes dégénératives se développent:

- Atteinte cardiovasculaire (ulcère de jambe, cardio-myopathie, insuffisance cardiaque)

-Atteinte pulmonaire (infection – fibrose)

- Rétinite ischémique et proliférative .

-Atteinte rénale aboutissant à l'insuffisance rénale

-Priapisme chez le garçon

- Atteinte digestive (lithiase vésiculaire, ulcères gastroduodénaux)

-L'atteinte osseuse est caractéristique: certaines lésions sont caractéristiques de l'hypertrophie de la moelle hématopoïétique, il s'agit de l'épaississement de la voûte crânienne des images de déminéralisation des os et des tassements vertébraux.

D'autres sont propres aux lésions infarctoïdes osseuses en rapport avec les crises vaso-occlusives: image lacunaire, périostose, nécrose aseptique surtout au de l'extrémité supérieure du fémur.(3)

2. Diagnostic biologique :

Le diagnostic biologique de la drépanocytose repose sur :

- Un hémogramme qui montre une anémie constante avec un taux d'hémoglobine de base qui varie d'un patient à un autre. Il est en moyenne de 7 à 8 g/dl. L'anémie est typiquement normochrome, normocytaire, régénérative, associée à une hyperleucocytose et une thrombocytose.
- Le frottis sanguin qui met en évidence les drépanocytes et des corps de Jolly, témoins de l'hyposplénie.

2.1. Les tests de dépistage de l'hémoglobine S sont :

-Le test d'Emmel (test de falciformation) :

ce test permet de mettre en évidence in vitro la falciformation des hématies en situation d'hypoxie, témoins de la présence de l'hémoglobine S. Il utilise le métabisulfite de sodium à 2% pour provoquer l'hypoxie.

- Le test d'Itano (test de solubilité) :

Est fondé sur l'hypo-solubilité de l'hémoglobine S désoxygénée en tampon phosphate, qui précipite en présence de dithionite.

- Le test de diagnostic rapide de la drépanocytose (ex : Sickle Scan) est basé sur une méthode immunologique permettant d'identifier la présence d'hémoglobine A, S, et C.

Dans la forme homozygote SS seules sont présentes :

- l'hémoglobine S majoritaire (75 – 95%) ;
- l'hémoglobine A 2 sensiblement normale (2 – 4%) ;
- l'hémoglobine fœtale ou hémoglobine F de taux variable (0 – 20%).

Dans la double hétérozygotie composite SC, on a approximativement 50% d'hémoglobine C et 50% d'hémoglobine S.

2.2. Les tests de confirmation :

L'électrophorèse de l'hémoglobine :

L'électrophorèse est une séparation des différentes variétés d'une substance par un champ électrique en utilisant leurs variations de propriétés migratoires dans ce champ. Cet examen de laboratoire biologique permet d'isoler les différentes formes d'hémoglobines : Elle peut être pratiquée :

- sur acétate de cellulose en milieu alcalin, pH 8,6 = technique la plus utilisée,
- sur agarose en milieu acide, pH 6,2

-Electrophorèse sur acétate de cellulose à pH alcalin :

C'est la technique standard la plus simple à mettre en œuvre. Elle sépare les différentes hémoglobines en fonction de leur charge et de la position de l'acide aminé muté dans la molécule. Elle permet une bonne séparation des différentes fractions hémoglobiniques normales : A, F, A2 et le dépistage des syndromes thalassémiques. Les Hb anormales sont mises en évidence quand elles ont une migration différente de celle de l'Hb A.

-Electrophorèse sur agar à pH acide :

Cette technique complète l'électrophorèse à pH alcalin. La migration d'une hémoglobine anormale en agar dépend d'abord de la localisation de la mutation et secondairement du changement de charge ; cette migration résulte de l'électroendosmose, de la liaison à l'agarose et de l'effet de l'ion citrate.

-Dans la Drépanocytose homozygote : L'électrophorèse de l'Hb révèle, une Hb S à un taux allant de 60 à 95% remplaçant l'HbA et un taux de l'HbF normal ou augmenté (2-10%). Ce dernier est important à mesurer chez les drépanocytaires homozygotes, dès qu'il dépasse 10 %, il inhibe partiellement la polymérisation et retarde la falciformation.

-Drépanocytose double hétérozygotie : Dans le cas de l'hétérozygotie composite S/C, l'électrophorèse de l'Hb met en évidence 40 à 50% d'Hb C, 40 à 69 50% d'HbS et une Hb F en dessous de 10 % . Chez les patients atteints d'une hémoglobinose S associée à la β -thalassémie, l'électrophorèse révèle un taux d'Hb S entre 55 et 90%, une Hb A diminuée (1%-25%), une HbA2 et une HbF augmentées .

-Dans la Drépanocytose hétérozygote : l'Hb S se situe à distance égale entre A et A2. Le taux de l'hémoglobine A est de 55% à 60%, celui de l'HbS se situe entre 40% et 45%, alors que l'hémoglobine A2 avoisine les 2% à 3%.

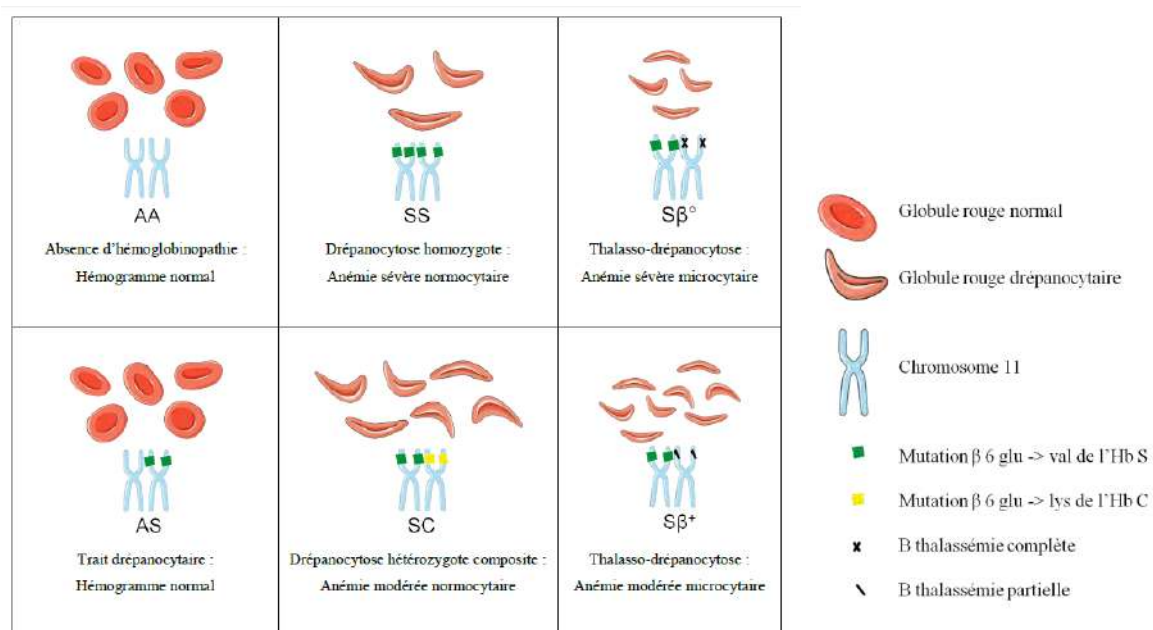


FIGURE 3: SCHEMA SIMPLIFIE DES GLOBULES ROUGES NORMAUX ET DREPANOCYTAIRES, DE LEURS GENOTYPES ET DES RESULTATS DES HEMOGRAMMES CORRESPONDANTS.

3. Les manifestations radiologiques

En dehors des complications, le squelette montre habituellement des modifications de structure osseuse non spécifique et traduisant l'anémie hémolytique chronique = élargissement des espaces médullaires avec amincissement des corticales, trabéculations à larges mailles, ostéoporose. Ces aspects sont nets au niveau du crâne avec aspect en «poils de brosse », et du rachis avec corps vertébraux biconcaves et élargissement de l'espace intravertébral.

4. Les carences associées

- Carence en acide folique: (hyperconsommation médullaire, rare chez l'enfant).
- Carence en zinc et en vitamine .(3)

5. Diagnostic prénatal

Il est possible, lorsque les deux parents sont porteurs de la mutation, de proposer un diagnostic prénatal :

- par biopsie de trophoblaste à partir de la 11ème semaine, de grossesse,
- par amniocentèse à partir de la 17ème semaine.(6)

6. Formes cliniques :

6.1. Drépanocytose hétérozygote ou trait drépanocytaire

Elle est asymptomatique dans la majorité des cas, les hétérozygotes se portent parfaitement bien avec une espérance de vie normale. Cependant, ils peuvent avoir une atteinte rénale (hématuries...), et certaines manifestations vaso-occlusives (infarctus splénique), dans des conditions d'hypoxémie sévère (altitude élevée, plongée sous-marine). L'exemple du sportif AS, où le phénomène de falciformation s'accroît au cours d'exercices intenses et/ou prolongés, en altitude, voire en cas d'asthme concomitant. Cette symptomatologie peut être expliquée par la coexistence d'une autre anomalie érythrocytaire : mutation additionnelle sur le gène de l'HbS (comme dans l'HbS-Antilles), déficit enzymatique (habituellement en pyruvate kinase) facilitant la polymérisation de l'HbS ou maladie membranaire facilitant la déshydratation cellulaire .

6.2. Drépanocytose hétérozygote composite SC :

Cette maladie constitue une entité autonome, très différente de la drépanocytose homozygote. Les patients SC ont souvent une discrète splénomégalie qui persiste au-delà de la petite enfance. L'anémie est moins importante que dans la drépanocytose homozygote, voire n'existe pas. La symptomatologie clinique étant atténuée, il peut arriver que le diagnostic de drépanocytose SC ne soit porté qu'à l'âge adulte.

6.3. Drépanocytose hétérozygote composite S β -thalassémique

La S β -thalassémie représentée par deux génotypes, qui ont une expression clinique très différentes : la S β^0 et la S β^+ . Dans le premier type, la sévérité du tableau clinique est considérée comme proche de celle des homozygote SS. Cependant, l'hémolyse est moins marquée et l'atteinte glomérulaire est moins fréquente. Alors que chez les S β^+ , vu la persistance de la synthèse d'HbA, la sévérité de l'expression clinique est inversement proportionnelle à la quantité d'HbA présente. La drépanocytose S β^+ est marquée par une splénomégalie au-delà de la petite enfance, qui est souvent responsable d'un hypersplénisme qui majore l'anémie et dont le traitement est la splénectomie .(4)

7.Diagnostic différentiel :

7.1. les autres hémoglobinopathies quantitatives et qualitatives

7.2. Devant une anémie

Il faut d'abord :

1. Eliminer les fausses erreur de mesure ou hémodilution.
2. Discuter les autres anémies.
 - soit les anémies avec un taux de réticulocytes élevé, c'est à-dire les anémies post-hémorragiques, soit dans le cadre des hémorragies aiguës (diagnostic généralement facile)
 - Soit dans le cadre des hémorragies occultes (anémies carentielles) ou le diagnostic est plus difficile.

7.3. Devant un ictère :

1- Ictères non hémolytiques à bilirubine conjuguée :

- _ Ictères métaboliques.
- _ Hépatites virales.
- _ Ictères mixtes par lithiase pigmentaire.

2 - Ictères non hémolytiques à bilirubine libre :

- _ Maladie de Gilbert: 5 % population pas de signe de régénération médullaire déficit partiel en glycuronyltransférase.
- _ Maladie de Crigler-Najjar
- _ Déficit complet glycuronyltransferase.

7.4. Devant des douleurs osseuse :

- Ostéomyélite

CHAPITRE III :

COMPLICATION:

III/ Complication:

L'évolution des syndromes drépanocytaires majeurs est caractérisée par des périodes d'accalmie (phases inter-critiques), alternant avec des périodes de crises vaso-occlusives et de complications aiguës ou chroniques.

1. Complications aiguës :

Elles regroupent les crises vaso-occlusives, les accidents vaso-occlusifs graves, l'anémie grave et les complications infectieuses.

1.1. Crises vaso-occlusives douloureuses :

1.1.1. Crises douloureuses abdominales :

Elles sont causées par les micro-thromboses viscérales mésentériques, hépatiques ou spléniques. Elles sont plus fréquentes chez l'enfant et rares chez l'adulte, peuvent durer 3 à 5 jours. Elles présentent des signes d'iléus paralytique, avec météorisme abdominal et vomissements.

1.1.2. Crises douloureuses ostéoarticulaires :

C'est une douleur intense, extrême, forte et migratrice, profonde, ou encore parfois oppressante et qui dépasse les capacités d'endurance des patients et les possibilités thérapeutiques à domicile. Elle peut être soudaine (ou aiguë) et transitoire ou chronique (c'est-à-dire durer plusieurs semaines)

1.1.2.1. Syndrome pieds-mains

Le syndrome pied-main ou «dactylite» décrit une tuméfaction douloureuse, tendue, chaude et rouge de la région du dos de la main et du pied, qui peut évoluer vers une impotence fonctionnelle à cause des douleurs très vives. Ceci est expliqué par un infarctus de la moelle hématopoïétique des métacarpes, métatarses et phalanges. L'apparition de ce syndrome dépend de l'âge ; avant 6 mois, le nourrisson est protégé par son taux élevé en HbF. Au-delà de 2 ans, les os longs de la main et du pied (métacarpiens et métatarsiens) n'ont plus de moelle rouge, ce qui explique qu'il n'y ait plus de CVO.



FIGURE 4 SYNDROME PIEDS-MAINS

1.1.2.2. Douleurs ostéo-articulaires

Il s'agit de la complication vaso-occlusive la plus fréquente surtout après l'âge de cinq ans, elle correspond à l'obstruction par les GR falciformes des *vasa vasoria* osseux localisées au niveau des os riches en tissu hématopoïétique, comme les vertèbres, le sternum, les côtes, le bassin et les grosses articulations . Au décours d'une crise douloureuse ostéo-articulaire, deux complications sont redoutées : l'infarctus et l'ostéomyélite . (4)

1.2. les accidents vaso-occlusive grave :

1.2.1 La vasculopathie et les accidents vasculaires cérébraux :

Des altérations de la paroi vasculaire des vaisseaux cérébraux peuvent survenir très tôt (dès l'âge de 2 ans) chez l'enfant drépanocytaire. Cette vasculopathie cérébrale peut rester longtemps asymptomatique, mais peut très vite (dès l'âge de 5 ans) se compliquer d'un accident vasculaire cérébral (AVC) ischémique par obstruction d'un gros vaisseau ou hémorragique par rupture de néo vaisseaux. Le dépistage précoce de la vasculopathie cérébrale repose sur la réalisation d'une échographie doppler transcrânienne chez tous les enfants drépanocytaires à partir de l'âge de 2 ans en particulier les formes anémiques (SS, S β 0 thalassémie). Les AVC ischémiques sont les plus fréquents. Ils sont liés à la formation de thrombus au niveau des artères cérébrales et peuvent concerner tous les territoires cérébraux.

Les AVC touchent 5 à 10 % des patients avec un pic de fréquence vers l'âge de huit ans. Ils se manifestent classiquement par un déficit moteur flasque proportionnel, accompagné

parfois de convulsions, de troubles de la conscience et du langage. C'est une complication aiguë grave mettant en jeu le pronostic vital en l'absence d'une prise en charge adéquate, cependant elle peut réaliser des épisodes mineurs à type de paralysie par atteinte des nerfs crâniens ou de parésies segmentaires, voire rester cliniquement asymptomatique.

Le diagnostic d'un AVC est essentiellement clinique et la confirmation repose sur la réalisation d'une tomodensitométrie (TDM) cérébrale couplée, si possible à une IRM voire une angio-IRM. L'évolution des AVC est caractérisée par un risque de séquelles motrices et cognitives. Les récurrences fréquentes, surviennent dans deux tiers des cas.

1.2.2. Le syndrome thoracique aigu :

Il constitue une importante cause de décès chez les patients drépanocytaires. Il se manifeste par des douleurs thoraciques intenses avec des troubles respiratoires et la présence d'infiltrats récents à la radiographie pulmonaire. Plusieurs mécanismes pathogéniques sont évoqués, notamment en rapport avec des infections bactériennes ou virales et des phénomènes vaso-occlusifs et thrombotiques.

1.2.3. Le priapisme :

C'est une érection douloureuse prolongée en l'absence de toute stimulation sexuelle liée à une séquestration de sang et un engorgement des corps caverneux. Il peut être aigu (durée supérieure à 3H) ou intermittent, spontanément résolutif. Il concerne surtout l'adolescent, mais peut être observé dans l'enfance. Le priapisme survient de façon spontanée, le plus souvent la nuit. Une déshydratation, une rétention volontaire d'urines ou une infection urinaire peuvent avoir un effet déclenchant dans certains cas. Le priapisme aigu, s'il n'est pas pris en charge immédiatement, peut entraîner des séquelles fonctionnelles définitives avec risque d'impuissance sexuelle par fibrose des corps caverneux.

1.3. Anémie aiguë Sur un fond d'hémolyse chronique :

L'évolution des syndromes drépanocytaires majeurs peut être émaillée d'épisodes d'anémie aiguë (chute brutale du taux d'hémoglobine de plus de 2 g/dl de sa valeur à l'état basal) dont les principaux mécanismes sont l'hyper-hémolyse, la séquestration splénique ou hépatique aiguë et l'érythroblastopénie aiguë transitoire.

■ Les accidents hyper-hémolytiques peuvent survenir à tout âge. Ils sont souvent associés à un processus infectieux, en particulier le paludisme en Afrique, ou une pneumonie à mycoplasme.

■ La séquestration splénique aigüe se manifeste surtout par une anémie sévère, un collapsus, des douleurs abdominales et une brutale augmentation du volume de la rate. La survenue d'un accident de séquestration splénique est une situation d'extrême urgence qui nécessite une prise en charge immédiate. Sa survenue est liée à l'existence d'un tissu splénique encore fonctionnel. Elle est donc plus fréquente chez le nourrisson et les enfants de moins de cinq ans (environ 30%). La précocité de sa survenue et son évolution rapidement fatale en l'absence de prise en charge immédiate justifie un diagnostic précoce de la maladie, notamment par le dépistage néonatal. Le risque de récurrence est important avec une fréquence pouvant atteindre 50 %.

■ L'érythroblastopénie aigüe transitoire est classiquement secondaire à une infection virale à Erythrovirus (Parvovirus) B19. Elle se manifeste par une aggravation de l'anémie, sans ictère, ni augmentation de la taille de la rate, ni hépatomégalie, avec un effondrement du taux de réticulocytes signant la sidération transitoire de la lignée érythroblastique. Elle nécessite souvent une transfusion sanguine simple. L'évolution est en général favorable, avec une régression de l'érythroblastopénie en quelques jours.

1.4 . Complications infectieuses :

Elles représentent la principale cause de morbidité et de mortalité chez l'enfant drépanocytaire en particulier avant l'âge de cinq ans. Les localisations ORL et respiratoires sont les plus fréquentes, mais les atteintes les plus graves sont les méningites, les septicémies et les infections ostéo-articulaires.

■ Les infections pulmonaires constituent au moins un tiers des causes d'hospitalisation dans l'enfance. Leur prévalence est élevée entre 06 mois et 05 ans, chez les sujets en hyposplénie précoce. Par ordre de fréquence décroissant, on trouve les germes suivants : Streptococcus pneumoniae, Mycoplasma pneumoniae, Haemophilus influenzae, Escherichia coli, Salmonella typhi et paratyphi, Staphylococcus aureus.

■ Les méningites et les septicémies sont le plus souvent dues à Streptococcus pneumoniae et plus rarement à Salmonella typhi et salmonelles mineures.

■ Les infections ostéoarticulaires peuvent toucher tous les segments. Elles sont volontiers diffuses et multifocales. Les germes les plus fréquemment mis en cause sont les Salmonelles et les Staphylocoques. Leur âge d'apparition se situe principalement entre deux et sept ans. Le diagnostic différentiel avec une simple crise vaso-occlusive est difficile à la phase de début d'une ostéomyélite aigüe.

■ Les infections virales post-transfusionnelles font partie des complications infectieuses de la maladie drépanocytaire. Il s'agit surtout de l'infection à VIH et des hépatites virales B et C

2 . Complications chroniques :

Elles sont la conséquence de l'hémolyse chronique, de l'ischémie et de l'anémie. Elles sont surtout retrouvées chez le grand enfant, l'adolescent et l'adulte. Les atteintes les plus fréquentes sont la lithiase biliaire, l'ostéo-nécrose de la hanche, l'ulcère de jambe, la rétinopathie, les complications cardio-vasculaires et la néphropathie.

2.1 . Lithiase biliaire :

C'est une complication fréquente de l'hémolyse chronique. La lithiase biliaire est souvent asymptomatique et doit être recherchée par l'échographie, au moins une fois par an dès l'âge de 5 ans et à l'occasion d'une exacerbation de l'ictère cutané-conjonctival, de douleurs abdominales non systématisées ou d'un tableau de colique hépatique. Le diagnostic est évoqué devant une image intra vésiculaire, hyperéchogène, en cône d'ombre et donnant un cône d'ombre. La présence de boue biliaire doit conduire à une surveillance échographique semestrielle. Les complications qu'elle peut entraîner sont : la cholécystite aiguë, la cholangite, la pancréatite aiguë et surtout une septicémie à point de départ biliaire.

2.2 .Ostéo-nécrose épiphysaire :

Elle est liée à la répétition des crises vaso-occlusives au niveau des épiphyses fémorales et humérales. C'est une complication pouvant survenir dès l'enfance au cours de laquelle elle semble évoluer souvent favorablement. L'ostéo-nécrose de la tête fémorale se manifeste par une douleur de la hanche à la marche et par des signes de lyse osseuse à la radiographie. Le diagnostic précoce nécessite la réalisation d'une IRM. L'ostéo-nécrose de la tête humérale, plus rare, est de mécanisme identique.

2.3 .Ulcère de jambe :

L'ulcère de jambe est une perte de substance cutanée plus ou moins profonde, d'évolution chronique et sans tendance spontanée à la cicatrisation. Il est favorisé par l'anémie. Les ulcères de jambe se localisent préférentiellement au tiers inférieur de la jambe et à la face antérieure du pied. Leur constitution peut être très rapide, à partir d'excoriations minimales et s'étendre largement en l'absence de traitement. Ils sont le plus souvent indolores, profonds, non surinfectés, à fond couenneux, jaune et adhérent. La tendance à la guérison est

médiocre. Les récurrences sont habituelles. Ils constituent une porte d'entrée aux infections locorégionales et générales. Chez certains patients, ces ulcérations peuvent évoluer vers la chronicité et entraîner une perte de la mobilité segmentaire avec une invalidité et un impact psychosocial.

2.4.Rétinopathie :

La rétinopathie est une complication précoce, fréquente, à risque fonctionnel important chez le drépanocytaire. Elle peut rester longtemps asymptomatique ou se manifester par un trouble visuel d'apparition brutale par hémorragie dans le vitré, décollement de rétine ou glaucome néo vasculaire. Elle doit être recherchée systématiquement chez les drépanocytaires dès l'âge de dix ans. Les sujets SC sont particulièrement exposés à cette complication. Le diagnostic repose sur la pratique d'un examen de fond d'œil au verre à trois miroirs et d'une angiographie de la rétine, qui mettront en évidence les lésions et leur évolution selon les cinq stades de gravité croissante (Goldberg) allant des « taches solaires » (dévascularisation localisée) jusqu'au décollement de la rétine.

2.5 - Complications cardio-vasculaires :

Elles sont présentes chez 17% des drépanocytaires et sont principalement liées à l'anémie chronique. Elles peuvent se manifester par une ischémie myocardique, une cardiomyopathie hypertrophique ou dilatée, une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) aiguë ou chronique. L'HTAP est définie par une élévation de la pression artérielle pulmonaire supérieure ou égale à 25 mm d'Hg au cathétérisme cardiaque droit. Il existe plusieurs étiologies potentielles chez le drépanocytaire dont l'hémolyse chronique et l'augmentation des pressions veineuses pulmonaires. L'échocardiographie permet d'évaluer l'atteinte cardiaque et les pressions artérielles pulmonaires.

2.6.Atteinte rénale :

Il s'agit le plus souvent d'une néphropathie glomérulaire mais elle peut être tubulaire. Elle survient surtout chez les sujets homozygotes avec un profil hémolytique. L'évolution spontanée se fait vers l'installation d'une insuffisance rénale chronique avec nécessité de dialyse voire de transplantation rénale. L'atteinte rénale est le plus souvent asymptomatique évoluant de façon insidieuse et de découverte fortuite. L'évaluation de la fonction rénale par le dosage de la créatinine ou le débit de filtration glomérulaire n'est pas suffisamment fiable. Le diagnostic précoce repose sur le dosage de la micro albuminurie (> 20 mg/24h), de la

créatininurie et de la protéinurie de 24 heures ($> 0,3$ g/24h). Une augmentation de la créatininémie au-dessus des valeurs habituelles du patient doit faire suspecter une insuffisance rénale.

3 -Drépanocytose et paludisme

Chez les patients atteints de syndromes drépanocytaires majeurs, le paludisme est un facteur de morbidité et de létalité de la drépanocytose pour au moins deux raisons :

- La fièvre qui l'accompagne est, par elle-même, un facteur déclenchant des crises vaso-occlusives.

- L'hémolyse due au paludisme vient aggraver l'anémie hémolytique chronique de la maladie drépanocytaire. Le diagnostic et le traitement curatif du paludisme n'a aucune particularité chez le drépanocytaire. Cependant, le taux d'hémoglobine doit être systématiquement vérifié et l'indication d'une transfusion sanguine, discutée.

La prévention doit être un axe majeur d'information, de sensibilisation et d'éducation du patient et de son entourage, notamment dans les zones d'endémie palustre. Elle repose sur l'application rigoureuse des mesures suivantes :

- La destruction systématique des gîtes larvaires dans le domicile et son environnement immédiat.

- L'usage d'insecticides et de répulsifs.

- L'utilisation de moustiquaires imprégnées d'insecticide.

- Une chimio prophylaxie anti palustre dans les zones d'endémie.(5)

TABLEAU 1: COMPLICATIONS AIGUES ET CHRONIQUE DE LA DREPANOCYTOSE

Complications aiguës	Crises vaso-occlusives douloureuses	<ul style="list-style-type: none"> – Syndrome pieds-mains ou dactylite (œdème douloureux du dos des mains/des pieds) – Douleurs des os longs des membres – Douleurs abdominales pseudo-chirurgicales
	Accidents vaso-occlusifs graves	<ul style="list-style-type: none"> – Syndrome thoracique aigu (détresse respiratoire avec douleurs thoraciques) – Accident vasculaire cérébral – Priapisme – Ischémie rénale, ischémie rétinienne
	Épisodes infectieux (pneumocoque, salmonelle, <i>H. influenza.</i>..)	<ul style="list-style-type: none"> – Pneumopathie – Ostéomyélite – Méningite
	Aggravation aiguë de l'anémie	<ul style="list-style-type: none"> – Séquestration splénique aiguë (splénomégalie par séquestration du volume sanguin) – Érythroblastopénie aiguë transitoire (liée à une infection à parvovirus B19)
Complications chroniques	Défaillances organiques	<ul style="list-style-type: none"> – Cardiomégalie, insuffisance respiratoire – Asplénie fonctionnelle – Lithiase vésiculaire, hématurie, tubulopathie – Séquelles neurologiques, rétinopathie proliférative, ulcère de jambe
	Retard de croissance	

***CHAPITRE IV:LA
PRISE EN CHARGE***

IV/ La prise en charge :

Objectifs:

- Améliorer l'espérance de vie, la morbidité et la qualité de vie des patients par :
 - *Prévention des infections.
 - *Prise en charge de la douleur.
 - *traitement des complications.
- Assurer une prise en charge psychologique, l'accompagnement et l'éducation du patient et/ou de ses parents.
- Intégrer les nouveaux outils d'évaluation et de traitement dans la prise en charge des patients.

1. Traitement symptomatique

1.1. Complications aiguës

1.1.1. Crise vaso-occlusive douloureuse

1.1.1.1. Traitement en ambulatoire

Pour chaque crise débutante d'intensité modérée, non accompagnée de fièvre ou de signes de gravité (signes respiratoires, fièvre supérieure à 38,5 °C), le traitement est commencé à domicile . Les antalgiques prescrits sont les antalgiques de palier I ou II, les produits morphiniques ne sont jamais prescrits à domicile.

Le traitement antalgique de la première intention est le paracétamol per os à la dose de 30 mg/kg, si cette prise est efficace, elle est à renouveler toutes les six heures à la dose de 15 mg/kg. En cas de persistance de la douleur, après 30 à 45 minutes, les AINS dont l'ibuprofène à 10 mg/kg/dose per os, peut être associé au paracétamol. Si cette prise est efficace, elle est à renouveler toutes les six à huit heures, sauf en cas de douleurs abdominales, le phloroglucinol en lyophilisat oral et/ou le tiémonium sont recommandés. En cas de persistance de la douleur, après 30 à 45 minutes, ou en cas de douleurs intenses d'emblée, la codéine par voie à 0,5 à 1 mg/kg/dose jusqu'à 30 mg, peut être associée au paracétamol et éventuellement à l'ibuprofène. Si cette prise est efficace, elle est à renouveler toutes les six heures. En pratique, toute crise douloureuse osseuse anormale par sa durée, son intensité, sa résistance aux traitements antalgiques doit faire l'objet d'une hospitalisation. Ceci n'est pas valable pour le nourrisson qui doit être immédiatement hospitalisé.

1.1.1.2. Traitement en hospitalisation

Tout d'abord, il faut évaluer la clinique de la douleur à l'aide de EVA (l'échelle visuelle analogique), rechercher le nombre de sites douloureux, mesurer la pression artérielle, les fréquences cardiaque et respiratoire, la PO₂, la température, le poids et renseigner sur les antalgiques pris à domicile afin d'évaluer la gravité de la situation. En cas de fièvre associée à la CVO, la réalisation d'hémocultures devient impérative. La réalisation de ces examens complémentaires ne doit pas retarder la mise en route du traitement antalgique.

Pour la première étape du traitement antalgique à l'hôpital il est proposé l'inhalation d'un MEOPA (mélange équimoléculaire d'oxygène et de protoxyde d'azote) dès l'arrivée, associée à la nalbuphine (0,4 à 0,5 mg/kg par voie intrarectale ou 0,2 à 0,3 mg/kg en intraveineuse lente) en surveillant le degré de sédation et la fréquence respiratoire toutes les 20 minutes.

En cas de persistance de douleurs ou de douleurs intenses d'emblées, la nalbuphine est remplacée par la morphine per os à libération immédiate à une dose de charge de 0,4 à 0,5 mg/kg sans dépasser 20 mg, ensuite une dose de 0,2 ou 0,4 mg/kg toutes les 30 minutes jusqu'au soulagement de la douleur. Puis un relais par de la morphine à libération prolongée à 2 à 5 mg/kg/24h, avec des interdoses de 0,2 à 0,3 mg/kg de morphine à libération immédiate toutes les deux à quatre heures. Si le patient n'est pas soulagé, une prescription de la morphine par voie intraveineuse est recommandée à une dose de charge de 0,1 mg/kg, en réinjectant 3 mg toutes les 5 minutes puis des bolus supplémentaires de 3 mg à des intervalles de 15 minutes sont administrés jusqu'à l'obtention d'une analgésie correcte (EVA inférieure à 4). L'adjonction de paracétamol est systématique afin de diminuer la dose totale de morphine et de limiter ainsi les risques d'effets secondaires (hypoventilation, nausées, prurit, constipation). De plus il faut vérifier la disponibilité du Naloxone (antidote de la morphine) pour éviter le risque d'intoxication.

Au cours des crises les plus sévères, on envisage le recours à la morphine à débit continu, en plus des bolus qui peuvent être réalisés toutes les 2 à 4 heures, en fonction de l'intensité des douleurs. Si le malade n'est pas soulagé malgré l'administration de morphine en continu, il faut rapprocher les bolus et non augmenter le débit de la pompe au-delà de 2 mg/h en raison des risques respiratoires.

1.1.1.3. Traitement adjuvant

- Hydratation a pour but d'abaisser la concentration ionique intra-érythrocytaire par voie orale à domicile ou IV (intraveineuse) à l'hôpital, dans ce dernier cas, l'hydratation se fait par le SGI (sérum glucosé isotonique) auquel on ajoute des sels : NaCl 2 à 3 g/l, KCl 2 g/l et GluCa 1 g/l à raison de 2L/jour. En cas de CVO sévères la perfusion intraveineuse est de règle : 3L/m²/24heures soit 150ml/kg/24heures ;
- Alcalinisation : 0,5 L d'eau de Vichy par jour par voie orale ;
- Anticoagulation préventive : en cas d'alitement permanent ;
- Oxygénothérapie : en cas de douleurs thoraciques (SpO₂ < 96 %) ;
- Transfusion ou échange transfusionnel.

1.1.2. Syndrome thoracique aigue

En raison du risque imprévisible de décompensation brutale de l'état respiratoire, le STA justifie une hospitalisation systématique. Son traitement repose sur les modalités thérapeutiques de toute crise vaso-occlusive (cf. Crise vaso-occlusive douloureuse) :

En plus de l'hydratation, une oxygénothérapie nasale à haut débit ou une ventilation assistée en cas d'hypoxémie, jusqu'à l'obtention d'une SaO₂ ≥ 98 %;

- Une antibiothérapie à large spectre active sur les germes intracellulaires et le pneumocoque (macrolides et céfotaxime ou ceftriaxone).
- La transfusion ou l'échange transfusionnel (cf. Transfusion).
- La kinésithérapie respiratoire est utile pour améliorer l'ampliation thoracique.
- Le NO ou les donneurs de NO (arginine) ont un effet local sur la vasodilatation pulmonaire et périphérique et dans l'inhibition de la polymérisation de l'HbS par sa liaison qui modifie la conformation de l'Hb.

1.1.3. Priapisme :

Un traitement initial par une hydratation abondante et des antalgiques doit être instauré que ce soit un priapisme intermittent ou aigu:

1.1.3.1. Traitement du priapisme intermittent :

Le traitement efficace du priapisme intermittent doit permettre d'éviter le passage en priapisme aigu . Dès l'apparition des premiers symptômes, des exercices musculaires des membres inférieurs doivent être pratiqués et parfois des membres supérieurs. Le traitement par étiléfrine (agoniste sélectif α1 adrénergique) est entamé par voie orale à une dose de 20 à 50 mg/j, ou en auto-injection intra-caverneuse en cas de persistance. En l'absence d'amélioration après 30 minutes, une hospitalisation est recommandée.

1.1.3.2. Traitement du priapisme aigu

En premier temps, il faut évaluer le temps écoulé depuis le début du priapisme: si la durée d'évolution du priapisme est inférieure à 3 heures, l'injection d'une ampoule d'étiléfrine en intracaverneux qui peut être répétée 20 minutes plus tard si la détumescence ne se produit pas, tout en surveillant les constantes cardiovasculaires (rythme cardiaque, TA).

Si la durée d'évolution du priapisme est supérieure à 3 heures, il faut d'abord drainer sans lavage les corps caverneux par insertion d'une aiguille avec inhalation d'une mélange de MEOPA.

Il faut laisser s'écouler le sang noir et visqueux jusqu'à obtention de sang rouge, l'injection d'étiléfrine est alors recommandée. En cas de nouvel échec, l'adrénaline est alors utilisée diluée en irrigation des corps caverneux. En cas de détumescence partielle ou de récurrence dans les heures ou les jours qui suivent, il peut être proposé des injections intracaverneuses d'étiléfrine (3 ou 4 par jour), voire une perfusion intracaverneuse continue à faible débit et faible volume (inférieur à 20 ml/24 h) sans dépasser 1 mg/kg par jour.

Prévoir un échange transfusionnel en urgence si les injections d'étiléfrine et le drainage restent inefficaces. En cas d'échec de ces traitements, une intervention chirurgicale est proposée (anastomose caverno-spongieuse distale ou proximale, voire caverno-saphène), un traitement par cyprotérone ou finastéride peut être utilisé durant une courte période.

1.1.4. Accident vasculaire cérébral

Le traitement de la première attention, est l'échange transfusionnel au long cours. La thrombolyse est déconseillée et l'emploi des anticoagulants est déconseillé .

1.1.5. Traitement des infections bactériennes

Toute température supérieure ou égale à 38,5 C° ou frissons doit faire envisager un risque d'infection bactérienne par un germe encapsulé (Pneumocoque, Haemophilus) et salmonelles mineures. Pour cette raison, des prélèvements doivent être pratiqués dont l'hémoculture, une bandelette urinaire avec ECBU.

1.1.5.1. Infections broncho-pulmonaires :

En plus d'une hyperhydratation et une oxygénothérapie, une antibiothérapie est recommandée soit par association d'amoxicilline-acide clavulanique et d'un macrolide, ou amoxicilline acide clavulanique seule en première intention puis, 48 heures plus tard, évaluation et adjonction d'un macrolide si une amélioration n'est pas notée .

1.1.5.2. Septicémies

Les salmonelles représentant 70 % des germes retrouvés dans ce cas. L'antibiotique utilisé est le chloramphénicol (100 mg/kg/j), associé à l'ampicilline ou à l'amoxicilline.

1.1.5.3. Méningites

L'antibiothérapie de première intention conseillée reste le chloramphénicol associé à l'ampicilline ou à l'amoxicilline.

1.1.5.4. Ostéomyélites aiguës

Le traitement à base de phénicolés, ne met pas à l'abri le passage à la chronicité. Si bien que l'alternative d'une C3G (céphalosporine de 3ème génération) associée à un aminoside devient de plus en plus incontournable.

1.1.5.5. Infections urinaires

Les germes Gram négatif : Klebsiella, E. coli, Enterobacter, sont le plus souvent en cause. Seules les C3G sont actives.

1.1.6. Traitement de l'anémie aigue

Le traitement recommandé en cas d'anémie aigue (Hb < 5 g/dl) est la transfusion (voir cf. transfusion) . Quoiqu'il en soit, l'anémie ne doit jamais être corrigée au-delà de 11 g/dl d'Hb totale car l'hyperviscosité sanguine est susceptible d'aggraver le tableau clinique.

1.2. Complications chroniques

1.2.1. Complications osseuses chroniques

Le traitement de l'ostéonécrose aseptique repose sur la mise en décharge de l'articulation douloureuse : repos couché au lit, puis utilisation de cannes anglaises ainsi qu'un traitement antalgique. La persistance de la douleur (plus de 1 mois), doit être un objet pour une chirurgie ou un remplacement prothétique avec un échange transfusionnel préopératoire.

1.2.2. Complication rénale :

Son traitement repose sur la prescription des IEC ou Sartan lorsque la protéinurie est supérieure à 30 mg/mmol et une hydratation avec une alcalinisation des urines (eau de Vichy). Il faut éviter les médicaments néphrotoxiques comme les AINS.

1.2.3. Complications hépatobiliaires :

1.2.3.1. Lithiase biliaire et boue biliaire

La présence de boue biliaire doit conduire à une surveillance échographique semestrielle et une cholécystectomie par voie laparoscopique.

1.2.3.2. Hémochromatose

L'hémochromatose post-transfusionnelle est la principale complication chronique hépatique qui peut aboutir rarement à une cirrhose. Un traitement par un chélateur du fer doit être recommandé pour les patients ayant eu de multiples transfusions.

1.2.4. Ulcère cutané

La prise en charge repose sur des mesures générales : le repos au lit et la surélévation du membre atteint et l'application de pansements humidifiés par du sérum physiologique. L'application d'antiseptiques locaux en cas de colonisation (eau boricuée à 2 % ou vaseline boricuée à 2 %). Un traitement antibiotique par voie générale, adapté au germe en cas de surinfection aiguë. Lorsque la cicatrisation ne se fait pas correctement et en cas d'anémie importante, le recours à une transfusion peut être discuté.

1.2.5. Complications ophtalmologiques :

La prise en charge repose sur la prévention par la les examens ophtalmologiques au moins annuelle. La chirurgie est recommandée en cas d'hémorragie intravitréenne avec décollement de rétine. Sachant que le diamox® est contre-indiqué (risque d'acidose métabolique).

2. Traitement de fond :

2.1. Transfusion sanguine :

Son intérêt est de diminuer la proportion de l'HbS et de corriger l'anémie. En règle générale, le produit sanguin utilisé est le concentré de culot phénotypé (Rhésus complet et Kell), déleucocyté sauf urgence absolue. Les transfusions vont se réaliser dans un contexte aigu ou chronique mais surtout dans un contexte préventif.

2.1.1. Transfusion simple

2.1.1.1. La transfusion simple ponctuelle

En effet, les risques d'accidents vaso-occlusifs induits par la transfusion simple unique ou répétée font que ses indications sont limitées :

- Aux Aggravations mal tolérées de l'anémie dont le taux d'Hb < de 2g/dl par rapport à la concentration en Hb de base du malade ou pour toute concentration en Hb < 7g/d. En effet, il n'est pas souhaitable de dépasser le chiffre habituel car le pourcentage d'hématies drépanocytaires résiduelles, même faible, peut provoquer des accidents vaso-occlusifs sévères en raison de l'hyperviscosité sanguine qu'elles induisent lorsque l'hématocrite s'élève (doit être maintenu en dessous de 33 %).
- Au STA avec un taux d'Hb < 9 g/dl et s'il n'existe pas de défaillance viscérale associée (la transfusion doit être lente, par exemple 2 à 3 mg/kg par heure).
- Aux situations cliniques graves : septicémie, insuffisance respiratoire aiguë, décompensation cardiaque ...
- Aux situations d'anémie chronique résistant au traitement par l'EPO .

2.1.1.2. La transfusion simple à long court :

Sa seule indication est la prévention de la récurrence d'une séquestration splénique, après le 2ème épisode jusqu'à l'âge minimal à partir duquel la splénectomie peut être discutée .

2.1.1.3. Les modalités de transfusion :

Les modalités de transfusion reposent sur la transfusion de 3 ml/kg de culot globulaire ou 6 ml/kg de sang total pour obtenir un gain de 1g/dl d'Hb.

2.1.2. Echange transfusionnel :

Il est réalisé avec une saignée, de façon à réaliser un échange iso-volémique. Il est pratiqué soit ponctuellement, soit au long cours (échange programmé).

2.1.2.1. Echange transfusionnel ponctuel

L'échange ponctuel est recommandé en cas :

- D'accident vasculaire cérébral, pour obtenir un taux d'HbS < 30 % ;
- Préparation à un acte chirurgical par une anesthésie générale prolongée pour obtenir un taux d'HbS < 40% dans les 8 jours précédant le geste chirurgical. En effet, le risque de complications postopératoires vaso-occlusives est élevé;
- crise douloureuse hyperalgique résistante à la morphine ou syndrome thoracique aigu avec un taux d'Hb > 9 g/dl ou s'il existe une défaillance viscérale associée et un priapisme aigu résistant à l'injection d'étiléfrine et au drainage.

2.1.2.2. Echange transfusionnel à long court :

Les principales indications sont : les crises douloureuses répétées et d'antécédents d'AVC, pour éviter les récives en cas d'échec ou de contre-indications à l'hydroxyurée, les STA sévères et récidivants, la grossesse, les ulcères drépanocytaires, l'hypertension artérielle pulmonaire, l'existence d'autres atteintes viscérales.

2.1.2.3. Les modalités de l'échange transfusionnel

- Soustraire 45 ml/kg de sang et transfuser 30 ml/kg de culot globulaire en 3 étapes ;
- Soustraire 10 ml/kg de sang et perfuser 10 ml/kg de sérum physiologique.
- Soustraire 35 ml/kg de sang et transfuser simultanément 35 ml/kg de culot globulaire.
- Réajuster l'hématocrite à 45% par une perfusion de sérum physiologique.

2.1.3. Complications de la transfusion

Elle comporte des risques particuliers chez ces patients :

- Une hyperviscosité quand l'Hb est remontée à une valeur trop élevée.
- Allo-immunisation en raison des différents antigènes de groupe sanguin.
- Surcharge en fer ou l'hémochromatose au-delà de 50 culots reçus.
- L'hyperhémolyse post-transfusionnelle.
- Il est recommandé une surveillance des sérologies VIH et VHC trois mois après un acte transfusionnel, ou tous les six mois en cas de transfusions chroniques.

2.2. Hydroxyurée

C'est un médicament cytostatique antimétabolite, inhibiteur de la synthèse de l'ADN appelé aussi hydroxycarbamide possédant un effet préventif sur la survenue des CVO par augmentation de l'HbF et qui semble importante chez les drépanocytaires SS que chez S/β thalassémiques mais il reste déconseillé dans les formes SC de drépanocytose.

L'effet de l'hydroxyurée résulte de la stimulation pharmacologique de la synthèse de l'Hb F aux dépens sans doute de l'Hb S. Elle possède aussi d'autres mécanismes d'action, notamment la réduction du nombre des réticulocytes drépanocytaires VLA-4 et dans une moindre mesure CD36 et leur adhésion excessive à l'endothélium ainsi que la modulation des processus inflammatoires. Il joue aussi un rôle d'un donneur de NO, activant ainsi la guanylate-cyclase soluble et la voie de signalisation du GMP cyclique. Sa posologie initiale est de 10 à 15 mg/kg/24 h. Les indications concernent :

- Les patients qui ont eu trois hospitalisations dans l'année pour CVO et STA ;
- L'existence d'une anémie chronique profonde après avoir éliminé une cause curable d'aggravation et dans le cas où l'anémie est symptomatique ou associée à une atteinte viscérale notamment rénale ou cardiaque et la prévention des AVC.

2.3. Erythropoïétines :

Les agents stimulant l'EPO sont utilisés dans les situations suivantes:

- Anémie aiguë sans possibilité de recours à une transfusion (hors AMM, prescription sur avis du médecin spécialisé dans la drépanocytose) ;
- Insuffisance rénale : La diminution de production d'EPO secondaire aux lésions tubulo-interstielles participe à l'aggravation de l'anémie ;
- Aggravation d'anémie chronique sans installation d'une insuffisance rénale (hors AMM, non validé par l'Afssaps).

2.4. Butyrate et ses dérivés

Il agit sur le promoteur du gène γ responsable de la synthèse de la chaîne γ de l'HbF.

2.5. Modificateurs de transports ioniques trans-membranaires :

Ils diminuent la déshydratation érythrocytaire en inhibant l'activité du canal Gardos par le Clotrimazole, et le canal assurant le co-transport KCL qui peut être inhibé par le Mg²⁺.

3. Traitement curatif :

3.1. Transplantation médullaire :

C'est le seul traitement curatif à ce jour qui nécessite un donneur intra-familial HLA identique. Elle est indiquée chez des enfants (< 16 ans) qui présentent des complications graves : essentiellement les AVC avec séquelles motrices et les STA répétés.

3.2. Thérapie génique

Elle consiste à agir directement sur les gènes responsables de la maladie, il s'agit de prélever des cellules souches de la moelle du malade et de les modifier génétiquement avec une protéine thérapeutique et de les réinjecter au malade.

4. Traitement préventif

4.1. Éducation thérapeutique des parents et des enfants

Elle a pour but d'expliquer aux parents les facteurs favorisant les crises vaso-occlusives douloureuses :

- hypoxie : effort excessif et inhabituel, altitude (à partir de 1 500 m environ), vêtements trop serrés, obstruction des voies respiratoires supérieures, etc.
- refroidissement : bain en eau froide, etc.
- fièvre.
- déshydratation : vomissements, diarrhée, etc.
- prise de corticoïdes par voie générale.
- stress.
- prises d'excitants, d'alcool, de tabac ou de drogues illicites (essentiellement chez l'adolescent).

L'**objectif** est de leur rappeler la nécessité d'une **hydratation abondante** (« l'enfant doit garder les urines aussi claires que possible »).

L'objectif est de leur apprendre à être attentifs à l'apparition d'une fièvre et aux changements de comportement de leur enfant (irritabilité, pleurs incessants, perte d'appétit, etc.). Ces signes pouvant révéler une crise vaso-occlusive débutante ou une autre complication, il importe de ne pas hésiter à consulter dans ces cas-là. De plus, il est recommandé de former les parents à la prise en charge initiale d'une crise vaso-occlusive douloureuse.

L'objectif est de leur apprendre à reconnaître les signes suivants qui imposent une consultation en urgence :

- une douleur qui ne cède pas au traitement antalgique initial .

- une fièvre supérieure à 38,5 °C .
- des vomissements.
- des signes d'anémie aiguë, c'est-à-dire l'apparition brutale : d'une pâleur (conjonctives, paumes des mains et plantes des pieds), d'une fatigue, d'une altération de l'état général.
- une augmentation brutale du volume de la rate (pour les parents qui souhaitent être entraînés à palper la rate de leur enfant) ou du volume de l'abdomen.
- un priapisme .
- une anomalie neurologique d'apparition brutale.
- une détresse respiratoire. L'objectif est de mettre au point, en accord avec les parents, un « circuit d'urgence » et de leur remettre un document écrit récapitulant ce circuit.

L'importance d'apporter le carnet de santé à chaque consultation ou hospitalisation de l'enfant et de l'emporter lors de chaque voyage, est à expliquer et à rappeler aux parents. Les associations de patients ou de parents d'enfants drépanocytaires ont un rôle à jouer dans cette information et cette éducation. Une éducation thérapeutique est à proposer à l'enfant. Elle a pour but de lui permettre de se familiariser avec la prise en charge de sa maladie. Elle est à adapter à l'âge de l'enfant et aux caractéristiques cliniques du syndrome drépanocytaire majeur.

4.2. Prévention des crises vaso-occlusives :

Les efforts inhabituels violents brutalement interrompus, le sport qui sollicite un effort cardiaque, le travail nocturne, l'altitude au-delà de 1200m... doivent être contrôlées, de plus, le port des vêtements amples est souhaitable. Une hyperhydratation abondante doit être majorée dès les premiers signes évocateurs d'un début de crise douloureuse.

4.3. Prévention des infections

4.3.1. Antibio prophylaxie des infections pneumococciques

Elle repose sur l'administration quotidienne de pénicilline V (50 000 à 100 000 U/kg/j, en 2 à 3 prises).

4.3.2. Calendrier vaccinal :

- la vaccination par vaccin antipneumococcique conjugué heptavalent aux 2ème, 3ème, 4ème mois, avec un rappel par le même vaccin vers 16-18ème mois, puis des rappels par le vaccin Pneumo 23 valent tous les 3 à 5 ans tout au long de la vie ;

- Vaccin grippal annuel en période hivernale, à partir de six mois ;

- Vaccin antiméningococcique, à partir de deux mois (vaccin méningococcique C conjugué entre deux mois et deux ans, au-delà, vaccin polysaccharidique tétravalent A, C, Y, W135 ou vaccin méningococcique polysidique A + C).

- La vaccination contre l'hépatite B est systématique et une vaccination contre l'hépatite A à partir de 1 an.

4.4. Prévention de l'anémie

Le patient doit bien s'alimenter étant donné que les carences alimentaires amplifient l'anémie. La prescription d'acide folique doit être continue et à vie pour compenser les besoins secondaires à l'activité régénératrice intense de la moelle osseuse à raison de 1 comprimé de 5 mg tous les 2 jours chez l'enfant et 1 à 2 comprimés par jours chez l'adulte. Cependant, la supplémentation martiale n'est pas recommandée en l'absence d'une carence avérée, du fait de la surcharge en fer liée aux transfusions potentielles.

PARTIE PRATIQUE

***MATERIEL ET
METHODE :***

1.Présentation du service :

Ce service est destiné à hospitaliser les enfants moins de 16 ans dont ils présentent des motifs multiples nécessitent la prise en charge hospitalière .

Il est situé au 2^e étage de l'EPH Mohammed Boudiaf Ouargla, il est composé de :

- 12 chambres d'hospitalisation .
- un bureau de chef de service
- un bureau de consultation.
- une salle de soins.
- une chambre de réanimation.
- une chambre de garde des infirmières
- l'archive.

2.Personnels du service :

Médical : 03 médecins : 02 pédiatre, 01 médecin généralistes et les internes

Paramédical : 09 infirmières et les stagiaires

Se service est coordonnée par une surveillante médicale, celle-ci travaille en collaboration avec les infirmières du service, qui aide au soins et à l'accomplissement des différentes taches. Le tout est coordonné par le médecin chef de service .

3. Type d'étude :

Il s'agit d'une étude descriptive rétrospective faite entre mai 2021 et septembre 2021 sur un échantillon de 17 patients basée sur des dossiers des patients drépanocytaires hospitalisés dans le service de pédiatrie entre janvier 2018 au décembre 2020.

.

4. Lieu d'étude :

L'étude est menée au sein de l'établissement public hospitalier MOUHAMED BOUDIAF à OUARGLA, dans le service de pédiatrie.

5. Période et population d'étude :

L'étude se déroule dans 05 mois, entre mai 2021 et septembre 2021 ;

L'enquête intéresse les patients âgés entre 01 mois et 16 ans hospitalisés dans le service de pédiatrie à l'EPH Mohammed Boudiaf Ouargla qui sont des patients drépanocytaire, hospitalisés entre janvier 2018 au décembre 2020.

6.Critères d'inclusion :

- Patients atteints de drépanocytose et hospitalisés dans le service

de pédiatrie à l'EPH Mohammed Boudiaf Ouargla sur une période allant de janvier 2018 à décembre 2020.

-Age inférieur à 16 ans.

7. Critères d'exclusion :

- Dossiers inexploitable (manque de renseignements cliniques, paracliniques ou thérapeutiques)
- Les malades hospitalisés avant 01 janvier 2018 et après décembre 2020.
- Les malades pris en charge au pavillon d'urgence (hôpital du jour) pour une crise légère a modéré
- Age supérieur à 16 ans .

8. Exploitation des données :

Le recueil des données a été fait de manière passive après études des dossiers de patients drépanocytaires qui ont été hospitalisées dans le service de pédiatrie à l'EPH Med Boudiaf Ouargla à l'aide du logiciel IBM SPSS Statistics.

9. Variables étudiées :

les variable inclus dans l'étude sont :

l'âge

le sexe.

le mois d'hospitalisation

la durée d'hospitalisation.

l'année d'hospitalisation .

le groupage

le diagnostic

les antécédents.

la thérapeutique :

* hyperhydratation

*antalgique

*antibiothérapie.

*transfusion

* échange transfusionnelle

10. Analyses des données :

Les graphes sont tracés par le logiciel SPSS.

11. Les limites de l'étude :

- Dossiers manquants aux archives.
- Information incomplète.
- Dossiers mal remplis.

RESULTATS :

Résultats :

Le nombre total des dossiers des patients hospitalisés pendant 2018-2020 est 51 dossiers dont 20 patients ont été hospitalisés, mais certains dossiers sont inexploitable donc l'étude est faite sur 40 dossiers de 17 patients.

A. DONNÉES ÉPIDÉMIOLOGIQUES

1. Description de la population selon le sexe :

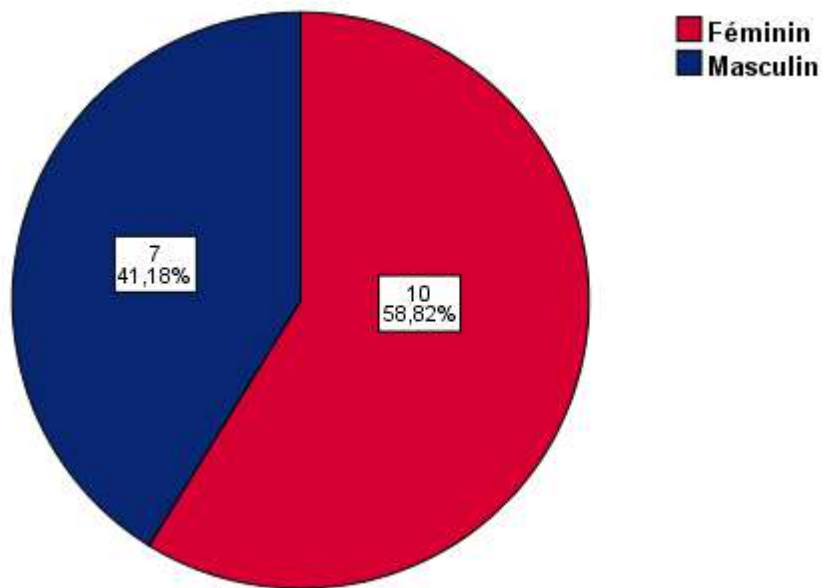


FIGURE 5 : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE SEXE

Notre population est composée de 17 patients, faite de 58.82 % de sexe féminin soit une fréquence de 10 patients et 41.18 % de sexe masculin soit une fréquence de 07 patients.

2/ Fréquence des hospitalisations selon le sexe :

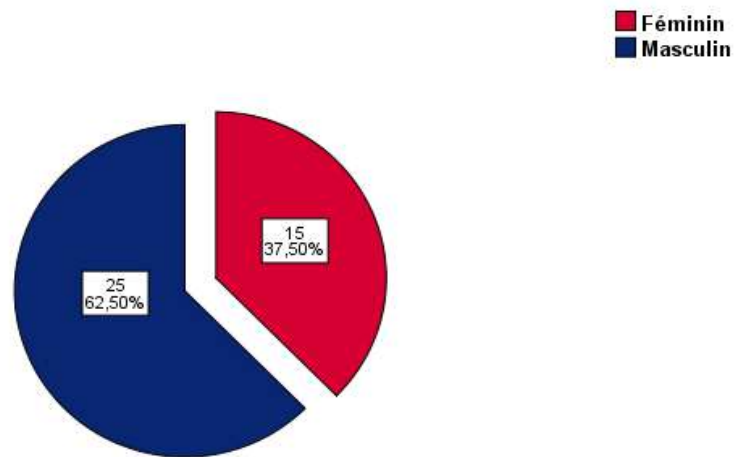


FIGURE 6 : REPARTITION DES PATIENTS SELON LA FREQUENCE D'HOSPITALISATION PAR RAPPORT AU SEXE

La majorité des hospitalisations pendant la durée 2018-2020 est faite des patients de sexe masculin à la fréquence de 62.50%

3. Age à l'admission :

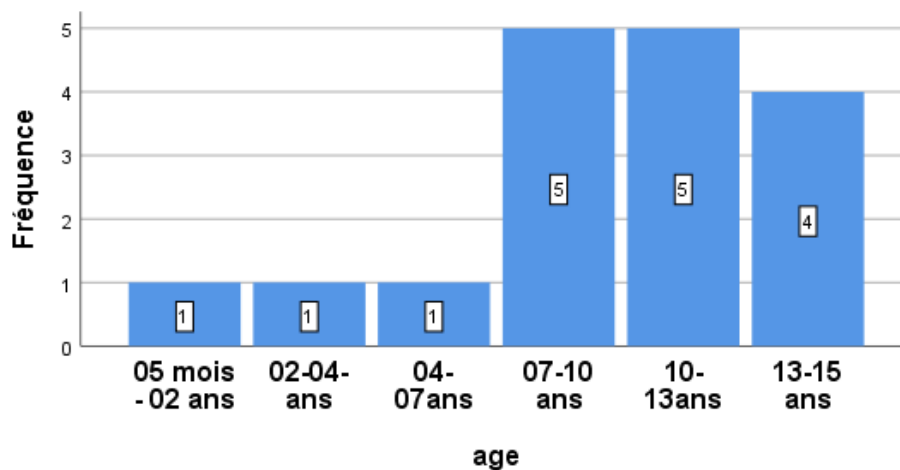


FIGURE 7 : REPARTITION DE LA POPULATION SELON LA TRANCHE D'AGE

La tranche d'âge majoritaire des patients hospitalisés est entre 07 ans et 13 ans à la fréquence de 10 patients . avec des extrêmes allant de 05 mois jusqu'à 15 ans

4/ description selon l'année d'hospitalisation :

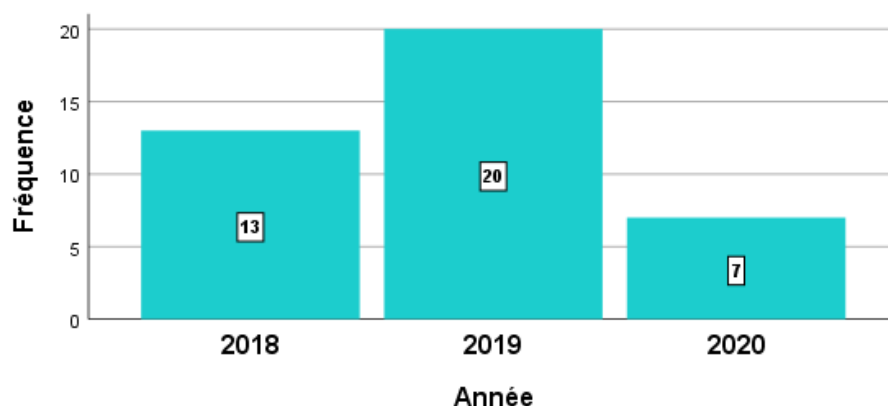


FIGURE 8 : REPARTITION DE LA POPULATION SELON L'ANNEE D'HOSPITALISATION

L'année majoritaire d'hospitalisation est 2019 au fréquence de 20 hospitalisation

5/ le mois d'hospitalisation :

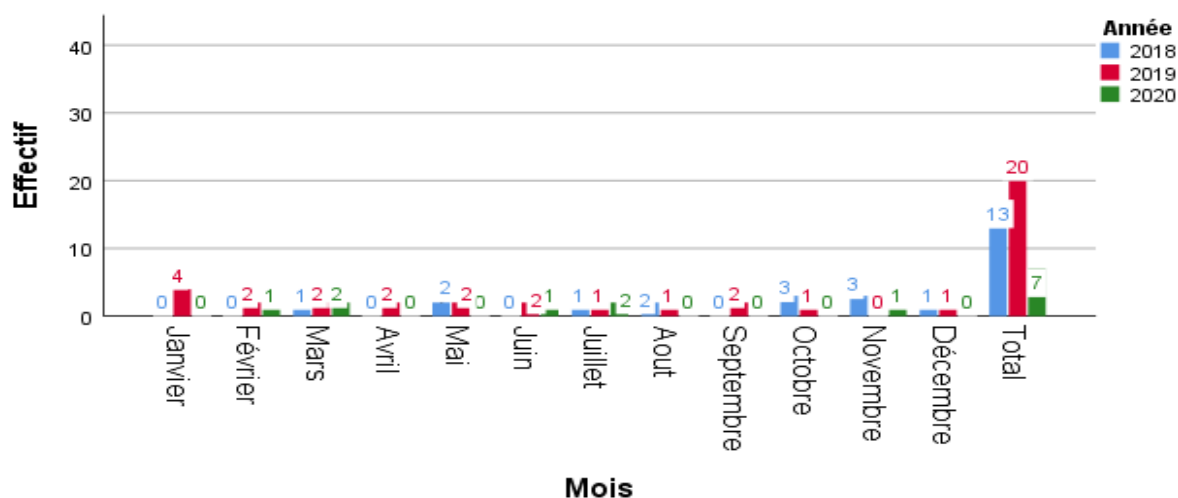


FIGURE 9 : REPARTITION SELON LE MOIS D'HOSPITALISATION

En 2018 : le mois majoritaire d'hospitalisation est le mois d'Octobre et Novembre à la fréquence de 03 hospitalisation dans chaque mois .

En 2019 : le mois majoritaire d'hospitalisation est le mois de janvier a la fréquence de 04 hospitalisation dans cette mois .

En 2020 : le mois majoritaire d'hospitalisation est le mois de mars et juillet a la fréquence de 2 hospitalisation dans chaque mois.

6/ Description selon la durée d'hospitalisation :

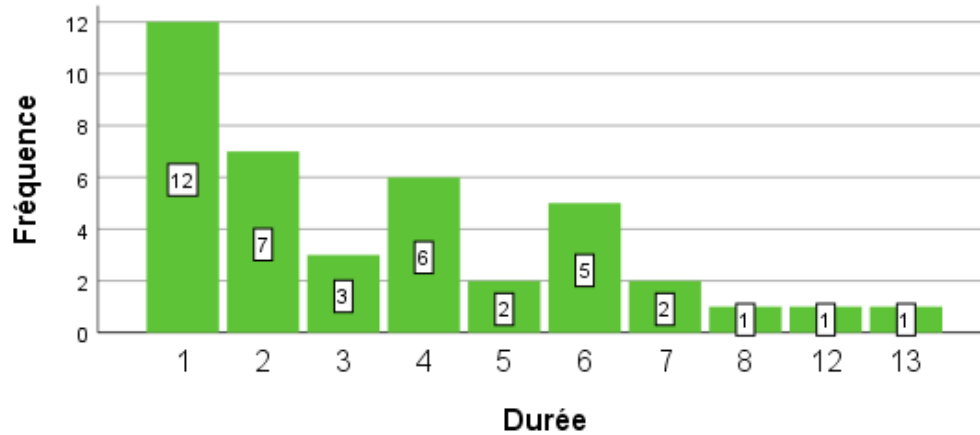


FIGURE 10 : REPARTITION SELON LA DUREE D'HOSPITALISATION

La majorité des patients sont hospitalisés pour une durée de 01 jour à la fréquence de 12 hospitalisations, avec une durée maximum de 13 jours à la fréquence de 01 hospitalisation

7/ Le groupage :

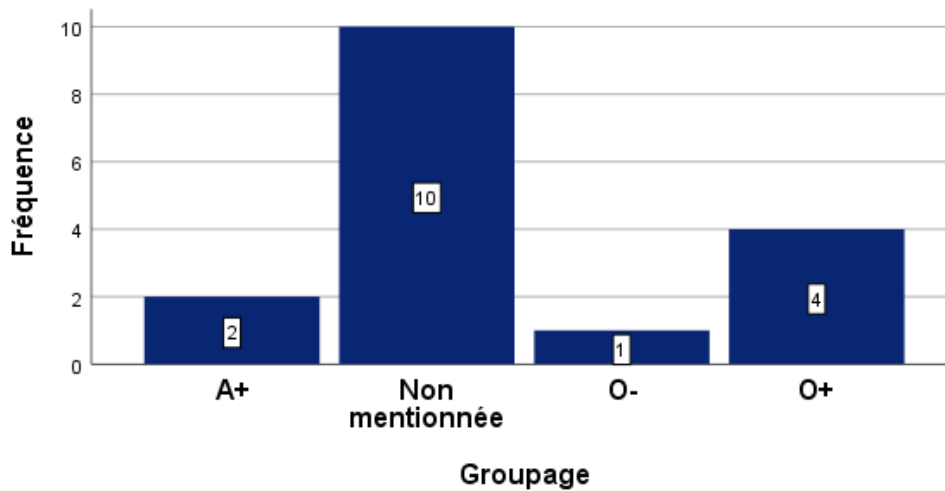


FIGURE 11 : REPARTITION SELON LE GROUPE

Le groupage majoritaire est O + à la fréquence de 04 patients

Le groupage de 10 patients n'est pas mentionné

B. Symptomatologie :

1/ Les antécédents :

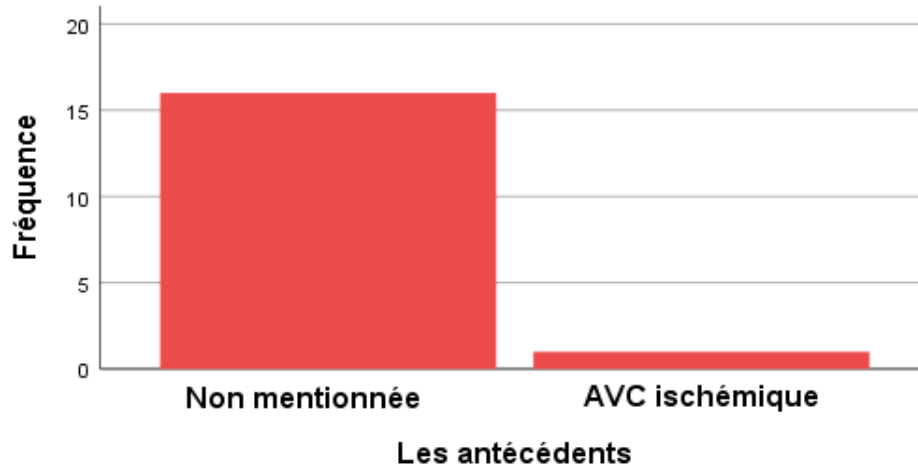


FIGURE 12 : REPARTITION SELON LES ANTECEDENTS

Un seul patient présente comme ATCD un AVC ischémique

2/ Motif d'hospitalisation :

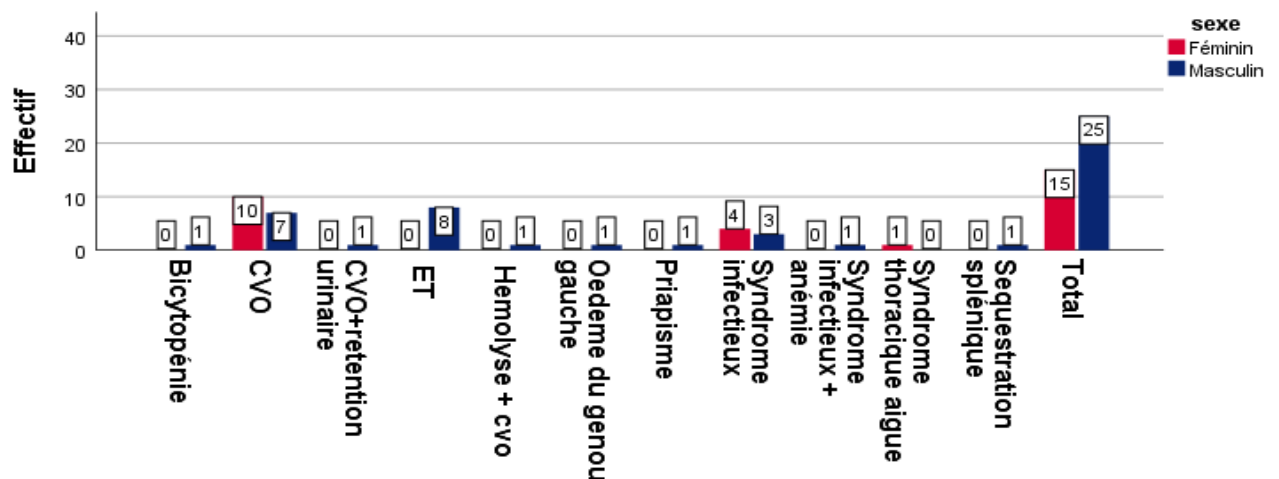


FIGURE 13 : REPARTITION SELON LE MOTIF D'HOSPITALISATION

Le nombre d'hospitalisation est 40, le motif majoritaire est la crise vaso-occlusive à la fréquence de 17 hospitalisation (07 de sexe masculin et 10 de sexe féminin), l'échanges transfusionnel à la fréquence de 08 hospitalisation et le syndrome infectieux à la fréquence de 07 hospitalisation.

C.Traitement reçus :

1/ Hyperhydratation :

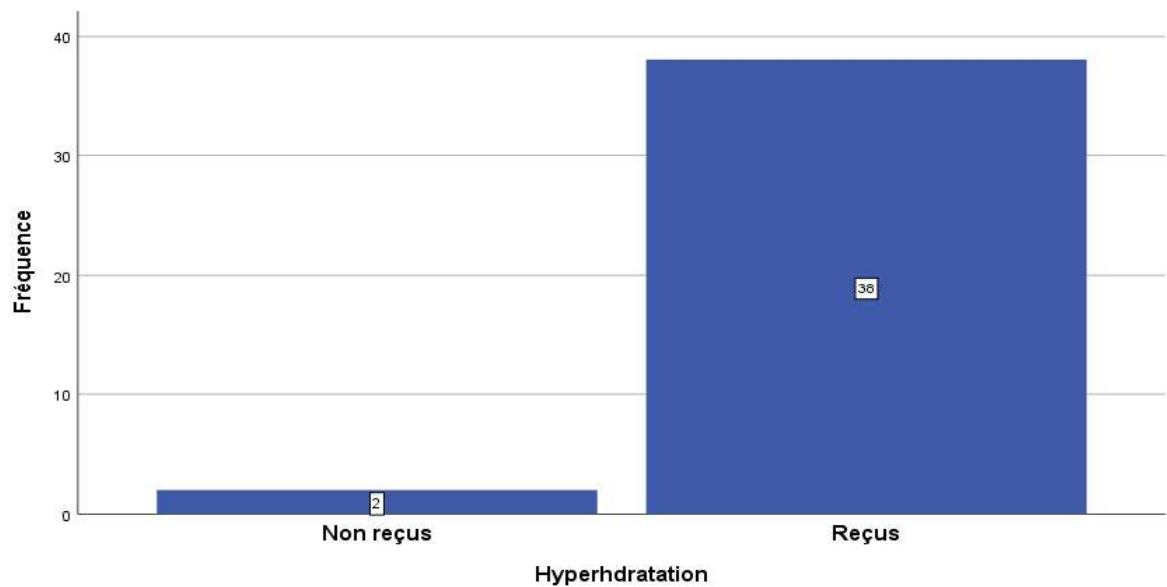


Figure 14 : répartition selon le traitement reçu (hyperhydratation)

Dans la quasi-totalité d'hospitalisation les patients ont reçus une hyperhydratation à la fréquence de 38 des hospitalisation

2/ Antalgique :

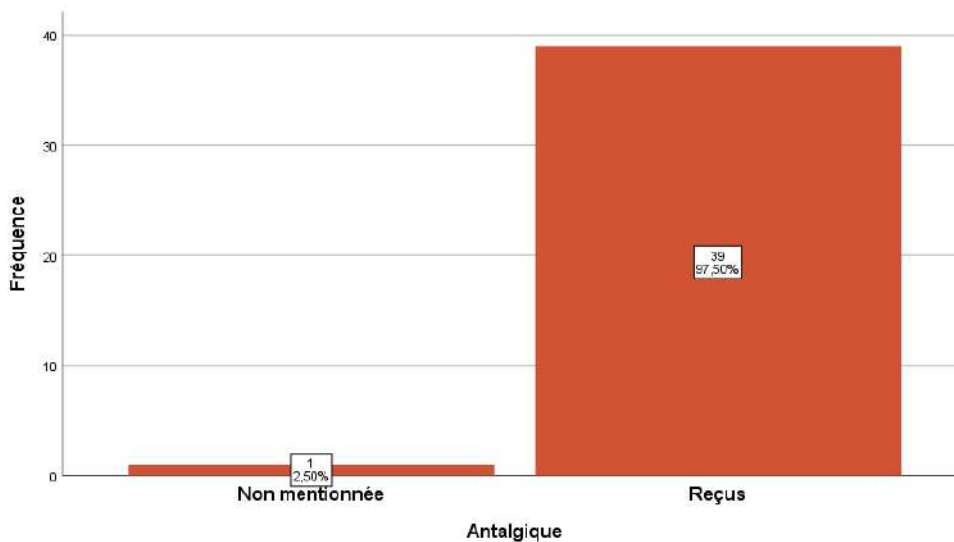


FIGURE 15 : : REPARTITION SELON LE TRAITEMENT REÇUS (ANTALGIQUE)

97.50% des patients hospitalisées ont reçus un traitement antalgique à la fréquence de 39 patients.

3/ Antibiothérapie :

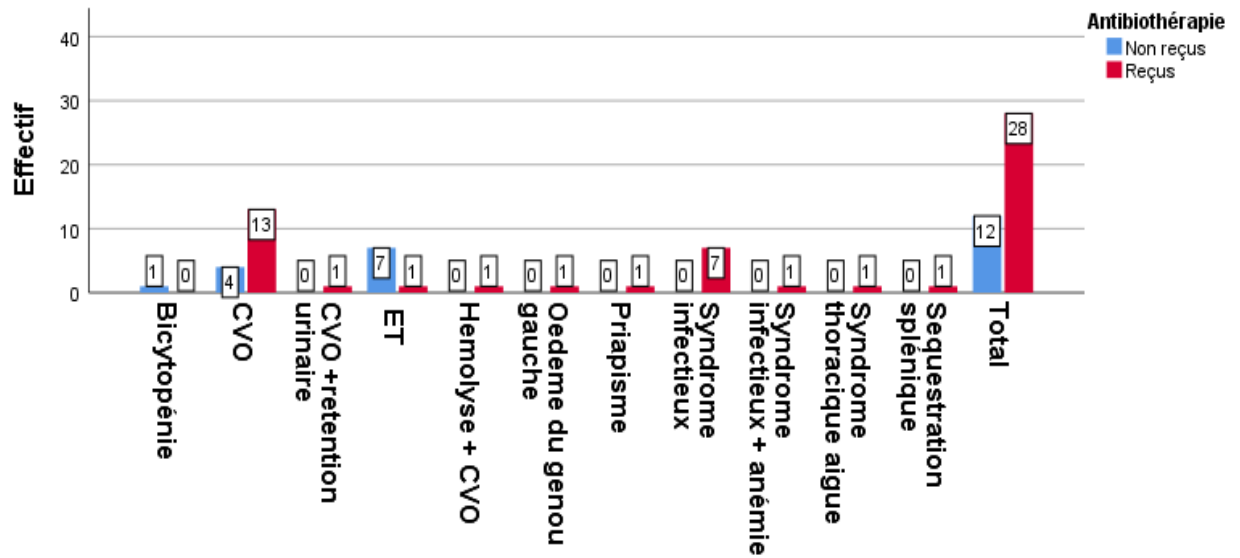


FIGURE 16 : REPARTITION SELON LE TRAITEMENT REÇUS(ANTIBIOTHERAPIE)

-28 patients ont reçus une Antibiothérapie . 13 sont hospitalisée pour une crise vaso-occlusive 07 pour un syndrome infectieux et 01 pour syndrome infectieux +anémie

4/ Transfusion sanguine :

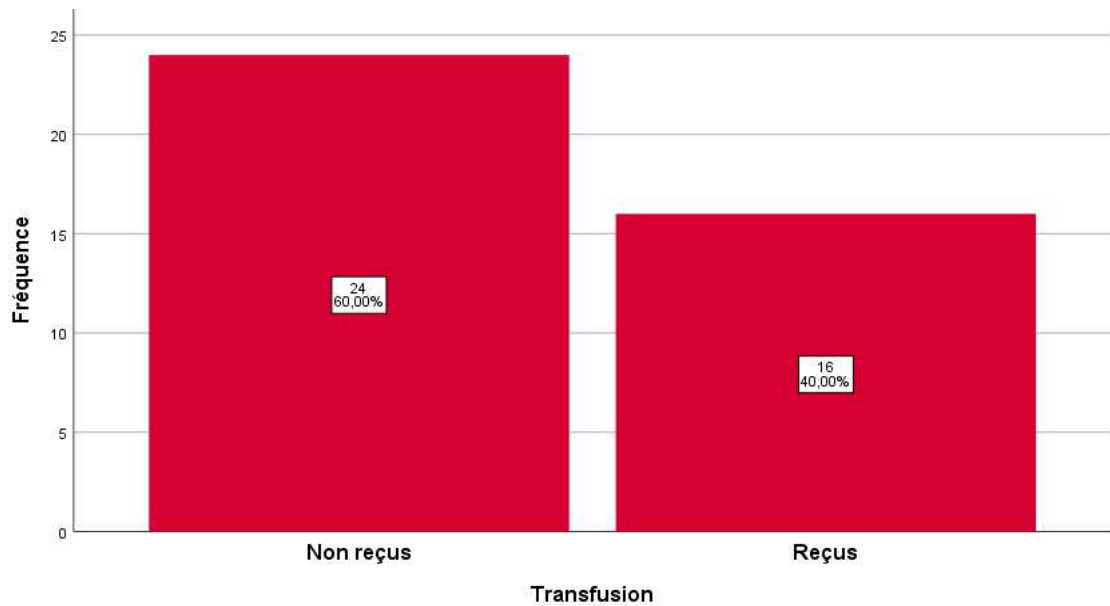


FIGURE 17 : REPARTITION SELON LE TRAITEMENT REÇUS (TRANSFUSION SANGUINE)

Dans la majorité d'hospitalisation les patients n'ont pas reçus une transfusion sanguine à la fréquence de 24 des parmi les 40 hospitalisation, seulement 16 ont reçus une transfusion sanguine.

5/ Echanges transfusionnel :

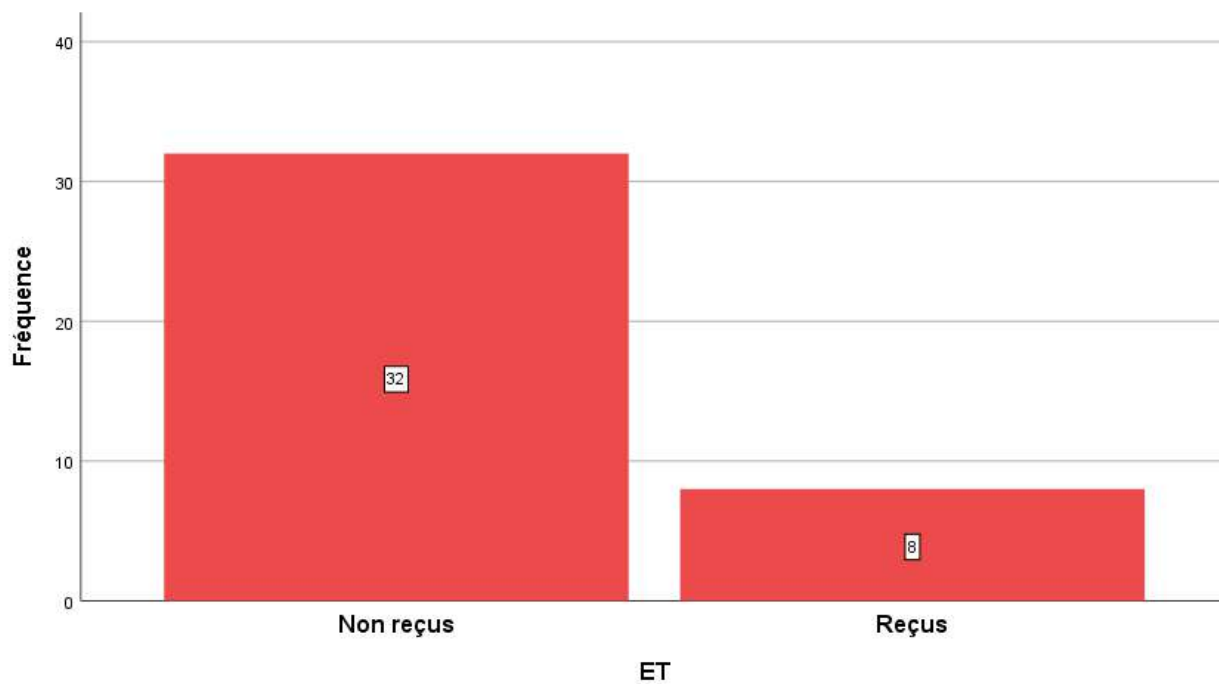


FIGURE 18 : REPARTITION SELON LE TRAITEMENT REÇUS(ECHANGE TRANSFUSIONNEL)

Seulement dans 08 des hospitalisation un échange transfusionnel était administré .

DISCUSSION :

Notre étude à été réalisé au niveau de service de pédiatrie de l'EPH d'Ouargla, il s'agit d'une étude épidémiologique sur la maladie de la drépanocytose dans la région d'Ouargla , mais notre étude reste insuffisante, à cause de l'absence d'informations complètes dans les registres et la courte durée de recherche ne nous ont pas permis d'avoir un échantillon plus grand ,nous avons basé dans cette étude sur les résultats des données recueillies des 40 dossiers de 17 patients.

A/ Données épidémiologique :

1/ La fréquence

Dans notre étude, nous avons étudié 40 dossiers médicaux des patients ayant été suivi au niveau de service de pédiatrie du l'EPH d'Ouargla. Ce nombre est nettement plus réduit par rapport aux effectifs des autres études notamment celles de Congo (7) , qui ont trouvé 587 enfants patients sur une période de 07 ans, et 100 cas dans l'étude de CHP Kenitra au Maroc (8) sur une période de 05 mois.

Ceci s'explique d'une part, par la fréquence de la drépanocytose dans le bassin méditerranéen dont l'Algérie mais qui reste très inférieure aux autres régions d'Afrique noir et d'une autre part, par la méconnaissance de la maladie par les populations, et manque d'orientation des patients vers les centres de suivi spécialisés. Ceci pourrait témoigner plus d'un sous diagnostic que d'une réelle rareté de la pathologie dans notre pays.

Aussi la majorité des patients sont admis uniquement aux pavillon des urgences pour un traitement symptomatique des manifestations légère et modéré qui est suffisant dans la majorité des cas.

2/ le sexe :

L'origine génétique autosomique de la maladie laisse supposer qu'il n'existe pas de prédominance d'un sexe par rapport à un autre. Cependant, on note constamment dans les différentes séries de la littérature une prédominance d'un sexe par rapport à l'autre. Dans notre série 62.50%, sont de sexe masculin et 37.50 % de sexe féminin, avec un sex-ratio M/F de 1.66. Cette prédominance masculine concordent avec les résultats *J. R. Mabila Babela, S. Nzingoula & P. Senga* (7) dans leur étude réalisée au Congo à la prédominance de

54% de sexe masculin cependant dans un étude réalisée au Tizi Ouzou(4) il y avait une légère prédominance féminine avec u pourcentage de 52.8%, et un sex-ratio de 0.89

3/ L'âge à l'admission :

L'Age moyen Dans notre série est de 9.7 ans avec des extrêmes allant de 05 mois à 15 ans., ces résultats concordent avec les études réalisées au CHU de Rabat (8), avec Une moyenne de 7,5 ans. . L'âge relativement jeune pourrait s'expliquer par la mauvaise prise en charge médicale et la mauvaise éducation des parents et la non reconnaissance de leur enfant.

4/ l'année d'hospitalisation :

L'année majoritaire d'hospitalisation est 2019 au fréquence de 20 hospitalisation On note que en 2020 la fréquence d'hospitalisation est nettement diminuée (07 hospitalisation). Ses résultats concordent avec la prévalence des nouveaux cas de covid 19 et que l'hospitalisation est préservé au cas extrême de résistance au traitement au pavillon d'urgence.

5/ le mois d'hospitalisation :

On note que 2018 la plupart des patients sont hospitalisés en octobre et novembre

Et en 2019 c'est janvier à la fréquence de 4 cas

En 2020 c'est mars et juillet à la fréquence de 02 cas

Le caractère saisonnier est évidente par le nombre d'hospitalisation augmenté au cours de changement de climat.

On note que une des hospitalisation au mois de juillet est une hospitalisation programmé pour ET.

6/ la durée d'hospitalisation :

On note que la majorité des patients sont hospitalisé pour une durée de 01 jour à la fréquence de 12 hospitalisation avec des extrêmes allant jusqu'à 15 jour.

Ceci s'explique par la réalité que la majorité des drépanocytaires dans notre étude sont hospitalisés pour des crises vaso-occlusives ou ET qui nécessite un traitement de court durée.

7/ Le groupage :

Le groupage majoritaire est O + à la fréquence de 04 patients

Le groupage de 13 patients n'est pas mentionné

Cette variable est parmi les données qui manque dans les dossiers, la prise en charge sera retardé par la non présence de carte de groupage phénotypée dans les dossiers

B. Symptomatologie :

1/ les antécédents :

Un seul patient présente comme ATCD un AVC ischémique sur drépanocytose + beta thalassémie .

2/ Motif d'hospitalisation :

Le nombre d'hospitalisation est 40 le motif majoritaire est la crise vaso-occlusive à la fréquence de 17 hospitalisation(10 de sexe féminin et 07 de sexe masculin),l'échanges transfusionnel à la fréquence de 08 hospitalisation(de sexe masculin) et le syndrome infectieux à la fréquence de 07 hospitalisations (04 de sexe féminin et 03 de sexe masculin)

On note la prédominance des crise vaso-occlusives comme motif d'hospitalisation mais aussi la diversité des motifs qui sont soit des modes de découverte de la maladie : bicytopénie, soit des complications aigues de la maladie : anémie, les infections, syndrome thoracique aigue, pneumopathie, priapisme et séquestration splénique.

-Un seul malade est programmer pour des échanges transfusionnelles.

C./Traitement reçus :

1/ hyperhydratation :

En hospitalisation une hyperhydratation était retrouvée dans 39 cas des hospitalisation, Ces résultats concordent avec les études réalisées au CHP Kenitra(8), 52 % des patients ont été hyperhydratés .

C'est la quasi-totalité des nombres d'hospitalisation. C est un traitement symptomatique et fait partie de la mise en condition du malade .

2/ Antalgique :

La majorité des patients hospitalisées ont reçus un traitement antalgique à la fréquence de 39 patients, ces résultats concordent avec les études réalisées au Tizi Ouzou (4) ,la majorité

avaient reçu des antalgiques du palier I. et au Maroc (9), 90% des malades ont été traités par des antalgiques de palier I au cours de leurs crises vaso-occlusives.

Ceci est expliqué par le caractère douloureux de la maladie et qui nécessite un traitement antalgique pour diminuer la manifestation douloureuse de toutes les complications aiguës qui sont un motif d'hospitalisation dans notre étude.

3/ Antibiothérapie :

Malgré que les indications d'antibiothérapie dans la littérature sont limitées aux complications infectieuses on note que 28 patients ont reçu un traitement antibiotique alors que seulement 08 ont été hospitalisés pour un syndrome infectieux. C'est une indication abusive des antibiotiques et peut augmenter les risques de résistance au traitement dans l'avenir hospitalisation.

4/ Transfusion sanguine :

Dans la majorité d'hospitalisation les patients n'ont pas reçu une transfusion sanguine à la fréquence de 24 des hospitalisations alors que c'est l'inverse dans l'étude de Tizi Ouzou plus de la moitié des patients avaient bénéficié d'une transfusion sanguine.

Ceci est expliqué par la prise en charge initiale au PU des patients drépanocytaires à l'EPH d'Ouargla et le recours à l'hospitalisation seulement en cas d'état général altéré des patients ou la non réponse au traitement initial.

5/ Echanges transfusionnel :

Un **seul patient** qui reçoit l'échange transfusionnel.
Ce patient présente comme ATCD un AVC ischémique qui est une indication de commencer l'échange transfusionnel dans le programme thérapeutique.

CONCLUSION

Conclusion :

La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente dans le monde, qui se transmet sur le mode autosomique récessif et résulte d'une mutation ponctuelle du sixième codon du gène β globine, caractérisée par la synthèse d'une hémoglobine anormale S. Cliniquement elle se manifeste souvent par des crises vaso-occlusives ou bien par un syndrome anémique et/ou infectieux, le diagnostic nécessite une électrophorèse d'hémoglobine qui montre la présence de l'hémoglobine S. Ses complications évolutives font d'elle une pathologie pourvoyeuse de grande morbidité et mortalité, son traitement est symptomatique mais surtout préventif. Par ailleurs, une surveillance clinique et biologique rythmée, rigoureuse du patient drépanocytaire majeurs, est primordiale vu la diversité et à la gravité des complications possible de cette affection redoutable.

Notre étude, portant sur 40 cas de drépanocytose, avait pour but l'étude des modalités de la prise en charge des patients drépanocytaire, ainsi que l'exploitation des données épidémiologiques et cliniques, recueillies pendant une période de 03 ans (2018-2020) au niveau du service de pédiatrie à l'EPH Mohammed Boudiaf d'Ouargla. Les résultats de cette étude ont objectivé une prédominance masculine de la drépanocytose. Il a été également souligné une variabilité d'expression clinique qui est notable dans les motifs de consultation assez fréquente chez ces patients. Les complications aiguës ont été dominées par les crises vaso-occlusive suivies des infections. Cependant, il n'y avait aucun complications chroniques dans notre étude.

En hospitalisation, la prise en charge la plus fréquente était l'hyperhydratation et le traitement antalgique . La prise en charges préventifs des complications n'était pas documenté. Malgré que la drépanocytose est une maladie qui se prête bien au dépistage et on a l'impression qu'il y aurait an Algérie des régions beaucoup plus touchées que d'autres, il n'y a pas de dépistage national et le nombre des enquêtes familiales réalisées chez les parents et la fratrie des sujets malades reste très bas.

Il ressort de ce travail, que la drépanocytose est une maladie fréquente et grave avec des complications fâcheuses, mais elle reste une maladie évitable grâce au dépistage et conseil génétique.

RECOMMENDATIO

NS

Nos recommandations :

1. Aux professionnels de la santé:

- Savoir diagnostiquer précocement la drépanocytose et prodiguer une thérapeutique adéquate à un drépanocytaire .
- Assurer la gestion correcte du dossier médical, un élément capital qui présente des atouts considérables aux services, du patient et de l'administration.
- Informer, éduquer et sensibiliser la population sur la drépanocytose.

2. Aux étudiants en Médecine

Assurer et conserver une bonne tenue des dossiers des malades.

3. Aux autorités hospitalières:

- La création d'un service spécialisé dans la prise en charge des enfants drépanocytaires avec établissement d'un dossier propre à chaque patient.
- Amélioration des méthodes des échanges transfusionnels.
- La création d'un service d'archives séparant chaque maladie et le dénombrement des patients suivi à ce niveau.

4. Au ministère de santé :

- Reconnaître la drépanocytose comme priorité de santé en Algérie ;
- Créer les conditions scientifiques et techniques d'un dépistage précoce de la maladie ;
- La nécessité de créer un programme de gratuité de la prise en charge des malades drépanocytaires.
- Soutenir les associations et organiser de larges campagnes d'information et de sensibilisation concernant la drépanocytose.

REFERENCES

1. Facult MC, Animale B, Domaine M, Fili V, Sp SB, Nawel C, et al. Etude épidémiologique de la drépanocytose dans la région de Constantine. 2016;
2. Eléments de Pédiatrie Tome II.
3. Etudes MDEFIND. Memoire de fin. Gestion. 2018;2007–8.
4. Goasguen J, Laurens A. La Drepanocytose. Med Armees. 1973;1(6):65–8.
5. Génétique et biologie de la drépanocytose [Internet]. Available from: <https://devsante.org/articles/genetique-et-biologie-de-la-drepanocytose>
6. Drépanocytose [Internet]. Available from: http://campus.cerimes.fr/media/campus/deploiement/pediatrie/enseignement/anemie_fer_enfant/site/html/3_2.html
7. Mabiala Babela JR, Nzingoula S, Senga P. Les crises vaso-occlusives drépanocytaires chez l'enfant et l'adolescent à Brazzaville, Congo. Étude rétrospective de 587 cas. Bull la Soc Pathol Exot. 2005;98(5):365–70.
8. OUMAMI I EL. Drépanocytose: état des lieux au CHP de Kenitra. 2021; Available from: <http://ao.um5.ac.ma/jspui/handle/123456789/18561>
9. Tanger ALHPDE. Drepanocytose Homozygote Chez L'Enfant a L'Hopital Provincial De Tanger a Propos De 10 Cas. 2015;

Khelfaoui Hana

La drépanocytose chez les enfants hospitalisés à l'EPH d'Ouargla (2018-2020)

**Mémoire de fin d'études pour l'obtention du doctorat en
médecine**

Résumé

INTRODUCTION : La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine. Elle résulte d'une mutation ponctuelle du sixième codon du gène β globine. Cette mutation provoque la synthèse d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S.

MATERIELS ET METHODES :

Il s'agit d'une étude épidémiologie rétrospective faite entre mai 2021 et septembre 2021 sur un échantillon de 17 patients basée sur des 40 dossiers des patients drépanocytaires hospitalisés dans le service de pédiatrie de l'hôpital Mohammed Boudiaf Ouargla entre janvier 2018 au décembre 2020.

RESULTATS :

L'âge des malades varie entre 06 mois et 15 ans avec une moyenne de 7.5 ans avec une prédominance masculine . Les complications aiguës de la maladie les plus fréquentes étaient les crises douloureuses vaso-occlusives dans 42.50% des cas, les infections dans 17.50 % des cas et le priapisme et le syndrome thoracique aiguë présente chez un malade. Parmi les 40 hospitalisation 38 ont reçu une hyperhydratation par voie intraveineuse, 39 ont reçus un antalgiques, 28 ont reçus une antibiothérapie, 16 ont reçus une transfusion, et l'ET dans 08 hospitalisations. En ce qui concerne les complications chroniques, il n'y avait aucun complication.

CONCLUSION:

Ces différents résultats rendent compte de la gravité de la drépanocytose et à une prise en charge adéquate portant sur deux volets essentiels, la gestion préventive, curative, rapide et efficace des crises. Les progrès dans la prise en charge de la maladie ont permis d'accroître l'espérance de vie moyenne des personnes drépanocytaires. Cependant, il reste encore beaucoup à faire pour améliorer l'espérance de vie des malades comme la précocité du diagnostic qui conditionne le pronostic des patients.

Mots clés : drépanocytose, hémoglobine S, enfant, électrophorèse de l'hémoglobine

Encadreur : *Benhacene Nacima*

**Année Universitaire
2020-2021**