

# La drépanocytose:

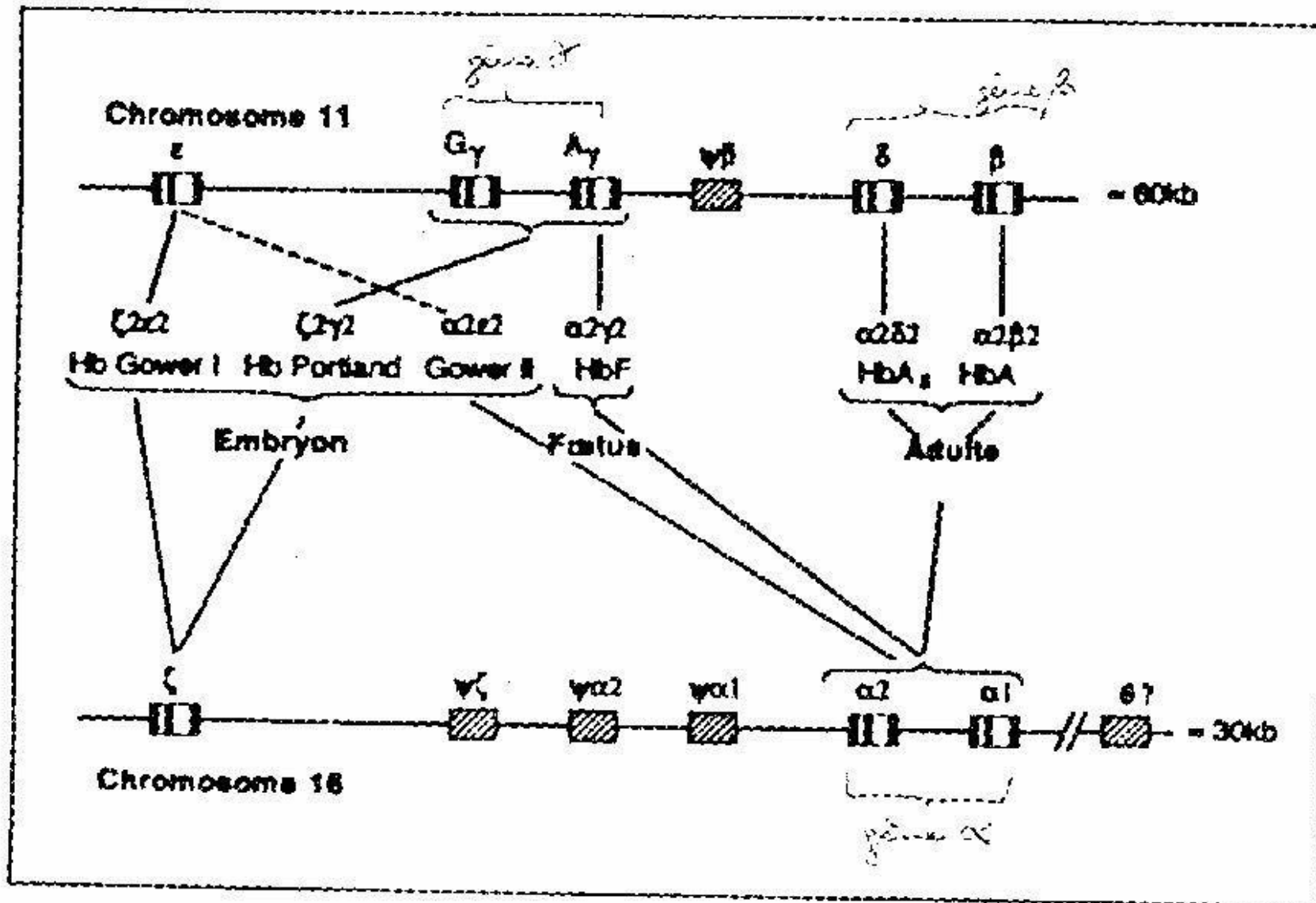
Du diagnostic à la prise en charge

Par

L. Tshilolo

Centre Hospitalier Monkole

# Régulation de la synthèse de l'hémoglobine



## Gènes modulateurs ( effets épistatiques)

- Alpha–thal délétion: Concentration Hb intracel  
MCV réduit
- Gène G –gamma: HbF ↗
  - Haplotype Sénégal et Arabo-Indien
- Sexe F : phénotype amélioré  
(Etudes cliniques selon le genre)

# Aspects cellulaires

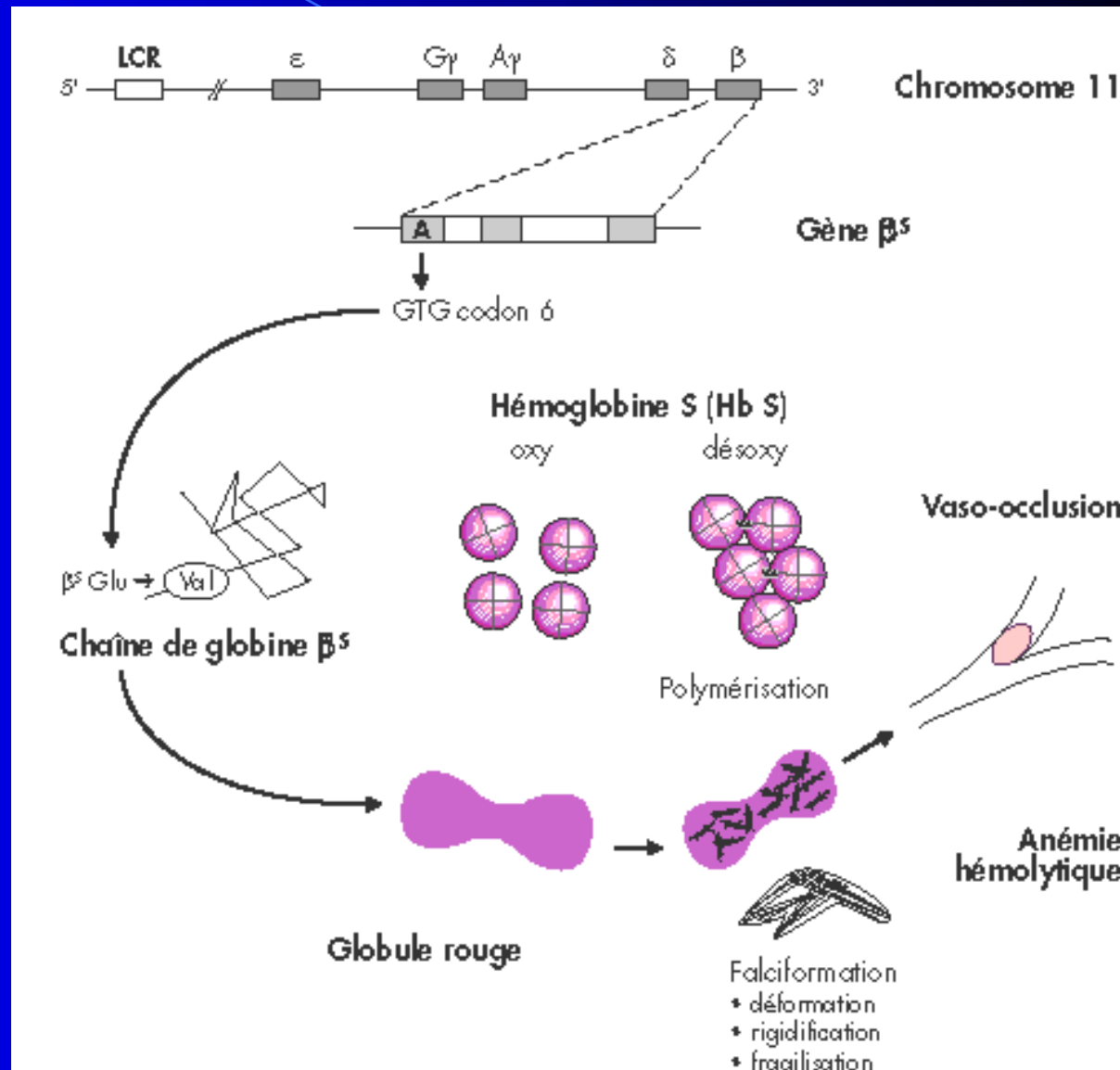
- Les hématies
  - modification perméabilité ionique de la membrane
  - expression anormale des protéines adhésives
  - réarrangement des lipides de la membrane
- Les cellules endothéliales
- Les autres cellules
  - Neutrophiles
  - Plaquettes

# La Drépanocytose:

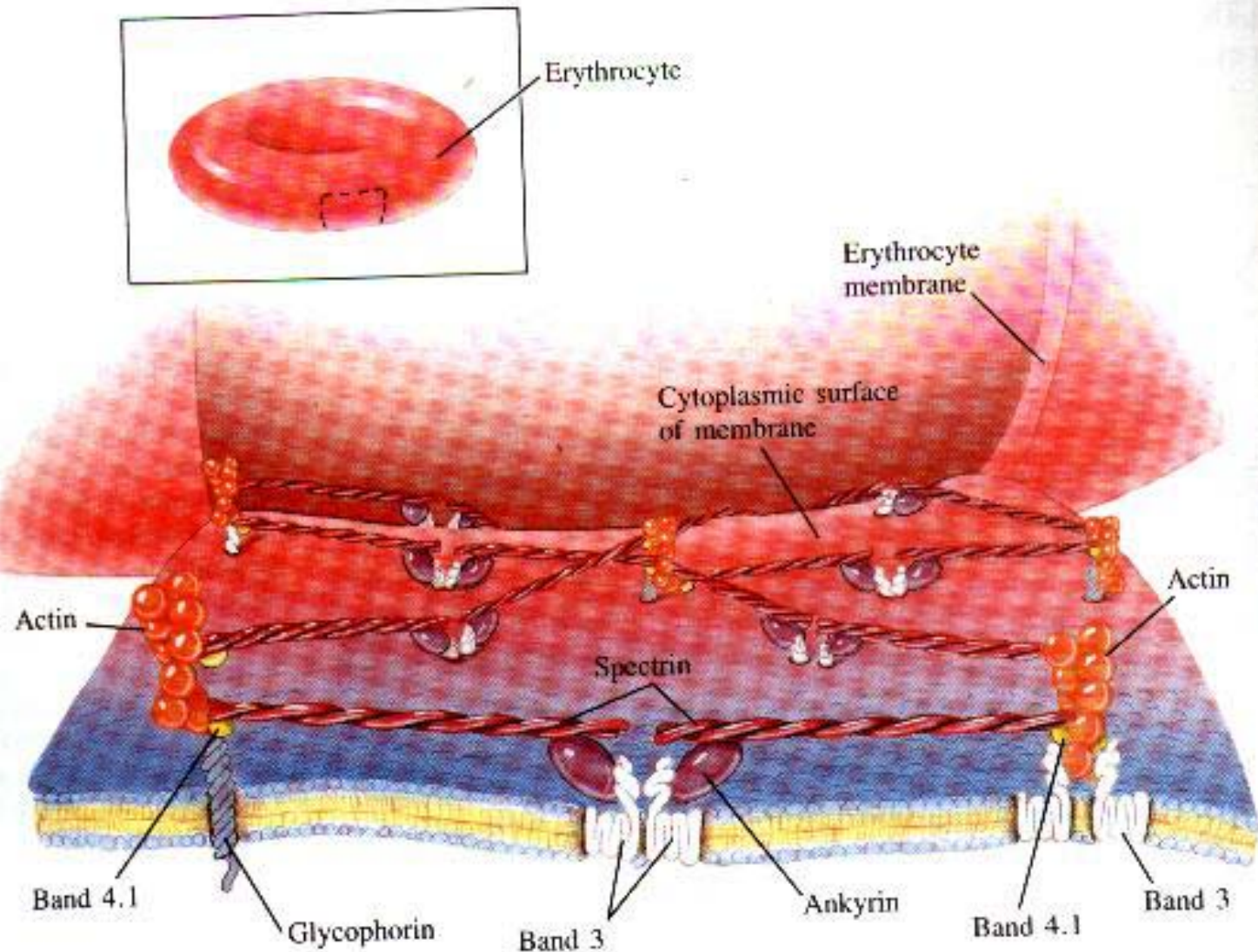
Maladie inflammatoire

hématologique

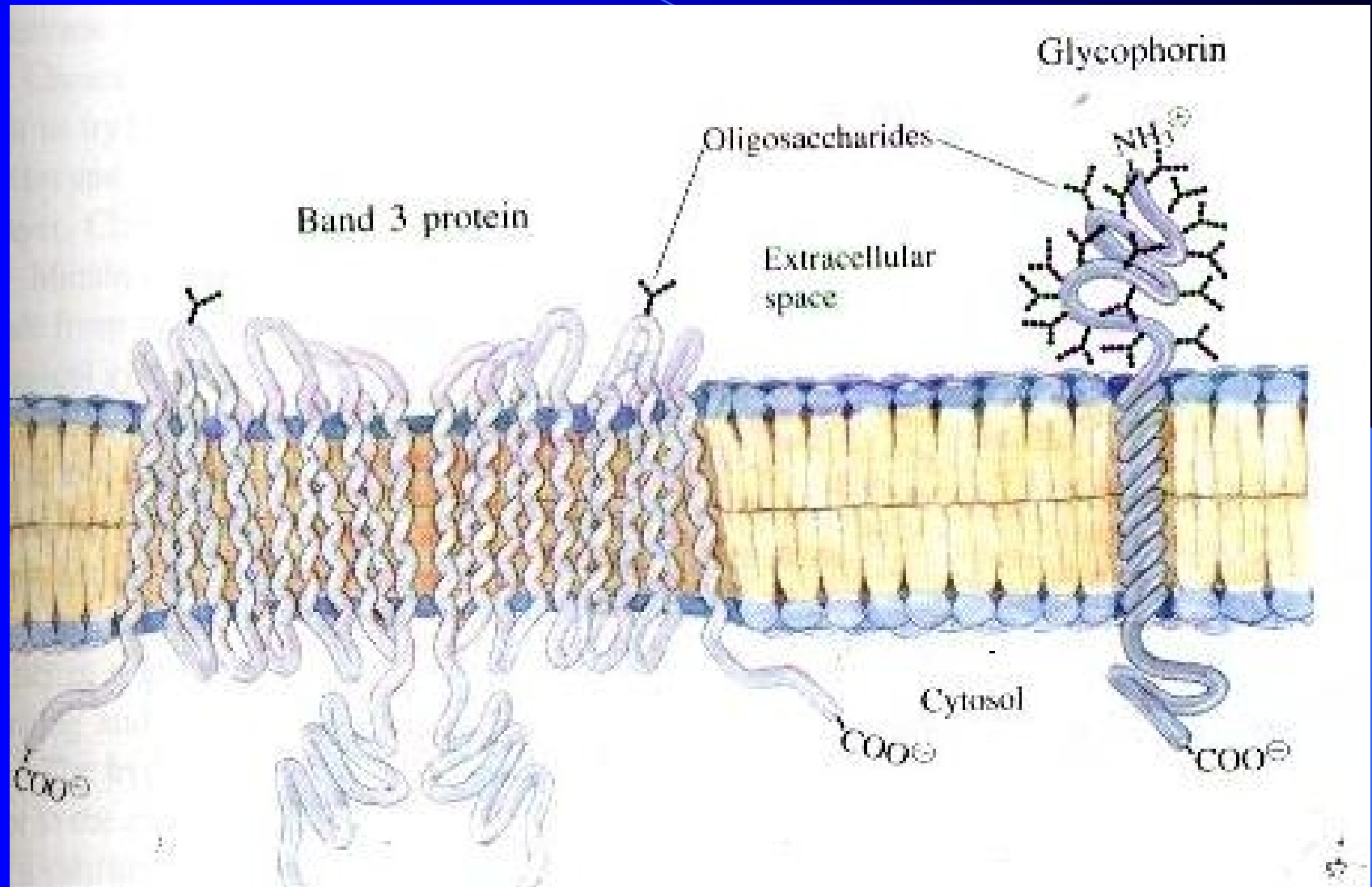
micro et  
macrovasculaire



# Ultrastructure de la membrane du GR



# Ultrastructure membrane GR (2)





# Dysfonctionnement couche bi-lipidique

Redistribution des phospholipides à travers membrane

Exposition de la phosphatidylsérine (PS)

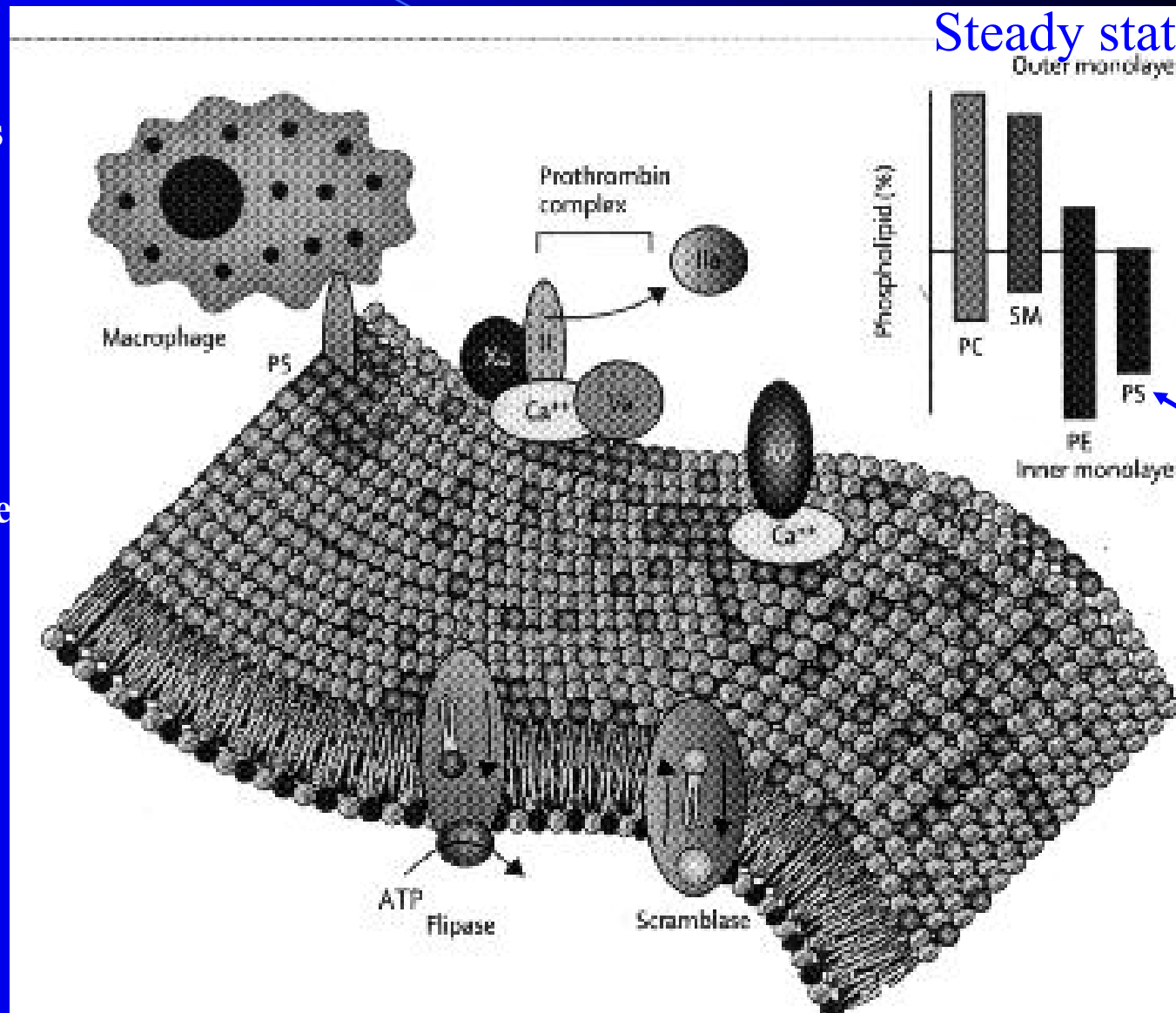


Reconnaissance et destruction phagocytaire

• Anémie ↗

Adhésion ↗

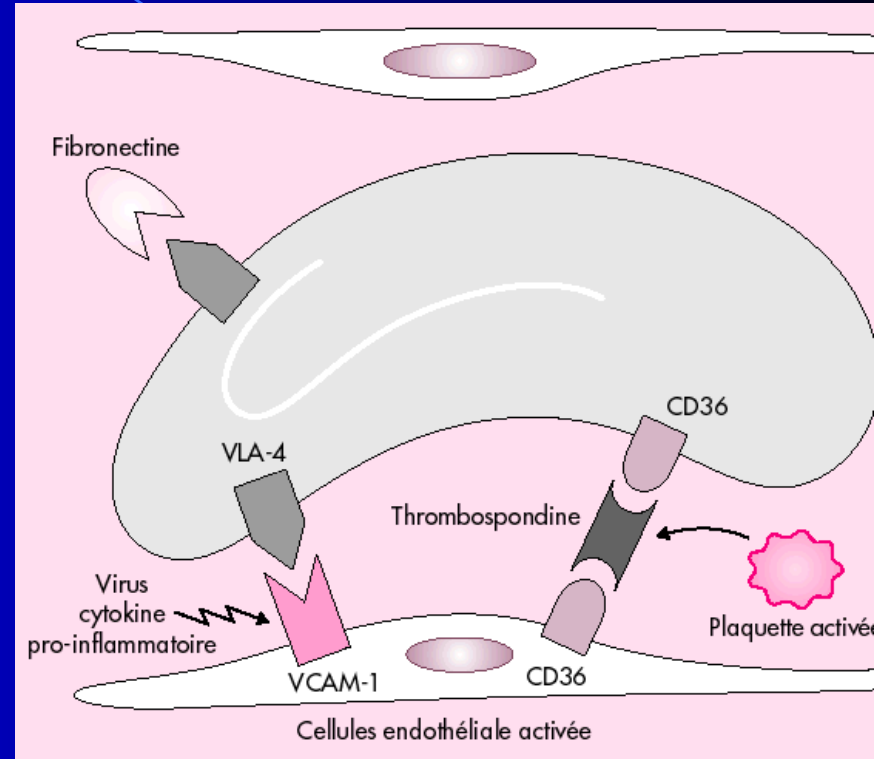
GR pro-coagulant





## Acteurs et facteurs de l'adhérence cellulaire

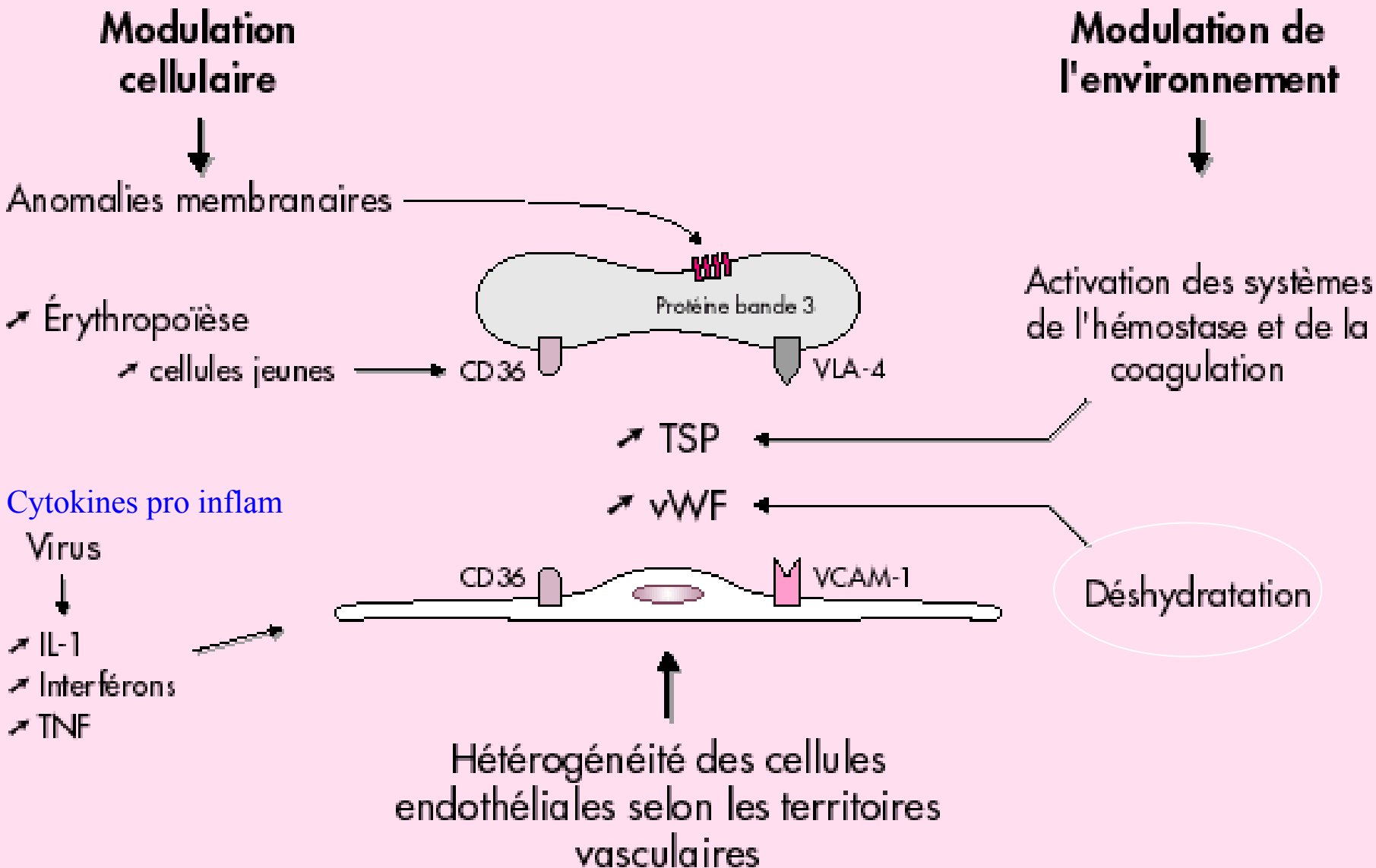
- Les Globules rouges
  - GR jeunes: VLA-4 et CD36
  - GR âgés, denses peu déformables
- PMN et PTS
- Les cell. endothél.microvasculaires
  - CD36
  - VCAM-1
  - **Cell endoth circulantes**
  - **Matrice sous endothéliale**
- Interactions à faible intensité
  - vWF
- Systèmes coagulation et hémostase
- Déficit NO: vasoconstriction



*VLA: very late activation antigen*

*VCAM: Vascular Cell Adhesion Molecule*

# Facteurs modulateurs de l'adhérence

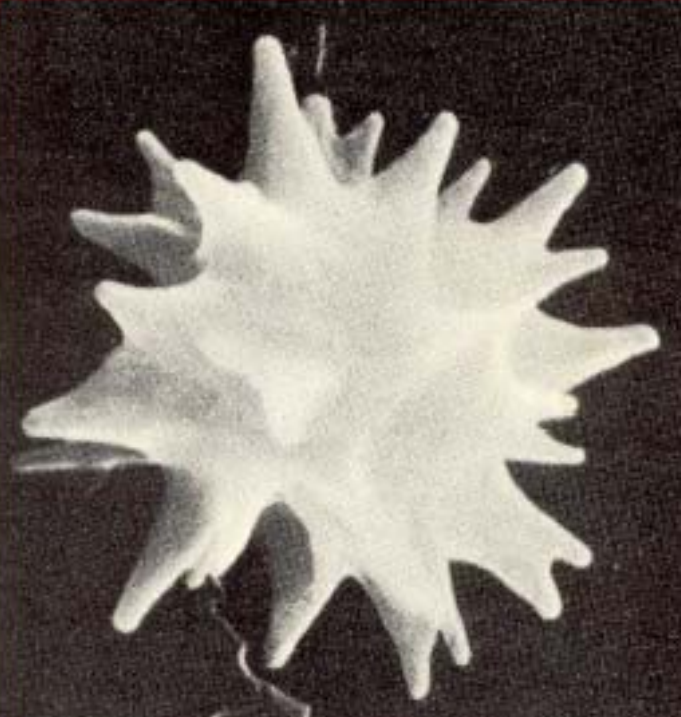
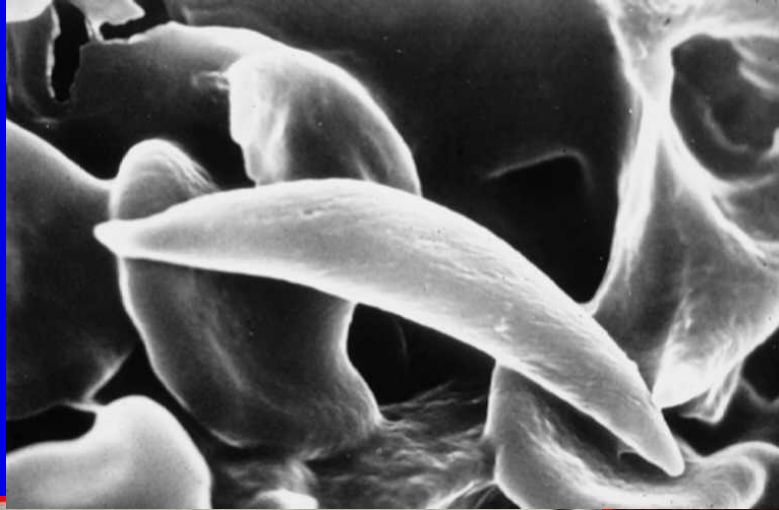


# Perturbation de l'homéostasie des cations

Perméabilité membranaire altérée:

- Effets des polymères de HbS déoxygénée sur les cations
  - entrée Calcium → **activation Canal de Gardos**
  - perte de K et H<sub>2</sub>O → **Déshydratation cell**
- **Effet sur le co-transporteur K-Cl**  
( normalement actif seulement dans rétic)
  - **Déshydratation cellulaire (GR jeunes)**
  - **Drépanocytes irréversibles**

# DREPANOCYTE irréversible



# La drépanocytose: entre mythes et réalité

Malédiction

Mauvais sang

L'Hérédité: c'est quoi?

Hospitalisation ped: 2-6% de sujets SS

Transfusions: avant dgx drépa

Diagnostic tardif (présomption)

# Distribution géographique en Afrique

haplotypes

Bénin

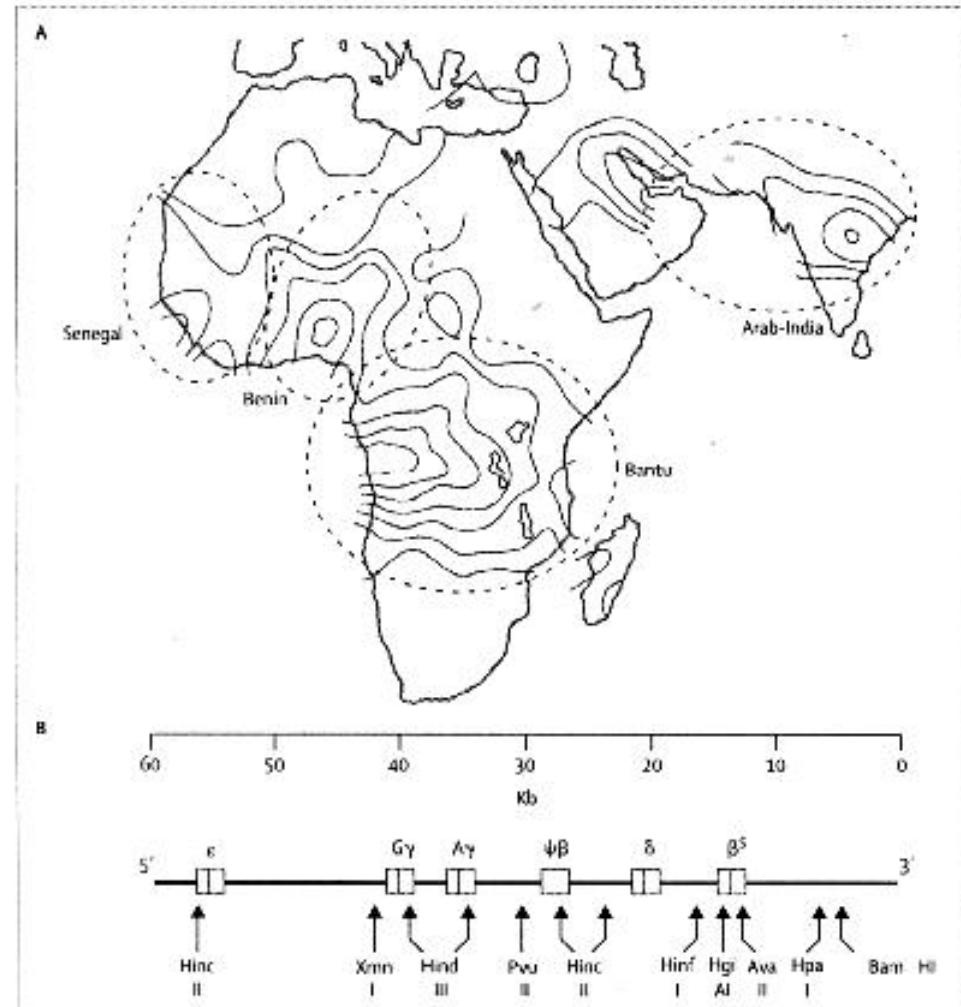
Sénégalais

Arabo-Indien

Bantou

prévalence

variable



# Démarche diagnostique

- Anamnèse personnelle et familiale
- Origine ethno-géographique
- Examen clinique
- Explorations paracliniques



# Histoire familiale et personnelle

- **Antécédents** d'anémie, de décès, lithiase biliaire, transfusions, bôiteries, etc...
- **Premiers signes d'appel**: kibeka, jaunisse, pleurs fréquents, infections, anémie, « rhumatisme », transfusion, etc

# Histoire familiale

- Origine ethno-géographique
- Ascendants non congolais
  - HbC et HbE



# Examen clinique

- Toujours minutieux et complet!!



# Prognatisme et bosses frontales

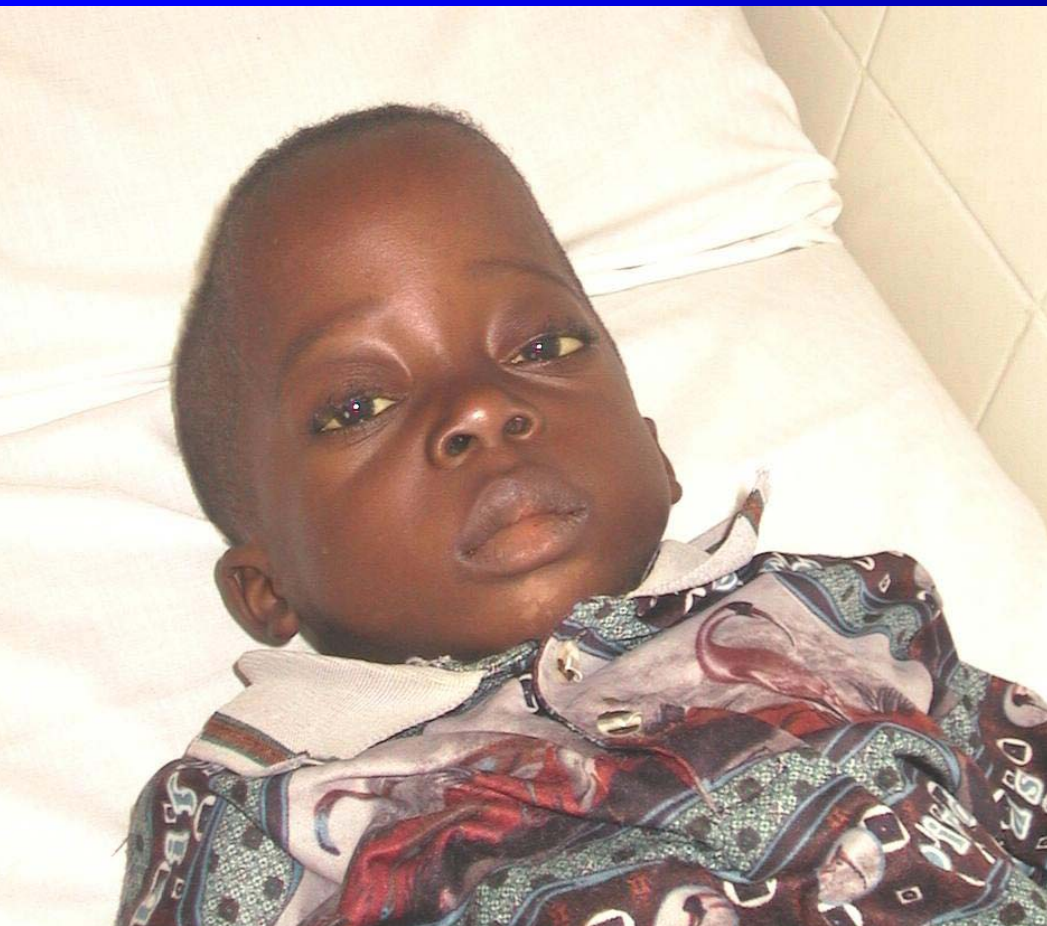


# Dysmorphie cranio-faciale





# Proéminence frontale



# Morphotype du drépanocytaire





# Syndrome mains -pieds



# Bilan biologique



# BILAN BIOLOGIQUE

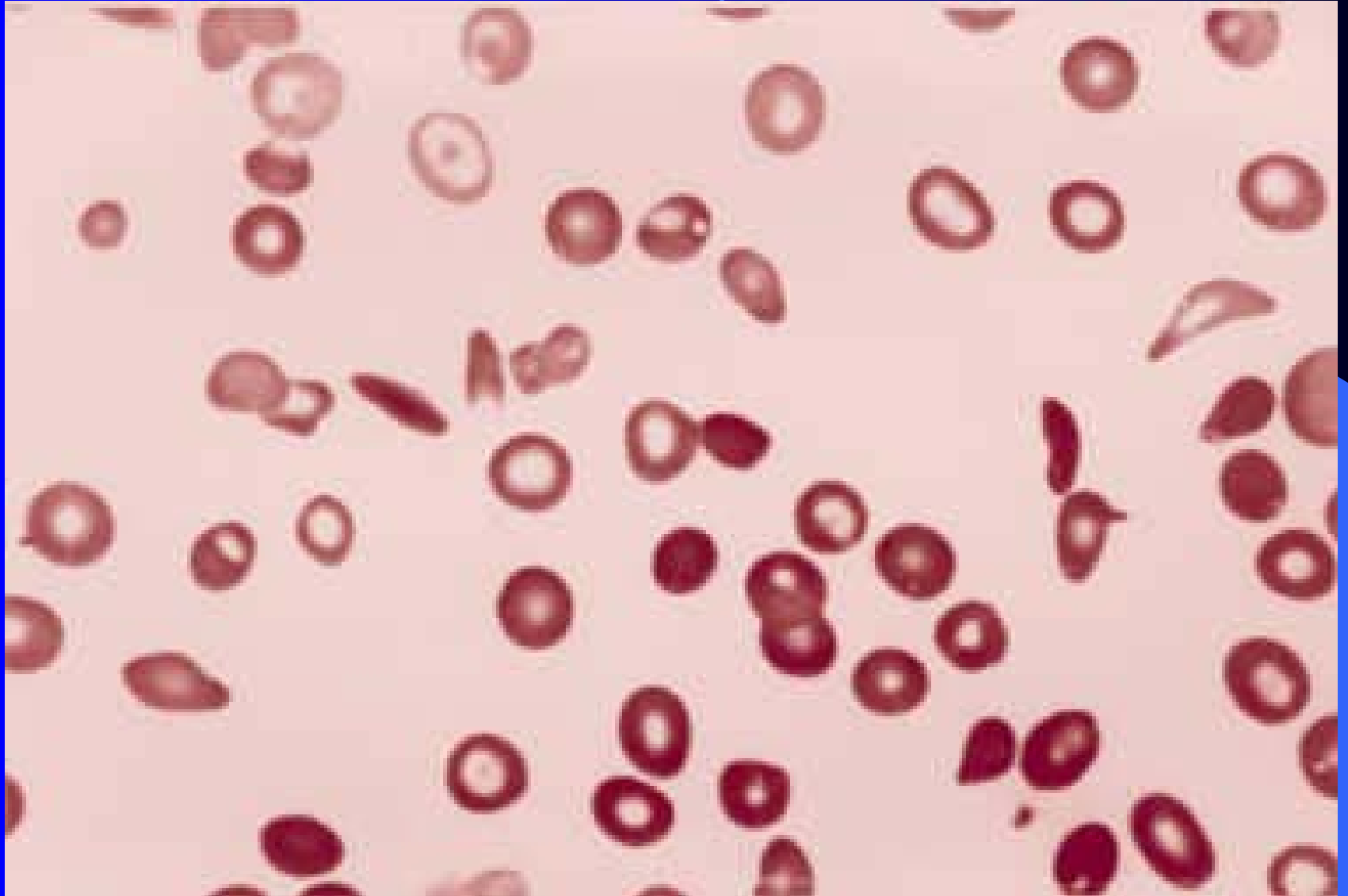
- HEMOGRAMME

- Hb, Hct? GR ( et indices!!)
- Rétic
- GB ( numération corrigée!)
- Formule!!
- GE
- Pts

# Morphologie GR



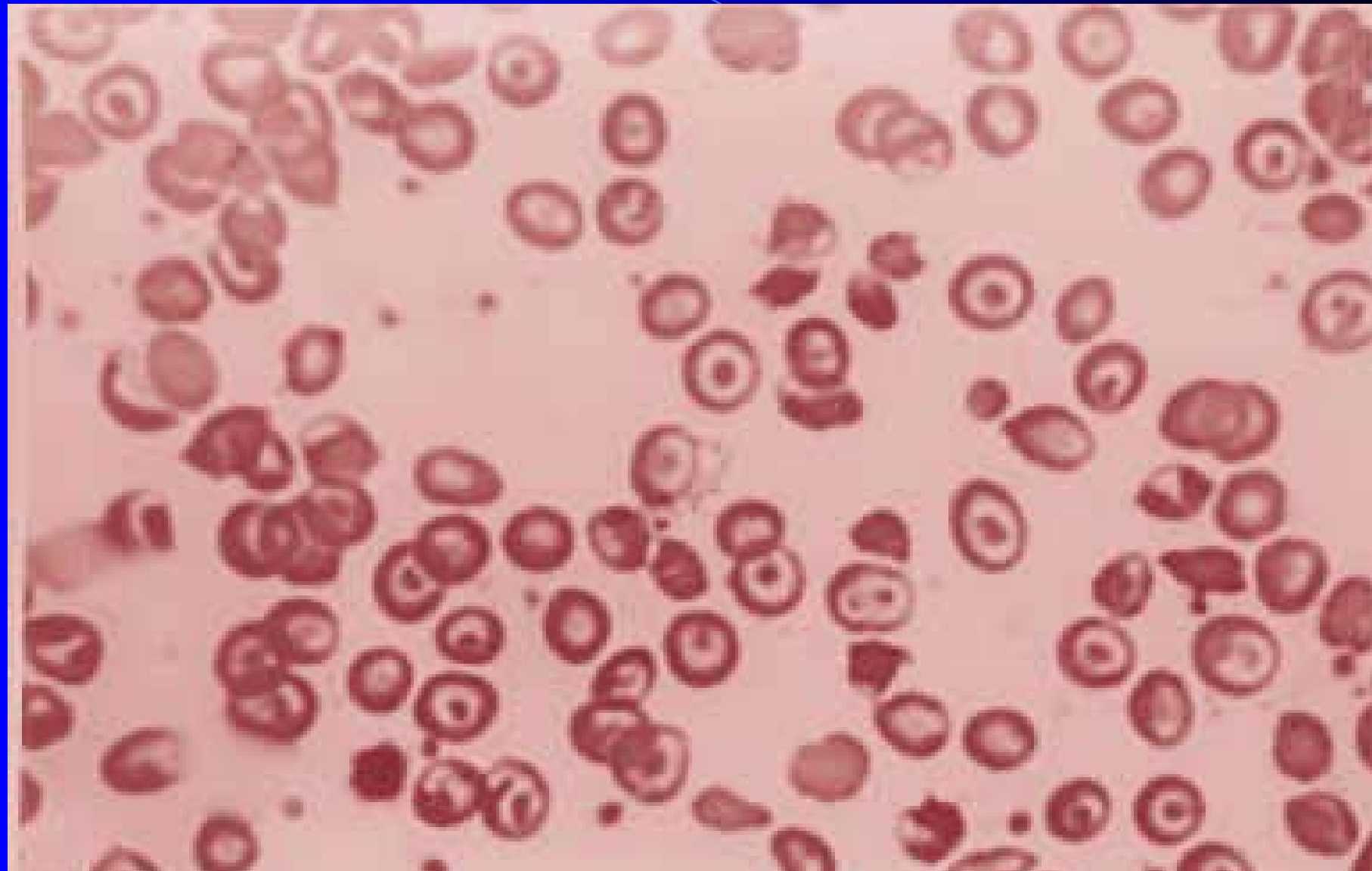
# Anisopoïchilocytose



# Globule rouge falciforme

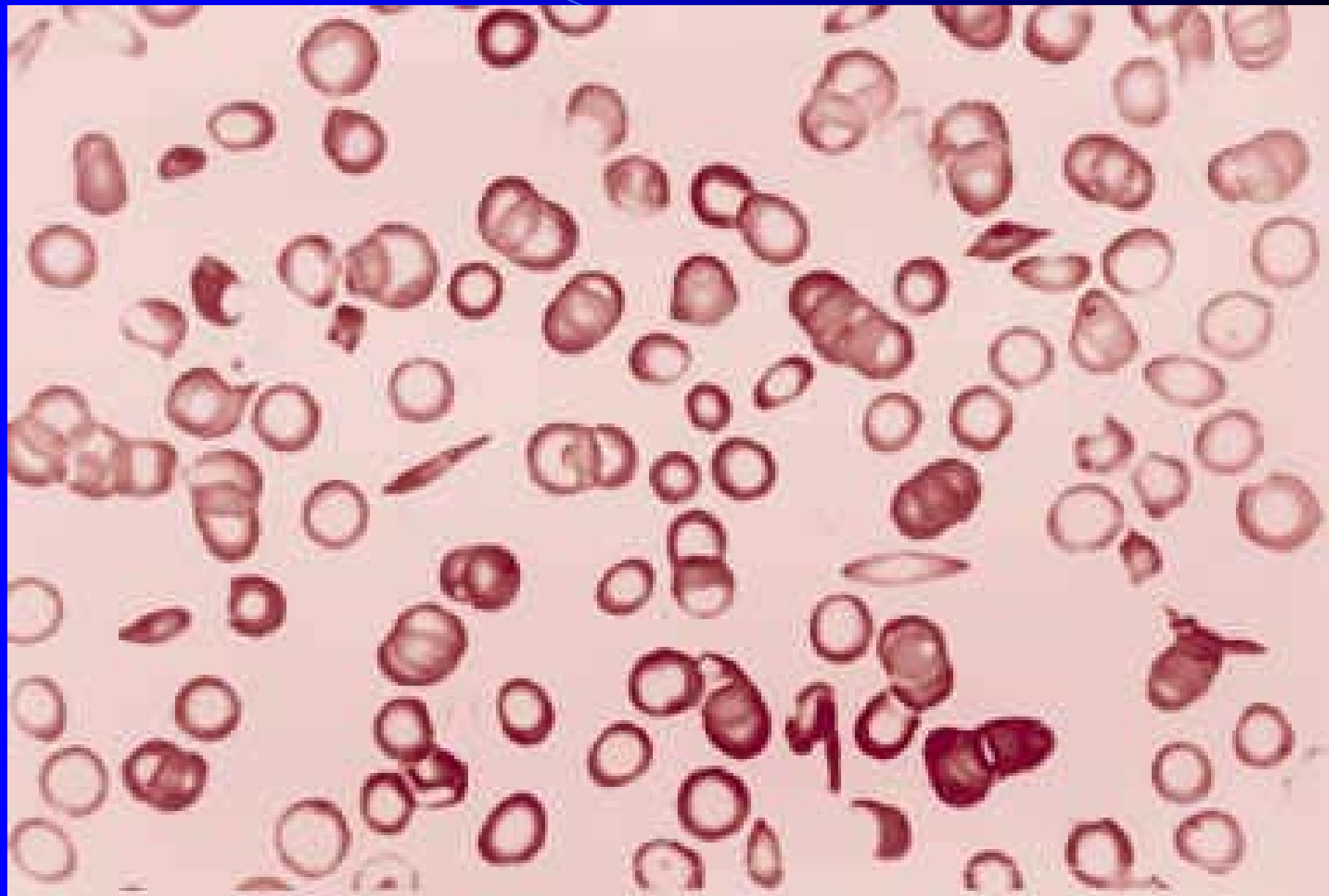


# Cellules à cible ( target cells)

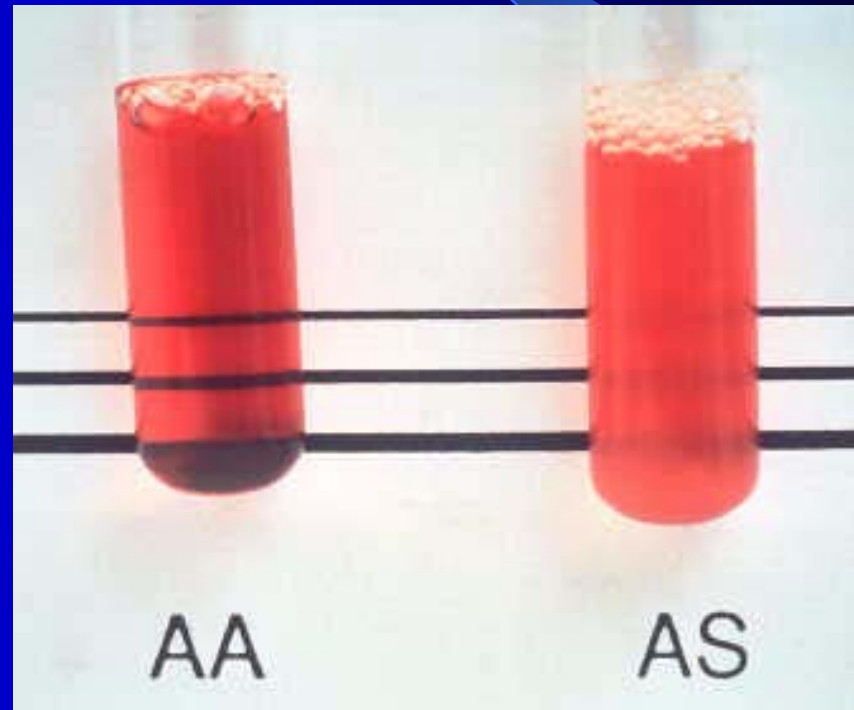




# Drépanocytes irréversibles



# Test de solubilité (Itano)



# Electrophorèse de l'Hb

**Origin**

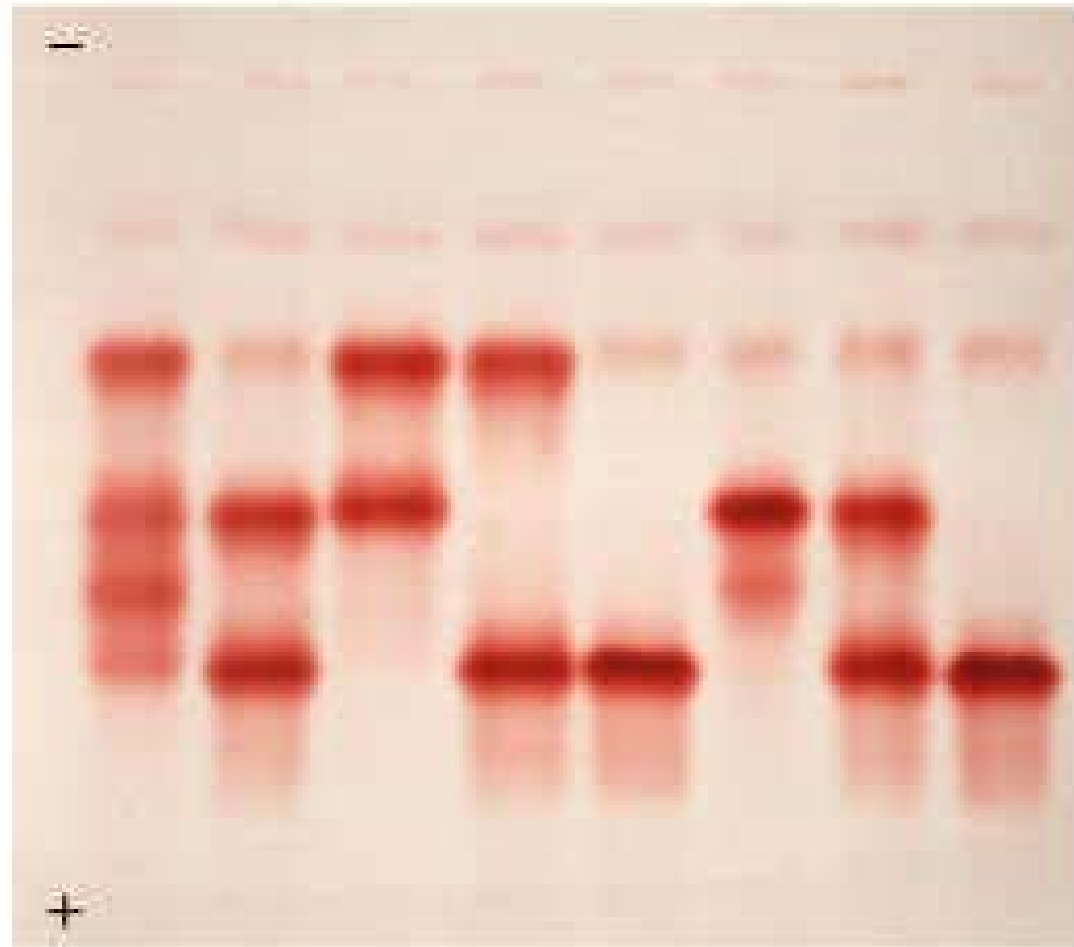
**Carbonic  
anhydrase**

**HbC, A<sub>2</sub>**

**HbS**

**HbF**

**HbA**



**C**

**1**

**2**

**3**

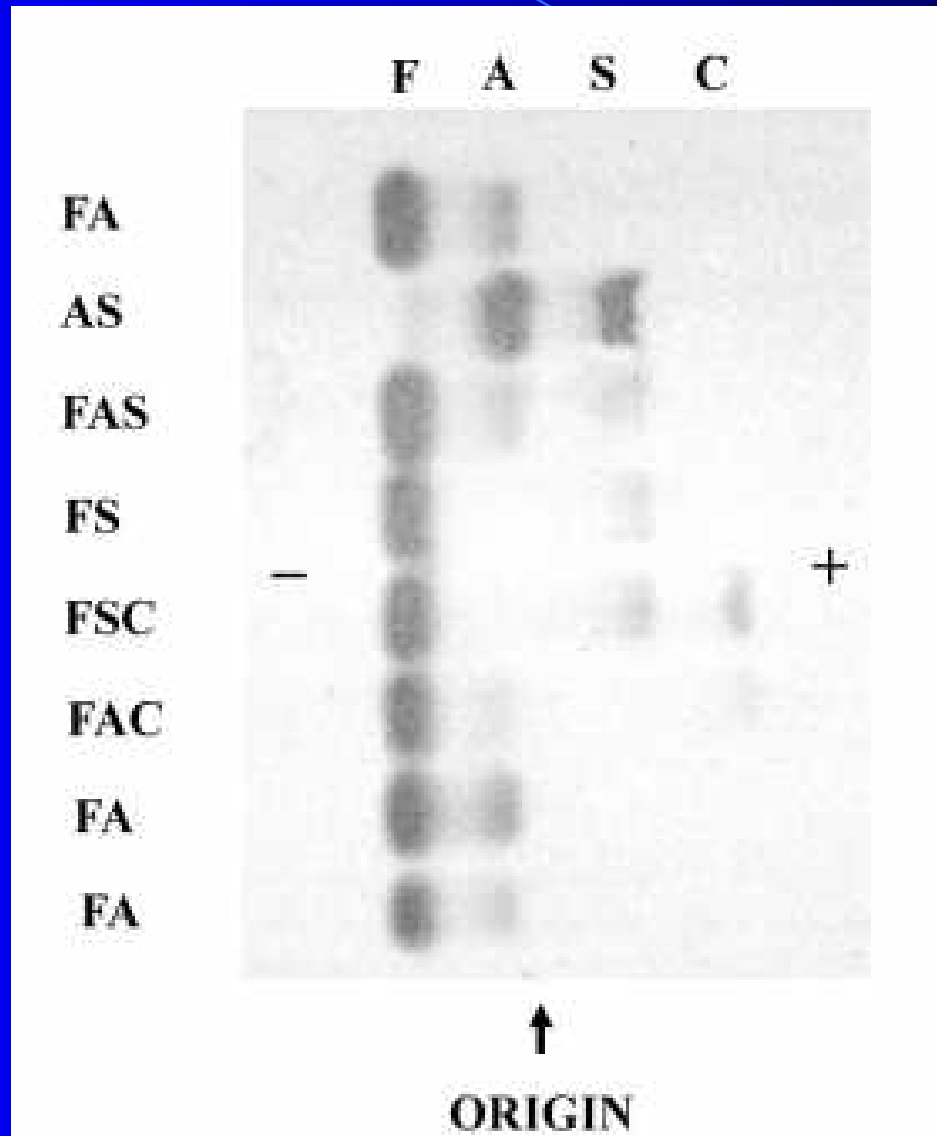
**4**

**5**

**6**

**7**

# Electrophorèse acide



# Chromatographie-(HPLC)

Double hétérozygote  
 $\beta$ -thal S

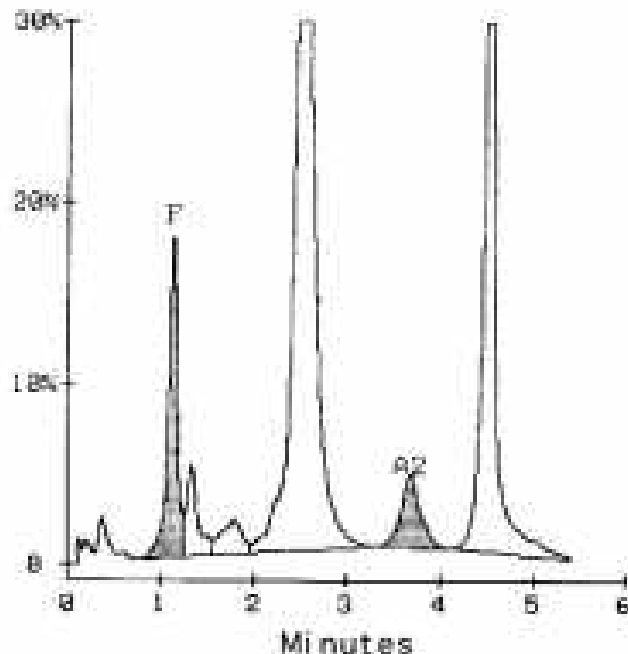
\*\*\*\* Beta Thal Short 79259-B \*\*\*\*  
DATE:12/83/98 TIME:15:18:07

TECH ID# 0  
VIAL# 0  
SAMPLE ID# 00000000000000000000

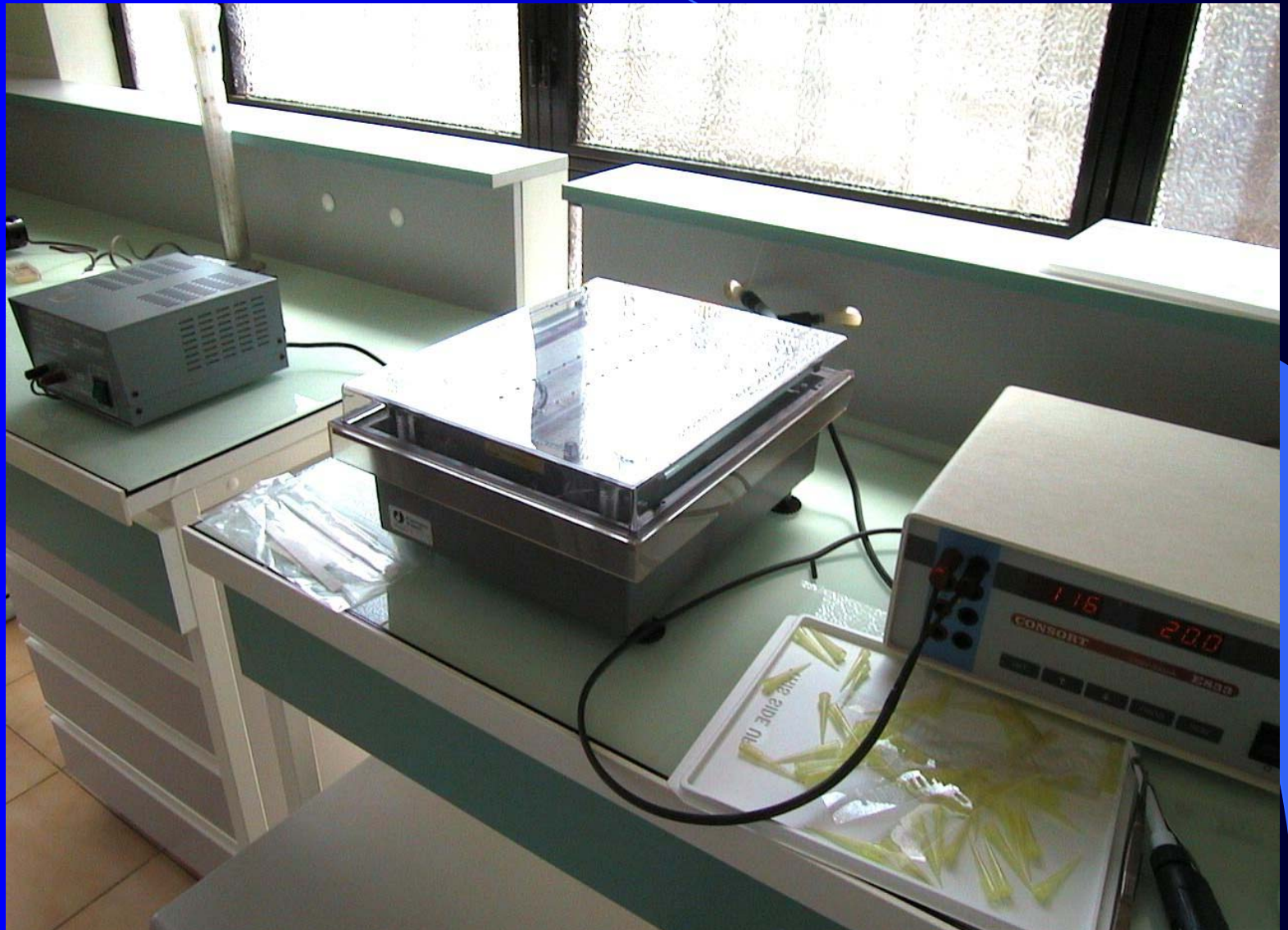
ANALYTE ID	%	TIME	AREA
F	9.6	1.13	121488
P2	3.4	1.33	42652
P3	2.5	1.79	31049
Ao	47.9	2.58	603531
A2	5.1	3.66	58976
S-WINDOW	31.6	4.58	398533

TOTAL AREA 1256149

F 9.6% A2 5.1%



# ISOELECTROFOCALISATION (IEF)





Hôpit/Maternité : *Ecluse*

*78001 - 1503*

Date de naissance :

*NK 990721 M*

Nom : *NSANFU*

*KIKONO*

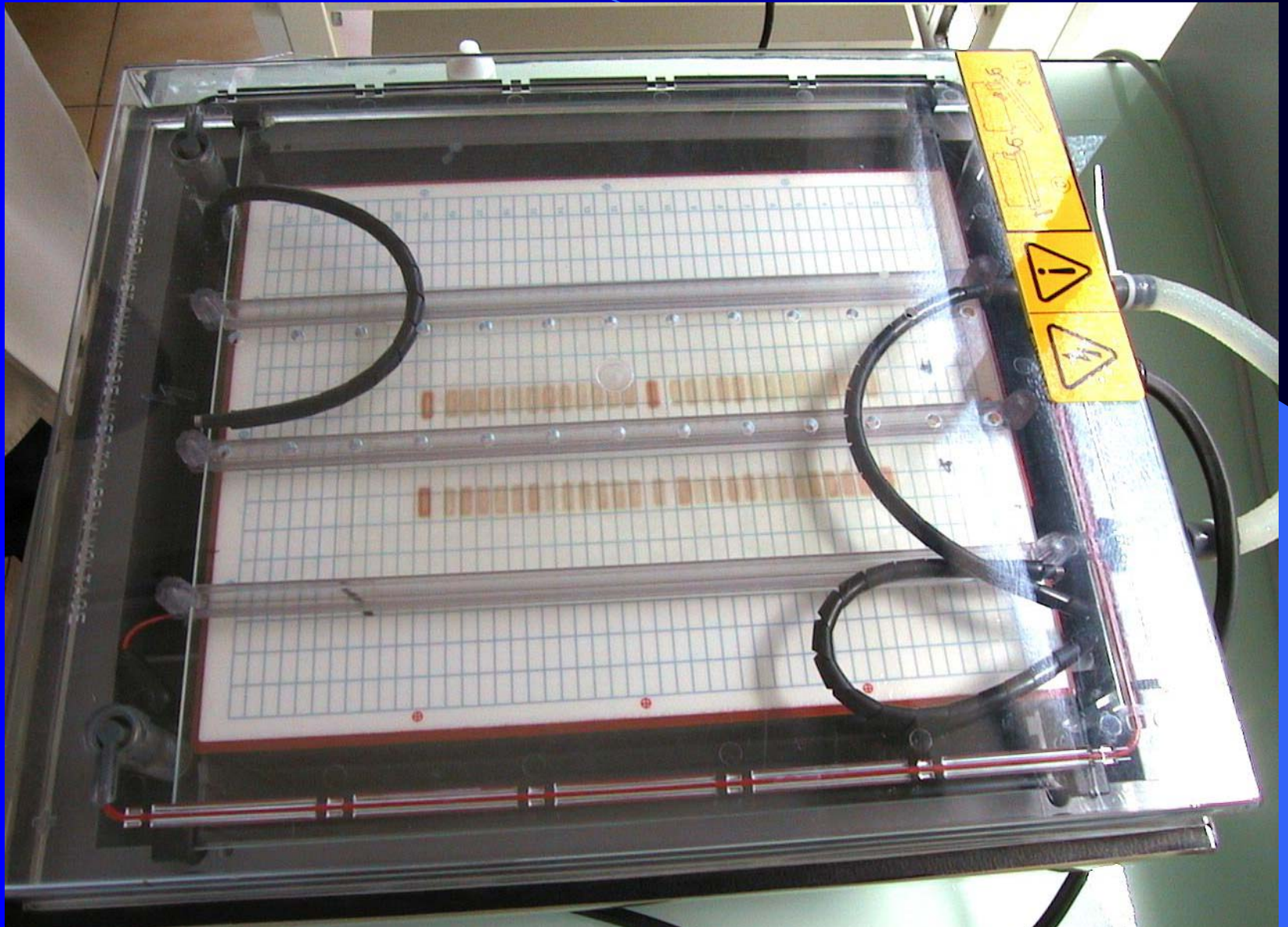
Mère : *Fulka*

Ethnie (Province)

Père : *Bunda*

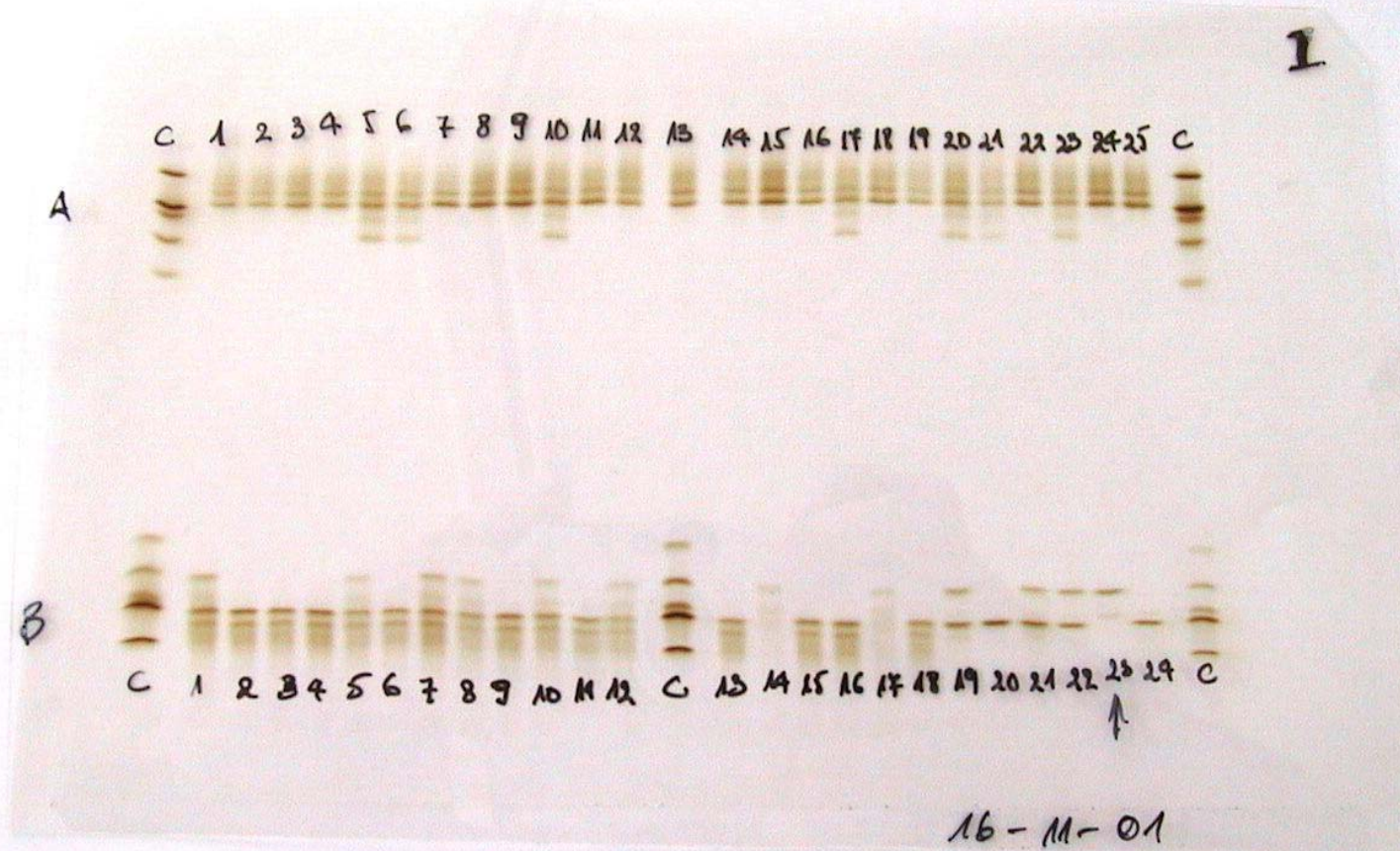
Date de prélèvement : *6 xii 07*

# Migration IEF





# Gel IEF



# Premiers signes d'appel



# La splénomégalie: apprendre à palper



# Spénomégalie monstrueuse





# Crise douloureuse



# Complications hépato-biliaires

La boue biliaire: Signes prémoniteurs

Possibilité obstruction  
Wirsung ( pancréatite!)

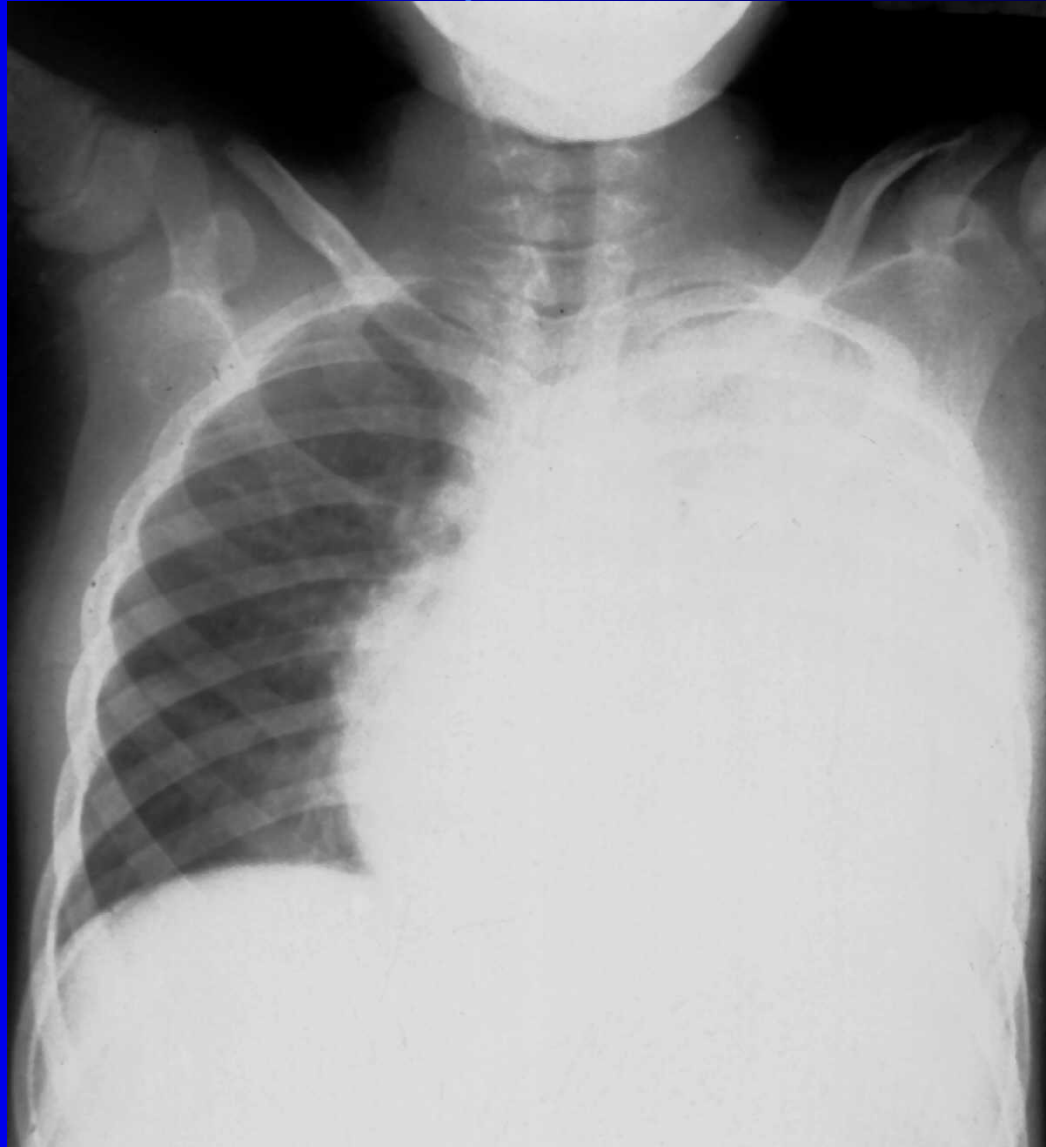
Cholecystite: Salmonella!

Hémachromatose

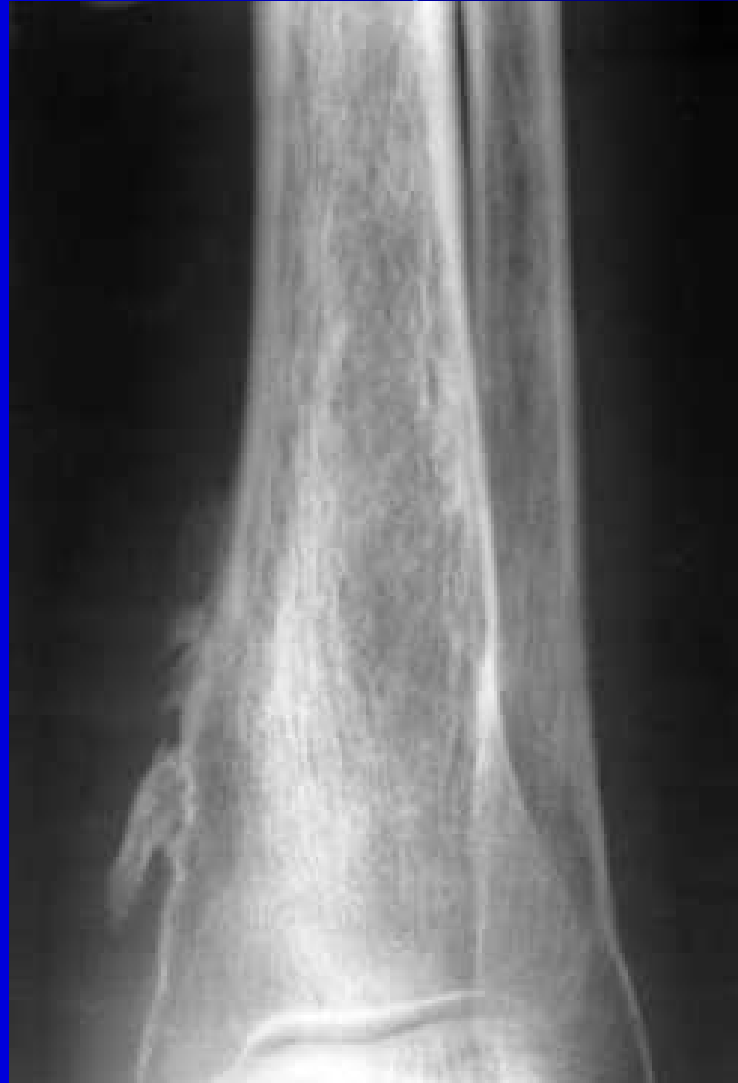
Hépatites



# Complications pulmonaires



# Ostéomyélites





# Ostéomyélites bras



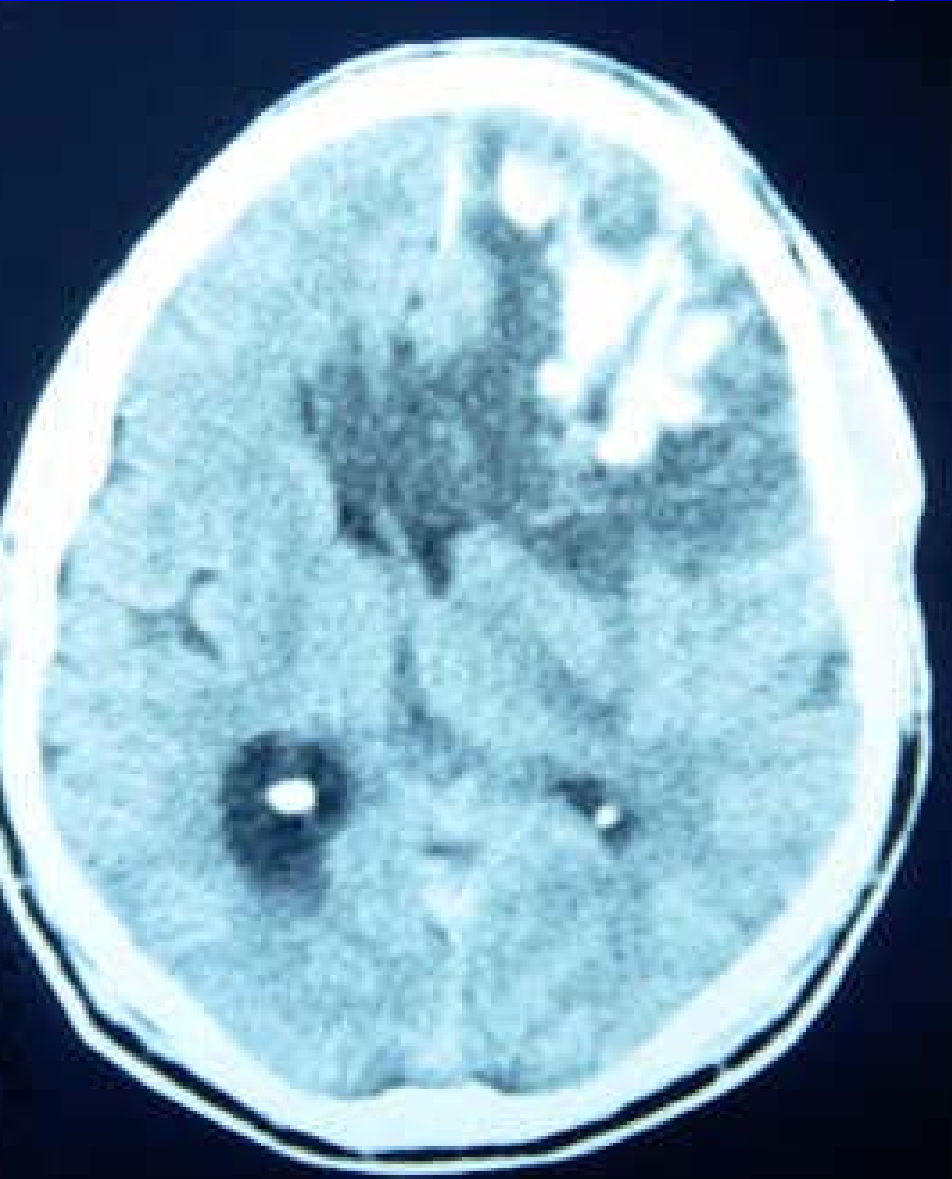
# Nécrose de la tête fémorale



# Vertèbres de poissons



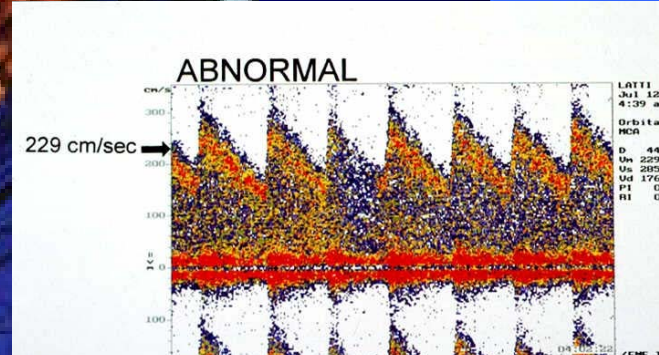
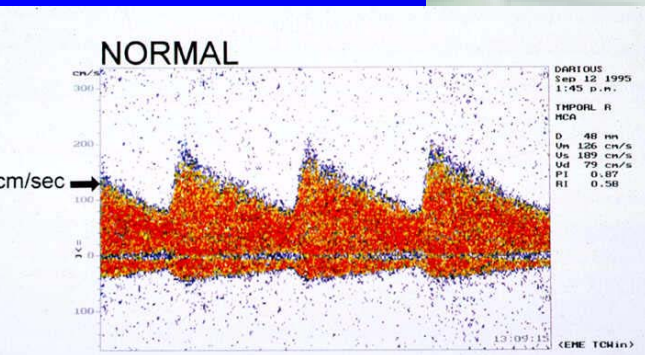
# Complications neurologiques



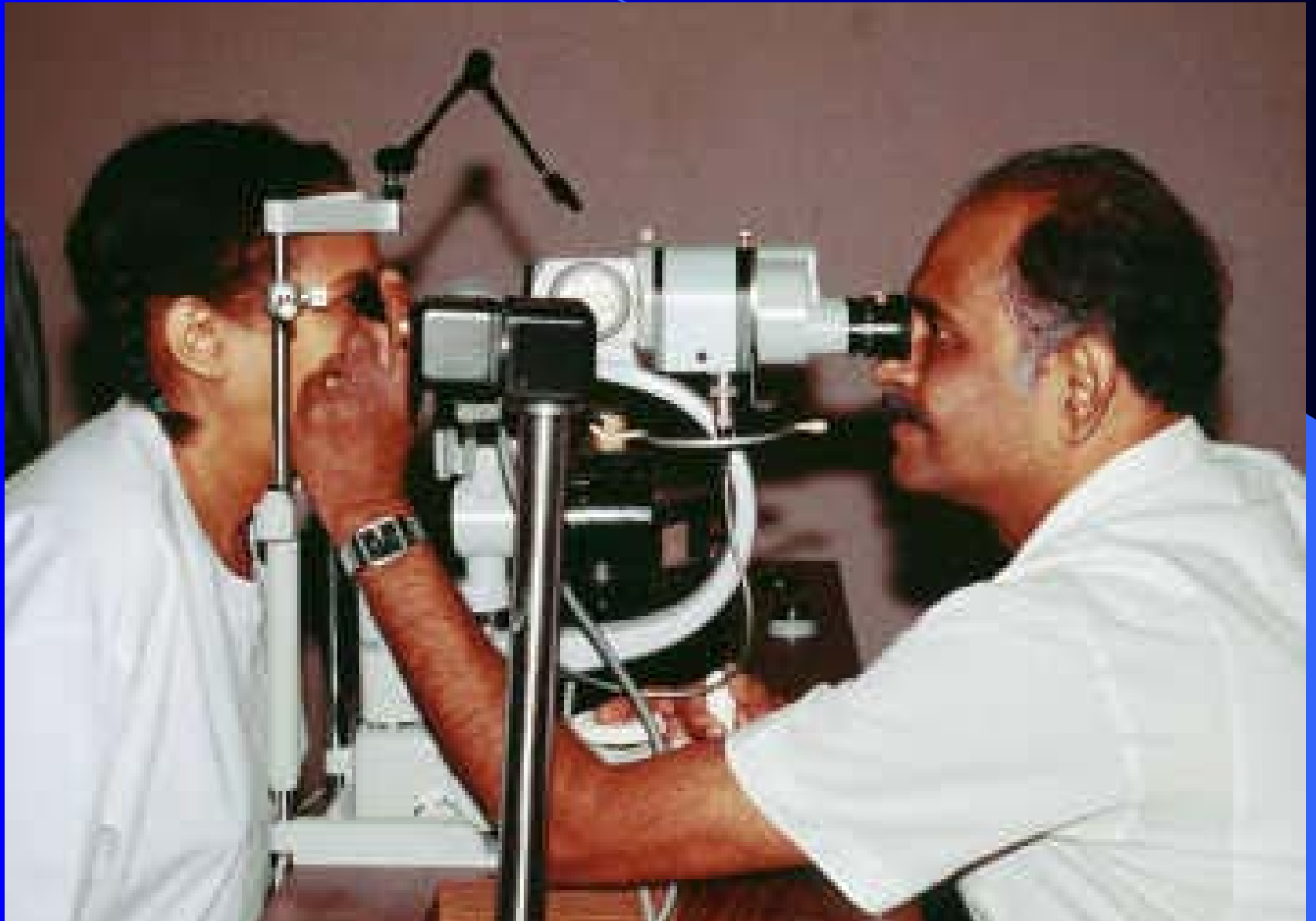
# Ulcérations malléolaires



# Doppler transonique



# Contrôles ophtalmiques



# LA PRISE EN CHARGE

EDUCATION - SENSIBILISATION – FORMATION

CRISES VASO OCCLUSIVES (DOULOUREUSES)

INFECTIONS

COMPLICATIONS

PREVENTION



# EDUQUER- SENSIBILISER-FORMER

## Les patients et familles

- notion de l'hérédité : H et F
- déculpabilisation « mauvais sang »
- ignorance : sorcellerie
- palpation de la rate
- Les règles d'or
- Suivi

## Le personnel de santé

## L'opinion publique et les médias

- Journées de presse
- Documentation- sites internet
- Programmes radio TV
- Journaux
- Sketches
- Théâtres

Les écoles: enseignants  
élèves, étudiants

# Crises douloureuses

→ DOLORIMETRE: intensité et répercussions

## SOINS A DOMICILE

- Boissons abondantes
- Antalgiques: Paracétamol et/ou Aspirine

Paracétamol codéiné

AINS: suppo

→ Durée Crise > 48 heures: CS ou Toubib!

# Crises en milieu hospitalier

ACCUEUIL: priorité, amabilité, rassurer

BOISSON ABONDANTE

SEDATION: selon avis médecin (valium)

ABORD VEINEUX ( KT!)

LIQUIDES DE PERFUSION: G5, Physio, autres

ANTALGIQUES: per os

IV ( IM = douleur!)

PULSI ( Saturation OX): OXYGENE

# Pathologies infectieuses

## Germes fréquents

- Salmonella sp
- Mycoplasma pn.
- BK
- Haemophylus I
- Streptococcus Pn.

→ **Bi-Tri antibiotiques:** Ampicillinsés,  
Cephalosporines, Aminoglycosides,  
Macrolides

Chloramphenicol et Cyprofloxacine

# Complications diverses

## → SOINS SPECIALISEES

### Chirurgie

Lithiase , ostéomyélites,  
nécroses avasculaires,  
ulcérations

### Soins Intensifs-Réanimation

Crise thoracique aiguë,  
défaillance multiviscérale,  
Insuffisance rénale

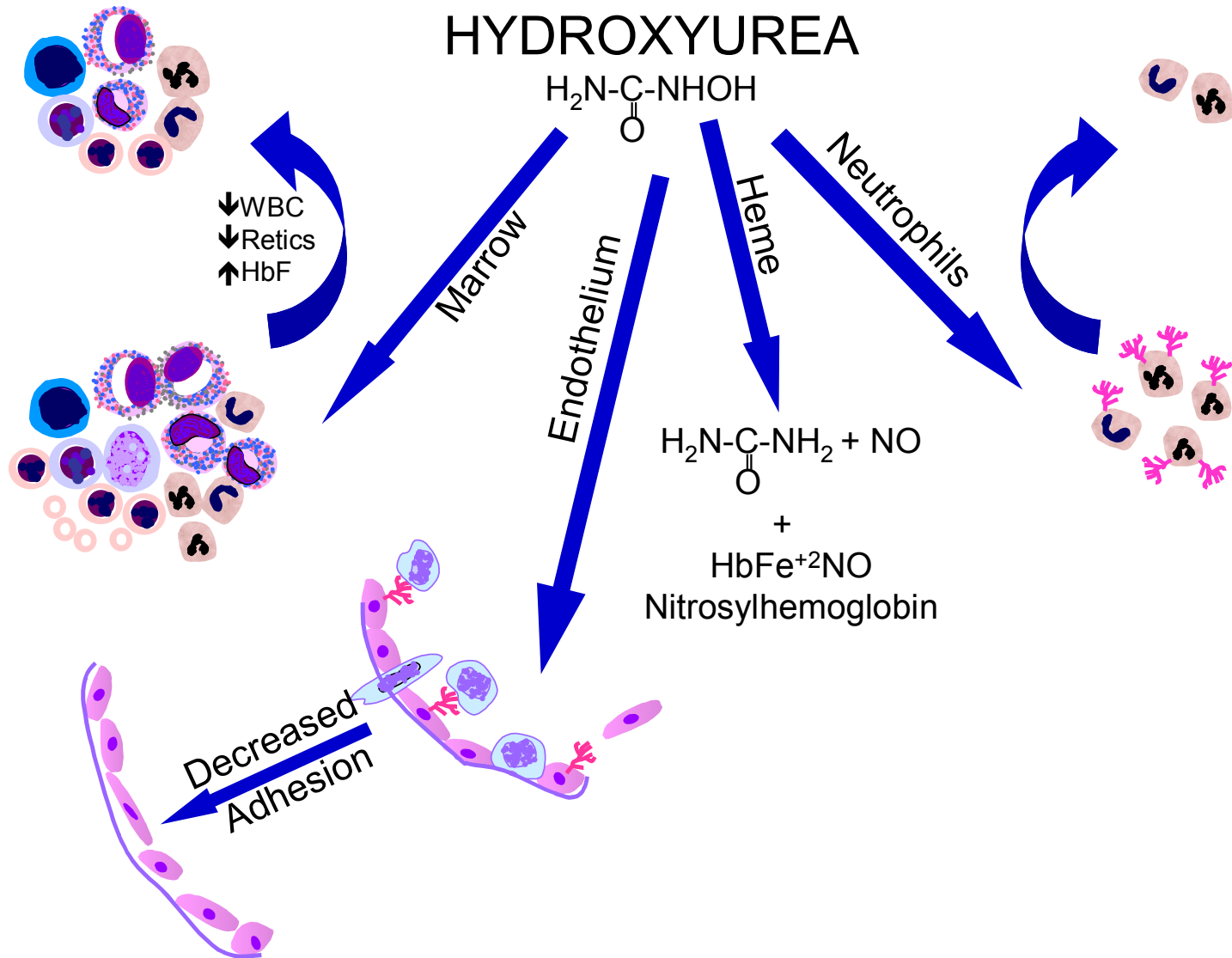
### Neurologie

AVC

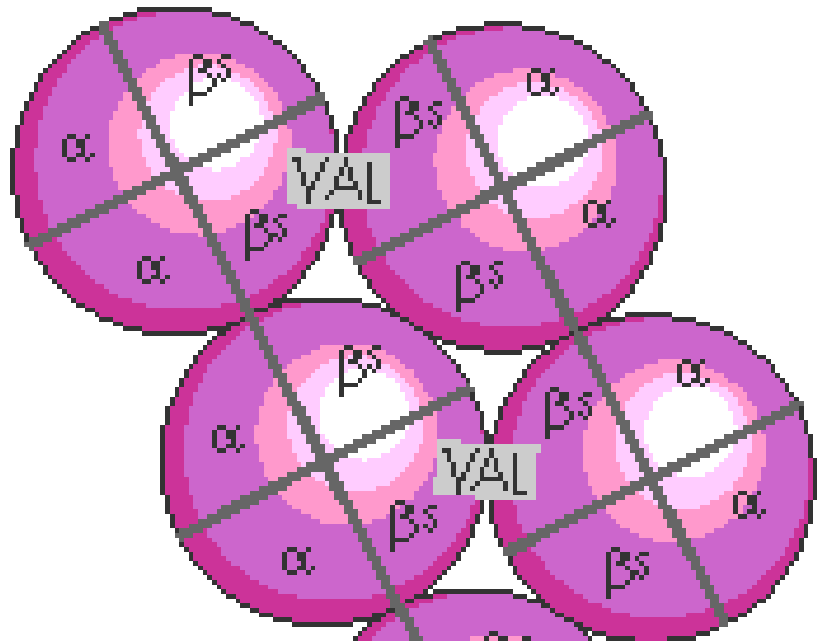
# Mesures préventives

- Diagnostic néonatale
- Pénicillino-prophylaxie
- Vaccin antihaemophilus et antipneumo
- Suivi régulier
- Education
- Hydroxyurée

# Action de l'HU



**Hb S**



**Hybride**





# Effets bénéfiques de l'HU chez l'adulte

**REDUCED PAIN**

**REDUCED ACS**

**REDUCED HEMOLYSIS**

**REDUCED MORTALITY**

**REDUCED MEDICAL COSTS**

**INCREASED PHYSICAL CAPACITY**

**TRANSFUSION SANGUINE**

# ➡ DE L'USAGE RATIONNEL DU SANG

## ● Rappel sur notre réalité

- 80% de drépanocytaires sont polytransfusés
- Groupes sanguins: limités
- Risques incompatibilité (auto Ac et/ou hétéro)
- Quantité: 0.5U/an/patient
- Qualité: - sérologie HIV et HBV: 10 -15%
  - Typage Hb donneurs: non réalisé
  - Fractions: peu disponibles



# DE L'USAGE RATIONNEL DU SANG

## ● Indications

- Signes cliniques d'intolérance
- Réduction du taux habituel de l'Hb ( $> 2g\%$ )
- Séquestration splénique (choc anémique)
- Crises thoraciques aiguës
- AVC
- Grossesse
- Préopératoire

# ➔ DE L'USAGE RATIONNEL DU SANG

## ● Modalités

### – Sang entier:

#### ● Habituel chez nous:●

- Vol. sang total =  $2 \times \text{Poids (kg)} \times (\text{Hct désiré} - \text{Hct du patient})$ .
- 4 - 8ml / kg / h, soit.1-2 gttes / kg / min . (1 ml de sang = 15 gttes).

### – Culot sanguin ou GR déleucocytés

### – Echange transfusionnel partiel (ou total)

- Abords (2 voies)
- Perfusion et saignée: 10-15 ml/kg
- Corriger Hct et taux HbS (40%)
  - Transf: 20-45 ml/kg

# ➡ DE L'USAGE RATIONNEL DU SANG

- En pratique

- Exclure les parents comme donneurs (AS):
- Décision clinico-biologique: le taux Hb seul ne suffit pas!
- Groupage sanguin élargi ( ABO, Rh,)
- Surveillance sérologique régulière
- Recherche signes de surcharge en fer ( hémochromatose)

## ➡ La prise en charge concerne le malade et pas les paramètres biologiques

- Acide folique: 5mg/J (10-20 j/ mois)
- Régime alimentaire équilibré: pas de tabous!
- Vermifuges
- Apport ferrique: en cas de carence
- Prophylaxie antimalarienne (TT présomption)
- Vaccinations (anti haemophilus et pneumo)
- Pénicillinoprofylaxie
- Suivi précoce et régulier



# CONCLUSION

## ➡ Dépistage précoce (néonatale)

- Suivi régulier et selon protocoles concertés
- Solidarité: adoption par le sang (AA)
- Sécurité transfusionnelle
- Prise en charge multidisciplinaire
- Mobiliser et disponibiliser les moyens

**Le sang c'est la vie!**

# Media sensibilisation

SCA is often seen as a malediction

No good notion of hereditary disease

A one day course on SCA for the media

**AU TAUX DU JOUR**  
N° 96 du 21 au 27 mai 2003

La Drépanocytose ou Anémie SS, maladie encore ignorée

Une famille sur trois possède un petit « S »

*Par Christiane Munoki*

Vaut mieux prévenir que guérir c'est à cela que s'attèle le centre de formation et d'appui sanitaire (CEFA) associé au centre hospitalier Monkole pour sensibiliser la population sur le taux accru de la drépanocytose ou anémie SS dans notre pays. En effet, le centre CEFA, a rempli sa mission en formant d'abord les professionnels des médias pour qu'à leur tour ceux-ci aient des outils et une bonne connaissance pour informer les gens sur la gravité de cette maladie.

A cette occasion, le centre a organisé une journée de presse où on a noté la présence des plus ou moins 50 organes de presse quand l'on sait que rien que pour la ville de Kinshasa on a déjà 116 organes de presse. Le professeur Tshilolo en sa qualité de médecin directeur de Monkole et directeur du centre CEFA a retracé les origines et les symptômes liés à cette maladie. Selon le directeur Tshilolo, la drépanocytose est intimement liée à la malaria.

Contrairement aux idées reçues, le professeur Tshilolo a fait savoir aux journalistes que la drépanocytose n'était pas une maladie propre à la race noire mais par contre on en remarquait l'existence aussi dans certaines régions traversées par les tropiques notamment les pays de l'Afrique centrale, de l'Amérique latine, quelques pays arabes, le docteur Tshilolo a souligné un fait important à savoir que l'anémie SS se présente sous différentes formes selon qu'on est dans une région ou dans une autre. Si au Congo l'âge maximal d'un drépanocytaire est 30 ans, il semble qu'en Asie il y a des cinquantenaires qui se découvrent anémiques. Toutefois l'orateur principal attire l'attention de la population quant à quelques perturbations qui peuvent survenir, qui seraient des événements de signalisation et de détection de la maladie car une prévention précoce amène une bonne prise en charge de la maladie.

Quelques manifestations doivent éveiller la conscience des gens, les gonflements des mains et des pieds, des douleurs abdominales, l'énurésie, l'apparition des ulcères aux chevilles. Chez les adultes il y a d'autres manifestations cliniques qui s'ajoutent à cette liste, il y a érections nocturnes très douloureuses et des insuffisances rénales, des douleurs osseuses atroces. Une famille sur trois est comptée parmi le drépanocytaire, soit 30% de la population et 2% de nouveaux-nés naissent SS.

L'intervention du professeur Mbuyi docteur aux cliniques universitaires et responsable du centre des Anémiques de Yolo fut tout aussi pertinente, en retraçant l'histoire de la maladie. C'est seulement en 1910 qu'apparaît un cas de cette tare et en 1917 James Hellick parle d'une hypothèse d'une maladie héréditaire mais déjà auparavant au Ghana en 1670 on a observé un cas probable et entre 1846 et 1896 on découvrira un cas d'atrophie en Amérique du Nord.

Il faut dire que beaucoup de recherches ont été effectuées sur cette maladie, c'est en 1949 qu'on décrira la mobilité électrophorétique de l'hémoglobine. Il est important de faire l'électrophorèse pour savoir si on est de quel sous-groupe AS ou AA ou SS parce que les anémiques proviennent d'un croisement entre un couple dont l'un est AS et l'autre aussi AS ou bien d'un couple dont un partenaire est AS et l'autre SS. Ceux-ci sont donc des groupes et les gens ne se rendent pas la peine de savoir leur groupe sanguin. On se contente de dire A, AB ou O alors qu'il est important et même crucial de savoir le sous-groupe pour la naissance des enfants anémiques et qui ont des maladies héréditaires.

La drépanocytose est causée de la mortalité ou par dans la plupart des cas la mort vient brutalement avant le mois de la vie sans qu'on détecte la cause - l'anémie déforme les globules rouges d'habitude on les forme d'habitude pour rouler facilement aussi des sortes de faucons obstruent les canaux de circulation sanguine et cela entraîne l'anémie perpétuelle chez les patients là qui demande des transfusions à répétition qui risquent la longue d'autres infections. C'est à la presse que revient le rôle de d'informer et d'éduquer la population et une partie de la charge de la maladie soulevée par le public.

# People education

Schoolar program of education

Publication of a leaflet -Docta SS-

Parental management: water drinking, traditional practices

Plusieurs enfants SS ont vu le nombre des crises diminuer suite à la régularité des soins pendant le suivi et surtout à la fidélité dans l'application des conseils reçus.

### Peut-on être SS et garder le sourire ?

**B**ien sûr, mon gars. L'opinion publique pense souvent que les enfants SS ne font que souffrir et sont un poids pour leur famille ; ce n'est pas ça la réalité.

Toute maladie diagnostiquée et prise en charge à temps, offre un soulagement si pas une guérison et redonne le sourire au malade et à son entourage. Il en est de même pour l'anémie SS ; chez les enfants dont le diagnostic s'est fait précocement et dont la prise en charge a commencé tôt (vaccin, surveillance mensuelle, ...), on constate qu'ils présentent très peu des crises et les transfusions sanguines sont rares. Ces enfants vivent comme s'ils ignoraient leur maladie ; ils vont à l'école normalement, ils jouent avec les autres enfants, ils grandissent, se marient et forment à leur tour des familles où tout le monde a le sourire. Ils ont des enfants qui ne sont pas SS si l'autre parent n'est pas SS ou AS. Tu as bien compris?



Au prochain numéro, Masta. Ciao !

Santé Scolaire, Centre Médical Monkole  
4804, avenue Ngafani, Mont Ngafula, B.P. 817 Kinshasa XI, E-mail: ngafani@ic.cd  
Tél. + 243 88 03254, 99 32 143, 89 24 426.

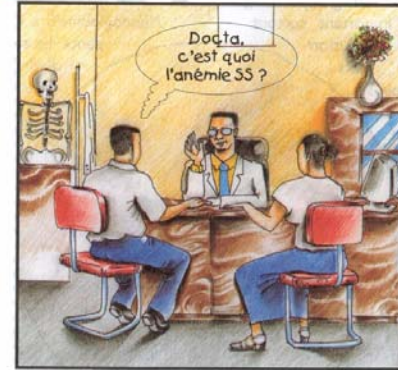
CENTRE MEDICAL  
MONKOLE



# DOCTA

Feuillelet d'Information de Santé Scolaire, Décembre 2000, Année

## SS COMME SOURIRE



### Docta, c'est quoi l'anémie SS ?

L'anémie SS ou drépanocytose est une maladie liée au sang qui se retrouve principalement chez les personnes de race africaine. On estime à 250.000 le nombre d'enfants SS dans la ville de Kinshasa. On est SS lorsqu'on a hérité une moitié de sang SS du papa et de la maman. C'est en fait une maladie héréditaire transmise par les deux parents. L'ignorance populaire fait passer cette maladie pour une «malédiction», ce qu'il faut corriger par une information correcte.

# Health National policy

A national program for sickle cell management (PNLD)

Screening in newborns and young children (0-2 yr)

A national web of SCA experts

Collaboration with European Centers

Optimism for the future





# *Remerciements*

M Aissi

A Bazeboso

C. Kinsiama

A. Okakesema

D. Mbuyi

