

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent

Synthèse à destination du médecin traitant

- Les syndromes drépanocytaires majeurs sont très majoritairement de type SS, SC, et S- β /thalassémies. Exceptionnellement, il peut s'agir d'enfants SOArab SD Punjab, SE. Plus de 350 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur naissent chaque année en France, la majorité en région parisienne et aux Antilles.
- La drépanocytose est systématiquement dépistée à la naissance des enfants dont les parents sont originaires d'Afrique sub-saharienne, des Antilles, d'Afrique du Nord ou du Bassin méditerranéen.
- La confirmation du diagnostic de drépanocytose repose sur les examens biologiques de l'hémoglobine qui trouvent une hémoglobine anormale majoritaire, l'HbS.
- La drépanocytose associe avec une grande variabilité d'expression clinique selon les individus atteints trois grandes catégories de manifestations cliniques :
 - une anémie hémolytique chronique avec épisodes d'aggravation aigus ;
 - des phénomènes vaso-occlusifs ;
 - une susceptibilité aux infections bactériennes.
- Les enfants atteints de drépanocytose doivent être suivis par un réseau de médecins associant des médecins de proximité et un centre de référence ou de compétence.
- Le traitement préventif des complications de la drépanocytose associe une prévention des infections par la pénicilline quotidienne et la vaccination antipneumococcique, une supplémentation en acide folique, une hydratation large. L'éducation des parents, puis dès que possible des enfants, est primordiale. Les parents doivent apprendre à reconnaître les signes précoces d'une complication grave, afin d'emmener en urgence leur enfant à l'hôpital. Une carte d'urgence spécifique pour la drépanocytose a été élaborée sous l'égide du ministère de la Santé
- Ces signes sont principalement une fièvre supérieure à 38°5 (risque d'infection fulminante) et l'apparition brutale d'une pâleur et d'une asthénie (risque d'anémie grave par séquestration splénique aiguë ou infection à érythrovirus [parvovirus B19]).
- Le risque d'accident vasculaire cérébral doit être surveillé chez les enfants SS et S- β 0 par la réalisation d'un doppler transcrânien annuel entre les âges de 12-18 mois et 16 ans.
- Certains enfants atteints d'une forme grave de drépanocytose peuvent nécessiter une intensification du traitement : traitement par hydroxycarbamide, programme transfusionnel, greffe de cellules souches hématopoïétiques. La décision d'intensifier le traitement et le choix du traitement doivent être discutés avec un centre de référence ou de compétence.
- Un conseil génétique est proposé aux couples à risque de drépanocytose sévère SS ou S β 0