

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la drépanocytose

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

La drépanocytose est une maladie héréditaire du sang, due à la production d'une hémoglobine (Hb) anormale, appelée HbS, qui provoque la déformation des globules rouges qui deviennent fragiles et rigides.



#### À NOTER

La drépanocytose est particulièrement fréquente chez les personnes d'origine africaine, antillaise et certaines parties du sub continent indien.

Elle est beaucoup plus rare chez les personnes originaires du Proche-Orient, du pourtour méditerranéen et quasi inconnue chez des personnes issues du reste de l'Europe.



chez l'enfant, elle peut comporter une **vasculopathie cérébrale précoce**, pouvant se compliquer d'**infarctus artériel cérébral** ;



chez l'adulte, par de multiples atteintes chroniques d'organes secondaires à des accidents thrombotiques : **néphropathie, hypertension artérielle pulmonaire, hépatopathie avec insuffisance rénale, rétinopathie, priapisme...**



#### ATTENTION

**La déshydratation, la fièvre, le stress, la corticothérapie ou encore la grossesse favorisent les accidents aigus.**

### .....o Quelles sont les conséquences du syndrome drépanocytaire ?

Les enfants sont asymptomatiques à la naissance, les premières complications surviennent à partir de 3 mois environ : **crises vaso-occlusives douloureuses, syndromes thoraciques aigus, hémolyse, anémie aiguë, pouvant mettre en jeu le pronostic vital ou cérébral.** Cette maladie est également responsable d'une **susceptibilité aux infections bactériennes.**

À ces symptômes, s'ajoute une **atteinte vasculaire diffuse et progressive liée à des microthromboses.**

### Quelle est la fréquence de la drépanocytose à la naissance ?

En 2019, la fréquence de la drépanocytose dans les DROM-COM, où un dépistage systématique est réalisé, est de **un nouveau-né sur 384.**

En métropole, le dépistage est ciblé et ne concerne que les enfants considérés à risque en raison de l'origine géographique de leurs parents. La fréquence est de **1 nouveau-né sur 602 dans la population dépistée.**



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la drépanocytose

### Comment la maladie est-elle détectée ?

Le dépistage de la drépanocytose est réalisé à partir d'un éluat de sang séché grâce à l'identification de l'HbS par des techniques séparatives. Le diagnostic est conforté par l'étude de l'hémoglobine des parents et de l'ADN du nouveau-né uniquement dans les cas douteux ou particuliers.

#### À NOTER

Il est important de préciser sur le buvard si le bébé a été transfusé avant le prélèvement.

**En effet, la transfusion peut fausser les résultats des analyses.**

### Comment traiter un enfant atteint de drépanocytose ?

Le traitement est d'abord préventif et éducatif :

**Prévention des infections** par une antibiothérapie quotidienne et des vaccinations larges ;

**Éducation des parents** pour un recours précoce aux soins (transfusion de globules rouges en cas d'anémie aiguë et antibiothérapie en cas de fièvre) ;

**Éducation des parents** aux facteurs déclenchants de crises vaso-occlusives (chaleur, froid, vomissements et déshydratation, vasoconstriction, raréfaction de l'oxygène).

La prise en charge se fait par des équipes spécialisées.

