

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.

HAS

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ
*Liberté
Égalité
Fraternité*

AVRIL 2021

