

3 juillet 2012 / n° 27-28

Numéro thématique – La drépanocytose en France : des données épidémiologiques pour améliorer la prise en charge*Special issue – Sickle cell disease in France: epidemiological data to improve health care management*p. 311 **Éditorial / Editorial**p. 312 **Sommaire détaillé / Table of contents**

Coordination scientifique du numéro / *Scientific coordination of the issue*: Florence Suzan, Institut de veille sanitaire, Saint-Maurice, France, et pour le comité de rédaction : Juliette Bloch, Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie, Paris, France, et Bruno Morel, Agence régionale de santé Rhône-Alpes, Lyon, France

Éditorial / Editorial**Frédéric Galactéros**

Coordonnateur du Centre de référence Maladies rares « Syndromes drépanocytaires majeurs » ; Responsable de l'Unité des Maladies génétiques du globule rouge ; Médecine interne ; Hôpital Henri Mondor, AP-HP et U-PEC

La drépanocytose, maladie génétique de l'hémoglobine, mono-mutationnelle et autosomique récessive, combine, avec une pondération variable interindividuelle et dans l'histoire de la maladie de chaque patient, cinq composantes : 1) une maladie hémolytique chronique susceptible d'une entrée en phase aiguë subite et fatale, ainsi que d'un cortège de complications communes à toutes ces maladies hémolytiques ; 2) un risque infectieux sous diverses formes, dont les sepsis fulminants ; 3) un fond permanent de vaso-occlusion dont les poussées génèrent des lésions ischémiques tissulaires, dont la partie la plus bruyante se manifeste par des crises algiques paroxysmiques parfois au-delà des possibilités actuelles de contrôle antalgique et dont certaines formes, comme le syndrome thoracique, comportent un risque vital indexé en grande part à la diligence des soins ; 4) une vasculopathie artérielle n'affectant de façon délétère que des minorités de patients, notamment sur le territoire cérébral (10 à 15% des enfants homozygotes SS avant l'âge de 10 ans) ; 5) une grande variété de complications secondaires qui évoluent pour leur propre compte. Ces complications chroniques, multiples et liées à l'âge, impliquent de par leur spécificité un investissement nouveau de multiples spécialistes et alourdissent le pilotage clinique. La recherche multidisciplinaire, tant clinique que fondamentale, est la clef actuelle de la poursuite de l'augmentation de l'espérance de vie, qui accuse un déficit d'une trentaine d'années. Ces caractéristiques expliquent que la prise en charge médicale soit centrée sur les grands centres hospitaliers.

Cet aspect est renforcé par le rôle clef que joue la transfusion dans les urgences médicales ou chirurgicales et dans les complications chroniques telles que la vasculopathie cérébrale de l'enfant. Cependant, d'importants problèmes médicaux secondaires aux transfusions exigent une collaboration très active avec l'Établissement français du sang. Un vaste travail en cours en Île-de-France va permettre une appréciation précise de la question.

Comme le montre avec bonheur l'expérience du réseau Rofsed (Réseau ouest francilien de soins des enfants drépanocytaires) en pédiatrie, le triple niveau de prise en charge médicale (médecin et hôpital de proximité, Centre de référence Maladies rares) est un objectif prioritaire qui devrait être généralisé dans les régions de fortes prévalences. Mais il reste inopérant si l'entourage familial, scolaire et professionnel autour de l'enfant, puis l'enfant lui-même, ne prennent pas leur part dans la gestion de la maladie. L'éducation thérapeutique est un des pivots du traitement. L'organisation de la filière de soins pour ces patients a un impact thérapeutique et économique très favorable. Reste à transposer le modèle pédiatrique à la prise en charge des adultes : tout est à faire. Les contraintes sociales et personnelles ont un retentissement majeur sur la récurrence des hospitalisations chez ces patients et à terme sur leur pronostic ; c'est dire l'importance, comme l'expérience Rofsed le montre, de l'intégration des approches sociales, psychologiques et de conseil. L'orientation scolaire et professionnelle, en lien avec les médecines scolaires et du travail, et l'utilisation pertinente de la reconnaissance du handicap permettent à ces patients de participer à et de la vie sociale.

L'étude de la sévérité, et plus particulièrement de la mortalité, par l'Institut de veille sanitaire au travers des données du Centre d'épidémiologie sur les causes médicales de décès (CépiDC) et des codages PMSI, met en lumière quelques caractéristiques majeures de cette maladie : la sous-estimation antérieure du nombre de patients ; la place croissante des hospitalisations spécifiques, surtout pédiatriques, et les grandes inégalités de leur répartition géographique ; l'augmentation du nombre annuel des décès. Mais, la population drépanocytaire totale ayant considérablement crû depuis 30 ans, et comme nous ne disposons pas de la prévalence globale de la maladie, il n'est pas possible d'avoir le sens de variation global de cette incidence. L'âge moyen au décès a fortement augmenté et il est vraisemblable que cette évolution va se poursuivre, puisque la généralisation du dépistage à la naissance associée au dépistage secondaire des complications les plus morbides survenant entre 0 et 10 ans, a un impact décisif sur la mortalité dans cette tranche d'âge. Cependant on sait, par comparaison avec les États-Unis, où la drépanocytose s'inscrit dans une situation démographique stabilisée et où la proportion des adultes est des trois quarts, qu'en

France, où les adultes sont moins de 50%, va persister pendant encore au moins 10 ans une forte croissance démographique. Les approches curatives, telles que la transplantation de cellules souches hématopoïétiques, ne peuvent jouer qu'un rôle marginal à cet égard.

Dans les Départements d'outre-mer, un dépistage néonatal généralisé a été mis en place progressivement dès 1985. En métropole, le dépistage a pu être instauré en 2000 à condition d'être réalisé de façon ciblée et que la prévalence soit supérieure à 1/1000 chez les nouveau-nés testés. Mais la faisabilité du ciblage actuellement effectué repose sur la notion, totalement erronée mais solidement installée dans les esprits, que la drépanocytose ne touche que les personnes à peau noire. Les conséquences en sont désastreuses. Tous les pays à situation comparable, et pour les mêmes raisons, ont opté pour un dépistage non sélectif.

En 10 ans, plus de 5 000 enfants malades ont été identifiés et orientés vers une prise en charge qualifiée en France. Plusieurs études sont en cours pour, avec le recul nécessaire, vérifier la qualité de cette prise en charge et redessiner l'histoire naturelle initiale de la maladie. L'analyse des causes et circonstances des décès apportera un éclairage actuel sur la sévérité de la maladie et la meilleure appréciation des rapports bénéfices-risques des thérapeutiques lourdes, et permettra aussi une meilleure adéquation du conseil génétique. Il faudrait aussi, aux fins de mieux connaître les données du problème, pouvoir mobiliser les ressources informatives de l'Assurance Maladie. Ceci permettrait peut-être de réaliser les quelques études médico-économiques qui font entièrement défaut.

La drépanocytose pose donc une question de santé publique en France. Nous serions collectivement avisés d'organiser des états généraux de cette pathologie où, dans un cadre général, les problèmes propres à certaines régions, notamment l'Île-de-France, pourraient être débattus.

Sommaire détaillé / *Table of contents*

NUMÉRO THÉMATIQUE — LA DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE : DES DONNÉES ÉPIDÉMIOLOGIQUES POUR AMÉLIORER LA PRISE EN CHARGE *SPECIAL ISSUE — SICKLE CELL DISEASE IN FRANCE: EPIDEMIOLOGICAL DATA TO IMPROVE HEALTH CARE MANAGEMENT*

p. 311 **Éditorial**
Editorial

p. 313 **Le dépistage néonatal de la drépanocytose en France**
Newborn screening for sickle cell disease in France

p. 317 **Études descriptives de la mortalité et des hospitalisations liées à la drépanocytose en France**
Sickle-cell disease related-mortality and hospitalizations in France: descriptive studies

p. 321 **Encadré – Le Rofsed, un réseau de soins pour la prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant**
Box – ROFSED: a healthcare network to improve the management of sickle cell disease in children

p. 322 **La drépanocytose dans les départements français d'outre-mer (Antilles, Guyane, la Réunion, Mayotte). Données descriptives et organisation de la prise en charge**
Sickle cell disease in the French overseas territories (French West Indies, French Guiana, la Reunion, Mayotte): descriptive data and management organization

p. 325 **Drépanocytose et transfusion sanguine : la politique de l'Établissement français du sang**
Sickle cell disease and blood transfusion: the strategy of the French Blood Agency

p. 328 **Drépanocytose : aspects actuels du conseil génétique en France**
Genetic counselling in sickle cell disease: new issues in France
