

# DREPANOCYTOSE ET ACTIVITE PHYSIQUE

Par: Dr YAKANA

# GENERALITES SUR LA DREPANOCYTOSE

# PLAN

1- DEFINITION

2- EPIDEMIOLOGIE

3- ETIOLOGIE

4- CLINIQUE

5- DIAGNOSTIC

6- PRISE EN CHARGE

7- SUIVI DU DREPANOCYTAIRE

8- HANDICAP AU COURS DE LA MALADIE

# 1- DEFINITION

- La drépanocytose ou anémie falciforme est une maladie génétique des globules rouges caractérisée par la présence d'une hémoglobine anormale (l'hémoglobine S) qui en se polymérisant les fragilise et leur confère leur forme typique en faucille (anémie hémolytique chronique).
- Elle se caractérise par une anémie chronique, une sensibilité accrue aux infections et des accidents vaso-occlusifs (AVO) microvasculaires.

## 2- EPIDEMIOLOGIE

- Prévalence du trait en Afrique centrale et de l'ouest à 15-25 %,
- En Europe est estimée à environ 1/850,
- Dans les DOM d'Amérique à 10-12 % et selon les régions méditerranéennes entre 1 et 15 %.
- Une forte prévalence est observée dans les zones étant ou ayant été impaludées.

# 3- ETIOLOGIE

- La drépanocytose est causée par une mutation du gène bêta de la globine située sur le chromosome 11 (mutation bêta 6 glu-val).
- L'hémoglobine anormale (hémoglobine S) a tendance à polymériser lorsque la concentration d'oxygène dans le sang est faible (hypoxie).
- La transmission est autosomique récessive.
- Après conseil génétique, le diagnostic anténatal est réalisable sur prélèvement de villosités choriales ou de liquide amniotique par analyse génétique moléculaire.

Il existe plusieurs types de drépanocytose :

- la forme homozygote SS lorsque les deux gènes bêta portent la mutation S ;
- la forme SC lorsque l'un des deux gènes bêta porte la mutation S et l'autre celle à l'origine de l'hémoglobine C (bêta 6 glu-lys) ;
- et enfin la forme S/bêta thalassémique lorsque la mutation de l'autre gène bêta est à l'origine des bêta-thalassémies.

# CLINIQUE

- Grâce à la présence d'hémoglobine foétale, la maladie ne se manifeste pas avant l'âge de 3 mois.
- Les manifestations cliniques aiguës sont très variables d'une personne à l'autre et d'un moment à l'autre.
- La manifestation la plus fréquente est la crise vaso-occlusive (CVO) qui est une crise douloureuse osseuse de survenue imprévisible et souvent déclenchée par le froid, la déshydratation ou le stress notamment.

- Les autres manifestations aiguës sont le syndrome thoracique aigu (crise vaso-occlusive pulmonaire), le priapisme, les accidents vasculaires cérébraux (AVC) ou les séquestrations spléniques aiguës.
- Les patients ont une anémie chronique et sont plus sensibles aux infections bactériennes (pneumonies, méningites, etc.) du fait entre autres de l'inefficacité relative de la rate.

- Enfin, ils peuvent également présenter des complications chroniques secondaires à la vaso-occlusion ou à l'hémolyse chronique telles qu'une rétinopathie, des ostéonécroses, des lithiases vésiculaires, une cardiopathie dilatée ou une insuffisance rénale.

# LE DIAGNOSTIC

- Le diagnostic est posé en examinant la forme des globules rouges, en analysant l'hémoglobine, et en pratiquant des tests génétiques.
- L'observation au microscope d'un prélèvement sanguin (frottis sanguin) permet de mettre en évidence la présence de globules rouges falciformes (hématies en forme de faucille).

- L'analyse précise de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges permet de mettre en évidence la présence de l'hémoglobine anormale S. Cette étude comporte deux techniques appelées électrophorèse et chromatographie.
- Après conseil génétique, le diagnostic anténatal est réalisable sur prélèvement de villosités choriales ou de liquide amniotique par analyse génétique moléculaire.

# PRISE EN CHARGE

- La prise en charge est multidisciplinaire au sein de centres dotés de soins intensifs avec un accès sans délai à la transfusion sanguine.
- Elle doit intégrer dès la naissance:
  - la prévention des infections
  - la prévention des complications éventuelles (suivi rénal, respiratoire, endocrinologique, ostéo-articulaire et ophtalmologique ainsi qu'une échographie doppler transcrânienne pour le risque d'AVC),
  - mais également la dimension sociale et psycho éducationnelle.

- La prise en charge des CVO consiste en:
  - la réhydratation
  - le traitement de la douleur
  - la correction de l'anémie
  - le traitement de la cause

- Le traitement de fond est basé sur l'hydroxyurée (AMM européenne pour l'hydroxycarbamine) ou les échanges transfusionnels, quand ils sont techniquement et médicalement possibles.
- Il s'agit soit de transfuser le malade avec le sang d'un donneur sain compatible en cas d'anémie aggravée, soit de remplacer partiellement le sang du malade par celui d'un donneur sain (échanges érythrocytaires) en cas de risque d'AVC notamment

# LE SUIVI DU DREPANOCYTAIRE

- Les personnes atteintes de drépanocytose doivent être suivies dans les consultations des centres de référence et de compétence spécialisés;
- La prise en charge est coordonnée entre tous les intervenants : médecin de ville, spécialiste de la drépanocytose, aide soignante, infirmière scolaire, médecin du travail, psychologue, assistant social ou travailleur social;
- L'implication des parents et de l'enfant, lorsqu'il est assez grand, est très importante et ils doivent s'informer au mieux sur la maladie.

- Avant l'âge de deux ans, il est recommandé d'amener son enfant atteint de drépanocytose chez le médecin tous les deux ou trois mois.
- Après deux ans, une visite de contrôle tous les six mois ou tous les ans (avec réalisation d'un bilan sanguin) suffit si tout va bien.
- En cas de crise, d'aggravation de l'anémie, ou d'infection, il est impératif de réagir vite pour prodiguer en urgence les soins nécessaires

# CES SIGNES QUE LES PARENTS ET MALADES DOIVENT APPRENDRE A RECONNAITRE

- Les douleurs ne cédant pas aux médicaments donnés à domicile ou des douleurs vives au thorax
- Les difficultés à respirer
- Les vomissements répétés
- Une fièvre supérieure à 38,5°C
- Une pâleur importante, du sang dans les urines, ou des troubles de la vue ou de l'ouïe
- Une augmentation du volume de la rate (votre médecin peut vous expliquer comment palper le ventre de l'enfant)

- Pour les garçons, une érection qui persiste : il est important que les parents de garçons et que l'enfant lui-même soient avertis des risques de survenue d'érections douloureuses et prolongées dès l'enfance. S'il peut s'agir pour certaines familles d'un sujet « tabou », il est impératif de réagir à temps pour éviter les séquelles.
- Une paralysie ou une perte de l'un des sens (ouïe, vue, équilibre), même temporaire.
- De violents maux de tête
- Une difficulté à parler
- Tout symptôme inhabituel

# HANDICAP AU COURS DE LA MALADIE

## **Anémie**

- L'anémie chronique est quasiment constante chez les patients homozygotes SS.
- Elle peut provoquer, selon sa sévérité un essoufflement grade II selon la classification NYHA et une fatigabilité importante susceptibles de perturber la vie quotidienne.

## Les manifestations aiguës

- Les crises vaso-occlusives (CVO) entraînent des douleurs osseuses intenses qui surviennent de façon inopinée et sont favorisées par la déshydratation, le froid, l'altitude, le stress, les efforts intenses, ou les infections.
- Chez les enfants, la crise vaso-occlusive peut se traduire par des gonflements douloureux des mains et pieds (syndrome pied-main).
- Ces crises douloureuses nécessitent la prise d'antalgiques si besoin (dérivés opioïdes dont morphine) et peuvent être à l'origine d'hospitalisations parfois itératives retentissant considérablement sur leur vie quotidienne, scolaire, professionnelle et affective.

- De plus, le caractère inopiné des CVO est générateur d'une grande angoisse liée notamment à l'incertitude de l'avenir proche, empêchant de mener à bien des projets professionnels, immobiliers, affectifs, personnels (permis de conduire, etc.) au-delà du retentissement effectif des hospitalisations prolongées.

- Le syndrome thoracique aigu se manifestant par des difficultés respiratoires, des douleurs thoraciques et de la fièvre peut également être à l'origine d'hospitalisations répétées en soins intensifs avec une ventilation artificielle particulièrement éprouvantes.
- Les accidents vasculaires cérébraux (AVC) peuvent être à l'origine de séquelles intellectuelles ou motrices.
- Les épisodes de priapisme répétés peuvent entraîner des troubles du sommeil et des troubles psychiques, et au-delà une potentielle impuissance séquellaire.

## Les complications chroniques

- Les fréquentes ostéonécroses de hanches, d'épaules ou de genoux sont à l'origine de douleurs importantes et d'une incapacité fonctionnelle à la marche avec parfois la nécessité d'un remplacement prothétique qui peut poser des problèmes d'incapacité motrice.
- L'atteinte ophtalmologique pouvant aller jusqu'à la cécité, et l'atteinte ORL génératrice de vertiges et d'une baisse subite de l'audition.

- L'atteinte rénale nécessitant parfois la mise en dialyse ou une transplantation.
- L'atteinte cardiaque et pulmonaire à l'origine d'une dyspnée possiblement invalidante.
- Les ulcères de jambe très douloureux sont responsables d'une impotence fonctionnelle et d'une surconsommation d'opioïdes, et entraînent un préjudice esthétique et social.
- Les calculs vésiculaires parfois à l'origine d'accidents cholestatiques, d'infection des voies biliaires nécessitent une ablation de la vésicule biliaire.

## **Sensibilité accrue aux infections**

- Les infections sont plus fréquentes chez les personnes atteintes de drépanocytose.
- Elles peuvent engager le pronostic vital mais aussi le pronostic fonctionnel par leurs séquelles neurosensorielles ou osseuses (ostéomyélite chronique).
- La prévention par la vaccination et un traitement précoce des infections sont essentiels.

## Troubles anxio-dépressifs

- Ils sont fréquents et nécessitent une prise en charge, car ils aggravent la fréquence des crises et la douleur et affectent jusqu'à 25 % des patients.
- La drépanocytose est une pathologie complexe avec de multiples intrications somatiques et psychiques à l'origine d'un syndrome anxio-dépressif fréquent.
- La perception de leur maladie comme une pathologie réduisant nécessairement leur espérance de vie, trop fréquemment illustrée par des décès dans l'entourage proche, est aussi à l'origine d'une anxiété importante et d'une grande insécurité.

- Par ailleurs, le handicap somatique possible rend parfois difficile les projections dans l'avenir et peut également isoler les patients, accentuant ainsi l'angoisse et le syndrome dépressif.
- Ainsi, bien au-delà des manifestations somatiques de la drépanocytose, il existe dans cette pathologie une composante psychique dont il est nécessaire de tenir compte dans la prise en charge tant elle représente un handicap réel dans la construction de vie.

# ACTIVITE PHYSIQUE ET DREPANOCYTOSE

- La pratique du sport chez l'enfant ou l'adolescent atteints de drépanocytose a longtemps été contre-indiquée du fait du risque accru de crise vaso-occlusive. L'exercice physique constitue en effet physiologiquement une situation particulièrement à risque : déshydratation, hypoxémie, stress, acidose, traumatisme. . .
- Malgré ces risques réels, les bienfaits d'une activité sportive régulière sont néanmoins désormais reconnus, comme d'ailleurs pour toute maladie chronique.

# PLAN

1- LES RISQUES ET LES CRAINTES

2- LES BIENFAITS DE L'ACTIVITÉ PHYSIQUE

3- LES FACTEURS LIMITANTS DE L'EFFORT MAXIMAL DANS LE CAS DE LA DRÉPANOCYTOSE

4- PRINCIPES DE PREVENTION

5- QUEL SPORT CHOISIR?

- Elle doit ainsi être encouragée afin d'améliorer la tolérance à l'effort, lutter contre le déconditionnement progressif et probablement améliorer le devenir à moyen et long terme, même si de nouvelles études restent nécessaires dans la population pédiatrique.
- Afin de garantir tous les bienfaits de cette pratique sportive et limiter au maximum le risque de crise vaso-occlusive, des règles strictes doivent être impérativement respectées.
- Ces règles concernent à la fois les principes d'hydratation, d'intensité de l'effort, des conditions climatiques, des risques de traumatisme et d'infection. . . et doivent faire l'objet d'éducation thérapeutique tout au long du suivi de l'enfant et de l'adolescent.

# Les risques et les craintes

- L'activité physique constitue physiologiquement une situation particulièrement à risque de survenue de crise vaso-occlusive chez les personnes atteintes de drépanocytose. En effet, la pratique d'un exercice est pourvoyeuse de nombreux facteurs pouvant accélérer la polymérisation de l'hémoglobine S conduisant au mécanisme de vaso-occlusion.
- Nous retiendrons :
  - la déshydratation par sudation ;
  - l'hypoxémie induite par l'hyperventilation ;
  - l'acidose sanguine secondaire à l'augmentation d'acide lactique et urique et les mécanismes inflammatoires du stress oxydatif ;
  - le stress émotionnel et l'hyperexcitation d'un événement de compétition sportive ;les conditions climatiques : les fortes chaleurs ou le froid excessif ;  
les risques de traumatisme et de blessure

- Pour toutes ces raisons, la pratique du sport est source d'angoisse de la part des enfants et (surtout) de leurs parents. . . et même parfois des soignants ! Toutefois, de la bonne compréhension des mécanismes physiopathologiques découlent les principes simples de prévention à appliquer.

# Les bienfaits de l'activité physique

- Les bienfaits d'une activité physique adaptée, régulière, raisonnable et raisonnée sont désormais largement connus dans toute maladie chronique. La littérature est toutefois encore assez pauvre dans le cas de la drépanocytose, et particulièrement chez l'enfant et l'adolescent.
- Selon une étude récente portant sur une population adulte atteinte de drépanocytose l'entraînement aux exercices d'endurance d'intensité modérée semble sans danger et sans complication et améliore considérablement leur capacité fonctionnelle, en particulier pour des niveaux d'exercice proches de ceux nécessaires aux activités quotidiennes.
- L'activité physique s'intègre alors dans l'arsenal thérapeutique de cette maladie chronique.
- Outre ces considérations purement métaboliques, il faut également prendre en compte toute la dimension d'intégration sociale et de qualité de vie à participer à des activités sportives collectives, de partage et d'épanouissement de tout enfant en collectivité.

# Les facteurs limitants de l'effort maximal dans le cas de la drépanocytose

- Cardiaques : l'anémie chronique engendre une pression artérielle diminuée à débit cardiaque augmenté. Elle aboutit progressivement à une surcharge ventriculaire gauche avec Volume d'Ejection Systolique (VES) élevé et non adapté à la Fréquence Cardiaque maximale ;
- Capacité d'extraction et d'utilisation de l'oxygène : conséquence de l'anémie, la concentration en O<sub>2</sub> artérielle est diminuée. La drépanocytose entraîne également une altération de la capacité de diffusion pulmonaire et d'extraction de l'oxygène.

- À ces facteurs biochimiques et métaboliques, s'ajoutent les possibles limitations ostéo articulaires secondaires à d'éventuelles crises vaso-occlusives (ostéonécroses) ou limitations ventilatoires secondaires aux possibles syndromes thoraciques aigus ou infections pulmonaires sévères (bronchectasies ou dilatations des bronches).
- Pour toutes ces raisons, les facteurs physiopathologiques limitants de la drépanocytose rendent l'enfant particulièrement à risque d'un déconditionnement rapide et global, aérobie et musculaire.

# Les principes de prévention

- La bonne connaissance de la physiologie de la drépanocytose et de l'activité physique permet la compréhension des principes de prévention.

# L'hydratation

- Il faut garantir une hydratation régulière avant, pendant et après l'effort.
- L'hydratation minimum journalière d'un enfant pratiquant une activité sportive doit être de 2 litres/m<sup>2</sup> de surface corporelle.
- Il est conseillé l'absorption d'environ 250 ml d'eau pour les moins de 10 ans ou de 500 ml pour les plus de 10 ans avant l'exercice, 1 verre d'eau toutes les 20 minutes pendant l'exercice et 250 ml (< 10a ans) ou 500 ml (> 10 ans) après l'exercice.
- Ces quantités sont indicatives et il faut apprendre à boire avant d'avoir soif et tant que la soif persiste.
- Aucun complément (sucre, boisson énergisante ou de réhydratation hydro-électrolytique) n'est justifié ou nécessaire.
- L'eau de réhydratation peut être fraîche ou à température ambiante, mais en aucun cas glacée.

# L'intensité de l'effort

- Elle sera guidée par l'essoufflement et la fatigue.
- Il est important que dès le plus jeune âge, l'enfant apprenne à reconnaître les signes pour lesquels la « machine est en surchauffe » : dyspnée importante, tachycardie et palpitations, sudation extrême, fatigue intense etc.
- Ces éléments imposent l'arrêt temporaire de l'exercice durant un minimum de dix minutes pendant lesquelles l'enfant en profitera pour se réhydrater.

# Le pré et post-exercice

- Il faut prévoir un temps d'échauffement lent et progressif avant l'exercice physique.
- De même il faut éviter d'interrompre trop brusquement l'effort (risque de frein vagal) et savoir privilégier une phase de récupération progressive

# Les conditions climatiques

- L'exercice doit être réalisé dans un environnement ni trop froid ni trop chaud pouvant accélérer le risque de crise vaso-occlusive.
- En ce qui concerne les pratiques sportives extérieures, on insistera particulièrement sur les dangers d'une chaleur trop importante ou d'éléments hostiles : pluie, vent, températures basses, neige etc.
- L'enfant devra être vêtu d'une tenue appropriée à la météo.

# La composition du sac

- Le sac de sport comportera toujours : un change complet comprenant tee-shirt, sweat-shirt, pantalon, chaussettes et sous-vêtement, une bouteille d'eau de 1 litre minimum, une serviette, un bonnet et des gants en hiver, des antalgiques.

# Le risque de traumatisme et le risque infectieux

- Les zones exposées au traumatisme doivent être protégées (chaussettes épaisses ou jambières, prévention des ampoules).
- En cas de traumatisme, il ne faut pas appliquer de glace ni utiliser de poches de froid instantané ou bombes réfrigérantes pouvant conduire à une crise vaso-occlusive.
- Il est important de veiller à une bonne hygiène corporelle : désinfection de toute plaie même minime ainsi que des ampoules. L'hygiène des locaux est également importante : nettoyage régulier, aération...

# La problématique de la compétition

- Compte tenu du challenge, du stress émotionnel et de la notion de dépassement des limites qu'implique la compétition, la participation est souvent contre-indiquée.
- Cette notion peut être toutefois nuancée sous contrôle du respect strict des consignes de repos et d'hydratation, et d'un encadrement éclairé et fiable.

# Les contre-indications temporaires

- Il faut savoir renoncer à tout effort en cas de crise récente ou débutante, de fatigue inhabituelle ou autre pathologie, même bénigne (rhinite, maux de ventre. . .).

# Mais quel sport choisir ?

- Nous sommes fréquemment confrontés à cette question en consultation.
- Même s'il n'existe pas particulièrement de sport plus indiqué pour un enfant drépanocytaire, certains peuvent être toutefois recommandés ou discutés.

-

- **La danse** est un sport plutôt conseillé : il permet un bon travail aérobie de l'endurance associé au renforcement musculaire et de la proprioception
- **La natation** : Malgré de nombreuses réticences et craintes, rares sont les problèmes liés à la pratique de la natation si les règles de participation sont respectées de manière stricte. Il reste un sport tout à fait indiqué pour ses qualités aérobies et de renforcement musculaire. La température de l'eau doit être supérieure à 23 degrés et les séances ne doivent pas excéder 20 à 30 minutes.

- **L'athlétisme** : On privilégiera les courses de longue durée dites « d'endurance » qui sont par définition des efforts prolongés d'intensité sous maximale. Il est important de les pratiquer en respectant son essouffement et sa sensation de fatigue imposant un arrêt temporaire. Ainsi, on privilégiera la durée de la course par rapport à la vitesse; une durée maximale de course d'endurance de 30 minutes semble raisonnable. Les épreuves de sprint ne sont pas recommandées.

# Conclusion

- La pratique du sport reste une problématique importante à prendre en compte dans la prise en charge d'un enfant drépanocytaire.
- Les mécanismes physiologiques liés à l'exercice doivent être connus afin de prévenir tout risque de survenue de crise vaso-occlusive.
- Si les bienfaits d'une activité physique dans la maladie drépanocytaire manquent d'études allant dans ce sens comme les autres maladies chroniques, il n'en demeure pas moins qu'une activité raisonnable, raisonnée et régulière doit être encouragée afin de lutter contre le déconditionnement multifactoriel.

- Le sport a toute sa place dans la dynamique d'Éducation Thérapeutique, non seulement pour les enfants et leurs parents, mais aussi pour les établissements scolaires et clubs sportifs.
- L'activité sportive chez l'enfant et l'adolescent atteint de drépanocytose doit être encouragée mais encadrée et obéir à certaines règles strictes.

**AKIBA!  
ABOUI NGANG!  
BEYANA DEGUE DEGUE!  
JE VOUS REMERCIE!  
THANKS!**