

La drépanocytose de l'enfant et ses anémies

Docteur Camille RUNEL-BELLIARD, pédiatre

CHU Pellegrin Enfants
Place Amélie Raba-Léon
33076 Bordeaux cedex
camille.runel@chu-bordeaux.fr

Première maladie génétique mondiale et française, la drépanocytose reste encore méconnue.

Les symptômes sont secondaires à la présence d'hémoglobine S (pour « Sickled » en anglais) qui remplace l'hémoglobine A habituelle (pour « Adult » en anglais).

L'hémoglobine S a la propriété de se polymériser en situation désoxygénée. Le globule rouge va alors se falciformer et s'occlure dans les petits vaisseaux capillaires, obstruant le flux sanguin et déclenchant la crise vaso-occlusive (CVO) – auto-entretenu par la diminution de la vascularisation.

Les trois symptômes majeurs de cette maladie sont :

- Les douleurs, violentes et secondaires à la vaso-occlusion, touchant souvent les os longs mais qui peuvent toucher l'ensemble des os ainsi que certains organes de l'organisme.

- Une susceptibilité aux infections notamment aux germes encapsulés dont la physiopathologie est mal connue.

La fonction de filtre splénique est très déficiente dans la maladie mais s'accompagne probablement d'un défaut de fonction du complément et des polynucléaires. Ainsi, les enfants sont à risque d'infections sévères notamment à pneumocoque, méningocoque et aux salmonelles.

- L'anémie hémolytique chronique à laquelle s'ajoute des risques d'anémie aiguë.

L'anémie aiguë peut être secondaire à trois événements :

- La séquestration splénique aiguë, complication majeure de la petite enfance.

Elle est définie par l'association d'une splénomégalie associée à une diminution de plus de deux points de l'hémoglobine de base. Le risque de décès est important notamment lors du premier épisode car il s'agit d'un événement très aigu. Sa prise en charge doit être urgente - par une hyperhydratation et surtout par une transfusion. En cas de risque vital immédiat avec défaillance cardio-vasculaire, une transfusion non phénotypée de sang O est nécessaire.

Dans tous les cas, la transfusion doit tenir compte du relargage secondaire des globules rouges bloqués dans la rate.

- L'erythroblastopénie aiguë lors d'épidémie à parvovirus B19 notamment. Il s'agit du seul cas où le taux de réticulocytes est bas. Il existe souvent un syndrome fébrile associé.

- Enfin, l'anémie peut être due à l'aggravation de l'hémolyse elle-même lors de CVO sévères.

Aide à la réflexion et prise en charge :

Un élément clinique fondamental est donc la palpation de la rate.

La tolérance clinique de l'anémie sera évaluée par les paramètres hémodynamiques (notamment FC et perfusion périphérique) et l'avis des parents.

Un élément biologique est fondamental : le dosage des réticulocytes.

Le taux d'hémoglobine doit toujours être comparé aux taux d'hémoglobine de base (obtenu vers l'âge de 18 mois)

La formule en cas de transfusion est la suivante : quantité à perfuser en ml = (Hb désirée ou de base – Hb actuelle) X poids en kg X 4 (ou 3).

Le culot commandé doit être phénotypé - et si possible phénotypé étendu - et compatibilisé. Ces précautions permettent de diminuer le risque fréquent d'allo immunisation.