

Pour obtenir plus de renseignements sur la maladie,  
vous pouvez consulter le site: [www.rofsed.fr](http://www.rofsed.fr)



**Centre Hospitalier Universitaire de Liège**  
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35  
4000 LIEGE  
[www.chuliege.be](http://www.chuliege.be)



Suivez l'actualité du CHU  
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !



## INFOS PATIENTS

### La drépanocytose



Service de génétique humaine

## Maladie

La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine. L'hémoglobine est présente dans les globules rouges et sert à transporter l'oxygène dans notre organisme. La maladie se manifeste par une anémie, une sensibilité aux infections et des crises de douleur. Les symptômes sont très variables d'une personne à l'autre et, pour une même personne, d'un moment à l'autre.

## Prévalence

La drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue dans le monde : elle touche plus de cinq millions de personnes. La fréquence des porteurs sains en Europe est estimée à environ 1/150 ; en Afrique centrale et de l'ouest, entre 1/4 et 1/7 ; et, selon les régions méditerranéennes entre 1/7 et 1/100.

## Aspects génétiques

La drépanocytose se transmet selon le mode autosomique récessif, ce qui signifie que le sujet atteint a hérité de deux copies défectueuses (avec une mutation) du gène de la bêta-globine, une copie de chacun de ses parents. Les parents ne possèdent qu'une copie défectueuse du gène (l'autre copie étant normale) : ils sont considérés comme « porteurs » (sains). Pour plus d'information, vous pouvez consulter notre site internet [www.chuliege.be/centre-des-maladies-rares/maladie-genetique](http://www.chuliege.be/centre-des-maladies-rares/maladie-genetique).

La mutation responsable de la drépanocytose est parfois associée à des mutations du même gène responsables d'autres maladies de l'hémoglobine (comme la bêta-thalassémie), mais ce sont les manifestations de la drépanocytose qui prédominent.

## Symptômes

Grâce à la présence d'hémoglobine foetale, la maladie ne se manifeste pas avant l'âge de 3 mois. Il y a trois types de symptômes principaux :

- Une anémie : elle induit une grande fatigabilité, des vertiges, de l'essoufflement,...
- Des infections bactériennes
- Des accidents vaso-occlusifs : ils se manifestent par des crises de douleur dues à une mauvaise circulation sanguine et à un manque d'oxygène dans les tissus, surtout au niveau des muscles et des os. Sur le long terme, ils peuvent entraîner une perte de fonction d'un organe.

## Diagnostic

Le diagnostic repose sur une étude ciblée de l'hémoglobine et sur l'analyse génétique. Le dépistage des porteurs sains peut être proposé à la famille ou aux populations à risque par une simple prise de sang.

On peut détecter la présence de la maladie chez un enfant avant sa naissance par amniocentèse ou par ponction de trophoblastes. Si le fœtus est atteint, les parents sont libres de poursuivre ou d'interrompre la grossesse, en concertation avec leur gynécologue.

Un diagnostic préimplantatoire est également possible. Pour plus d'information, consultez la brochure « Le diagnostic préimplantatoire (DPI) ».

## Traitement

La drépanocytose touchant différents organes, la prise en charge est multidisciplinaire. Les centres de référence coordonnent les soins des patients. La prise en charge, doit intégrer, dès la naissance, la prévention des infections, de la douleur et des complications éventuelles. Des transfusions sanguines peuvent être nécessaires. L'indication d'une transplantation de moelle osseuse ou de cellules souches doit être discutée avec les différents intervenants.

## Evolution

Le pronostic est difficilement prévisible. Il dépend des éventuelles complications liées à la maladie.

## Associations

BELGIQUE : Pas d'association

FRANCE: ► DORYS - Association de lutte contre la drépanocytose

Site internet: [dorys.org/drepanocytose](http://dorys.org/drepanocytose)

► APIPD - Association pour l'Information et la Prévention de la Dépanocytose

Site internet: [www.apipd.fr](http://www.apipd.fr)

## Contacts utiles

CHU de Liège

Conseillères en Génétique : 04 323 36 44

Prise de rendez-vous : 04 323 23 23

[www.chuliege.be/genetique/consultations](http://www.chuliege.be/genetique/consultations)

Citadelle de Liège

Equipe référente pour les enfants et adolescents atteints de drépanocytose

Infirmière coordinatrice : 04 321 84 89