



# Est-ce encore la maladie de l'autre ?

ques autour de l'information des parents d'enfants hétérozygotes dépistés, la Haute Autorité de santé a estimé qu'il n'était pas de sa compétence de se prononcer. Pourtant, se mobiliser pour le droit de chacun à connaître des informations qui le concernent, n'est-ce pas l'affaire de tous ? Oui, notre réflexion, celle des professionnels de santé et des associations de patients, devrait porter sur les conditions de transmission de l'information aux parents de nouveau-nés hétérozygotes, mais comment le faire, pour les 9 958 nouveau-nés hétérozygotes dépistés en France en 2013 sans moyens spécifiques alloués ?

Ainsi, en 2015, la drépanocytose reste la maladie de l'AUTRE. Comment alors accompagner les malades drépanocytaires pour qu'ils puissent exprimer leurs capacités ? Comment espérer l'INDISPENSABLE, à savoir la promotion du don de sang dans les populations afro-antillaises, le développement de la recherche et la mobilisation de l'industrie pharmaceutique, si que Français ne se sent pas concerné ? La généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose en France a été attendue par de nombreux professionnels de santé, par de nombreux malades et leurs familles. Nous regrettons que cette stratégie ait été rejetée par la Haute Autorité de santé. Nous pensons que celle-ci aurait dû s'engager pour la généralisation du dépistage néonatal comme pour l'information de l'ensemble des parents de nouveau-nés hétérozygotes dépistés, car les deux vont ensemble : la fraternité et le respect de la liberté individuelle de choix, seules vraies forces contre la maladie. ■

C'est le silence sur cette maladie qui, dans les communautés d'origine des parents, est responsable de stigmatisation, voire d'exclusion à l'encontre de la maladie. C'est aussi l'ignorance de la maladie et de sa transmission qui conduit certaines familles à retarder, voire à refuser les soins pour leurs enfants. En France, la naissance d'un enfant drépanocytairre continue à isoler les familles, et elle isole parfois les enfants au sein même de leur propre famille. La violence de l'isolement s'ajoute ainsi à la violence de la douleur que vivent souvent au quotidien les malades drépanocytaires.

La Haute Autorité de santé avait-elle connaissance de cette situation pour considérer, selon son rapport d'orientation rendu public en 2014, que la généralisation du dépistage de la drépanocytose n'était pas pertinente. Des nouveau-nés drépanocytaires échappent chaque année au dépistage, et leur nombre ne va qu'augmenter du fait du brassage croissant des populations. Mais on a demandé aux professionnels de santé de démontrer le pire, à savoir le manque d'efficacité de la stratégie actuelle de dépistage ciblé (enfants nés drépanocytaires mais non détectés car nés de parents dont l'origine géographique n'a pas été considérée comme « à risque »), avant d'organiser le meilleur, c'est-à-dire le dépistage universel ! Sur les questionnements éthi-

*suis réduit en miettes ! Je n'ose plus faire de projets, ça pourrit la vie ! »*

Face à cette maladie dévastatrice, les moyens thérapeutiques sont insuffisants : un seul médicament, l'hydroxycarbamide, peut réduire les crises douloureuses. Mais il ne guérit pas la maladie, il l'atténue. En cas d'efficacité et lorsque la maladie est sévère, deux autres traitements sont utilisés : les programmes transfusionnels réguliers, dont l'objectif est de remplacer les globules rouges malades par des globules rouges de donneurs sains. Ceci revient à « changer le sang » par des transfusions multiples, mensuelles. Mais ce n'est pas toujours possible. Le seul traitement curateur est la greffe de moelle osseuse. Les résultats actuels sont excellents, mais il s'agit d'une procédure encore lourde, réservée à ceux qui ont un frère ou une sœur compatible, et malheureusement limitée par le manque de places dans les services hospitaliers de greffe. Ces traitements et l'organisation de la prise en charge ont permis de doubler l'espérance de vie en vingt ans. Mais l'âge médian au décès est à 36 ans seulement, selon une évaluation de l'Institut de veille sanitaire. Nous nous devons encore de progresser.

Depuis la mise en place du dépistage, 6 262 nouveau-nés en France ont été dépistés atteints de drépanocytose, soit plus de 400 nouveau-nés chaque année. Cela fait de la drépanocytose la plus fréquente des cinq maladies bénéficiant du dépistage néonatal. Pourtant, qui de nous connaît la drépanocytose ? Qui dans les médias parle de drépanocytose ? Qui parmi l'industrie pharmaceutique oeuvre pour le développement de nouveaux médicaments ?

**L**e dépistage néonatal a permis de réduire considérablement la mortalité des jeunes enfants drépanocytaires, puisque de 15 à 30 % dans les études historiques, elle est passée à moins de 2 %. Ceci grâce à la prévention et au traitement précoce des infections sévères et à la transfusion sanguine lors des épisodes d'anémie aiguë. Le risque de développer un accident vasculaire cérébral massif, autre complication précoce de la drépanocytose, a diminué de 10 % à moins de 2 % grâce à un dépistage précoce.

La seconde grande avancée a été la création de centres de référence pour la prise en charge de la drépanocytose, via le plan « maladies rares ». Néanmoins, malgré les efforts réalisés, la drépanocytose reste une maladie invalidante : elle entraîne une anémie chronique qui engendre une fatigabilité et retentit sur les performances cognitives et les apprentissages scolaires. « L'après-midi en cours, je suis trop fatiguée, je m'endors. On croit que je me couche trop tard ! On ne me comprend pas ! » Elle provoque des crises douloureuses violentes qui conduisent les malades à l'hôpital pour recevoir de la morphine. « La douleur, c'est comme si on mettait mon thorax dans un étau et qu'on serrait. Et avec, en plus, des coups de marteau. Je crois que je vais mourir, j'ai peur. »

C'est la répétition des crises qui conduit au développement des atteintes chroniques rénales, cardiaques, pulmonaires, rétinienne ou osseuses. « Cette maladie ronge mes os. J'ai eu ma première prothèse de hanche à 20 ans. La dernière crise, elle a attaqué mon genou. » Les crises douloureuses sont imprévisibles : « Le matin, je suis au travail ; à midi, je



**DOCTEUR CORINNE PONDARRE**

AFDPHE et Centre hospitalier intercommunal de Creteil.

