

Withdrawn September 2020

Guide de parents
pour la gestion de
la drépanocytose

Si vous apprenez que votre enfant a la drépanocytose, vous aurez vraisemblablement beaucoup de questions. Dans ce guide, nous décrivons ce qu'est la maladie, les différents types, les traitements disponibles et offrons des conseils pratiques de vie et de soutien à un enfant drépanocytaire.

Tous droits réservés. Aucune reproduction ou diffusion de cette publication ne peut être faite sans autorisation préalable des auteurs, selon les dispositions de la Loi de 1988 sur les droits d'auteur, les dessins et modèles et les brevets. Une autorisation devrait être demandée pour tout usage de contenu et de représentation auprès du Centre Brent de drépanocytose & thalassémie (Brent Sickle Cell & Thalassaemia Centre).

© 1ère édition 1997, Centre Brent de drépanocytose & thalassémie, Londres ISBN 0 9531902 0 X

© 2ème édition 2006, Centre Brent de drépanocytose & thalassémie, Londres ISBN 0 9531902 7 7

© 3ème édition 2012, Centre Brent de drépanocytose & thalassémie, Londres ISBN 0 9531902 9 3

La 1ère édition financée par le ministère de la Santé, les 2ème et 3ème éditions, financées par le programme NHS de dépistage de la drépanocytose et thalassémie de Londres (NHS Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme).

Des copies de ce livre et autres ressources peuvent être téléchargées à partir du site du programme NHS de dépistage de la drépanocytose & thalassémie : sct.screening.nhs ainsi que le site du Centre Brent de drépanocytose & thalassémie: www.sickle-thal.nwlh.nhs.uk

Il est vraisemblable que ce livre soit révisé en 2017

Qu'il y a-t-il à l'intérieur ?

- 8 Auteurs
- 8 Remerciements
- 9 Avant-propos

Partie 1

12 Qu'est-ce que la drépanocytose ?

- 12 Quelle en est la cause ?
- 13 Comment mon enfant a-t-il contracté la drépanocytose ?

14 Les différents types de drépanocytose

- 14 L'anémie des cellules falciformes (HbSS)
- 14 L'hémoglobine C (HbSC)
- 14 La bêta thalassémie (HbS/ β thalassémie)
- 15 L'hémoglobine falciforme avec persistance héréditaire de l'hémoglobine foetale (HbF) (HbS/HPFH)
- 15 L'hémoglobine D (HbD)
- 15 L'hémoglobine E (HbSE)
- 15 L'hémoglobine O Arab (HbS^{OArab})
- 15 Autres hémoglobines peu communes



Dessiné par Dahlia Jusu, 13 ans

16 Les porteurs d'hémoglobine falciformes et autres hémoglobines peu communes

17 Pourquoi la première cellule falciforme s'est-elle formée et qui affecte-t-elle ?

17 Les effets de la drépanocytose

17 Comment la drépanocytose touche-t-elle les enfants ?

- Anémie
- Ictère
- Développement et croissance physique
- Rate élargie
- Épisode douloureux
- Incontinence (énurésie nocturne)

20 Est-ce que mon enfant aura tous ces signes et symptômes ?

20 Que puis-je faire pour que mon enfant se sente bien ?

20 Régime alimentaire et nutrition

22 Faut-il lui donner des vitamines ou des suppléments de fer ?

23 Choses à éviter qui pourraient déclencher une maladie

- Infections
- Quantité adéquate de liquides
- Conditions climatiques rigoureuses (froid et chaleur extrêmes)
- Stress et anxiété
- Efforts physiques

24 Maux courants – effets sur les enfants drépanocytaires

24 Toux et rhumes (infections des voies respiratoires supérieures)

24 Grippe (flu)

25 Diarrhée et vomissements

25 Infection urinaire

25 Maux de tête

25 Réactions cutanées

25 Asthme

26 Vaccinations et traitements préventifs

– Pénicilline

27 Vaccinations infantiles de routine

27 Autres vaccins

- Pneumovax
- Les ACW
- Hépatite B
- Grippe

28 Suivre son enfant lorsqu'il est loin du domicile

28 Nourrices, garderies et crèches

29 Votre enfant à l'école

- Progrès scolaire

30 Voyager et partir à l'étranger

- Prévention et médication contre le paludisme
- Vaccinations pour les voyages
- Autres médicaments lors de séjour à l'étranger
- Assurance de voyage
- Rapports médicaux et documents à prendre avec soi
- Soins en déplacement
- Éviter une maladie lors de voyages à l'étranger
- Aide-mémoire avant tout voyage

34 Consultations en externe à la clinique de l'hôpital

35 Pourquoi mon enfant doit-il aller à la clinique ?

- Renseignements et soutien
 - Analyses de sang et autres tests
- 36 Communication entre l'hôpital et le médecin de famille de l'enfant

Partie 2

40 Gérer une maladie à la maison

- 40 Fièvre
- 40 Thermomètres
- Comment utiliser un thermomètre numérique à tige
 - Comment utiliser un thermomètre à bande frontale

41 Que faire si votre enfant a une température élevée

42 Gérer la douleur liée à la drépanocytose à la maison

- Administrer des calmants (analgésiques)
- Fluides supplémentaires
- Bains chauds
- Utiliser des serviettes ou compresses chaudes
- Massage
- Jeux tranquilles et distraction

43 Quand demander de l'assistance médicale et des soins

44 Quelques problèmes médicaux

- 44 Épisodes douloureux
- 45 Elargissement soudain de la rate (séquestration splénique aiguë)
- 45 Infection du parvovirus B19
- 45 Infection des voies respiratoires et syndrome thoracique aigu
- 45 Hanche douloureuse (nécrose avasculaire de la tête fémorale)

46 Infection de l'os (ostéomyélite)

46 Présence de sang dans l'urine (hématurie)

46 Calculs biliaires

46 Érection douloureuse du pénis (priapisme)

47 Accident vasculaire cérébral (AVC)

- AVC silencieux

47 Problèmes oculaires

47 Maux de tête

48 Urgences médicales

48 Situations où votre enfant doit être immédiatement vu par un médecin

48 Ce à quoi vous attendre en cas d'admission de votre enfant à l'hôpital

48 Se familiariser avec le service de pédiatrie

49 Des astuces qui peuvent vous aider

50 Principales raisons d'une hospitalisation

- Soulagement de la douleur
- Recevoir d'autres médicaments
- Fluides par voie intraveineuse (goutte-à-goutte)
- Analyses médicales
- Transfusion sanguine

51 Rentrer chez soi après une hospitalisation

52 Transfusion sanguine

53 Types de transfusion sanguine

53 Transfusion sanguine avant une opération

53 Sécurité du sang

53 Religion et transfusion sanguine

54 Contrôler un excédent en fer

54 Gestion des imprévus avec la maladie

55 L'hydroxyurée (également appelée l'hydroxycarbamide

55 Transplantation de la moelle osseuse (TMO) (également appelée greffe de cellules souches)

56 Thérapie génique

56 Tests médicaux et ce qu'ils signifient

56 Analyses de sang

- Electrophorèse de l'hémoglobine
- Test du trait a-thalassémie
- Numération réticulocytaire
- Chimie sanguine
- Test d'insuffisance de glucose 6 phosphate déshydrogénase (G6PD)

57 Analyse d'urine

57 Radiographies et scanners

- Radiographie de la poitrine
- Radiographie des os
- Echographie de l'abdomen
- Échocardiogramme
- Scanner CT
- Scanner IRM
- Echographie Doppler transcrânienne

Partie 3

62 Émotions et relations familiales

62 Comment réagir lorsqu'on vous annonce que votre enfant a la drépanocytose

62 L'attitude du public face à la maladie

63 Où trouver de l'aide ?

64 L'enfant en bas âge et la drépanocytose

65 L'adolescent et la drépanocytose

65 Vivre avec la drépanocytose

65 Frères et sœurs

- Comment gérer les sentiments des frères et sœurs ?

66 Gérer les grands-parents et autres membres de la famille

66 Mesures pratiques pour faire face à la situation

66 Planification utile

67 Le parent qui travaille

67 Les questions que les parents se posent par rapport à l'emploi

70 Droits en matière de santé et d'assistance sociale

71 Grossesse et futures naissances

71 Quelles sont les chances d'avoir un autre enfant atteint de la drépanocytose ?

71 Comment peut-on savoir quel type d'hémoglobine mon partenaire et moi avons ?

71 Que peut hériter notre enfant ?

78 Une grossesse peut-elle être examinée avant la naissance ?

78 Les différents types de diagnostics prénatals

- Prélèvement des villosités choriales (Chorionic Villus Sample ou CVS de son sigle anglais)
- Amniocentèse

- 78 Et si le résultat indiquait que le fœtus a la drépanocytose ?
- 80 Que se passera-t-il après la naissance ?
- 80 Diagnostic génétique de pré-implantation

81 Questions souvent posées par les parents

Partie 4

90 Le personnel de santé et des services sociaux

95 Le rôle des centres de drépanocytose et de thalassémie

96 Organismes de bénévoles

- 96 Groupes locaux de soutien
- 96 Organisme de recherche pour la drépanocytose (Organisation for Sickle Cell Anaemia Research ou OSCAR de son sigle anglais)
- 97 La Société de drépanocytose (Sickle Cell Society ou SCS de son sigle anglais)
- 97 La Société de thalassémie du Royaume-Uni (United Kingdom Thalassaemia Society ou UKTS de son sigle anglais)
- 97 Adhésion auprès des organismes bénévoles

98 Groupe parlementaire multipartite

98 Glossaire des termes et abréviations

102 Adresses utiles

- 102 Centres nationaux de drépanocytose & de thalassémie & autres services
 - Greater London
 - Outside London
- 107 Organismes de bénévoles
 - Organismes locaux de bénévoles
 - Organismes nationaux de bénévoles
- 108 Centres régionaux de génétique au Royaume-Uni
 - Greater London
- 110 Autres contacts utiles

111 Lectures utiles et autres sources d'information

112 Sites web utiles

112 Annexe 1

- 112 Normes nationales relatives aux soins des enfants drépanocytaires

114 Index

Auteurs

Dr. Lola Oni OBE, infirmière conseil spécialisée/
directrice de service/conférencière, Centre
Brent de drépanocytose et thalassémie, des
hôpitaux NHS Trust du nord-ouest de Londres.

Dr. Moira Dick, conseil en pédiatrie
communautaire, Guys & St Thomas
Foundation Trust, King's College Hospital,
Londres.

Joan Walters, infirmière praticienne experte et
conférencière en santé infantile/hématologie
pédiatrique, King's College Hospital et
Florence Nightingale School of Nursing &
Midwifery, King's College à Londres.

Dr. David Rees, hématologue conseil en
pédiatrie, King's College Hospital, Londres.

Autres membres du projet

Elaine Beresford, assistance sociale spécialisée.

Iyamide Thomas, conseillère régionale de
santé, Sickle Cell Society, R-U.

Remerciements

Nous remercions le programme NHS de dépistage de drépanocytose et de thalassémie pour le financement de cette troisième édition du Guide de parents. Des remerciements particuliers aux enfants atteints de drépanocytose, à leurs parents et familles pour avoir inspiré l'équipe à écrire le livre initial, devenu une ressource essentielle pour les parents et les personnes qui s'occupent d'eux. Nous espérons que l'information contenue dans ce livre continuera à vous encourager et inspirer. Nous remercions également tous les enfants qui ont participé au concours de dessin et les gagnants sont : 1er prix, Dahlia Josu, 13 ans ; 2ème prix, Chidera Eggerue, 17 ans ; 3ème prix, Gracedo Lelo, 11 ans et un prix également à Tiarrah Bird, 8 ans ; leurs dessins ont été utilisés comme illustrations dans ce livre. Des remerciements spéciaux à JLS, boyband mondialement connu, pour sa contribution aux cadeaux attribués aux gagnants du concours de dessin pour enfants.

Avant-propos

On vous a peut-être annoncé que votre nouveau-né ou enfant plus âgé a la drépanocytose et vous venez d'apprendre qu'il s'agit d'une maladie héréditaire qui affecte le sang. Comme la plupart des parents qui reçoivent une telle nouvelle, vous êtes certainement sous le choc et confus, en colère ou effrayé. Souvent les parents ont du mal à croire cette nouvelle et peuvent se sentir responsables ou s'en vouloir «d'avoir transmis» la maladie à leur enfant. Ils risquent de ne pas savoir quoi dire aux parents et aux amis. Ils sont déconcertés quant à la manière de s'occuper de leur enfant et ce à quoi ils peuvent s'attendre.

Ces sentiments sont communs à tous les parents lorsque l'on décèle une condition génétique chez leur enfant, qu'il s'agisse de la drépanocytose ou de n'importe quelle autre maladie héréditaire. Nous espérons que ce guide vous aidera à accepter certains de ces ressentis, qu'il vous permettra d'en savoir plus sur la maladie, de sorte que vous soyez en mesure de vous occuper de votre enfant et que vous sachiez quoi dire aux parents et amis. Il est possible que vous viviez dans un secteur où peu de personnes ont cette maladie et que les professionnels de santé locaux ne se soient pas beaucoup occupés de gens ayant cette condition. Si cela est votre cas, il serait bon de se référer à ce livre, ou de le prendre avec vous lorsque vous consultez l'équipe soignante, particulièrement lors de votre première visite. Ce guide ainsi que d'autres outils de lecture sont disponibles et peuvent être téléchargés sur les sites internet du programme NHS de dépistage de la drépanocytose et thalassémie et du centre Brent indiqués aux pages 102 et 111.

Vous avez dû entendre des choses effrayantes à propos de la drépanocytose ou bien vous connaissez peut-être un ami ou un membre de votre famille qui a cette condition. La drépanocytose se présente sous différentes

formes et affecte les personnes différemment, voire les membres d'une seule famille nés de mêmes parents. Par conséquent, ne supposez pas que votre enfant sera touché de la même façon que la personne que vous connaissez ou avez connue. Il y a énormément de mythes et de conceptions populaires erronées au sujet de la drépanocytose. Nous espérons que ce manuel dissipera certaines de ces fausses idées en vous donnant une information claire et précise.

Nous avons essayé de faire en sorte que ce livre soit facile à lire et abordable. Certains termes scientifiques risquent d'être nouveaux pour vous. Ceux-ci sont brièvement expliqués dans le glossaire (page 98). Vous souhaitez peut-être lire ce livre complètement, ou vous pouvez aussi juste le feuilleter dans le but d'y trouver des aspects spécifiques de la drépanocytose. Ce manuel est un introduction et un début de votre apprentissage sur la condition. Il est important d'obtenir davantage de renseignements auprès des personnes qui s'occupent de votre enfant car ils sauront exactement comment votre enfant ressent la maladie.

L'annexe 1 de la page 112 est un résumé de la directive nationale recommandée par le gouvernement pour les soins et la gestion des enfants drépanocytaires.

La drépanocytose affecte indifféremment les garçons et les filles. Au-delà d'une condition médicale appelée priapisme, qui affecte seulement les garçons/hommes, tout ce qui est traité dans ce guide concerne les deux sexes. Toutefois, pour en faciliter la lecture, le pronom 'il' est employé dans la première moitié du livre et 'elle' dans la seconde.

Veillez-vous souvenir que tout ce qui mentionné dans ce livre ne concernera pas forcément votre enfant.



La drépanocytose définit un certain nombre de conditions différentes mais semblables qui affectent l'hémoglobine. L'hémoglobine donne au sang sa couleur rouge et est responsable de transporter l'oxygène des poumons vers toutes les parties du corps.

1

Qu'est-ce que la drépanocytose ?

Withdrawn September 2020

Qu'est-ce que la drépanocytose ?.....	12
Les différents types de drépanocytose.....	14
Les porteurs d'hémoglobine falciformes et autres hémoglobines peu communes.....	16
Les effets de la drépanocytose.....	17
Que puis-je faire pour que mon enfant se sente bien ?.....	20
Maux courants – effets sur les enfants drépanocytaires.....	24
Vaccinations et traitements préventifs.....	26
Suivre son enfant lorsqu'il est loin du domicile.....	28
Consultations en externe à la clinique de l'hôpital.....	34

Qu'est-ce que la drépanocytose ?

La drépanocytose

- ce n'est PAS une forme de leucémie ou de cancer
- ce n'est PAS le VIH ou le SIDA
- ce n'est PAS une carence en fer
- ce n'est PAS infectieux ou contagieux

La drépanocytose définit un certain nombre de conditions différentes mais semblables qui affectent l'hémoglobine. L'hémoglobine donne au sang sa couleur rouge et est responsable de transporter l'oxygène des poumons vers toutes les parties du corps. Les différentes formes de drépanocytose généralement rencontrées au Royaume-Uni sont l'anémie falciforme (HbSS), l'hémoglobine C (HbSC) et diverses formes de bêta thalassémie falciforme, telle que la bêta plus thalassémie (HbS/b^{+Thal}) et la thalassémie bêta zéro (HbS/b^{0Thal}). Ceux-ci sont décrits plus loin à la page 14.

Les hématies falciformées ne sont pas aussi flexibles que les globules rouges normaux et ne peuvent pas toujours passer par de très petits vaisseaux sanguins.

Ces conditions se nomment «faucilles» parce que les globules rouges, qui sont normalement ronds et très flexibles, prennent la forme d'une faucille ou d'un croissant de lune. Les globules rouges dans la maladie des cellules falciformes ne restent pas aussi longtemps dans le corps que les globules rouges normaux et cela entraîne l'anémie.

Les hématies falciformes ne sont pas aussi flexibles que les globules rouges normaux et ne peuvent pas toujours passer par de très petits vaisseaux sanguins. Si les cellules falciformes restent emprisonnées dans les petits vaisseaux sanguins, ceci diminue l'acheminement de sang dans cette partie du corps et engendre une douleur, voire des crises. Parfois appelée «crise douloureuse», cela arrive souvent soudainement, et peut durer plusieurs heures ou jours. Généralement, cela ne cause pas de dommages permanents.

Quelle en est la cause ?

Un globule rouge normal est rond, doux, spongieux et très flexible. Il transporte bien l'oxygène et peut circuler à travers le corps sans se coincer dans les vaisseaux sanguins.

Le globule rouge faucille est au contraire dur, fragile, cassant, se brise facilement et est incapable de garder sa forme ronde. Les globules rouges changent en forme de faucille quand les niveaux d'oxygène dans le corps sont bas. Ils reprennent leur forme ronde initiale quand ils ont davantage d'oxygène, souvent lorsqu'ils ont traversé les poumons, mais après un certain temps ils ne peuvent plus revenir à leur forme originale et perdent leur habilité à transporter l'oxygène. Avoir très froid ou être déshydraté a tendance à favoriser la perte d'oxygène des globules rouges et augmenter la falciformation.

Ce qui peut provoquer la falciformation des cellules rouges et l'obstruction à l'écoulement de sang :

- La déshydratation (manque d'eau dans le corps)
- Les infections
- Changements soudains de la température du corps, en particulier le refroidissement de la peau
- L'effort physique excessif
- Le stress

Voir à la page 23 pour plus d'informations sur la façon d'éviter certaines les causes énumérées ci-dessus.

Comment mon enfant a-t-il contracté la drépanocytose ?

La drépanocytose est une condition héréditaire. Ceci signifie que votre enfant a hérité d'un gène peu commun, l'hémoglobine des deux parents, vous et votre partenaire. (Voir l'illustration de la transmission aux pages 72 à 77).

Le type normal et le plus commun est l'hémoglobine A. Il y a plus de 1000 différentes sortes d'hémoglobines peu courantes mais celle qui sont généralement rencontrées au Royaume-Uni sont l'hémoglobine S (hémoglobine de faucille), l'hémoglobine C, l'hémoglobine D et la bêta thalassémie. Tous les bébés naissent avec l'hémoglobine fœtale ou du bébé appelée l'hémoglobine F, indépendamment du gène d'hémoglobine adulte hérité de leurs parents. L'hémoglobine F représente 90% de l'hémoglobine du nouveau-né à la naissance mais ce taux diminue au cours des premières

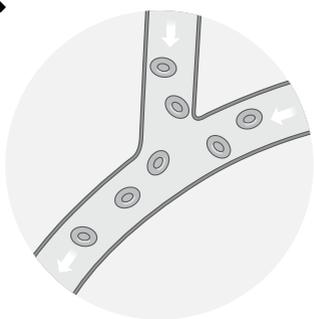
Schéma 1 Circulation du sang de cellules normales et falciformes



Globules rouges normaux



Globules rouges falciformes



Circulation normale du sang



Circulation du sang falciforme (obstruction)

Withdrawn September 2020

années d'existence pour atteindre des niveaux adulte aux alentours de 1%. Certains enfants atteints de la drépanocytose continuent de produire de petites quantités d'hémoglobine F, ce qui peut être salubre.

Une condition génétique telle que la drépanocytose est quelque chose qui vous affecte à vie.

La drépanocytose diffère en gravité d'une personne à l'autre pour des raisons qui sont peu claires. On sait qu'hériter du gène de thalassémie alpha (également connu comme porteur de thalassémie alpha) ou ayant la capacité de fabriquer plus d'hémoglobines F que la normale, tend à diminuer la gravité de la drépanocytose.

Il y a bon nombre de choses que vous pouvez faire pour garder votre enfant en bonne santé et il est important d'identifier tôt les signes de la maladie qui peuvent être immédiatement traités.

Les différents types de drépanocytose

Tous les nouveaux-nés sont à l'heure actuelle testés pour la drépanocytose au cours de leur première semaine de vie, avec une tâche de sang prise par piqûre au talon. Cela prend généralement quelques semaines pour obtenir le résultat, et si le bébé semble avoir la maladie, un autre dépistage est nécessaire pour le confirmer et trouver le type exact de drépanocytose qu'il a hérité.

L'anémie des cellules falciformes (HbSS)

C'est la forme la plus courante de drépanocytose et se produit si votre enfant a

hérité d'un gène de l'hémoglobine S des deux parents. L'anémie des cellules falciformes est très variable et il est impossible de prévoir quel genre de problèmes pourrait se produire. L'objectif poursuivi est que tous les enfants atteints de la drépanocytose vivent des vies heureuses et normales, bien que des problèmes médicaux se produisent de temps à autre. En moyenne, les personnes ont environ un problème de santé important par an, lié à cette forme de drépanocytose.

L'hémoglobine SC (HbSC)

Cela se produit si votre enfant a hérité d'un gène de l'hémoglobine S d'un parent et d'un gène de l'hémoglobine C de l'autre parent. Généralement, l'hémoglobine C est moins grave que l'anémie des cellules falciformes, cependant les mêmes problèmes de santé peuvent se produire.

La bêta thalassémie (HbS/ β thalassémie)

Cela se produit si votre enfant a hérité d'un gène hémoglobine S d'un parent et d'un gène bêta thalassémie de l'autre parent. Il existe de nombreux types de mutation de la bêta thalassémie. Une mutation bêta-thalassémie légère, en combinaison avec les résultats de l'hémoglobine bêta plus thalassémie, généralement écrite HbSb^{+Thal}, provoque souvent une maladie moins grave. Une mutation bêta-thalassémie sévère en combinaison avec les résultats de l'hémoglobine bêta zéro thalassémie, généralement écrite HbS β ^{Thal}, est souvent plus grave. Pour plus d'informations sur la bêta-thalassémie, contactez directement la société britannique de thalassémie (page 108) ou un des centres spécialisés à la page 102.

L'hémoglobine falciforme avec persistance héréditaire de l'hémoglobine fœtale (S/HPFH)

Cela se produit dans le cas où votre enfant a hérité d'un gène d'hémoglobine S d'un parent et d'un gène fœtal (bébé) persistant d'hémoglobine de l'autre parent. Votre enfant continuera à produire des quantités importantes d'hémoglobine fœtale (à peu près 30%) et court peu de risque d'avoir des problèmes de santé.

L'hémoglobine D (HbSD)

C'est une forme rare de drépanocytose et se produit lorsque votre enfant a hérité d'un gène d'hémoglobine S d'un parent et d'un gène d'hémoglobine D de l'autre parent. Cette forme peut être aussi grave que l'anémie des cellules falciformes, mais peut être moins sévère.

L'hémoglobine E (HbSE)

L'hémoglobine E est très courante dans les pays du sud-est asiatique, notamment la Thaïlande et le Vietnam, et également dans les régions de l'Inde et du Bangladesh ; c'est une forme de thalassémie. L'hémoglobine E se produit quand une personne hérite d'une cellule falciforme (HbS) d'un parent et de l'hémoglobine E de l'autre parent. Ceci provoque une forme moins virulente de la drépanocytose, entraînant parfois des ennuis telle une douleur aiguë. Néanmoins cette forme de la maladie n'engendre habituellement pas de graves problèmes de santé. Il est toutefois recommandé que les enfants atteints d'hémoglobine SE prennent régulièrement de la pénicilline.

L'hémoglobine O Arab (HbS^{O Arab})

C'est une forme rare de drépanocytose qui se produit lorsque votre enfant hérite du gène d'hémoglobine S d'un parent et celui de l'hémoglobine O Arab de l'autre parent. L'hémoglobine O Arab est trouvée au Moyen-Orient, mais également parmi les populations du monde. Cette combinaison est habituellement la cause de l'anémie des cellules falciformes (HbSS) et elle est tout aussi changeante, certaines personnes ont énormément de problèmes et d'autres en ont moins. Des injections régulières de pénicilline ainsi que des échographies Doppler transcrâniennes sont importantes.

Autres hémoglobines peu communes

Il existe plusieurs autres combinaisons d'hémoglobines peu communes qui peuvent déclencher la drépanocytose mais elles sont rares. Dans ce manuel, nous traitons de la drépanocytose en tant que telle, cependant nous reconnaissons que les différentes formes ne se ressemblent pas toutes, dans la façon que chacun ressent la maladie. Pour certains les effets sont plus légers que d'autres, alors que les enfants avec un type de maladie équivalent peuvent avoir des réactions et des soucis de santé différents. Là où les différences sont frappantes ou en cas de problèmes de santé spécifiques, cela sera clairement précisé.

Les porteurs d'hémoglobine falciformes et autres hémoglobines peu communes

Etre «porteur» d'hémoglobine est parfois lié au trait de la cellule falciforme et n'entraîne pas de maladie importante. Ce n'est pas et ne se transformera jamais en une forme de drépanocytose. Les personnes porteuses de naissance sont saines et resteront porteuses à vie.

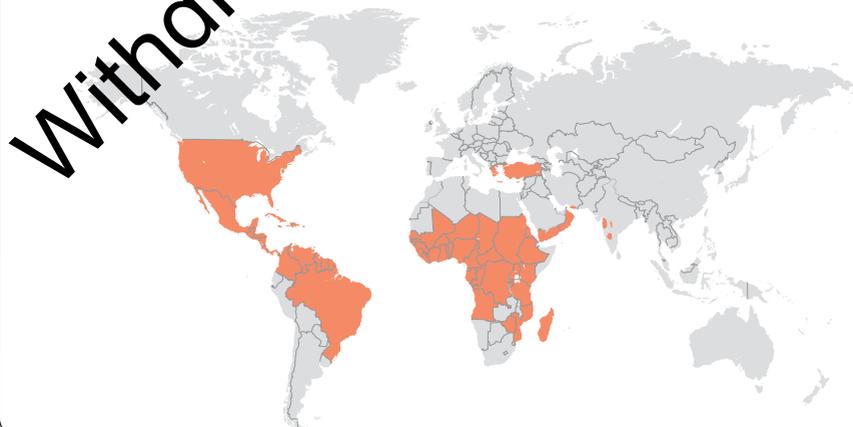
Etre porteur d'hémoglobine signifie que la personne a hérité d'un gène normal d'hémoglobine A d'un parent et d'un gène d'hémoglobine S de l'autre parent ; parfois écrit HbAS. Dans des cas extrêmes de manque d'oxygène, en plongée sous-marine ou en haute montagne, un porteur du gène peut rencontrer quelques tracas de santé,

telle qu'une douleur au niveau de la rate. Par conséquent, il n'est pas conseillé que les porteurs du trait de la cellule falciforme fassent des activités physiques extrêmement éprouvantes lorsque les niveaux d'oxygène sont très bas.

Les autres cas de porteurs d'hémoglobine fréquemment rencontrés dans le Royaume-Uni comprennent l'hémoglobine C, lorsqu'une personne a été transmise l'hémoglobine normale A d'un parent et l'hémoglobine C de l'autre parent (HbAC). Tout porteur de la bêta-thalassémie est une personne qui a hérité de l'hémoglobine normale A d'un parent et de la bêta-thalassémie de l'autre parent (HbAbThal).

Il est important de savoir si vous êtes porteur de la cellule falciforme ou de n'importe quelle autre hémoglobine peu commune qui peut être transmise à vos enfants. Cette transmission est expliquée plus loin dans les pages 72 à 77.

Schéma 2 Répartition mondiale du gène de la cellule falciforme



Pourquoi la première cellule falciforme s'est-elle formée et qui affecte-t-elle ?

On pense que la cellule falciforme s'est formée pour la première fois il y a des milliers d'années, probablement en Afrique. Être porteur de la cellule falciforme semblerait prédisposer à une certaine protection contre le paludisme, maladie souvent mortelle pour les enfants en bas âge dans les zones rurales. Au fil du temps, le gène de la cellule falciforme est devenu plus commun dans les régions affectées par la malaria, par conséquent davantage d'enfants sont nés avec cette déficience. C'est la raison pour laquelle les personnes atteintes de l'hémoglobine S ont pour ancêtres des gens d'Afrique, d'Asie, du Moyen et Extrême-Orient et de la Méditerranée. Le trait de la cellule falciforme est détecté parmi, environ :

- 1 à 4 ouest africains
- 1 à 10 africains des Caraïbes
- 1 à 20 à 50 asiatiques
- 1 à 100 grecs du nord

Pour toute information sur le paludisme et les moyens de prévention, voir page 31. Tous les autres types d'hémoglobines peu communs décrits ici ont été également probablement aussi une certaine protection contre la malaria.

Les effets de la drépanocytose

Comment la drépanocytose touche-t-elle les enfants ?

Durant les 3 à 6 premiers mois d'existence, votre enfant peut ne pas révéler de signes

de la drépanocytose, car à la naissance il y a un niveau élevé (environ 90%) d'hémoglobine F de bébé ou HbF, et un niveau très faible d'hémoglobine S (HbS) (environ 5 à 10%). Au cours de la première année de vie, le niveau d'hémoglobine F diminue alors que l'enfant commence à produire davantage d'hémoglobine S. Le degré de baisse de l'hémoglobine F peut être lié au déclenchement de symptômes. Certains enfants continuent à fabriquer de l'hémoglobine F même à l'âge adulte, ce qui peut être bénéfique. Plus votre enfant continue à produire de l'hémoglobine F, mieux c'est. Cela veut dire qu'il fabriquera moins d'hémoglobine S et sera moins enclin à de sérieuses complications de la maladie. Toutefois, votre enfant sera toujours en danger d'infection grave et devra être sous pénicilline dès l'âge de 3 mois (voir les pages 27 et 112). Un des premiers signes de complications de la drépanocytose, pouvant se produire dès l'âge de 6 mois environ, est une inflammation d'un ou plusieurs doigts ou autre partie de la main, ou bien un ou plusieurs orteils ou autre partie du pied. Cette anomalie est parfois appelée dactylite. Bien que pénible sur le moment, cela n'implique pas que l'enfant aura nécessairement davantage de problèmes dans l'avenir.

Anémie

Lorsqu'un enfant fabrique trop d'hémoglobine S, ses globules rouges ne survivront pas dans le sang aussi longtemps que les cellules qui contiennent un taux normal d'hémoglobine A. Le corps continue de lutter en tentant de fabriquer davantage de globules rouges mais en général il n'y arrive pas et votre enfant devient anémique. Votre enfant peut paraître pâle, la paume de sa main et ses lèvres seront plus pâles que les vôtres. Cette

Les enfants atteints de la drépanocytose peuvent être plus petits que ceux qui n'ont pas la condition mais ils se développent généralement à un rythme régulier.

forme d'anémie est connue sous le nom d'anémie hémolytique, elle n'est pas identique à l'anémie provoquée par le manque de fer. Pour cette raison, des fortifiants de fer ou des médicaments ne doivent pas être administrés sauf s'ils ont été prescrits par le médecin votre enfant (voir la page 22).

Des comprimés d'acide folique ou des médicaments peuvent être prescrits par les médecins traitants parce que le corps utilise de l'acide folique lors de la fabrication de nouveaux globules rouges. Toutefois, au Royaume-Uni, la majorité des enfants reçoivent suffisamment d'acide folique dans leur régime alimentaire normal et tout supplément n'est pas nécessaire. Il n'existe aucune preuve indiquant qu'un supplément d'acide folique améliore la santé de votre enfant, mais cela ne fait aucun mal.

Il existe des complications supplémentaires rares de la drépanocytose qui peuvent aggraver l'anémie, telle que la séquestration splénique aiguë (voir page 45).

Ictère

Lorsque les globules rouges arrivent à la fin de leur vie utile, ils sont décomposés dans l'organisme ; une des substances produites lors de ce processus est un colorant jaune appelé la bilirubine. Le foie libère la bilirubine du système, mais s'il y en a beaucoup, le foie risque ne pas pouvoir tout nettoyer et le pigment jaune peut apparaître dans les yeux, une condition connue sous le nom d'ictère. Certains enfants risquent d'avoir les yeux toujours un peu jaunâtres, même

lorsqu'ils vont bien. D'autres peuvent avoir une coloration jaune de la peau lorsqu'ils souffrent, par exemple en cas de toux et de rhume ou de douleur. Cela peut être un signe utile que votre enfant ne se sent pas aussi bien que d'habitude. Il n'y a aucun traitement spécifique pour cette forme d'ictère et donner beaucoup à boire à votre enfant comme il est d'usage ne changera pas grand-chose. L'ictère marqué peut être associé aux calculs biliaires, dans de tels cas votre enfant doit être ausculté par un docteur (voir page 46).

Développement et croissance physique

Normalement, les enfants atteints de la drépanocytose sont plus minces et légèrement plus petits que ceux non affectés par la condition. En revanche, ils se développent en général à un rythme régulier. Leur passage à l'adolescence tend à se faire plus tard que la moyenne, ils continuent leur croissance un peu plus tardivement pour éventuellement atteindre une taille adulte normale.

Rate élargie

La rate est un organe qui se trouve du côté gauche de l'estomac sous la cage thoracique. La rate aide à éliminer les infections du corps ainsi que les cellules sanguines altérées. Une des premières choses que votre docteur risque de noter est la taille de la rate de votre enfant, que l'on peut aussi sentir juste sous la cage thoracique. La rate peut rester enflée pendant un certain temps, puis réduire de taille voire cesser complètement de fonctionner. Ceci arrive parce qu'elle est bloquée par les globules rouges falciformes qu'elle essaie d'éliminer du système. Si la rate se bloque avec des cellules falciformes, elle ne peut pas débarrasser l'organisme de l'infection. C'est pourquoi nous recommandons que

votre enfant prenne de la pénicilline deux fois par jour. (Voir page 27 pour de plus amples informations sur la pénicilline). Voir page 45 pour ce qui est de la séquestration splénique aiguë, c'est-à-dire lorsque la rate de votre enfant enfle soudainement entraînant une aggravation de l'anémie. On peut vous montrer comment sentir la rate de votre enfant quand il se porte bien, de sorte que vous puissiez reconnaître lorsqu'elle enfle et faire appel à un médecin en cas de besoin.

Épisode douloureux

La douleur est un symptôme très commun. L'épisode classique de la drépanocytose ou « crise douloureuse » se produit lorsque de très petits vaisseaux sanguins sont bloqués par les globules rouges « falciformes ». Cet épisode dure habituellement plusieurs jours, votre enfant devra prendre des calmants régulièrement, boire beaucoup et parfois être hospitalisé. La dactylite peut être le premier épisode douloureux que vous voyez et survient généralement entre 6 et 18 mois

quand un doigt ou autres parties de la main, ou bien un orteil ou autres parties du pied enflent et sont douloureux. Après cet âge, la douleur peut se produire dans les bras, les jambes ou le dos. Les enfants peuvent avoir des épisodes de douleur moindre pouvant durer une ou deux heures. Pour de plus amples informations sur la douleur liée à la drépanocytose et les manières de la contrôler chez soi, voir page 42. Il est important de se rappeler que toute douleur n'est pas due à la drépanocytose.

Incontinence (énurésie nocturne)

L'incontinence est normale chez tous les enfants jusqu'à l'âge de 7 ans environ. Cela peut prendre plus longtemps chez l'enfant drépanocytaire de ne pas mouiller son lit. En raison de la fatigue liée à l'anémie, l'enfant risque de dormir très profondément la nuit et ne pas se réveiller à temps pour aller aux toilettes. De plus, avec la drépanocytose les reins sont incapables de produire de l'urine concentrée, la vessie se remplit vite et l'enfant

Schéma 3 Une rate enflée



On peut vous montrer comment sentir la rate de votre enfant quand il se porte bien, de sorte que lorsqu'il souffre vous puissiez être alerté(e). Si elle est plus large que d'habitude, vous devriez consulter un médecin.

doit se lever plusieurs fois pendant la nuit pour aller aux toilettes. Mouiller son lit est en dehors du contrôle de votre enfant et il ne devrait jamais être puni pour cela. La plupart des enfants arrêtent de faire pipi au lit plus tard et il existe certaines techniques qui peuvent aider. Nous vous suggérons d'en parler à votre infirmière spécialisée ou médecin traitant.

Est-ce que mon enfant aura tous ces signes et symptômes ?

Pas nécessairement.

Les enfants, en particulier ceux atteints d'anémie des cellules falciformes (HbSS) ou de la bêta zéro thalassémie (HbSβ^{Thal}) sont souvent anémiques et peuvent parfois avoir un teint jaune quand ils sont souffrants. D'autres sont tout le temps un peu jaunâtres. Tous ceux qui sont drépanocytaires n'ont pas la rate dilatée ou la dactylite (syndrome du pied ou de la main). Certains d'entre eux ressentent rarement une douleur bien que ce soit le symptôme le plus fréquent de la maladie.

Les enfants touchés par l'hémoglobine C (HbSC) ou la bêta plus thalassémie (HbSβ^{+Thal}) ont tendance à être très légèrement anémiques et n'ont pas souvent la jaunisse, à moins d'avoir une complication liée à la drépanocytose. Une rate dilatée, dans le cas de ces formes de la maladie est plus fréquente et ne pose habituellement aucun problème sérieux.

Pour toute information sur les complications médicales de la drépanocytose voir page 44.

Que puis-je faire pour que mon enfant se sente bien ?

Dans les premiers mois de son existence, votre enfant se développera comme n'importe quel autre bébé et ne devrait pas être affecté par la maladie. C'est parce qu'il produira encore beaucoup d'hémoglobine F de bébé et pas assez d'hémoglobine S. Toutefois, le 'pneumocoque' est un des principaux risques de sérieuse infection puisqu'au cours des premiers mois, la rate ne peut débarrasser l'organisme de cette infection. Selon la norme nationale relative aux soins médicaux des enfants drépanocytaires, votre bébé devrait prendre de la pénicilline (un antibiotique) deux fois par jour dès l'âge de 3 mois afin d'empêcher cette infection. Ceci sera vivement recommandé par votre médecin. Une copie de la norme est disponible sur le site web national de dépistage sct.screening.nhs.uk/standardsandguidelines.

Après l'âge de 6 mois environ, il est possible que des complications liées à la drépanocytose se produisent. Il y a des précautions de base à prendre afin d'aider votre enfant à bien se porter et celles-ci sont énumérées ci-dessous. Veuillez vous rappeler qu'il n'est pas toujours possible d'empêcher un épisode douloureux lié à la drépanocytose. Afin de contrôler la douleur dans le cadre de la drépanocytose et autres complications, voir la page 42.

Régime alimentaire et nutrition

Tous les enfants en cours de croissance ont besoin de protéines, glucides, lipides, vitamines et sels minéraux, ce qu'ils auront avec un régime alimentaire composé des poissons, viandes, fruits et légumes frais. Il

est recommandé de manger cinq portions de fruits et légumes par jour. Les enfants atteints de drépanocytose n'ont pas besoin d'une alimentation spéciale. Ils doivent se nourrir des mêmes aliments que le reste de la famille. Si votre famille est végétarienne, il serait préférable de parler à votre visiteuse sanitaire pour vérifier que votre enfant reçoit suffisamment de protéines et de lipides dans son alimentation.

Parfois les enfants drépanocytaires mâchent des choses peu nutritives, telles que de la craie, du papier, du charbon et de la mousse d'emballage. Cela s'appelle la pica et la cause en est inconnue. Ce n'est généralement pas dangereux, mais il serait bon d'en parler à votre médecin si cela se produit.

Les enfants drépanocytaires ont un risque plus élevé de contracter certaines infections, y compris des intoxications alimentaires dues aux infections par la salmonelle. Le poulet et les œufs peuvent être contaminés par la salmonelle. Il est important de bien cuire tous les aliments. La salmonelle peut être la cause d'une infection osseuse appelée l'ostéomyélite (voir page 46).

Il est important de complètement décongeler les aliments avant la cuisson et de s'assurer que les plats réfrigérés du supermarché soient cuits selon les instructions du fabricant. Des précautions supplémentaires doivent être prises au cas où l'on réchauffe des plats précédemment cuits. Assurez-vous que la nourriture soit totalement chauffée, surtout si vous utilisez un four micro-ondes.

Les parents s'inquiètent souvent que leurs enfants drépanocytaires ne mangent pas assez et qu'ils ne prennent pas de poids. C'est très rarement le cas. Les enfants atteints de drépanocytose ont tendance à être minces, mais ils se développent généralement à un rythme régulier. Votre enfant sera régulièrement pesé et mesuré à la clinique externe. En cas de problème de croissance, cela sera diagnostiqué tôt. Votre enfant doit être encouragé à développer quelques aptitudes alimentaires en rapport à son âge et à manger à des heures régulières avec le reste de la famille. Les parents s'inquiètent souvent que leurs enfants drépanocytaires ne mangent pas assez et qu'ils ne prennent pas de poids.



Les enfants atteints de drépanocytose ont tendance à être plus minces que les autres parce que la grande partie de leur nourriture sert à la production de nouveaux globules rouges, néanmoins ils se développent généralement à un rythme normal.

Si le jeûne fait partie de la pratique religieuse de votre famille, vous devez tenir compte des besoins particuliers de votre enfant drépanocytaire. Bien qu'il ne doive pas être élevé différemment de ses frères et sœurs, le jeûne pendant de longues périodes peut poser des problèmes de santé. Garder ses coutumes culturelles et religieuses permet de conserver une bonne santé. Avant que votre enfant ait l'âge où il peut commencer le jeûne, il serait utile d'organiser une réunion avec votre conducteur religieux et votre infirmière spécialiste ou votre médecin afin que vous puissiez discuter ensemble des besoins sanitaires et religieux de votre enfant.



Faut-il lui donner des vitamines ou des suppléments de fer ?

Dans l'ensemble les suppléments de vitamines ne sont pas nécessaires car votre enfant en aura suffisamment à partir d'un régime alimentaire normal. Celle que les enfants n'ont pas en quantités suffisantes est la vitamine D. Nous fabriquons cette vitamine à partir de la lumière du soleil, il est donc important que votre enfant reçoive assez de soleil sur sa peau. L'un des symptômes de carence en vitamine D est une douleur osseuse et cela pourrait être confondu avec les douleurs liées de la drépanocytose. Il est conseillé que les bébés prennent de l'Abidec (multivitamines). Il est important que votre enfant continue à prendre ce multivitamines pendant ses 2 premières années de vie.

Un enfant n'a pas besoin d'autres vitamines à moins que votre famille suive un régime alimentaire spécial. Si votre enfant devient plus anémique que d'habitude, des suppléments d'acide folique peuvent être prescrits par votre médecin. Cela aide le corps à produire des globules rouges. Certaines cliniques prescrivent régulièrement de l'acide folique, 1 à 5 mg une fois par jour, mais une alimentation normale équilibrée contiendra suffisamment d'acide folique et des apports supplémentaires quotidiens ne sont en général pas recommandés au Royaume-Uni.

Des fortifiants de fer ou comprimés ne doivent pas être donnés. Votre enfant est anémique parce que ses globules rouges sont plus fragiles et ne vivent pas aussi longtemps que les globules rouges normaux. Son anémie n'est pas provoquée par une insuffisance en fer dans son alimentation. S'il a une carence en fer, le docteur lui en prescrira en quantités suffisantes, pour les besoins spécifiques de votre enfant. Si vous lui donnez des plantes

(par exemple de l'agbo) ou des médecines complémentaires, veuillez en aviser le docteur de votre enfant à la clinique externe, parce qu'il peut être important pour eux d'en tenir compte lorsqu'ils prescriront d'autres traitements pour votre enfant.

Choses à éviter qui pourraient déclencher une maladie

Infections

L'infection est un facteur important dans le déclenchement de la drépanocytose, cependant il peut être difficile d'éviter certaines des infections virales communes, telles que la toux ou le rhume. Les enfants drépanocytaires sont plus vulnérables devant certaines infections bactériennes car leur rate ne fonctionne pas correctement. L'infection pneumococcique peut être évitée en prenant de la pénicilline deux fois par jour et l'immunisation par des vaccins pneumococciques réguliers (voir page 25). L'infection par la salmonelle peut être évitée en réchauffant la nourriture complètement et en s'assurant que les œufs et le poulet sont bien cuits. Tous les enfants devraient profiter du programme d'immunisation systématique qui les protégera contre la coqueluche, la méningite, *Haemophilus influenzae*, les oreillons, la rougeole et la rougeole allemande, aussi bien que les infections moins courantes, la polio, la diphtérie et le tétanos. Il est également recommandé que votre enfant soit immunisé chaque année contre la grippe. En cas de voyage, se rappeler si votre enfant a besoin de médicaments particuliers, par exemple des médicaments antipaludiques (voir page 31).

Quantité adéquate de liquides

Il est essentiel que votre enfant boive assez

afin de maintenir un bon équilibre hydrique. Avec la drépanocytose, les reins ne peuvent pas concentrer l'urine et ainsi il fera une grande quantité d'urine diluée. Quand votre enfant va bien, il boira vraisemblablement assez pour compenser cette perte d'urine mais lorsqu'il est souffrant, par exemple avec une fièvre ou diarrhée et vomissements, il doit boire davantage afin d'éviter toute déshydratation (voir page 42 comment contrôler la fièvre). Une insuffisance hydrique dans le corps (déshydratation) peut déclencher un épisode douloureux de la drépanocytose. L'eau plate ou de jus dilué doivent être encouragés et les boissons gazeuses évitées parce que celles-ci peuvent causer des douleurs d'estomac, chez certains enfants. Il n'est pas nécessaire de forcer votre enfant à boire plus qu'il ne le souhaite quand il est bien, il n'existe aucune preuve que cela réduise la couleur jaunâtre des yeux (ictère).

Conditions climatiques rigoureuses (froid et chaleur extrêmes)

Un refroidissement excessif de la peau peut déclencher un épisode douloureux, par exemple nager dans l'eau très froide ou être mouillé par une pluie torrentielle. A la maison, votre enfant ne devrait pas être habillé très chaudement et le chauffage ne devrait pas être trop élevé, car il y aurait un risque qu'il transpire puis se refroidisse. Vous pouvez vous assurer qu'il soit suffisamment couvert quand il sort, surtout s'il fait froid ou du vent. Un refroidissement se produit souvent après avoir nagé, votre enfant devrait se sécher et s'habiller le plus vite possible. Si l'eau de piscine est froide, il serait conseillé de ne pas se baigner. Il est important d'en discuter avec les professeurs de l'école de votre enfant de sorte qu'ils en soient avisés.

Stress et anxiété

Le stress et l'anxiété peuvent avoir un effet sur le physique. Un niveau relatif d'inquiétude peut être utile car cela améliore notre performance. En revanche, un excès peut déclencher un épisode douloureux de la drépanocytose, ce qui est à éviter. Si votre enfant se sent stressé à l'école ou si sa maladie ou autre chose l'inquiète, il serait utile de parler avec l'infirmière, le médecin, l'assistante sociale ou le psychologue.

Les enfants devraient être encouragés à trouver leur propre niveau de tolérance et à participer à des activités normales avec d'autres enfants.

Efforts physiques

L'activité physique peut réduire le stress en général, elle devrait donc être encouragée. Les enfants drépanocytaires risquent de trouver les sports de compétition difficiles à cause de leur anémie, ce qui peut mener à la fatigue. Les enfants devraient être encouragés à trouver leur propre niveau de tolérance et à participer à des activités normales avec d'autres enfants.

Maux courants – effets sur les enfants drépanocytaires

La plupart des problèmes de santé qui affectent votre enfant drépanocytaire, seront certainement des choses habituelles qui

peuvent affecter n'importe quel enfant, y compris ceux qui n'ont pas la maladie. En général, ces problèmes iront en s'améliorant rapidement sans aucune complication, bien que la drépanocytose puisse quelquefois rendre les choses un peu plus compliquées. Ces maladies communes sont

Toux et rhumes (infections des voies respiratoires supérieures)

Tous les enfants attrapent beaucoup de toux et de rhumes, en particulier pendant l'hiver et lorsqu'ils vont à la crèche ou à l'école. En général, cela ne devrait pas causer de complications liées à la drépanocytose, et votre enfant devrait récupérer au bout d'une semaine. Il est important de garder votre enfant au chaud et qu'il soit bien hydraté. Le paracétamol et l'ibuprofène sont utiles en cas de fièvre ou si votre enfant est souffrant. Il devrait continuer à prendre de la pénicilline comme d'habitude, par contre plus d'antibiotiques n'est normalement pas nécessaire car la plupart des toux et rhumes sont provoqués par une infection virale et les antibiotiques n'aident pas. Il peut arriver qu'une toux ou un rhume déclenche une douleur aiguë liée à la drépanocytose, le paracétamol et l'ibuprofène devraient aider avec ces maux. Si la douleur venait à s'accroître, une hospitalisation risquerait d'être nécessaire.

Grippe (flu)

La grippe est une infection virale grave, qui est plus fréquente en hiver et apparaît parfois lors de grandes épidémies à travers le monde, appelées pandémies. Les symptômes incluent fortes fièvres, des maux et douleurs dans les muscles, frissons, toux et nausées. Il est parfois difficile de savoir si les symptômes sont dus à la grippe ou à une autre infection

virale, mais les enfants doivent au début rester à la maison, boire abondamment et continuer la pénicilline. Dans la moitié des cas réels de grippe, des complications importantes peuvent se développer, y compris des obstructions pulmonaires aiguës, fortes douleurs et anémie graves. Si votre enfant paraît très souffrant, il pourrait être admis à l'hôpital et traité à l'aide de médicaments antiviraux (tels que le Tamiflu), des antibiotiques forts, voire parfois des transfusions sanguines. Une immunisation contre la grippe recommandée chaque année (voir page 27), et vous devriez en être avisé(e) par votre médecin généraliste pendant l'automne ; si votre enfant ne reçoit pas notice de vaccination, veuillez contacter votre cabinet médical.

Diarrhée et vomissements

Les enfants ont souvent des cas de gastro-entérite, généralement dues à des infections virales, telles que les norovirus et rotavirus. Cela s'améliore normalement au bout de quelques jours et les antibiotiques n'aident pas, mais votre enfant devrait continuer la dose de pénicilline journalièrement recommandée. Il est important que votre enfant boive beaucoup de liquides et les fluides de réhydratation par voie orale peuvent être utiles (Dioralyte, Electrolade, sels pour la réhydratation orale de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS)). Si le vomissement est très grave et votre enfant n'est pas en mesure de garder les liquides, une hospitalisation sera nécessaire pour poser une perfusion (goutte-à-goutte) afin d'empêcher la déshydratation.

Infection urinaire

Les infections urinaires sont plus fréquentes chez les enfants atteints de drépanocytose, principalement chez les filles. Les symptômes

sont une sensation de brûlure et de picotement au passage de l'urine et un besoin fréquent d'aller aux toilettes. Il est important de voir votre docteur qui peut analyser l'urine et prescrire des antibiotiques pour traiter l'infection. Si votre enfant a plusieurs infections urinaires, d'autres tests peuvent être utiles afin d'examiner les reins et la vessie.

Maux de tête

Ils sont communs chez les enfants et sont souvent provoqués par la fatigue, l'effort, la déshydratation ou des infections virales. La drépanocytose peut également causer des céphalées dues à une falciformation au niveau du crâne, bien que cela soit rare. La drépanocytose peut très rarement engorger les vaisseaux sanguins dans la tête et causer des maux de tête graves. La plupart des céphalées courantes devraient être maîtrisées à la maison avec du paracétamol, l'abondance de fluides et du repos. Si elles se produisent une fois par semaine ou plus, vous devriez en parler à votre médecin généraliste ou spécialiste de la maladie. Si votre enfant a un mal de tête soudain ou sévère ou a des difficultés à parler ou se déplacer, vous devriez rapidement consulter un médecin, vraisemblablement à l'hôpital le plus proche, aux services des urgences.

Réactions cutanées

Les éruptions cutanées ne sont généralement pas liées à la drépanocytose. Les causes communes des éruptions cutanées sont des infections et des allergies virales. En général, vous devriez voir votre médecin généraliste si vous êtes préoccupé(e).

Asthme

L'asthme est très commun parmi les enfants et n'est pas provoqué par la drépanocytose.

Il est important de traiter l'asthme de la manière habituelle, avec des inhalateurs et parfois avec des remèdes oraux. Parfois, les crises d'asthme causent des problèmes aigus à la drépanocytose et peuvent augmenter le risque de complications, il est donc important de voir votre médecin généraliste ou infirmière en cabinet pour des conseils sur le meilleur traitement possible par rapport à l'asthme de votre enfant.

Vaccinations et traitements préventifs

Pénicilline

S'assurer que vous administrez à votre enfant de la pénicilline deux fois par jour est l'une des choses les plus importantes que vous pouvez faire pour votre enfant. Les enfants drépanocytaires sont 600 fois plus susceptibles de contracter une infection pneumococcique que les autres enfants. C'est parce que la rate ne fonctionne pas correctement et chez un enfant en bas âge, la rate est une partie importante de défense de l'organisme contre toute infection.

S'assurer que vous administrez à votre enfant de la pénicilline deux fois par jour est l'une des choses les plus importantes que vous pouvez faire pour votre enfant.

Une infection pneumococcique peut provoquer une pneumonie et une méningite.

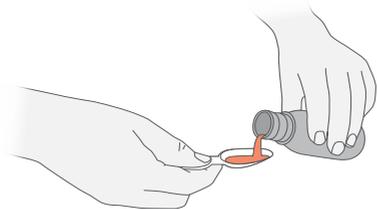
Les symptômes peuvent se développer rapidement, rendant votre enfant très malade très vite, avant même que vous ayez le temps de faire appel à l'aide médicale et cela peut être fatal. Le pneumocoque peut être stoppé afin d'éviter qu'il s'installe, en donnant à votre enfant du sirop ou des comprimés de pénicilline, deux fois par jour. Si votre enfant est allergique à la pénicilline, un autre antibiotique, l'érythromycine, peut être prescrit à la place.

Pour que la pénicilline soit efficace, elle doit être prise deux fois par jour, à environ la même heure. Assurez-vous que vos réserves ne s'épuisent pas. Si votre enfant est souffrant et a été mis sur un autre antibiotique par son médecin généraliste, vérifiez si vous pouvez reprendre la pénicilline et rappelez-vous de la recommencer une fois que l'autre antibiotique est fini. La pénicilline devrait être continuée si votre enfant est admis à l'hôpital, à moins que d'autres antibiotiques ne soient prescrits, comme indiqué ci-dessus. La prise régulière de la pénicilline n'affaiblit en aucun cas l'organisme. La résistance du pneumocoque à la pénicilline n'est pas un problème au Royaume-Uni, bien que cela ait été rapporté dans d'autres pays. Il a été prouvé que la prise régulière de pénicilline protège contre toute infection pneumococcique.

Le dosage de la pénicilline est établi comme suit :

- 62,5 mg deux fois par jour jusqu'à 1 an ;
- 125 mg deux fois par jour – de 1 an jusqu'à 5 ans ;
- mg deux fois par jour à partir de 5 ans.

Il est vivement recommandé d'administrer de la pénicilline pendant toute l'enfance et de continuer à l'âge adulte. Il est préférable de donner la pénicilline en comprimés plutôt

Schéma 5 Administration des médicaments

Suivez les instructions pour l'administration de tout médicament, vous pouvez demander conseil à votre médecin, infirmière ou pharmacien.

qu'en sirop. Ils peuvent être gardés à la maison pendant une longue période, et la plupart des médicaments en sirop contiennent du sucre, nocif pour les dents. Si le sirop est l'option choisie, donnez à votre enfant de l'eau après le médicament pour se rincer la bouche. Vous pouvez donner des comprimés à votre enfant s'il est encore jeune, en les écrasant avec une cuillère et en mélangeant la poudre avec un peu de jus de fruit non sucré pour rendre cela agréable.

Vaccinations infantiles de routine

Votre enfant devrait avoir les mêmes vaccinations que les autres enfants. Ces immunisations concernent la diphtérie, la coqueluche, le tétanos (DTP de son sigle anglais), la polio, la rougeole, la grippe hémophile (Hib), le vaccin pneumococcique conjugué (PCV de son sigle anglais), la méningite C et la rougeole, les oreillons et rubéole (ROR ou MMR de son sigle anglais). Tout ceci est entièrement expliqué dans le livret des parents (ou le manuel du bébé). En cas de doute quant aux dates, veuillez vous reporter au guide et vous renseigner auprès du personnel de santé. Il n'y a aucune raison qu'un enfant atteint de drépanocytose ne soit pas systématiquement vacciné. En effet, cela peut être encore plus important pour votre enfant d'être pleinement protégé, car les

drépanocytaires sont plus vulnérables face aux infections et celles-ci peuvent déclencher des complications de la maladie.

Autres vaccins**Pneumovax**

Il protège contre d'autres formes pneumococciques responsables d'infections que le vaccin PCV. Celui-ci est administré aux environs de deux ans, puis tous les 5 ans par la suite ; tous les enfants drépanocytaires le reçoivent systématiquement et votre médecin généraliste ou docteur en clinique vous le prescrira.

Les PCV et Pneumovax protègent contre toute infection pneumococcique, il est toutefois important que votre enfant continue aussi à prendre de la pénicilline.

Les ACWY

Ils protègent contre les infections méningocoques de types A et C, responsables de la méningite. Même si votre enfant a eu le vaccin Men C qui protège contre l'infection méningocoque de type C, en cas de voyage dans certaines régions du monde, par exemple en Afrique, il devrait également avoir l'ACWY car il sera protégé contre la méningite de type A.

Votre enfant devrait avoir les mêmes vaccinations que tout enfant. Il est aussi conseillé de demander à votre médecin généraliste de vacciner votre enfant contre la grippe à chaque automne.

Grippe

Il est recommandé de demander à votre médecin généraliste une vaccination contre la grippe pour votre enfant chaque année car cette infection peut entraîner de sérieux problèmes respiratoires. Le vaccin contre la grippe est généralement fait une fois par an, à partir du premier automne après que votre enfant ait atteint l'âge de 6 mois.

Suivre son enfant lorsqu'il est loin du domicile

Nourrices, garderies et crèches

Si votre enfant est pris en charge par des tiers, par exemple des membres de la famille, garderies, nourrices ou crèche/école maternelle, il est important que ces derniers connaissent son état drépanocytaire, au cas où il tombe malade alors qu'il est sous leur responsabilité. Il serait utile de leur donner des instructions écrites sur la manière de gérer votre enfant lors d'un épisode douloureux, lié à la drépanocytose ou toute autre maladie et souvenez-vous de leur dire par quel moyen vous contacter en cas d'urgence.

Vous pouvez demander des dépliants et brochures ainsi que copies de ce manuel auprès d'un des centres spécialisés ou organismes de volontaires énumérés aux pages 102 à 108 de ce livre ou du programme NHS de dépistage de drépanocytose et thalassémie. Ceci aidera les personnes prenant soin de votre enfant à avoir une meilleure compréhension de la maladie et des besoins spécifiques de votre enfant quand vous n'êtes pas là. Il peut être utile de demander à l'infirmière en cabinet ou visiteuse sanitaire de vous aider à expliquer et conseiller les

Hépatite B

Votre enfant fera peut-être une analyse de sang auprès du service de consultations externes afin de vérifier s'il a été en contact avec l'hépatite. L'hépatite B est parfois transmise de la mère au bébé à l'intérieur de l'utérus. Dans ce cas le bébé recevra une série de trois vaccins pour dégager l'infection. Si votre bébé n'a pas eu de contact préalable avec l'hépatite B, bon nombre d'hôpitaux recommandent une série de vaccins à partir de l'âge d'un an, pour le protéger contre l'hépatite B, au cas où il aurait besoin d'une transfusion sanguine dans l'avenir. Très rarement, l'hépatite B peut être transmise par ce biais. Les services de transfusion sanguine au Royaume-Uni sont toutefois extrêmement prudents quant à la sélection des donneurs de sang par rapport à l'hépatite B (voir page 52). Si votre enfant a régulièrement besoin de transfusions sanguines pour quelque raison que ce soit et n'a pas encore reçu la série de vaccins, son médecin peut recommander que cela lui soit donné

nourrices ou gardiennes amenées à garder votre enfant sur les manières de prévenir la maladie et les marches suivre en cas d'urgence.

Votre enfant à l'école

A l'école, tant qu'il va bien, il ne devrait pas y avoir de restriction par rapport aux activités scolaires. Si l'établissement a connaissance de la condition drépanocytaire de votre enfant, les professeurs pourront prendre des dispositions raisonnables afin de s'assurer qu'il ne soit pas exposé aux choses qui pourraient déclencher un épisode douloureux de la maladie. Voici quelques exemples de ce qu'ils pourraient faire.

- S'assurer qu'il soit tenu au chaud et loin des courants d'air.
- Lui permettre de participer aux activités physiques en sachant qu'il peut se fatiguer plus rapidement que d'autres enfants.

Chaque enfant est différent et la quantité d'exercices qu'il peut faire sera évaluée à l'école.

- Eviter tout refroidissement après un effort physique et ne pas le laissez nager dans les locaux de la piscine où l'eau est froide. Après avoir nagé, il est important qu'il prenne une douche chaude, se sèche et s'habille immédiatement afin d'éviter tout refroidissement du corps. Prêter une attention particulière aux cheveux mouillés car une grande quantité de chaleur du corps se perd par le cuir chevelu.
- S'assurer qu'il boit suffisamment à l'école, particulièrement pendant les mois d'été.
- Être attentif quand il demande à aller aux toilettes. Avec la drépanocytose, les reins ne concentrent pas très bien l'urine, ce qui veut dire que votre enfant peut avoir besoin d'aller aux toilettes plus souvent que la plupart des enfants.



Dessin fait par Tiarrah Bird, 8 ans

Quand il commence l'école, il est bon de prendre un rendez-vous afin de rencontrer son infirmière à l'école. Discutez de la maladie de votre enfant, comment elle l'affecte, quelles précautions doivent être prises dans son environnement scolaire pour qu'il se sente bien, comment il se comporte lors d'un épisode douloureux, ce que les professeurs devraient surveiller et les marches à suivre lorsqu'il est souffrant. Quelques enfants essaient de supporter la douleur ou de cacher le fait qu'ils ne se sentent pas bien, tout particulièrement quand ils sont parmi leurs copains d'école. L'infirmière de l'école, en coopération avec votre infirmière en cabinet ou visiteuse sanitaire, pourront vous aider à informer et conseiller les professeurs et autre personnel scolaire, tout en s'assurant que votre enfant ne soit pas stigmatisé ou pointé du doigt par ses camarades de classe. Si votre enfant est intimidé ou humilié à cause de sa maladie, ceci devrait être discuté avec l'école et il serait utile de demander conseil à l'infirmière d'école, en clinique ou à la visiteuse sanitaire.

Progrès scolaire

La drépanocytose peut affecter les progrès scolaires de votre enfant. Ceci peut se produire parce qu'il est souvent souffrant et doit manquer l'école. Les enfants peuvent avoir un AVC et ceci peut affecter leur capacité à étudier et leur comportement. Les échographies Doppler transcâniennes (voir page 58) aideront à voir si votre enfant est en danger d'un AVC, et il est aussi important d'alerter les médecins si votre enfant après une progression scolaire normale, commence à trouver le travail de classe dur. Ceci peut se produire s'il a eu un AVC «silencieux» qui peut être diagnostiqué par un IRM (voir page 58). Un psychologue clinicien pourra évaluer

votre enfant et trouver dans quels domaines, il peut avoir besoin d'aide supplémentaire dans son travail de classe.

Certains hôpitaux ont des salles de classe et peuvent fournir des cours aux enfants scolarisés, pendant qu'ils sont à l'hôpital. Si cette disposition n'existe pas, l'enseignant de votre enfant devrait pouvoir lui fournir du travail de classe, au cas où il se sente suffisamment bien.

Toutes les écoles sont en mesure de fournir un enseignement supplémentaire, mais s'il éprouve des difficultés considérables à suivre avec les autres enfants de la classe, il peut être nécessaire d'obtenir l'autorité locale de l'éducation à accepter le soutien de l'enseignement supplémentaire. Pour ce faire, une évaluation formelle est réalisée et une «demande de besoins pédagogiques» est mise en place. C'est un contrat légal entre les parents et l'autorité académique. Cela définit le cadre du soutien scolaire supplémentaire fourni par l'école.

Si vous avez des soucis concernant le progrès de votre enfant à l'école, il vaut mieux parler avec le professeur de la classe de votre enfant. Chaque école dispose d'un coordonnateur des besoins éducatifs particuliers (SENCo de son sigle anglais), qui peut vous donner des conseils et des renseignements sur la manière que l'école peut aider votre enfant.

Voyager et partir à l'étranger

Partir en vacances ou voyager ne constitue normalement pas de problème pour les enfants drépanocytaires. Certaines précautions doivent être prises, selon que le voyage se fait au Royaume-Uni ou à l'étranger. Les voyages en avion ne devraient causer aucune complication et aucun supplément

d'oxygène n'est nécessaire puisque les avions modernes sont pressurisés afin de maintenir un niveau régulier d'oxygène.

Dès que vous connaissez la date de votre voyage, parlez-en à votre pharmacien, médecin généraliste ou docteur en consultation externe leur indiquant votre destination et leur demandant conseil. Ils seront en mesure de vous indiquer les vaccins requis et médicaments spécifiques que votre enfant doit prendre avant le départ, quand commencer le traitement, la quantité à prendre et la durée.

Prévention et médication contre le paludisme

En voyageant dans une zone malarique, des enfants drépanocytaires doivent être protégés contre le risque d'attraper le paludisme. La malaria peut être sérieuse pour tous les enfants mais peut être mortelle pour la drépanocytose en raison de la rate qui ne fonctionne pas correctement. Le port de chaussettes et des vêtements à manches longues en soirées, au moment où les moustiques sont connus pour être les plus virulents, peut aider à empêcher des piqûres. Utiliser des pulvérisateurs de réulsifs d'insectes et crèmes sur toute peau exposée, particulièrement le soir, est également utile.

Des médicaments antipaludiques sont recommandés. Généralement on commence à les prendre au moins 2 à 3 semaines avant la date de départ, de sorte que votre enfant soit protégé contre le paludisme en arrivant à votre destination. Le dosage dépendra du type de médicament et l'âge de votre enfant. Le début de la prise des médicaments, dépendra de la date de votre voyage. Respectez strictement la posologie du médicament. Il est recommandé que le traitement contre le

paludisme se poursuive pendant au moins 2 à 4 semaines après le retour de votre voyage.

Certaines formes de malaria sont résistantes aux médicaments habituels contre le paludisme, telle que la chloroquine. Par conséquent, il est important de dire à votre pharmacien la destination exacte de votre voyage, de sorte que le bon médicament puisse être recommandé.

En voyageant dans une zone malarique, les enfants drépanocytaires doivent être protégés contre le risque d'attraper le paludisme.

Avant d'administrer des médicaments antipaludiques, il est important de savoir si votre enfant a une insuffisance de l'enzyme appelée le G6PD (voir page 57). Cela aurait été normalement vérifié au service de drépanocytose de la clinique. Demandez à votre médecin ou votre infirmière clinicienne le résultat de ce test ainsi que de plus amples informations sur le G6PD.

Les personnes ayant le gène drépanocyttaire, grandissant et vivant dans une région impaludée, développent une résistance naturelle au paludisme, mais s'ils vivent loin de la région pendant un certain temps, cette résistance naturelle est rapidement perdue. Tous les membres de la famille, y compris ceux ayant le trait de la drépanocytose, devront prendre des médicaments antipaludiques lorsqu'en visite dans une région malarique.

Vaccinations pour les voyages

Il se pourrait que votre enfant ait besoin de vaccins anti-méningite pour aller à l'étranger (voir page 26). Dans certains pays, les vaccinations contre l'hépatite et la fièvre jaune sont également recommandées. Parlez-en à votre médecin généraliste, pharmacien ou docteur à l'hôpital à l'avance afin de prévoir assez de temps pour que votre enfant puisse recevoir les vaccins appropriés avant de voyager.

Autres médicaments lors de séjour à l'étranger

Votre enfant devra continuer son traitement de pénicilline. Selon le niveau de soins sanitaires disponibles dans le pays que vous visitez, envisagez la nécessité d'apporter une provision en médicaments contre la douleur que votre enfant utilise normalement, par exemple le paracétamol et l'ibuprofène. Il serait utile d'en discuter avec votre médecin généraliste ou le docteur à l'hôpital.

Assurance de voyage

Souvenez-vous que d'autres pays n'ont pas de service de santé national gratuit. Pour partir en toute tranquillité d'esprit lorsque vous voyagez avec votre enfant, cela vaut la peine de prendre une assurance voyage, même si vous «revenez chez vous». Si vous avez vécu au Royaume-Uni il y a longtemps, les choses ont pu changé depuis ce moment-là. Assurez-vous que vous réservez votre voyage et assurance auprès d'une compagnie fiable. Quand vous faites la réservation, informez la compagnie aérienne que votre enfant est drépanocytairique.

Rapports médicaux et documents à prendre avec soi

Demandez une lettre à votre docteur de l'hôpital et prenez-la avec vous, au cas où votre enfant serait souffrant lors de votre séjour à l'étranger. La lettre devrait inclure les informations suivantes :



- Type de drépanocytose que votre enfant a.
- Niveaux habituels de son sang (*tels que récemment enregistrés*).
- Toutes les opérations ou complications qu'il a eues.
- Médicaments qu'il prend régulièrement.
- Tout traitement particulier que votre enfant est en train de recevoir, par exemple les transfusions sanguines régulières.
- Type d'analgésique (calmant) qui l'aide au mieux.

En voyageant avec des calmants forts (particulièrement des opiacés tels que la morphine) avec des seringues et aiguilles, se souvenir de demander à votre docteur d'en faire mention dans votre lettre. Vous ne voudriez pas être accusé(e) de transporter des drogues illégalement. Il est également conseillé de transporter vos médicaments dans un bagage à main au cas où vos bagages enregistrés sont retardés ou portés disparus.

Soins en déplacement

En voyageant sur de longs vols, il sera nécessaire de donner à votre enfant des fluides supplémentaires et de s'assurer qu'il reste au chaud à cause de la climatisation. Il devrait aussi bouger régulièrement. S'il se plaint de douleur, particulièrement à la poitrine, veuillez avertir l'hôtesse/steward car il peut avoir exceptionnellement besoin d'oxygène mais il n'en a pas besoin tout le temps. Les avions peuvent être relativement frais, même en voyageant dans un pays chaud, aussi prenez des vêtements chauds avec vous. Selon le pays et la période de

l'année de votre voyage, quelques pays chauds peuvent être bien froids en soirée et ont des périodes fraîches en hiver appelées Harmattan, ainsi des vêtements chauds peuvent être utiles quand vous arrivez à votre destination.

Éviter une maladie lors de voyages à l'étranger

Lorsqu'en vacances votre enfant devra continuer à prendre ses médicaments habituels au quotidien. Selon le pays que vous visitez, il serait bon de demander à votre hématalogue de vous trouver le nom d'un médecin spécialiste en drépanocytose ou d'un centre de cellules falciformes dans la région où vous voyagez. Si vous n'êtes pas sûr(e) de l'eau potable dans le pays que vous visitez, il serait bon de prendre des comprimés de stérilisation d'eau avec vous – disponibles dans la plupart des pharmacies. Autrement, buvez l'eau en bouteille, si vous êtes sûr(e) de la mise en bouteille locale. Rappelez-vous que cette mise en bouteille ne garantit pas une eau potable, tout particulièrement dans un pays où le contrôle des normes de sécurité est limité.

Bouillir l'eau est une solution envisageable, même pour l'eau embouteillée si vous avez des doutes sur sa pureté. Si vous utilisez des comprimés de stérilisation, lisez très soigneusement les instructions sur le récipient et suivez-les strictement comme indiqué. Si votre enfant souffre de diarrhée et/ou de vomissement, il existe une recette simple recommandée par l'Organisation Mondiale de la Santé pour empêcher la déshydratation.

Mélangez ceci pour votre enfant à prendre au biberon/à boire :

- une quantité de quatre-doigts du sucre (environ 30 g)
 - avec un pouce et un pincement de sel (environ la moitié d'une cuillère à café)
 - plus une tasse d'eau pleine (à peu près 150 à 250 ml)

A défaut, vous pouvez acheter des sachets d'un mélange de poudre de réhydratation orale, tels que du Dioralyte ou Electrolade à prendre avec soi, disponibles chez votre pharmacien de quartier.

Aide-mémoire avant tout voyage

Pour tout conseil au sujet de la planification d'un voyage, il est vivement recommandé que vous en parliez à votre visiteuse sanitaire, infirmière à l'école ou en clinique ou bien contactez un des organismes de volontaires indiqués aux pages 107 et 108.

1. Lettre du médecin ou de l'infirmière spécialiste.
2. Vaccinations supplémentaires obligatoires.
3. Le médecin de famille pour les médicaments antipaludiques et autres traitements de routine, (p. ex. pénicilline, aide folique, analgésiques, etc.).
4. Le nom et l'adresse du centre de drépanocytose ou d'un docteur renommé dans la région que vous visitez.
5. Fluides supplémentaires pour le voyage.
6. Assurance de voyage en cas de séjour à l'étranger.
7. Thermomètre (vous pourrez avoir besoin de vérifier si votre enfant a de la fièvre).

8. Comprimés de stérilisation de l'eau.

9. Insectifuge ou crème répulsive.

10. Vêtements adéquats en cas de changements de températures saisonnières.

Consultations en externe à la clinique de l'hôpital

Une fois le diagnostic de la drépanocytose fait, votre enfant sera envoyé à une clinique générale ou spécialisée de la maladie à l'hôpital. Cette clinique peut être connue sous le nom de clinique pédiatrique d'hématologie ou de drépanocytose et sera dotée d'une pharmacie ou de l'ensemble du personnel suivant :

- consultant en pédiatrie (docteur spécialisé en médecine infantile)
- consultant hématalogue (docteur spécialiste en troubles circulatoires)
- consultant en hématologie pédiatrique (un spécialiste en médecine infantile et troubles de la circulation sanguine)
- infirmière spécialiste en drépanocytose
- psychologue spécialisé
- assistant social spécialisé/responsable de soutien social
- infirmière spécialisée en pédiatrie
- réceptionniste de clinique
- phlébologue (personne qui prélève le sang)

Les visites à la clinique des patients externes sont utiles, particulièrement les premières années où il y a beaucoup à apprendre sur la condition. En grandissant, les visites à

la clinique seront moins fréquentes pour votre enfant. Discutez avec votre docteur de la fréquence des consultations pour votre enfant.

Pour un enfant scolarisé, les rendez-vous peuvent être pris pendant les vacances scolaires de sorte qu'il ne manque pas l'école.

C'est une bonne idée de rester en contact avec la clinique, même si votre enfant se porte bien et de leur faire savoir si vous ne pouvez pas aller à un rendez-vous ou si vous déménagez. N'oubliez pas de prendre un autre rendez-vous, si vous annulez ou en ratez un.

Pourquoi mon enfant doit-il aller à la clinique ?

Le fait d'aller à la clinique sert à ce que les médecins et les infirmières examinent la santé et le développement de votre enfant, pour que vous vous renseigniez sur la drépanocytose, connaître ses probables effets sur votre enfant et rencontrer d'autres parents et familles ayant des enfants atteints de la maladie.

Votre enfant sera normalement pesé, mesuré et aura un examen médical. Pour un jeune enfant, c'est une bonne idée d'apporter avec vous son livre de santé au service de drépanocytose de la clinique. Le médecin et l'infirmière spécialiste le rempliront, de sorte que vous ayez une trace de toutes les visites et traitements à l'hôpital. Si votre enfant manque plus d'un rendez-vous, il est important que vous contactiez d'urgence votre équipe locale de drépanocytose.

Renseignements et soutien

La clinique dispose également d'informations sur la manière d'expliquer la condition aux enseignants et ce qu'il faut faire en cas de voyage à l'étranger. En grandissant, votre enfant peut trouver utile de parler aux médecins, infirmières, psychologue et assistante sociale de la maladie et comment il y fait face.



Analyses de sang et autres tests

En dehors du contrôle médical, il y a un certain nombre de tests qui seront effectués sur votre enfant, mais ils risquent de ne pas être faits à chaque fois qu'il vient à la clinique.

S'il est en forme, une analyse de sang et d'urine une fois par an peuvent suffire. (Pour toute explication sur les analyses de sang voir page 56). En outre, dès l'âge de 2 ans, un test spécifique pour vérifier la circulation de sang passant par le cerveau devrait être effectué chaque année. Connue sous le nom d'échographie Doppler transcrânienne, ce test est important pour examiner si votre enfant est en danger d'avoir un AVC (voir page 58).

Communication entre l'hôpital et le médecin de famille de l'enfant

Le docteur à la clinique tiendra votre médecin généraliste au courant de l'état de votre enfant, ainsi que la quantité de pénicilline qu'il doit prendre. Consultez votre médecin généraliste si vous devez remplacer l'ordonnance de votre enfant. Si votre enfant est souffrant, il vaut mieux voir votre médecin généraliste en premier lieu. Si vous avez des préoccupations particulières que vous souhaitez discuter avec l'équipe soignante de la clinique de l'hôpital, il est possible de demander qu'on vous appelle à l'avance de celui de la visite de routine. Si votre enfant est souffrant et la maladie est hors contrôle à la maison (voir page 48 pour informations sur les urgences médicales), vous devriez appeler soit votre médecin généraliste immédiatement ou emmener votre enfant directement aux services des urgences de l'hôpital.

Withdrawn September 2020



Dessin fait par Chidera Eggerve, 17 ans

Withdrawn September 2020



Withdrawn September 2020

En en apprenant plus sur la drépanocytose, vous constaterez que vous saurez mieux contrôler beaucoup d'aspects de la maladie chez vous et quand faire appel à l'aide médicale.

Gestion et traitement

Withdrawn September 2020

Gérer une maladie à la maison.....	40
Quelques problèmes médicaux.....	44
Urgences médicales.....	48
Ce à quoi vous attendre en cas d'admission de votre enfant à l'hôpital.....	48
Transfusion sanguine.....	52
Gestion des imprévus avec la maladie.....	54
Tests médicaux et ce qu'ils signifient.....	56

Gérer une maladie à la maison

Fièvre

Une fièvre ou une température élevée peuvent être des signes précoces que votre enfant est malade. Il est judicieux de garder un thermomètre chez vous de sorte que vous puissiez prendre sa température. Votre enfant pourrait être en sueur et chaud au toucher si sa température est élevée.

Votre enfant a de la fièvre si sa température reste au-dessus de :

38°C si la température est prise par la bouche (si votre enfant a plus de 8 ans).

37,5°C si la température est prise par les aisselles (si votre enfant a moins de 8 ans).

Ce n'est pas une bonne idée de prendre la température par le rectum (anus) parce que cela peut endommager les muscles.

Thermomètres

Les thermomètres de verre ne sont pas recommandés chez les enfants pour des raisons de sécurité et la plupart des parents préfèrent les thermomètres numériques parce qu'ils sont rapides et faciles à lire.

Les thermomètres numériques peuvent être utilisés par la bouche (voie orale), l'oreille (tympanique), sous les aisselles (axillaires) ou sur le front. Le thermomètre numérique affichera la température exacte en chiffres.



Il est prudent de garder un thermomètre chez vous de sorte que vous puissiez prendre sa température.

Comment utiliser un thermomètre numérique à tige

Thermomètre oral : placez sous la langue et attendez jusqu'à ce que le thermomètre numérique fasse un bip. Ne donnez pas à votre enfant quelque chose de chaud ou froid à manger, une demi-heure avant de prendre une température orale. La nourriture et la boisson peuvent changer la lecture, en chauffant ou en refroidissant la bouche de l'enfant.

Thermomètre tympanique : tirez le haut du lobe de l'oreille de votre enfant vers le haut et en arrière ; placer l'embout (recouvert d'un protège-sonde) à l'ouverture du conduit auditif et appuyez sur le bouton jusqu'à ce qu'il émette un bip. Soyez sûr de diriger la sonde à l'entrée du canal de l'oreille et pas contre celle-ci, car s'il n'est pas correctement placé, il peut donner un faux résultat.

Thermomètre axillaire : placez la pointe dans le creux des aisselles et attendez jusqu'à ce que le thermomètre numérique émette un bip avant lecture.

Après usage, lavez le bout avec de l'eau chaude et du savon, puis placez-le dans son boîtier.

Comment utiliser un thermomètre à bande frontale

Les thermomètres à bande frontale sont souvent préférés des parents pour leurs bébés et enfants en bas âge et peuvent être utilisés de 3 mois à 12 ans. Ce type de thermomètre est une bande, que vous tenez aux deux extrémités et serrez contre le front sec de votre enfant pendant au moins 15 secondes. Il affiche la température de l'enfant en quelques secondes. Une couleur verte signifie une

température normale et le rouge signifie que votre enfant a une température élevée. La bande est habituellement réutilisable.

Si la température est prise par la bouche, le thermomètre doit être gardé dans la bouche sous la langue pendant au moins 3 minutes. Ce moyen peut être employé quand votre enfant est âgé de plus de 8 ans, mais assurez-vous que sa bouche soit bien fermée quand le thermomètre est en place. En prenant la température sous les aisselles, tenez le bras de votre enfant fermement contre le côté de son corps, pendant au moins 4 à 5 minutes.

Que faire si votre enfant a une température élevée

- Donnez-lui du paracétamol ou tout autre médicament antidouleur prescrit (à utiliser tel qu'indiqué ou suivre la posologie du laboratoire)
- Faites-le beaucoup boire
- Enlevez la plupart des vêtements

Ne refroidissez pas votre enfant trop rapidement. La salle devrait être à la température normale, approximativement 21°C. Prenez sa température environ chaque demi-heure, pour vérifier qu'elle diminue. Au cas où sa température ne tombe pas et reste à 38°C ou au-dessus, si elle a été prise par la bouche ou encore à 37,5°C ou au-dessus, si elle a été prise sous les aisselles, votre enfant doit voir un docteur immédiatement : votre médecin généraliste ou un docteur à l'hôpital.

Pour d'autres conseils, contactez votre médecin à l'hôpital, une infirmière spécialiste ou appelez la ligne de conseils de santé au numéro 111.

Gérer la douleur liée à la drépanocytose à la maison

La plupart des épisodes douloureux de drépanocytose peuvent être gérés à la maison. Chez les jeunes bébés et enfants en bas âge, il peut être difficile de savoir s'ils ont mal ou pas. Il est probable que vous notiez un comportement anormal chez votre enfant. Elle peut être agitée et malheureuse, pleurer constamment ou uniquement lorsqu'elle se déplace. En grandissant, votre enfant sera de plus en plus apte à vous dire où se situe la douleur. Parfois, avec la dactylite (syndrome du pied et de la main), vous pouvez constater le gonflement du membre qui fait mal ou il risque d'être chaud au contact.

Administer des calmants (analgésiques)

C'est une bonne idée de garder une provision de paracétamol (Calpol, Disprol) à la maison. Si votre enfant souffre, donnez-lui du paracétamol régulièrement toutes les 4 à 6 heures tel qu'indiqué sur le flacon ou par votre médecin ou pharmacien, mais n'excédez pas la quantité recommandée.

Votre docteur peut également prescrire de l'ibuprofène (Nurofen) qui soulage les inflammations. Ceci peut être donné avec du paracétamol. Le docteur peut prescrire d'autres calmants que votre enfant peut prendre à la maison et en grandissant, il saura ce qui fonctionne le mieux pour lui.

L'aspirine ne devrait pas être donnée à un enfant âgé de moins de 16 ans.

Si les calmants ne procurent aucun soulagement à votre enfant, vous devriez appeler votre médecin traitant ou l'amener aux services des urgences. En plus des calmants contre la douleur, essayer d'autres

traitements mentionnés ci-dessous peut être une bonne idée.

Fluides supplémentaires

Les enfants drépanocytaires devraient toujours être encouragés à boire abondamment de liquides même lorsqu'ils vont bien. La déshydratation (pas assez d'eau dans le corps) est connue pour être l'un des causes de douleur de la drépanocytose.

Bains chauds

Laissez votre enfant tremper dans un bain chaud pendant un moment. Vérifiez qu'il n'est pas trop chaud et ne la laissez pas prendre froid car cela peut déclencher un autre épisode douloureux. Lorsqu'une personne est souffrante, parfois quelques exercices dans l'eau tiède permet de se sentir mieux et soulage l'anxiété.

Utiliser des serviettes ou compresses chaudes

Des serviettes humides – trempez une petite serviette dans de l'eau chaude, essorez-la et massez délicatement la zone douloureuse. Cela peut calmer et souvent soulager la douleur. Ne laissez pas la serviette refroidir car cela aggravera la douleur. Des compresses chauffantes (achetées chez le pharmacien) peuvent être placées sur la partie douloureuse. Elles sont soit électriques, soit non-électriques.

Les compresses électriques – elles ont un cadran de température qui doit être placé au niveau adéquat. Toutefois, vérifiez toujours les instructions du fabricant.

Les compresses non-électriques – elles peuvent être chauffées dans une cuvette d'eau chaude. Toutefois, suivez toujours les instructions du fabricant.

Vous pouvez appliquer les serviettes ou les compresses chauffantes autant que vous le souhaitez, si cela soulage. Les bouteilles d'eau chaude sont déconseillées car elles risquent de trop chauffer et de brûler la peau. De plus, vous ne devriez pas utiliser la glace pour refroidir les zones douloureuses, cela peut causer des dommages.

Massage

Le toucher peut être très réconfortant. Utilisez de l'huile ou de la lotion de bébé tiède et massez doucement les secteurs douloureux pour détendre les muscles tendus et stimuler la circulation du sang.

Jeux tranquilles et distraction

Un repos complet n'est peut-être pas nécessaire. Parfois, diminuer l'activité physique peut être utile. Trouvez des choses que votre enfant peut faire tranquillement à l'intérieur pendant un moment, par exemple lire un livre, jouer aux jeux d'ordinateur, regarder la télévision ou encore d'autres jeux. Quelque chose qui peut aider à distraire l'attention de votre enfant de la douleur sera utile (voir l'information dans le manuel d'auto-assistance à la page 111).

Quand demander de l'assistance médicale et des soins

Si vous avez essayé tous les remèdes ci-dessus et que votre enfant a toujours une température élevée ou que sa douleur n'est pas soulagée par les médicaments que vous lui avez donnés, il serait préférable de consulter un médecin. Appelez votre médecin traitant, qui pourra vous conseiller au sujet de ce qu'il faut faire et pourra prendre visite à votre enfant à la maison. Pendant les heures de travail, vous pouvez appeler votre infirmière spécialisée pour tout conseil. Il existe des urgences médicales si votre enfant a besoin d'attention médicale immédiate. Tout est expliqué sous les urgences médicales, à la page 48.



Dans de tels cas, vous devriez emmener votre enfant à l'hôpital immédiatement. Quelques hôpitaux disposent d'un système vous permettant d'emmener votre enfant directement au service de pédiatrie. Si votre hôpital ne dispose pas de ce dispositif, emmenez-la au service des urgences.

Si vous n'êtes pas certain(e) si votre enfant doit aller à l'hôpital, demandez toujours conseil auprès de votre médecin de famille, infirmière clinicienne ou docteur d'hôpital.

Quelques problèmes médicaux

Rappelez-vous que la drépanocytose est très variable, votre enfant peut très bien ne jamais avoir un des problèmes suivants ou elle peut en avoir à différents moments de sa vie. Il est parfois possible de contrôler un problème médical à la maison vous-même ou avec l'aide de votre infirmière spécialiste ou médecin traitant. À d'autres moments, il sera nécessaire que votre enfant aille à l'hôpital parce qu'elle a besoin d'attention médicale. Au cas où vous n'êtes pas sûr(e) si votre enfant doit aller à l'hôpital, demandez toujours conseil auprès de votre médecin de famille, infirmière spécialiste ou docteur à l'hôpital.

Épisodes douloureux

C'est le problème médical le plus répandu chez les enfants drépanocytaires, provoqué

par les globules rouges qui prennent la forme d'une faucille, puis bloquent les petits vaisseaux sanguins. Un des premiers signes de la drépanocytose peut être un gonflement douloureux des doigts ou autres parties de la main, ou bien des orteils ou autres parties du pied. Connue sous le nom de dactylite (syndrome de pied ou de la main), cela peut se produire dès l'âge d'un an à 18 mois. Si votre enfant s'est mise à ramper ou marcher puis semble soudainement peu disposée à le faire, la dactylite peut en être la cause. On devra lui donner des calmants régulièrement ainsi que beaucoup de liquides. Toutefois, si la douleur reste modérée ou sévère et ne peut être contrôlée à la maison ou si elle ne peut pas s'arrêter ou vomit, elle devra être admise à l'hôpital (voir page 42 pour la manière de contrôler la drépanocytose à la maison). En général, l'inflammation diminue après quelques jours. Il est peu commun que les enfants aient la dactylite après 18 mois.

L'obstruction des vaisseaux sanguins peut se produire dans n'importe quelle partie du corps – au niveau des muscles, des os, de l'estomac ou de la poitrine – et provoquera la douleur dans cette partie.

La douleur peut être légère mais peut parfois être très forte et terrifiante pour votre enfant. La douleur peut parfois être déclenchée par un refroidissant, en se blessant ou par une infection virale, par exemple la grippe, mais il n'y a souvent pas de cause certaine. Si la douleur est forte et le calmant que vous utilisez à la maison n'a pas marché, il vaudrait mieux que votre enfant aille à l'hôpital où on peut lui donner un antalgique plus fort.

Naturellement, comme tout le monde, elle peut avoir une douleur qui ne soit pas liée à la maladie.

Tout cela peut porter à confusion, mais au fur et à mesure qu'elle grandit vous apprendrez/elle apprendra à faire la différence.

Elargissement soudain de la rate (séquestration splénique aiguë)

Dans ces cas, la rate enfle soudainement et commence à prendre au piège une grande quantité de sang. Cela réduit la quantité de sang circulant dans le corps. Les globules dans le sang chutent rapidement et peuvent provoquer un arrêt cardiaque si une transfusion sanguine n'est pas faite rapidement. Cette complication est généralement vue chez les enfants de moins de 5 ans. Une fois que cela s'est manifesté, il est possible que la même chose arrive encore et votre docteur peut recommander une ablation de la rate. Cette opération porte le nom de splénectomie. Si votre enfant a déjà eu un épisode de séquestration splénique aiguë, cela peut aider si vous apprenez à palper la rate, en cas d'élargissement dans l'avenir. Si votre enfant est pâle, elle ne paraît pas bien, ou si sa rate enfle encore plus, elle devra voir un médecin immédiatement. Demandez à votre médecin spécialiste ou infirmière de vous montrer comment palper pour la rate de votre enfant.

Infection du parvovirus B19

Cet état est dû à une infection virale (parvovirus) qui empêche l'organisme de fabriquer de nouveaux globules rouges, pendant une courte période de temps. Cela fait baisser l'hémoglobine à des niveaux très bas, entraînant un besoin de traitement immédiat. Une transfusion sanguine est généralement nécessaire. Votre enfant ne peut contracter cette infection qu'une seule fois parce que le corps développe une certaine immunité.

Infection des voies respiratoires et syndrome thoracique aigu

Les enfants drépanocytaires étant plus susceptibles aux infections pneumococciques, ils peuvent attraper une pneumonie, une infection des poumons. Parfois, la falciformation des cellules rouges peut se produire dans les poumons alors qu'il n'y a pas d'infection, mais les signes médicaux sont similaires. Pour cette raison, le terme « syndrome thoracique aigu » est utilisé pour ces deux conditions. Votre enfant peut avoir une toux, fièvre ou douleur à la poitrine et sa respiration peut être plus rapide que normalement. Il peut également sentir la douleur dans son dos et au niveau de l'abdomen. Votre enfant devra être admis à l'hôpital si il a un syndrome thoracique aigu ; une radiographie de la poitrine sera faite et votre enfant devra commencer à prendre des antibiotiques. Le niveau de l'oxygène dans le sang de votre enfant sera mesuré, à l'aide d'une machine appelée un moniteur de saturation d'oxygène. Il est parfois nécessaire dans certains cas de donner de l'oxygène par le biais d'un masque protecteur et de faire une transfusion sanguine à votre enfant. Il est aussi important que votre enfant respire aussi profondément que possible. Pour l'encourager à le faire, elle peut être amenée à souffler dans un tube appelé un spiromètre d'incitation. (Voir page 52 pour information sur la transfusion sanguine).

Hanche douloureuse (nécrose avasculaire de la tête fémorale)

Cela est dû à la falciformation de la partie supérieure du fémur. On le remarque parfois par hasard lors d'une radiographie, mais à d'autres moments on le découvre parce que c'est la cause de la douleur à la hanche et

peut faire que votre enfant boîte. Ce genre de douleur peut habituellement être contrôlé à la maison mais vous devriez en parler à votre docteur. La douleur dans la hanche peut durer plusieurs mois et il serait bon d'éviter de mettre du poids sur la jambe atteinte, en utilisant des béquilles. Une nécrose avasculaire peut également se produire dans d'autres parties du corps, par exemple au niveau de l'articulation de l'épaule ou du coude.

Infection de l'os (ostéomyélite)

Cela peut être difficile de différencier l'ostéomyélite d'un épisode douloureux drépanocytaire mais cela n'arrive pas très souvent. Dans les deux cas, il peut y avoir une inflammation et sensibilité d'un bras ou d'une jambe et la peau est chaude. Au début, les radiographies sont fréquentes. Votre médecin peut demander au docteur orthopédiste (spécialiste des os) d'examiner l'inflammation afin de localiser l'infection. Lorsque l'ostéomyélite est confirmée, des antibiotiques intraveineux seront administrés pendant au moins 6 semaines.

Présence de sang dans l'urine (hématurie)

Du sang peut être trouvé dans l'urine, dû à une falciformation des globules rouges dans les reins. Cela est normalement indolore et peut durer quelques semaines. Il n'y a aucun traitement particulier et le saignement s'arrêtera tout seul. Il existe d'autres causes de saignement dans l'urine qui n'ont rien à voir avec la drépanocytose, n'hésitez donc pas à en parler à votre médecin si vous notez du sang dans l'urine de votre enfant. Le docteur demandera vraisemblablement des échographies de reins et des analyses d'urine.

Calculs biliaires

Lorsque les globules rouges sont décomposés, certaines de ces substances servent à préparer la bilirubine, un pigment jaune. C'est ce qui cause la coloration jaune du blanc des yeux auprès de bon nombre d'enfants drépanocytaires. L'excès de bilirubine peut également former des calculs dans la vésicule biliaire, une poche qui produit de la bile et qui se trouve derrière le foie. La plupart des enfants drépanocytaires de plus de 10 ans ont des calculs biliaires qui peuvent être diagnostiqués en faisant une échographie de l'abdomen. Parfois, les calculs sont coincés dans le tube de la vésicule biliaire et provoquent une douleur, en particulier du côté droit du corps. Si les calculs biliaires commencent à poser des problèmes, il est recommandé de faire enlever la vésicule biliaire parce ces derniers peuvent parfois causer une infection sérieuse, connue sous le nom de cholécystite. Votre enfant peut très bien fonctionner sans vésicule biliaire et sa santé n'en sera pas affectée.

Érection douloureuse du pénis (priapisme)

Le priapisme est provoqué quand les globules rouges falciformes bloquent les vaisseaux sanguins du pénis, entraînant une érection dure et douloureuse. Ceci peut se produire à n'importe quel âge et est plus courant la nuit ou tôt le matin après une longue période sous des couvertures chaudes. Aller aux toilettes et vider la vessie aide à soulager le priapisme. Votre enfant peut avoir besoin de calmants. Un bain ou une douche chaude et une promenade peuvent améliorer la circulation de sang. Parfois, le pénis se ramollit tout seul sans l'aide d'aucun médicament. Si cela se produit plusieurs fois,

vous devriez en parler au docteur de votre enfant. Si l'érection douloureuse persiste au-delà de 2 heures, votre enfant devrait être vu à l'hôpital, une opération risque d'être nécessaire pour évacuer les cellules rouges qui causent l'obstruction. N'y appliquez pas de glaçons, cela pourrait empirer la situation. Il y a un dépliant qui traite du priapisme plus en détails, demandez une copie à votre infirmière clinicienne ou docteur.

Accident vasculaire cérébral (AVC)

Un faible taux d'enfants souffrent d'AVC (dégât sur une partie du cerveau) ayant pour résultat la dégradation d'un côté du corps. Si un affaiblissement se produit, en particulier s'il n'y a aucune douleur associée, votre enfant devrait être vue immédiatement. Elle peut avoir besoin d'examen spécifiques, d'imageries de son cerveau et d'une transfusion sanguine (voir page 52 pour toute information sur les urgences médicales). Parfois, la dégradation ne dure pas très longtemps et s'en va d'elle-même dans les heures ou jours qui suivent mais il est toujours très important que votre enfant soit auscultée à l'hôpital, car un AVC pourrait faire suite. Sans transfusion sanguine, il est possible que l'AVC soit plus dévastateur et cause des dommages permanents. Il est courant, lors des premiers signes d'affaiblissement, que l'enfant se sente mieux après avoir été transfusée, mais des problèmes d'apprentissage peuvent persister. Malheureusement, il y a un risque élevé de rechuter et pour éviter cela, des transfusions sanguines mensuelles sont recommandées. Il est maintenant possible d'effectuer une échographie Doppler transcânienne, pour voir si votre enfant est en danger d'avoir un AVC (voir page 58). Il est recommandé de le faire sur une base annuelle, dès l'âge d'environ 2 ans.

AVC silencieux

Parfois le cerveau peut être endommagé sans qu'il y ait quelque signe d'affaiblissement que ce soit, tel que mentionné ci-dessus. Ceci peut engendrer des problèmes d'apprentissage. Il est important que l'instituteur de votre enfant soit mis au courant de son diagnostic et puisse surveiller ses progrès. Si vous ou ses professeurs sont concernés, il est important que vous le fassiez savoir à votre docteur. Une scintigraphie cérébrale spécifique peut être réalisée ainsi que d'autres tests détaillés, telle qu'une évaluation neurologique par rapport à ses capacités d'apprentissage.

Problèmes oculaires

Divers problèmes peuvent affecter l'ensemble des yeux voire même la vision. Si votre enfant se plaint de flou visuel ou de douleur dans l'œil, vous devriez consulter votre docteur immédiatement.

Maux de tête

Bien que les maux de tête aient été précédemment mentionnés, cela est répété ici car s'ils sont sévères, ce peut être un problème médical qui exige toute attention. Les céphalées sont tout à fait communes avec la drépanocytose, vraisemblablement dues à une augmentation du flux de sang au cerveau. Les maux de tête ont tendance à ne pas durer très longtemps et peuvent être normalement traités avec des calmants, par exemple du paracétamol.

Il est important que l'enseignant de votre enfant soit mis au courant de son diagnostic et puisse surveiller ses progrès.

Vous devriez demander un avis médical si les céphalées de votre enfant sont très fréquentes ou persistent plus de 2 heures à chaque fois. Votre enfant devrait être vue immédiatement si en plus d'un mal de tête, elle a une température au-dessus de 38,5°C ou une éruption cutanée, elle vomit ou a une raideur au niveau du cou.

Urgences médicales

Situations où votre enfant doit être immédiatement vu par un médecin

Fièvre, la température orale est de 38,5°C ou plus

Céphalée très sévère, vertige ou cou raide

Respiration difficile, douleur ou difficulté à respirer

Douleur, forte et ne réagissant pas à l'antalgique que vous avez à la maison

Couleur, paumes, ou lèvres très pâles

Rate, Elargissement sous l'ab

Pénis, érection douloureuse qui dure plus de 2 heures

Changement de comportement, paraît confus ou somnolent ou incapable de parler

Crises ou convulsions dans le corps et perte de conscience

Faiblesse, en particulier si non associée à la douleur et affecte un côté du corps.

Si vous avez des difficultés à joindre votre médecin généraliste, emmenez votre enfant au service des urgences le plus proche et en cas d'urgence appelez une ambulance.

Prévenez le personnel médical et infirmier que

votre enfant souffre de la drépanocytose dès votre arrivée à l'hôpital.

Ce à quoi vous attendre en cas d'admission de votre enfant à l'hôpital

Votre enfant peut avoir besoin d'aller à l'hôpital parce qu'elle est souffrante ou parce qu'elle doit subir une opération, ou subir un certain examen ou un traitement particulier qui ne peuvent pas être faits en consultation externe. L'admission à l'hôpital peut être chose effrayante pour un enfant et une expérience inquiétante et intimidante pour les parents et la famille. Si possible, essayez de vous assurer que quelqu'un que votre enfant connaît et en qui elle a confiance reste avec elle lors de son séjour à l'hôpital. Cette personne peut être un membre de la famille ou un ami mais il doit avoir plus de 16 ans. Cela est particulièrement important quand votre enfant est jeune.

Se familiariser avec le service de pédiatrie

Il serait bon de faire connaissance avec le service pédiatrique et avec une partie du personnel avant que votre enfant soit admise à l'hôpital.

- Lors des visites à la clinique, le personnel peut prévoir une visite du service pédiatrique pour vous et votre enfant. C'est également une bonne chose pour les frères, les sœurs, les grands-parents et nourrices.
- La plupart des services pédiatriques ont des dépliants ou des brochures sur le personnel et les installations disponibles.
- Vous pouvez être présenté à un spécialiste

du jeu ou une puéricultrice qui peut vous donner des idées sur la façon de préparer votre enfant pour un séjour à l'hôpital.

Essayer de planifier à l'avance tout ce que vous aurez à faire si votre enfant devait séjourner à l'hôpital, surtout en cas d'urgence. Considérez par exemple :

- Qui emmènera votre enfant à l'hôpital ?
- Qui restera avec votre enfant à l'hôpital ?
- Qui rendra visite à votre enfant et combien de fois ?
- Qui s'occupera de vos autres enfants quand vous êtes à l'hôpital ?
- Quelles dispositions avez-vous prises avec votre employeur si votre enfant tombait malade ?
- Comment ferez-vous face au coût du séjour à l'hôpital, ou d'une perte de revenu si vous ne pouvez pas aller travailler ?

Il existe en général des installations dans la plupart des services pédiatriques pour que les parents restent avec leurs enfants. Pour un enfant en bas âge, votre vécu familial et votre contact peuvent être très réconfortants.

Votre infirmière spécialiste, le personnel en pédiatrie ou l'assistance sociale sont à votre disposition si vous avez besoin de soutien avec un de ces plans. La clé pour préparer votre enfant pour l'hôpital est d'adapter vos explications et activités au niveau de compréhension de l'âge de votre enfant. Vous êtes la personne qui connaît le mieux votre enfant, donc vous pourrez évaluer ce qu'elle sera en mesure de comprendre et quand.

Des astuces qui peuvent vous aider

- Laissez votre enfant savoir que vous pensez que la visite à l'hôpital, le traitement ou les examens sont des choses à faire indispensables. Les enfants sont généralement capables de comprendre comment un parent se sent, il est donc important de rester positif face à votre enfant car ils ressentiront vos inquiétudes/anxiétés.
- Si votre enfant trouve inconfortant d'avoir quelque chose près de lui, il serait bon de l'apporter à l'hôpital. Par exemple, il peut avoir un jouet favori, livre, jeu ou une couverture auprès desquels il se sent en sécurité.
- Pendant que vous êtes à l'hôpital, gardez la routine aussi normale que possible. C'est parfois difficile, mais gardez des heures régulières (de sommeil et autres) car cela donne une touche de normalité à une hospitalisation.
- Avant tout, dites à votre enfant que c'est normal de passer par différentes émotions telles que la curiosité, l'inquiétude, la colère, la peur ou la frustration lorsque l'on doit être hospitalisé. Ce sont des sentiments parfaitement normaux et il n'y a pas de quoi s'inquiéter.

Il est bon que votre enfant vous dise qu'il est inquiet ou qu'il a mal. On peut pleurer ou crier ; «être courageuse» n'est pas toujours bénéfique. Encouragez votre enfant à exprimer ce qu'elle ressent.

Principales raisons d'une hospitalisation

Votre enfant peut être admise à l'hôpital pour :

- Soulagement de la douleur
- Autres médicaments
- Perfusions intraveineuses (goutte-à-goutte)
- Analyses médicales
- Transfusion sanguine
- Une opération

Soulagement de la douleur

Vous pourrez certainement gérer des épisodes douloureux à la maison en utilisant du paracétamol ou l'ibuprofène ou n'importe quel autre analgésique que votre médecin vous a prescrit. Si ces médicaments ne contrôlent pas la douleur, votre enfant aura besoin d'un antalgique plus fort et il est vraisemblable qu'elle aura besoin d'être admise à l'hôpital. Un calmant très fort, tel que la morphine, peut être administré par voie orale mais si votre enfant est souffrante et ne boit pas, on peut lui faire une perfusion dans une veine (intraveineuse) ou sous la peau (sous-cutanée). Dites aux médecins et infirmières quels analgésiques elle a déjà pris et à quelle heure. Votre enfant peut savoir quels sont les meilleurs calmants pour elle et lesquels l'ont aidée lors d'épisodes douloureux précédents.

Certains parents sont soucieux d'avoir recours à des calmants très forts, telle que la morphine, parce qu'il y a association à la dépendance de drogue (quand le corps devient trop habitué au médicament et ne peut fonctionner sans ce médicament). Les experts en matière de douleur affirment que la dépendance est extrêmement rare, si le

calmant est bien pris aux premiers stades de l'épisode douloureux et les effets sont étroitement surveillés. Ce qui est important, c'est qu'une dose suffisante de calmant soit prise dès les premiers signes de douleur afin d'aider votre enfant à mieux la supporter.

De nombreux hôpitaux emploient une série de dessins de visages ou de corps pour aider les enfants à localiser la douleur, et indiquer l'intensité. Quand les enfants sont très jeunes, ils sont incapables de dire à quel point ils ont mal et leurs parents devront aider les médecins et infirmières à évaluer la douleur. Les enfants plus âgés peuvent préférer utiliser des échelles numériques pour indiquer la sévérité de la douleur de 1 à 5 ou 1 à 10, en utilisant «la douleur moindre» et 5 ou 10 affichant «la douleur la plus aigüe», en fonction du type d'échelle utilisée.

Lorsqu'un enfant est suffisamment grand, il peut contrôler (dans les limites de sécurité) la quantité de calmants qu'il acquière par une pompe spéciale. Cette méthode est connue comme analgésie contrôlée par le patient (PCA de son sigle anglais) ; le médicament est administré par un goutte-à-goutte dans la veine. Généralement, à partir de 6 à 8 ans environ, la plupart des enfants peuvent commencer à gérer leur propre soulagement de la douleur. Les enfants transformeront souvent la pompe en un jeu, le bouton de la machine PCA permet de "zapper" la douleur. Ceci aidera votre enfant à sentir qu'elle a un certain contrôle de la douleur et contribuera à ce qu'elle soit moins effrayée et impuissante.

Beaucoup d'hôpitaux ont une équipe de gestion de la douleur pour aider les gens avec tous les genres de maux. L'équipe se compose généralement d'experts, tels que des anesthésistes, psychologues et infirmières cliniciennes, qui donneront un avis sur

la manière de mieux contrôler l'épisode douloureux de votre enfant. L'équipe peut donner un avis sur d'autres manières d'aider votre enfant à faire face à la douleur, telle que la relaxation (voir page 111 pour des détails au sujet du manuel d'auto-assistance des enfants), qui peut être utilisée avec les médicaments. Le spécialiste du jeu peut vous aider à pratiquer certaines méthodes de relaxation et de distraction avec votre enfant.

Recevoir d'autres médicaments

Des antibiotiques sont généralement administrés, en particulier si votre enfant a de la température.

Elle peut être provoquée par un épisode douloureux et pas par n'importe quelle infection. Si c'était le cas, les antibiotiques peuvent être arrêtés après quelques jours lorsque les résultats de tous les examens confirment qu'il n'y a aucune infection. Si votre enfant ne se sent pas bien, si elle vomit en particulier ou est incapable de boire des liquides, des antibiotiques peuvent être donnés directement par voie intraveineuse plutôt que par voie orale.

Fluides par voie intraveineuse (goutte-à-goutte)

Il est important que les enfants drépanocytaires boivent régulièrement. Si votre enfant ne peut boire normalement, il est possible d'administrer des fluides par voie intraveineuse, ou plus communément perfusion, afin d'assurer qu'elle acquiert les liquides suffisants pour éviter ou soigner la déshydratation.

Analyses médicales

Parfois les enfants sont admis dans un hôpital pour des recherches médicales, ce qui ne peut se faire en visite de consultations

externes, telles que la recherche sur la raison pour laquelle un enfant ronfle et s'il y a une raison médicale qui doit être traitée. Selon la nature de la recherche, l'admission est habituellement faite jusqu'au lendemain ou pour quelques jours.

Transfusion sanguine

Au cas où votre enfant a un besoin régulier de transfusions sanguines, cela est normalement fait en consultation de jour mais parfois cela peut se faire au cours de la nuit. Dans un tel cas, ce sera discuté et planifié avec vous.

Rentrer chez soi après une hospitalisation

Le jour où votre enfant est prête à rentrer à la maison est le moment opportun pour discuter des questions ou préoccupations que vous pourriez avoir pour prendre soin d'elle. On risque de vous donner des médicaments à emporter. Rappelez-vous que vous devrez également continuer la pénicilline.



Si votre enfant retourne à l'école avant de terminer un traitement d'antibiotiques, elle pourrait avoir à prendre le médicament à l'école et vous devrez en informer l'infirmière d'école et/ou instituteur de votre enfant. Si donner le médicament à l'école pose problème, discutez-en avec votre infirmière spécialiste, ou docteur, votre médecin généraliste ou contactez l'un des centres de drépanocytose ou des organisations de bénévoles figurant pages 107 et 108.

Vous devez vous attendre à ce qui suit :

- Que l'on vous donne une date de décharge dans les 24 heures d'admission. La date de décharge sera revue de façon régulière afin de vérifier qu'une progression suffisante soit atteinte, pour lui permettre d'être déchargée le jour indiqué. La date prévue peut être déplacée pendant l'admission de votre enfant selon des développements des soins reçus. Vous devrez être mis(e) au courant de tous les développements selon leur progression.
- Avoir des visites de suivi prévues avant la décharge. Si votre enfant a besoin d'une visite de suivi, celle sera prévue avant que vous ne quittiez l'hôpital ou bien on vous écrira avec les détails du rendez-vous.
- Assurez-vous que toute formation ou information vous a été dispensée, pour vous permettre de vous occuper de votre enfant une fois qu'elle a été déchargée.

Parfois après avoir été hospitalisée, une enfant peut ne pas revenir à son comportement normal quand elle revient à la maison et peut afficher certains signes de ce qui suit :

- Difficulté à dormir la nuit
- Énurésie après avoir été continente la nuit

- Demander davantage d'attention qu'auparavant
- Être plus rebelle qu'avant
- Demander un biberon ou simulateur bien qu'elle n'en utilise plus
- Difficulté de se séparer de vous
- Refus d'aller à la crèche/à l'école

Ces situations se produisent parce que votre enfant réagit à son séjour à l'hôpital, loin de vous et du reste de la famille. En général, ces problèmes sont légers et ne durent pas longtemps. Ils se prolongent au-delà de quelques jours ou deviennent difficiles à gérer. Entretenez-vous avec votre infirmière clinique, médecin, spécialiste de jeu ou psychologue clinicien de drépanocytose.

Transfusion sanguine

Une transfusion sanguine peut être nécessaire dans un certain nombre de cas suivants :

- Aggravation de l'anémie : par exemple dans la séquestration splénique aigüe ou après l'infection de parvovirus (voir page 45).
- Syndrome aigu de la poitrine : pour améliorer l'apport d'oxygène dans le corps et diminuer la calcification dans les poumons
- AVC ou autres problèmes dans le cerveau.
- Éviter un AVC : si l'échographie Doppler transcrânienne indique des résultats anormaux suggérant un risque élevé de crise.
- Pour empêcher des problèmes avant une opération
- Pour traiter des dommages graves ou aggravants aux organes tels que les poumons, les reins ou le foie

Types de transfusion sanguine

Recharge ou transfusion simple – une ou plusieurs unités de sang est donnée en intraveineuse au bras en quelques heures.

L'exasanguinotransfusion – le sang est transfusé à l'enfant par une veine et est retiré en même temps par une veine différente. Cette compatibilité croisée permet de rapidement réduire la quantité d'hémoglobines falciformes dans le sang, sans rendre le sang trop épais. On y a parfois recours, lorsque quelqu'un est très souffrant ou a subi un AVC.

Transfusion sanguine à long terme – Il s'agit de faire des transfusions sanguines régulières, toutes les 3 à 4 semaines, pour maintenir l'hémoglobine falciforme à un niveau faible et améliorer l'anémie. Des transfusions régulières peuvent entraîner un excédent en fer, avec risque de problèmes par la suite.

Transfusion sanguine avant une opération

Les enfants atteints de la drépanocytose peuvent avoir à subir des opérations chirurgicales pour des problèmes non liés à la maladie. Par exemple l'ablation des amygdales. D'autres opérations, relativement courantes sont faites chez les enfants drépanocytaires y compris l'ablation de la rate et de la vésicule biliaire. La drépanocytose peut compliquer les opérations et des transfusions sanguines sont souvent réalisées avant une opération pour réduire ce risque. Une transfusion sanguine sera donnée quelques jours avant l'opération, normalement lors d'une visite en cabinet afin d'augmenter l'hémoglobine.

Sécurité du sang

Toute précaution est prise afin de s'assurer que le sang que votre enfant reçoit corresponde à son groupe sanguin et qu'il n'y ait aucun risque d'infection. Ceci est fait en :

Groupe et compatibilité croisée une petite goutte de sang est prise pour déterminer le groupe sanguin de votre enfant. Celui-ci est ensuite comparé au sang qui lui sera donné. Ce croisement réduit le risque de formation d'anticorps (voir page 98) ce qui pourrait poser des problèmes lors de futures transfusions.

Dans le but de réduire les risques d'infection, les dons de sang au Royaume-Uni sont dépistés pour le virus du HIV, l'hépatite et autres infections. Les donneurs de sang sont également interrogés pour s'assurer qu'ils ne sont pas susceptibles d'avoir des infections qui pourraient affecter le sang.

Religion et transfusion sanguine

Certaines personnes ont des raisons personnelles ou religieuses ne leur permettant pas d'accepter de transfusions sanguines pour leurs enfants. Le personnel médical essaiera toujours de respecter vos croyances, autant que possible. Toutefois, une transfusion sanguine est parfois vitale pour sauver la vie d'un enfant, en cas d'anémie grave ou d'AVC. Selon la loi, le corps médical doit faire tout son possible pour sauver la vie de votre enfant, en cas de circonstances extrêmes, cela peut impliquer de faire une transfusion sanguine contre vos souhaits. Si vos objections contre les transfusions sanguines sont fortes, il est conseillé d'en discuter avec votre médecin, infirmière clinicienne ou responsable religieux avant toute urgence.

En cas d'objections fortes contre toute transfusion sanguine, il est conseillé d'en discuter avec votre médecin, infirmière clinicienne ou responsable religieux avant toute urgence.

Contrôler un excédent en fer

Lorsque des transfusions sanguines sont faites de façon régulière sur une longue période de temps, une surcharge en fer s'accumule dans le corps. Cet excès peut nuire aux organes tels que le foie et le cœur, il est donc important de prendre des médicaments pour l'éliminer. On appelle parfois le nom de chélation ferrique et commence en général environ un an après des transfusions régulières. Il existe normalement trois médicaments utilisés pour écarter :

- **Desferrioxamine (Desferal)** La Desferrioxamine est utilisée pendant plus de 30 ans, c'est un médicament sûr et efficace. Le problème principal est qu'il ne peut pas être pris par voie orale et doit être injecté en sous-cutané ou intraveineuse. À l'habitude, une petite aiguille est insérée sous la peau et le médicament est administré lentement durant la nuit à l'aide d'une petite pompe. Dans le meilleur des cas, il devrait être donné au moins cinq nuits par semaine. Bien que la Desferrioxamine soit un bon remède, les injections rendent souvent un usage en toute sécurité difficile.

- **Deferiprone (Ferriprox)** Le Deferiprone peut être pris par voie orale, en comprimé ou liquide trois fois par jour. Il n'est pas souvent utilisé avec la drépanocytose, mais peut de temps en temps l'être, s'il y a beaucoup de fer au niveau cardiaque ou d'autres traitements ne fonctionnent pas. Le principal effet secondaire est une faible numération des globules blancs, donc des analyses de sang hebdomadaires sont recommandées.

- **Deferasirox (Exjade)** Le Deferasirox est vraisemblablement le chélateur ferrique le plus utilisé au Royaume-Uni. Il est pris une fois par jour en comprimés, à mélanger avec de l'eau. C'est un médicament relativement nouveau qui semble être fiable et efficace. Le principal effet secondaire est une douleur à l'estomac et la fonction rénale doit être surveillée de près.

Gestion des imprévus avec la maladie

La drépanocytose affecte les gens de différentes manières. Certains sont modérément affectés, tandis que d'autres le sont sévèrement, même au sein d'une même famille. Les raisons ne sont pas toujours claires, mais plusieurs choses ont été associées à la gravité de la drépanocytose. Par exemple, les enfants qui continuent à produire beaucoup d'hémoglobine foetale (HbF) en grandissant sont à plus faible risque de certaines complications, tels qu'une douleur aiguë et un accident vasculaire cérébral.

L'hydroxyurée (également appelée l'hydroxycarbamide)

L'hydroxyurée est le seul remède qui semble améliorer les symptômes de la drépanocytose. Il pourrait également aider à empêcher la détérioration des organes, tels que les reins et les poumons, et réduire les symptômes de l'anémie. Il a été utilisé sur les personnes drépanocytaires depuis environ 20 ans, et quelques études indiquent que la prise de ce médicament pendant longtemps augmenterait l'espérance de vie. L'hydroxyurée est prise une fois par jour et des analyses de sang sont nécessaires tous les 2 mois pour surveiller ses effets.

L'hydroxyurée agit directement sur la moelle où le sang est produit, réduisant ainsi la quantité d'hémoglobines falciformes. Des doutes persistent sur ce remède, il pourrait atteindre la moelle et augmenter le risque de leucémie. Des études exhaustives n'ont démontré aucune preuve de cela et l'hydroxyurée semble très fiable, même chez les enfants en bas âge. Il est aussi possible que l'hydroxyurée puisse augmenter le risque d'infertilité, bien qu'à ce stade cela ne semble pas être une préoccupation.

L'hydroxyurée pourrait être utile à votre enfant, dans les situations suivantes :

- Mauvais épisodes douloureux, se produisant plus d'une fois par an
- Syndrome aigu de la poitrine exigeant un traitement avec transfusion sanguine ou des soins intensifs
- Présence d'artères anormales dans le cerveau qui éliminent la possibilité d'une transfusion sanguine

- Grandes quantités de protéines dans l'urine
- Anémie grave (hémoglobines moins de 7 g/dl)
- Autre preuve que l'hémoglobine falciforme attaque l'organisme

Transplantation de la moelle osseuse (TMO) (également appelée greffe de cellules souches)

Le seul traitement existant contre la drépanocytose, à l'heure actuelle. La greffe de la moelle osseuse (TMO ou BMT de son sigle anglais) consiste à prendre la moelle osseuse ou cellules souches du sang d'un frère ou une sœur « correspondants », et la transplanter à l'enfant drépanocytaire. De la chimiothérapie forte doit d'abord être administrée pour enlever la propre moelle de l'enfant, de sorte que la moelle du donneur puisse se développer avec succès.

Bien que ce traitement ait réussi sur de nombreux patients drépanocytaires, certains problèmes subsistent. Il est préférable de faire appel à des cellules compatibles d'un frère ou d'une sœur lorsque l'enfant est très jeune, peut-être avant l'apparition de complications et d'une aggravation de la maladie. Étant donné que la gravité de la drépanocytose peut être si changeante, il est difficile de justifier un traitement à haut risque, comme une greffe de moelle osseuse pour la majorité des drépanocytaires. Alors que 9 sur 10 personnes survivent la greffe, une personne sur 10 ne survivra pas. Il peut y avoir multiples effets secondaires à long terme, désagréables. Il est souvent difficile de trouver un parent avec une moelle compatible et le traitement ne fonctionne pas toujours même parmi ceux qui survivent la greffe.

Thérapie génique

Il est probable que nous puissions dans l'avenir offrir une thérapie génique, en remplaçant le gène malade par un gène normal, cependant la recherche dans ce domaine est toujours à ses débuts. Pour découvrir davantage à ce sujet, parlez-en à votre infirmière clinicienne, conseiller ou médecin ou bien entrez en contact avec un des centres spécialisé de drépanocytose, page 102.

Chez les enfants, le sang est généralement prélevé au dos de la main ou au bras. Le médecin ou l'infirmière vous expliquera les examens et la raison de leur nécessité.

Tests médicaux et ce qu'ils signifient

Analyses de sang

Chez les enfants, le sang est en général prélevé au dos de la main ou au bras. Le médecin ou l'infirmière vous expliquera les examens et la raison de leur nécessité. Pour rendre les analyses de sang moins pénibles, l'infirmière peut apposer un timbre de crème anesthésique locale (Emla) sur la peau de votre enfant pour engourdir la zone ou utiliser une vaporisation à froid. L'engourdissement s'estompera après quelques heures.

Electrophorèse de l'hémoglobine

Ce test est fait pour découvrir le type d'hémoglobine qu'une personne a héritée de

ses parents (voir pages 72 à 77). Il indiquera aussi s'il y a présence d'hémoglobine foetale (HbF). Cet examen est parfois réalisé afin de connaître la quantité d'hémoglobines drépanocytaires présentes dans le sang. Si votre enfant subit des transfusions sanguines régulières, le médecin sera en mesure de déterminer la quantité de sang dont elle a besoin.

Tout le monde a de l'hémoglobine foetale (HbF) dans le sang. Avec la drépanocytose, cela varie entre environ 1 à 25%. En général, des niveaux plus élevés de HbF réduisent le risque de certains problèmes et les médecins évaluent le taux de HbF dès les premières années de vie. Après l'âge de 5 ans, la quantité ne change pas beaucoup. Le HbF peut être également quantifié, si quelqu'un prend de l'hydroxyurée pour contrôler ses effets.

Ce test mesure toutes les cellules dans le sang, y compris les globules rouges, globules blancs et les plaquettes. Il évalue également le niveau d'hémoglobine, indiquant le taux d'anémie chez l'individu. Pour ce qui de la drépanocytose, l'hémoglobine normale se situe entre environ 6 et 11g/dl. Il est utile de garder trace du taux d'hémoglobine normal de votre enfant lorsqu'elle se sent bien, car quand elle est malade, le niveau est susceptible de baisser. Les médecins devraient connaître le taux de baisse afin de déterminer le besoin de traitement.

Test du trait a-thalassémie

L'hémoglobine normale A (HbA) chez l'adulte contient deux bêta-chaînes et deux alpha. Parfois, un ou plusieurs gènes contrôlant la production de la chaîne alpha sont absents, c'est la conséquence d'une thalassémie alpha. Si votre enfant a hérité du gène

thalassémie alpha (porteur) dans le cadre de la drépanocytose, cela ne posera pas des problèmes supplémentaires et peut rendre certaines complications moins fréquentes. La présence du trait est déterminée par analyse ADN, en utilisant le sang prélevé lors d'une simple analyse de sang.

Numération réticulocytaire

Les réticulocytes sont des globules rouges jeunes, et la numération réticulocytaire permet de révéler le fonctionnement de la moelle osseuse. Si le nombre de réticulocytes est bas, cela veut dire que la moelle ne fonctionne pas bien, chose qui se produit après une infection à parvovirus et porte parfois le nom de « crise aplastique ». Un compte élevé de réticulocytes signifie souvent qu'il y a énormément de calcification.

Chimie sanguine

Un certain nombre d'examen sont faits pour vérifier le niveau de différentes substances dans le sang. Ceux-ci servent à indiquer le fonctionnement du foie et des reins et mesurer les niveaux de calcium et vitamine D. Ces tests évaluent aussi la bilirubine, substance qui provoque la jaunisse et rend les yeux jaunâtres.

Test d'insuffisance de glucose 6 phosphatase deshydrogénase (G6PD)

Le G6PD est une enzyme qui protège les globules rouges contre les produits chimiques. Ceci est commun chez les personnes drépanocytaires qui héritent d'un niveau bas de cette enzyme, entraînant une fragilité des globules rouges. Tous les bébés atteints de drépanocytose devraient être testés pour le déficit en G6PD. Si votre bébé a une insuffisance en G6PD, ce n'est pas préoccupant, cela veut dire qu'elle devrait

éviter de manger des fèves et prendre certains médicaments, tels que des antipaludiques. Votre médecin devrait en discuter avec vous et vous fournir une brochure explicative.

Analyse d'urine

Les analyses d'urine peuvent déceler s'il y a une infection urinaire, ce qui pourrait demander un traitement d'antibiotiques. Il est également possible de s'apercevoir s'il y a trop de protéines dans l'urine, un de premiers signes de détérioration du rein.

Radiogrammes et scanners

Votre enfant peut avoir besoin de radiogrammes et scanners pour différentes raisons.

Radiographie de la poitrine

Cela est généralement effectué pour détecter toute infection.

Radiographie des os

En cas d'antécédents de lésions osseuses, pouvant aboutir à une éventuelle fracture des os. On y a parfois recours pour révéler une infection des os, mais à envisager seulement si l'os a été douloureux pendant au moins 4 ou 5 jours. D'autres radiographies des os sont réalisées pour déceler des dégâts au niveau des joints, telle que la hanche et pour surveiller la croissance.

Echographie de l'abdomen

Elle peut indiquer la taille et la forme des reins, du foie et de la rate, on y a parfois recours si quelqu'un se plaint de douleurs abdominales. Une échographie de l'abdomen peut également détecter des calculs biliaires, chose courante avec la drépanocytose, ce qui peut être la cause d'une douleur abdominale.

Échocardiogramme

Cet examen concerne le cœur, il permet d'évaluer son activité.

Scanner CT

C'est une sorte de radiographie permettant de dévoiler les détails à l'intérieur de l'organisme. Cela consiste à s'exposer à un certain rayonnement, il est généralement réalisé uniquement lorsqu'il y a un souci particulier par rapport au cerveau, aux poumons ou à l'abdomen.

Scanner IRM

Les IRM utilisent un aimant très puissant pour découvrir l'intérieur du corps, particulièrement utiles pour scruter le cerveau et les os. La numérisation est très fiable et ne comporte pas l'utilisation d'aiguilles ou exposition à des radiations. Une IRM peut prendre jusqu'à 30 minutes, aussi les enfants en bas âge, de moins de 7 ans, ont pour la plupart besoin d'une anesthésie générale pour assurer qu'ils restent tranquilles.

Échographie Doppler transcrânienne

Il est recommandé que les enfants drépanocytaires passent une échographie Doppler transcrânienne chaque année, dès l'âge de 2 ans jusqu'à 16 ans. Cette échographie peut détecter les premières lésions au niveau des artères qui alimentent le sang au cerveau, chose qui se produit dans un nombre restreint d'enfants drépanocytaires. Si l'échographie décèle quelque anomalie ou ce soit, l'intervention est habituellement précoce, environ une semaine plus tard. Si l'anomalie persiste, les médecins chercheront une solution permettant d'éviter davantage de dégâts aux artères. Ceci débutera de préférence par des transfusions sanguines régulières.

D'autres échographies ou analyses spécifiques peuvent être demandées et vous seront expliquées par votre médecin.

Il est recommandé que les enfants drépanocytaires passent une échographie Doppler transcrânienne chaque année, dès l'âge de 2 ans jusqu'à 16 ans.



Withdrawn September 2020



Withdrawn September 2020

Donner à votre enfant l'espace pour se développer et devenir indépendant est important pour l'aider à faire face à la drépanocytose.

3

Vivre avec la drépanocytose

Withdrawn September 2020

Émotions et relations familiales.....	62
Mesures pratiques pour faire face à la situation.....	66
Droits en matière de santé et d'assistance sociale.....	70
Grossesse et futures naissances.....	71
Questions que les parents posent souvent.....	81

Émotions et relations familiales

Comment réagir lorsqu'on vous annonce que votre enfant a la drépanocytose

Les parents passent par différentes phases émotionnelles quand on leur annonce pour la première fois que leur nouveau-né est drépanocytaire.

Si vous ne saviez pas que vous et votre partenaire étiez porteurs du gène falciforme ou n'importe quelle autre hémoglobine peu commune avant d'avoir votre bébé, les chances sont que le diagnostic de la drépanocytose risque d'être un choc pour vous et votre famille. Cela peut être difficile à accepter, particulièrement si c'est inattendu. Vous êtes susceptible de vous sentir révolté(e), fâché(e) ou coupable d'avoir, sans le savoir, transmis à votre enfant cette pathologie.

Vous pourrez être en déni du diagnostic, vous sentir confus(e), anxieux(xe), dépressif (ve) voire même effrayé(e) parce que vous ne savez pas comment cette condition va affecter votre enfant et le reste de votre famille. Vous risquez de vous sentir impuissant(e) car vous ne pouvez pas faire disparaître la maladie de votre enfant. Si vous êtes croyant(e), vous risquez de blâmer Dieu ou penser qu'il ne se soucie plus de vous. Vous pourrez vous demander «Comment est-ce que Dieu peut permettre que cet état affecte mon enfant»? Certains parents passent par un changement de comportement, manifestant un ressentiment envers tout et tout le monde autour d'eux et détestent cette «maladie» qui semble s'être immiscée dans leur famille. Certains ou tous ces ressentis sont communs et normaux lorsqu'on annonce aux parents

que leur enfant a une maladie à long terme, telle que la drépanocytose.

Parfois, ces émotions disparaissent rapidement et vous aurez l'impression d'avoir accepté la maladie, pour constater plus tard que ces sentiments reviennent. Par exemple, cela peut se produire au moment où votre enfant a sa première maladie liée à la drépanocytose. N'en soyez pas alarmé(e). La plupart de ces émotions et ressentis vient en dehors de notre contrôle ; nous les ressentons et devons simplement les accepter quand ils se produisent. Les gens ont différentes manières de faire face à leurs sentiments, mais la première étape importante consiste à reconnaître ce que vous ressentez et en faire l'expérience sans vous culpabiliser.

L'attitude du public face à la maladie

L'impact de la drépanocytose sur votre enfant et la famille peut également être déterminé par ce que les autres pensent et la façon dont ils réagissent à la maladie par rapport à vous et votre enfant. Beaucoup de gens ont peu ou aucune connaissance de la drépanocytose. Il existe aussi de nombreux mythes, des tabous et de fausses idées. Certains pensent qu'il s'agit d'une condition qui affecte uniquement les personnes de race noire – ce qui n'est pas vrai. Bien que cela soit plus commun chez les personnes de race noire, elle peut arriver dans n'importe quel groupe racial et dépend de l'hémoglobine qu'un individu a hérité des deux parents. Certains possèdent des croyances culturelles ou religieuses fortes. Ils croient par exemple qu'un enfant est né avec cette maladie parce que Dieu punit les parents ou la famille de l'enfant.

Malheureusement, ces mythes et croyances culturelles des gens, amis ou membres de la même famille peuvent conduire à une

attitude négative envers les enfants atteints de drépanocytose ou au pointage du doigt envers l'enfant et sa famille. En tant que parent, cela peut vous rendre triste, vous pouvez vous sentir rejeté(e) et honteux(se) d'avoir transmis cette condition à votre enfant.

Ces attitudes au sein de votre famille élargie, communauté ou groupe constituent une opportunité d'éduquer les gens au sujet de la drépanocytose, comment elle affecte votre enfant et famille et aider à dissiper des idées aussi fausses.

Où trouver de l'aide ?

Cela peut soulager de parler de ces sentiments au début avec un(e) ami(e), un membre de votre famille, votre chef religieux, infirmière/conseillère clinicienne ou visiteur sanitaire, docteur, assistant sociale ou quiconque de confiance et qui est capable de comprendre ce que vous ressentez. Ils pourront vous soutenir alors que vous passez par ces émotions et vécus. Parfois, parler à d'autres membres de la famille qui ont traversé une expérience similaire ou à des adultes drépanocytaires, aide à réduire vos craintes et préoccupations.

Cependant, si vous constatez qu'il est encore difficile d'y faire face, vous pouvez trouver utile de demander à voir un psychologue. Un psychologue est un professionnel de la santé spécialement formé, qui aide les gens à faire face à des problèmes personnels et émotionnels qui affectent leurs vies. Un psychologue n'est pas un psychiatre. Ils ne traitent pas les maladies mentales et ne prescriront aucun médicament, mais ils vous parleront de manière approfondie de vos émotions et vous aideront à trouver une solution au problème. Voir un psychologue n'implique pas que vous ou votre enfant soit

En apprenant davantage au sujet de l'état de votre enfant, la maladie sera moins effrayante ou inquiétante.

«fou» ou que quelque chose ne va pas chez vous ou votre famille. Cela veut dire que vous prenez une mesure saine pour éviter certaines conséquences du stress, qui vient du fait d'avoir un membre de la famille ayant une maladie chronique. Parlez-en à votre médecin ou votre infirmière si vous souhaitez consulter un psychologue.

Au fur et à mesure que vous vous renseignez sur l'état de votre enfant, la maladie sera moins effrayante ou inquiétante. Vous apprendrez à connaître les choses qui affectent votre enfant en tant qu'individu. Vous apprendrez à gérer et planifier les soins de votre enfant et vous saurez où chercher aide et soutien, quand vous en aurez besoin. Plus important encore, votre enfant développera sa propre personnalité, pour devenir la petite personne que vous apprendrez à connaître et aimer.

Sachant ce que vous pouvez faire pour aider votre enfant et famille, vivre une vie aussi normale que possible, vous vous rendez compte que la drépanocytose n'est pas à craindre autant que vous l'imaginiez. L'inconnu est souvent plus effrayant ou pénible que la réalité. Il y a énormément de mythes et d'idées reçues au sujet de la drépanocytose. Si vous entendez quelque chose qui vous inquiète ou préoccupe, parlez-en à votre infirmière spécialisée ou docteur

en clinique. Vous pourrez constater que ce sont juste des 'contes de bonne femme' ou semi-vérités.

La recherche sociale a démontré que beaucoup de familles avec un enfant drépanocytaire ont tendance à être beaucoup plus solidaires les uns avec les autres, développent des liens étroits, s'adaptent très bien émotionnellement et créent des mécanismes efficaces pour faire face à la maladie. C'est l'un des aspects positifs d'avoir un enfant avec une maladie chronique comme la drépanocytose.

L'enfant en bas âge et la drépanocytose

Les enfants drépanocytaires sont souvent très forts psychologiquement et émotionnellement et sont en mesure de faire face à la maladie. La capacité de votre enfant à affronter sa maladie dépend d'un certain nombre de facteurs, telles que la sévérité de la maladie, sa personnalité, votre attitude au rapport à la condition et votre aptitude à gérer les émotions de votre enfant et d'autres membres de la famille.

Votre enfant peut se sentir coupable à cause de sa maladie et penser qu'elle génère beaucoup de soucis à la famille émotionnellement voire financièrement. Donner à votre enfant l'espace pour se développer et devenir indépendante, est important pour l'aider à affronter la drépanocytose. De nombreux enfants comprennent leur maladie entre l'âge de 6 à 7 ans, lorsqu'ils se rendent compte que leur état est permanent. Ceci peut être une source de crainte et d'inquiétude pour votre enfant et elle aura besoin de tout votre soutien pour l'accepter. Votre enfant peut commencer à vous en vouloir ou montrer des signes

de ressentiment envers vous pour lui avoir transmis cette condition, ou bien elle peut être jalouse de ses frères et sœurs qui n'ont pas la maladie. Elle peut avoir des difficultés à entretenir des liens avec d'autres enfants à l'école, particulièrement si ses professeurs et camarades de classe ont peu ou aucune connaissance de la drépanocytose ou si elle veut donner l'impression d'être courageuse à ce sujet.

La manière que vous abordez personnellement la douleur et les symptômes peut rentrer en conflit avec les messages que votre enfant voit à la télévision et à l'extérieur de la maison. Les enfants ont besoin de personnes qui croient en eux, lorsqu'ils disent qu'ils ont mal ou qu'ils souffrent et d'adultes qui les aident à appréhender la douleur ou à l'apaiser et aller mieux. Établir un rapport dans lequel votre enfant se sent rassurée de vous dire ainsi qu'à d'autres quand elle a mal ou est souffrante est une étape importante au développement d'une attitude positive face à sa maladie. Elle apprend à reconnaître les messages de son corps pour bien les interpréter et plus particulièrement, elle apprend à vous faire confiance ainsi qu'à elle-même et ceux qui s'occupent d'elle, y compris ses professeurs à l'école.

Donner à votre enfant une image positive d'elle-même, lui montrant que vous l'aimez quoique vous n'appréciez pas sa souffrance, est un point important qui lui permettra de développer une attitude positive la préparant à vivre avec sa maladie même lorsque vous n'êtes pas là. On a tendance à surprotéger un enfant atteint d'une maladie chronique, mais cela peut lui faire plus de mal que de bien, puisqu'elle doit affronter la société en dehors de la maison. Il est important d'élever votre enfant drépanocytaire comme vos

autres enfants. Chaque enfant a besoin de soins, amour, soutien, encouragement et si nécessaire de discipline et punition, quand elle se comporte mal. Votre enfant doit apprendre la différence entre le bien et le mal, c'est-à-dire ce qu'est un comportement social acceptable et ce qui ne l'est pas, même si elle a la drépanocytose.

L'adolescent et la drépanocytose

La plupart des enfants et leurs parents trouvent les années d'adolescence une période difficile. La drépanocytose peut rendre cela bien plus difficile. Votre enfant peut seulement maintenant commencer à comprendre la drépanocytose et ce que cela implique pour son avenir. Elle peut trouver cela un peu intimidant voire même effrayant, car elle commence à penser à choisir une carrière, avoir des rapports intimes et peut-être construire une famille. Par ailleurs, elle peut être émotionnellement plus mûre que ses amis.

Parfois, la fréquence des épisodes douloureux et autres troubles liés à la drépanocytose augmentent, en raison des changements hormonaux que le corps subit et des différences passagères de vie sociale. Les adolescents peuvent se retrouver à passer plus de temps à l'hôpital, ce qui risque de vraiment perturber leurs vies. Ils peuvent avoir du mal à suivre le travail à l'école, à l'université ou à participer aux activités sportives et sociales. Si votre enfant a de fréquents épisodes douloureux, est malade et souvent hospitalisée, elle risque d'envisager une vie constamment associée à la douleur et aux hôpitaux. Ces pensées peuvent déclencher des sentiments de dépression et elle peut avoir besoin de soutien et d'encouragement émotionnels pendant cette période.

Votre enfant peut vouloir suivre la mode des jeunes, qui dans certains cas peut ne pas être bonne pour sa santé, par exemple, le port de légers vêtements quand il fait froid, fumer, boire de l'alcool, rentrer tard et beaucoup se fatiguer physiquement. Comme pour n'importe quel autre jeune, l'adolescence peut être une période pénible, et elle aura un plus grand besoin d'encouragement et de soutien. Il est parfois utile de parler à quelqu'un qui connaît et a vécu avec la drépanocytose et l'impact que cette condition peut avoir sur la vie de quelqu'un. Une personne drépanocytaire plus âgée, peut-être.

Vivre avec la drépanocytose

En vieillissant, votre enfant doit apprendre à appréhender sa maladie et prendre conscience qu'elle peut jouer un rôle actif au fait de se garder en bonne santé, en minimisant les possibilités de tomber malade et réagissant aux épisodes douloureux quand ils se produisent. Un manuel de familiarisation pour enfants a été développé par un psychologue spécialisé. Ce guide peut aider votre enfant à se renseigner sur son état, ainsi que sur les diverses techniques auxquelles elle peut avoir recours lors d'épisodes douloureux et les manières de contrôler d'autres aspects de la vie avec la drépanocytose (voir page 111).

Frères et sœurs

Les frères et les sœurs peuvent se sentir délaissés, rejetés, jaloux, et même en colère par rapport à la quantité d'attention que vous donnez à votre enfant drépanocytaire. Parfois, les enfants de mêmes parents se culpabilisent de ne pas avoir la maladie tandis que leur frère ou sœur l'a, qu'il/elle souffre terriblement pendant qu'eux ne souffrent pas du tout. Il est également important que

les frères et sœurs comprennent que l'enfant drépanocytaire est né avec la maladie, donc qu'ils n'aient aucune crainte de l'attraper.

Comment gérer les sentiments des frères et sœurs ?

Il faudra aider vos enfants à comprendre que leurs sentiments sont normaux et que vous êtes là pour eux, autant que pour l'enfant drépanocytaire. Dites-leur que vous les aimez et souhaitez leur donner autant de votre temps que vous pouvez. Donnez-leur un moment pour parler de leurs sentiments et encouragez-les à s'occuper de leur frère/sœur, lorsque nécessaire. Essayez de partager votre temps également parmi vos enfants, reconnaissant que chaque enfant a des besoins différents à différents moments.

Partager ce que vous ressentez avec votre famille afin qu'ils sachent que vous avez tous des besoins, y compris vous et votre partenaire. Cela aidera à établir la confiance, encouragera le soutien mutuel et l'unité familiale, tout particulièrement lorsque votre enfant drépanocytaire est souffrant.

Gérer les grands-parents et autres membres de la famille

D'autres membres de la famille élargie, principalement les grands-parents, risquent d'être anxieux alors qu'ils commencent à comprendre le fonctionnement des liens et de la génétique familiale, de plus ils peuvent se sentir coupables quant à la transmission du trait génétique dans la lignée familiale.

Encouragez les grands-parents et autres membres de la famille à vous soutenir ainsi que votre enfant drépanocytaire. Renseignez-les au sujet de la drépanocytose, de sorte qu'ils puissent aider à prendre soin pour votre enfant quand vous n'êtes pas là.

Autrement, ils s'inquiéteront s'ils ne savent pas quoi faire durant un épisode douloureux ou une urgence. Si vous avez des difficultés à répondre à leurs questions, parlez-en à votre infirmière/conseillère en clinique, ou visiteur sanitaire ou à votre docteur. Demandez leur de vous aider à expliquer la drépanocytose à vos enfants et au besoin aux autres membres de la famille.

Mesures pratiques pour faire face à la situation

Avoir un enfant atteint d'une maladie chronique crée souvent des exigences et défis nouveaux par rapport à la capacité de la famille de réagir. C'est tout particulièrement le cas si l'enfant a un état imprévisible comme la drépanocytose. Les exigences par rapport à la disponibilité d'un parent, de l'énergie et des ressources financières peuvent rendre la situation plus stressante.

Planification utile

Lorsque votre enfant est diagnostiqué pour la première fois, argent et carrière sont vraisemblablement les dernières choses que vous penserez importants dans votre vie, toutefois ils le sont et cela vaut la peine d'en parler dès que vous vous en sentirez capable. Beaucoup de parents constatent que la planification prospective est un élément clé pour rendre la situation moins stressante. Ils s'ajustent mieux aux changements économiques et ils gagnent en davantage de sécurité.

La situation familiale de chacun est unique. Vous aurez à tenir compte des circonstances spécifiques de votre famille. Par exemple :

- Nombre d'enfants dans votre famille et leur âge

- Etes-vous un parent seul ou un couple ?
- Bénéficiez-vous du soutien d'une famille élargie et d'amis ?
- Quels sont les revenus de la famille, les dépenses et les besoins financiers de base ?
- Disposez-vous de sécurité dans vos conditions de vie, par exemple êtes-vous propriétaire de votre maison, avez-vous une hypothèque, ou bien votre maison est-elle louée ?
- Combien de temps cela prendra-t-il à totalement payer votre hypothèque ?
- Avez-vous une police d'assurance pouvant aider si quelque chose arrivait au chef de famille ?

Vous seul(e) pourrez véritablement répondre à ces questions. Prenez le temps de regarder et envisager les diverses options qui vous sont disponibles, cela vous permettra de vous sentir en confiance et de mieux contrôler la situation. Mais surtout, ne paniquez pas ou ne prenez aucune décision importante trop vite. Attendez jusqu'à ce que vous vous sentiez en mesure de le faire. La vie n'est pas une course. On doit la vivre un jour à la fois.

Le parent qui travaille

Avoir un enfant drépanocytaire peut rendre la vie plus difficile pour un ou les deux parents, aller travailler et poursuivre une carrière, surtout s'il existe peu ou pas de soutien de la famille élargie. Cela risque d'avoir un impact sur les revenus de la famille.

Les questions que les parents se posent par rapport à l'emploi

Est-ce que je peux travailler ? Quelles heures de travail ? Est-ce que je peux revenir à la maison rapidement si mon

enfant a soudainement un épisode douloureux ?

Ceci dépendra de vos circonstances personnelles, citées ci-dessus, en plus des qualifications que vous avez à offrir et la distance entre votre lieu de travail et la maison. Vous pouvez négocier avec votre employeur pour des heures de travail flexibles, un temps partiel, un partage de poste ou du télétravail à domicile.

Partagez ce que vous ressentez avec votre famille afin qu'ils sachent que vous avez tous des besoins, y compris vous et votre partenaire.

Que dire à mon employeur, surtout si je dois prendre plus de temps hors du travail que d'habitude, et comment cela v-t-il affecter mes droits en tant qu'employé(e) ?

Tout dépend du type de travail que vous faites et de la flexibilité de votre vie active. Parler à son employeur de sa situation est un choix personnel et vous aurez à peser le pour et le contre. Si vous pensez que votre employeur sera à l'écoute lorsque vous aurez besoin de sa compréhension et coopération, en cas de souffrance de votre enfant, c'est certainement un avantage de leur parler de votre situation. Certains employeurs sont sympatiques envers les familles et accorderont du temps libre pour s'occuper d'un enfant ou d'un parent malade.

Être direct et honnête avec votre employeur dès le début, est en général utile ; votre

employeur est susceptible d'être plus réceptif et compréhensif quand vous en aurez besoin. Parlez à votre assistante sociale ou au bureau local de conseil des citoyens(CAB de son sigle anglais), pour de plus amples informations au sujet de vos droits statutaires, liés au «congé parental de soins» et autres droits de travail. Vous pouvez également vérifier auprès de votre syndicat ou association professionnelle.

Quel type de travail puis-je faire, qui soit assez flexible pour que je puisse faire face à la maladie imprévisible de mon enfant et mon employeur comprendra-t-il que je dois prendre un congé ou partir pendant les heures normales de travail quand mon enfant est souffrant ?

Ceci dépendra du type du travail que vous faites et s'il vous est possible de négocier vos heures de travail. Par exemple, pourriez-vous effectuer une partie du travail de la maison ? Pourriez-vous travailler les week-ends ou le soir quand votre partenaire ou la famille sont disponibles pour vous aider ? Vous devrez être réaliste quant à la flexibilité que votre employeur sera en mesure de vous accorder.

Une agence pour l'emploi ou un conseiller professionnel vous aideront à examiner les compétences et qualifications que vous avez déjà et considérer si vous devez continuer dans le même emploi ou carrière. Il serait éventuellement possible de faire le même travail, avec plus de flexibilité. L'Agence de financement des compétences pourrait aider dans le cadre de programmes de placement et subventions pour les qualifications et la formation professionnelle. Votre agence pour l'emploi pourra fournir des informations à ce sujet, surtout si vous pensez à un changement de travail ou de carrière.

Qui sera assez compétent et disposé à s'occuper de mon enfant drépanocytaire quand je suis au travail ?

Vous devrez évaluer votre situation familiale personnelle et considérer si vous avez suffisamment de soutien de la part de votre famille pour aller travailler à temps plein ou partiel.



Les professionnels de soins sanitaires et sociaux vous aideront à considérer la panoplie d'options pour une garde appropriée, si vous souhaitez retourner au travail. Vérifiez si votre employeur a un dispositif de garde qui s'occupe d'enfants avec des besoins spécifiques. Le visiteur sanitaire ou infirmière en clinique ou bien l'assistante sociale vous indiqueront également à trouver une garde de répit pour votre enfant, si et quand cela est nécessaire.

Si vous devez utiliser des services extérieurs tels que des nourrices, garderies et crèches, il sera primordial d'informer les personnes qui s'occuperont de votre enfant. Recherchez le soutien de votre visiteur sanitaire ou infirmière clinicienne.

Dois-je contracter une assurance maladie et assurance de vie ? Quels sont les avantages ou les inconvénients ? Quel est le coût ? En ai-je les moyens et est-ce que cela en vaut la peine ?

Ceci dépendra de votre situation financière, de vos valeurs personnelles et de ce que vous voulez faire dans votre vie. Parlez à un conseiller financier indépendant, qui vous aidera à examiner votre situation personnelle et prendre une décision qui correspond aux besoins de votre famille, cependant assurez-vous de vous entretenir avec un courtier de confiance.

Vous devrez certainement rechercher des informations pratiques et des conseils pour vous aider à planifier à l'avance. Parlez à votre travailleur social, au bureau de conseil des citoyens (CAB de son sigle en anglais), ou recherchez dans les répertoires de

bibliothèques ou pour une liste de sites utiles sur l'internet, voir page 112. Ceci vous aidera à savoir où aller pour obtenir une gamme d'informations dont vous avez besoin pour votre planification prospective :

Les conseillers financiers sont disponibles auprès de banques, sociétés de crédit immobilier et centres de consultation de dette. Ils peuvent vous aider à planifier sur le long terme. Par exemple, ils regarderont s'il y a des allègements fiscaux auxquels vous avez droit ; si vous avez des capitaux qui peuvent apporter des revenus supplémentaires ; si vous devriez considérer une police d'assurance pour protéger le revenu de la famille.

Si vous avez une assistante sociale rattachée à votre centre spécialisé local ou à l'hôpital, demandez-leur conseil par rapport à votre emploi ou au niveau financier ou rendez visite au centre de conseil des citoyens le plus proche.

Il y a un certain nombre de guides pratiques utiles dans les librairies réputées qui peuvent aider à projeter et organiser votre vie familiale, de sorte qu'avoir un enfant avec la drépanocytose ne crée pas de stress supplémentaire pour vous ni pour le reste de la famille.

Droits en matière de santé et d'assistance sociale

Bien que l'on sache qu'un grand nombre de personnes avec des incapacités ainsi que celles qui en ont la charge ne peuvent travailler, peu connaissent leurs droits à certains avantages et comment les réclamer. Par conséquent, ces individus risquent de vivre dans la pauvreté.

Les informations et dépliants concernant le droit aux prestations et leur taux peuvent être obtenus, gratuitement, auprès de votre agence locale pour l'emploi ou bureau de sécurité sociale. Quelques pamphlets peuvent également être trouvés auprès des bureaux de poste. Des brochures sur l'allocation de logement et la taxe d'habitation sont fournies par votre autorité locale.

Vous pouvez avoir plus d'informations auprès du ministère du travail et des pensions, les agences pour l'emploi (job centre plus) et les sites web du service de pensions. Leurs adresses sont : www.dvla.gov.uk, www.jobcentreplus.gov.uk, www.thepensionservice.gov.uk

La ligne de demande des prestations est un service téléphonique confidentiel et gratuit mis à disposition pour les personnes handicapées, les ayants droit et représentants.

Téléphone : 0800 88 22 00

Téléphone à textes : 0800 24 33 55

La ligne téléphonique d'allocation de subsistance pour handicapés (Disability Living Allowance ou DLA de son sigle anglais) donne des conseils sur les demandes existantes et envoie des dossiers de candidature aux nouveaux demandeurs.

Téléphone : 0845 712 3456

Téléphone à textes : 0845 722 4433

Le bureau de conseil des citoyens (CAB de son sigle anglais) pourra vous conseiller sur un éventail de prestations liées au revenu et autres avantages auxquels vous pourriez avoir droit, que vous travailliez ou pas, y compris les allocations de logement et prestations sociales de l'État. Ils vous diront si vous avez droit à l'aide au revenu familial, à l'allocation pour soins à personne invalide, à l'allocation de subsistance pour handicapés, au fonds de la famille et autres ressources et avantages ouverts à tous. Au moment de l'impression de ce livre, un nouvel avantage appelé le crédit universel, devait être proposé. L'objectif est de remplacer progressivement plusieurs des avantages sociaux énumérés ici.

De nombreux centres locaux de drépanocytose et thalassémie offrent également des conseils sociaux ou alors ils peuvent vous diriger vers des services d'assistance de votre localité.

Des aides pour l'achat de biens de première nécessité, tels qu'une machine à laver, un réfrigérateur, ou des vêtements peuvent être sollicités auprès d'un travailleur en aide communautaire local, une assistante sociale ou infirmière en clinique ou encore un conseiller. L'acceptabilité pour satisfaire aux critères lors de la demande d'aides sociales est basé sur votre revenu et la sévérité de l'invalidité de l'individu.

Les organismes de volontaires tels que la société de la drépanocytose peuvent également offrir une aide financière pour les biens de première nécessité. Parlez-en avec votre infirmière en clinique, assistante ou conseillère sociale.

Grossesse et futures naissances

Étant donné que vous avez déjà un enfant drépanocytaire, il y a des possibilités que vous ayez un autre enfant avec la maladie si vous êtes avec le même partenaire, ou si vous avez un enfant avec un partenaire différent ayant aussi des cellules falciformes ou n'importe quelle autre hémoglobine anormale. Cela dit, planifier d'avoir un autre enfant peut être un moment émotionnel et inquiétant pour vous. Il serait peut-être utile d'en parler à votre infirmière/conseillère en clinique ou visiteur sanitaire, ou médecin quand vous aurez l'intention d'avoir un autre enfant. Ils vous indiqueront les services et les options qui s'offrent à vous.

Quelles sont les chances d'avoir un autre enfant atteint de la drépanocytose ?

Si vous avez un nouveau partenaire, c'est important qu'il soit testé. Pour déterminer le type d'hémoglobine que votre enfant pourrait hériter, vous aurez besoin de savoir quelle sorte d'hémoglobine vous et votre partenaire avez.

Comment peut-on savoir quel type d'hémoglobine mon partenaire et moi avons ?

Si l'un ou les deux d'entre vous n'avez pas été testés pour la drépanocytose, vous aurez à faire un test sanguin spécifique, appelée l'électrophorèse d'hémoglobine avec numération globulaire complète. Ce test peut être fait par votre généraliste ou vous pouvez visiter un des centres de drépanocytose et de thalassémie, énumérés aux pages 102 à 106.

Que peut hériter notre enfant?

Souvenez-vous que les chances sont les mêmes pour chaque grossesse.



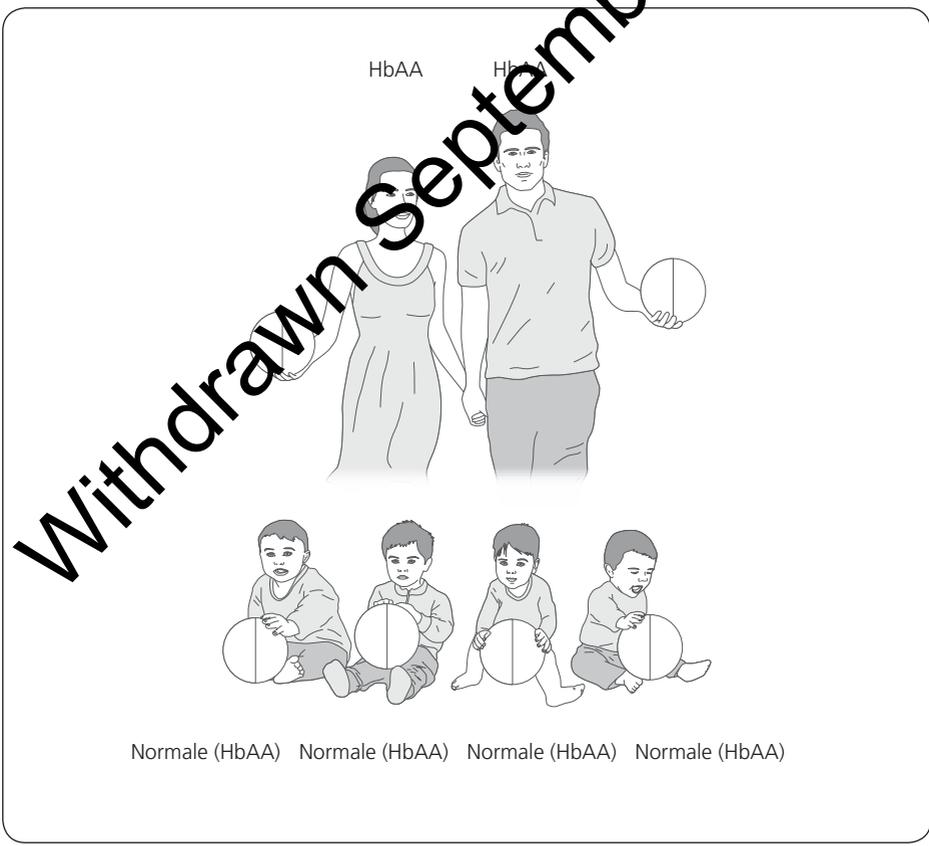
Voici quelques exemples :

Exemple 1

Si les deux parents ont une combinaison d'hémoglobine normale et la plus courante

AA (HbAA), CHAQUE fois qu'ils attendront un enfant :

Il y aura 4 chances sur 4 (100%) que leur enfant héritera la combinaison d'hémoglobine normale et la plus commune (HbAA).

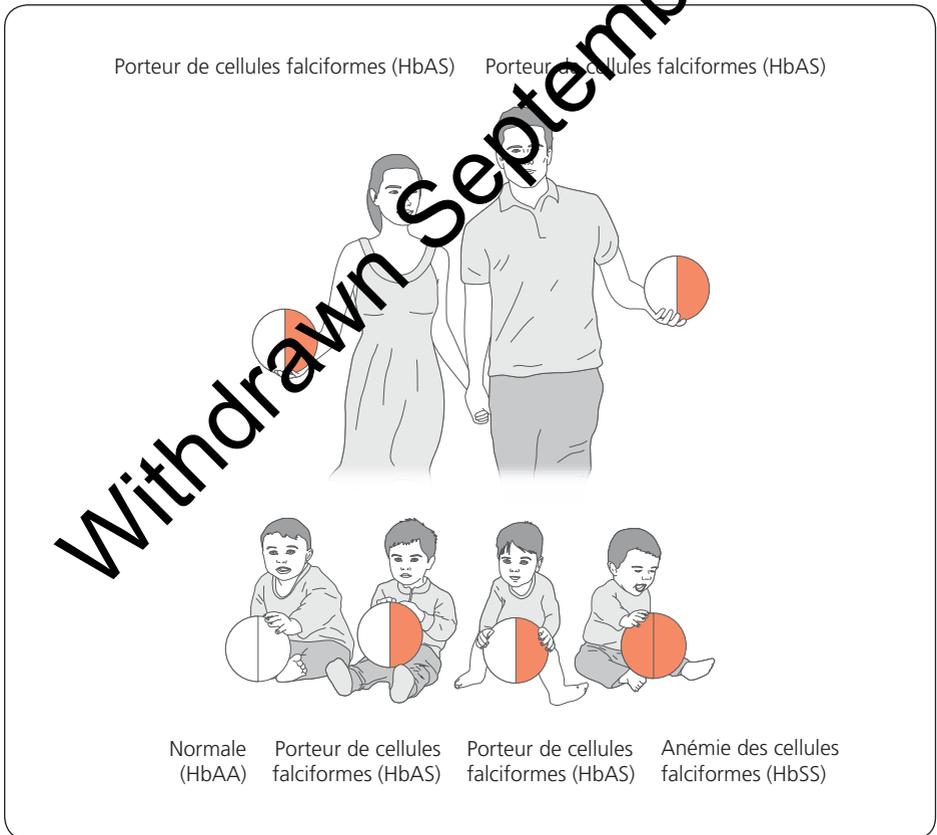


Exemple 2

Si les deux parents sont des porteurs de cellules falciformes d'hémoglobine AS (HbAS), CHAQUE fois qu'ils attendront un enfant :

Il y aura 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant hérite de l'hémoglobine normale (HbAA),

2 chances sur 4 (50%) que leur enfant soit porteur de cellules falciformes (HbAS) et 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant hérite de l'anémie des cellules falciformes (HbSS.)



Exemple 3

Si un parent est porteur de cellules falciformes (HbAS) et l'autre parent est porteur d'hémoglobine C (HbAC), CHAQUE fois qu'ils attendront un enfant :

Il y aura 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant hérite de l'hémoglobine normale (HbAA),

1 chance sur 4 (25%) que leur enfant soit porteur d'hémoglobine C (HbAC), 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant soit porteur de cellules falciformes (HbAS) et 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant hérite de l'hémoglobine C (HbSC)

Withdrawn September 2020

Porteur de cellules falciformes (HbAS)

Porteur d'hémoglobine C (HbAC)



Normale (HbAA)

Porteur
d'hémoglobine C
(HbAC)

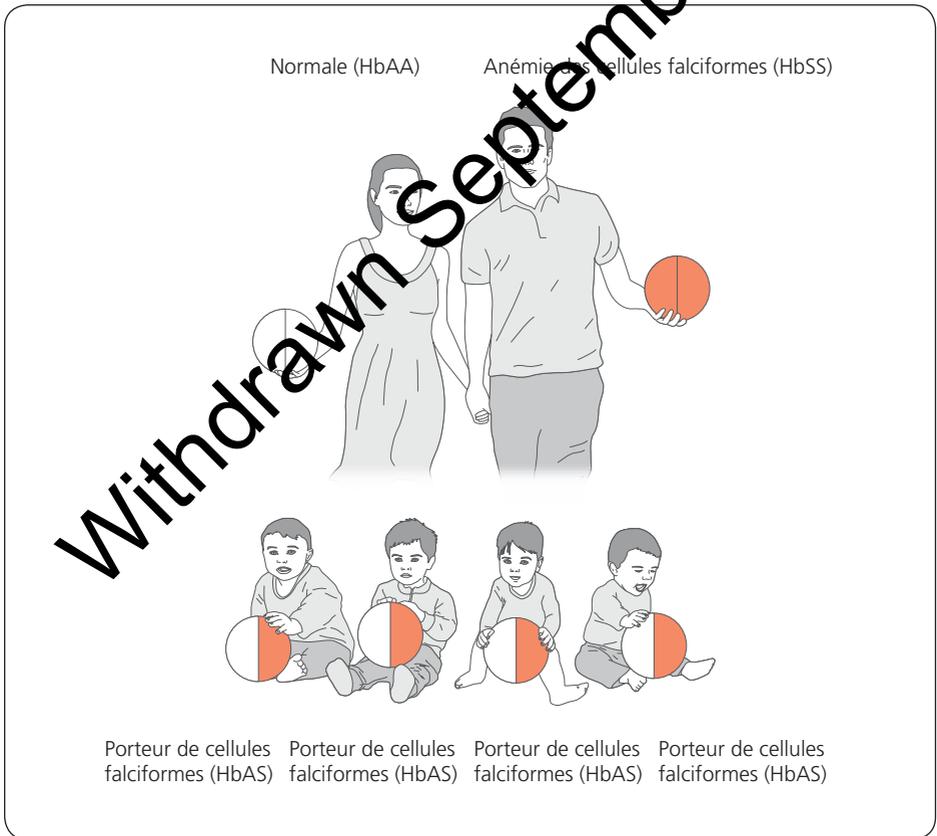
Porteur de cellules
falciformes
(HbAS)

L'hémoglobine C
(HbSC)

Exemple 4

Si un parent a l'hémoglobine normale (HbAA) et l'autre parent a l'anémie des cellules falciformes (HbSS), CHAQUE fois qu'ils attendront un enfant :

Il y aura 4 chances sur 4 (100%) que leur enfant soit porteur de cellules falciformes (HbAS).



Exemple 5

Si un parent est porteur de cellules falciformes (HbAS) et l'autre parent est porteur de la bêta thalassémie (HbA β ^{Thal}), CHAQUE fois qu'ils attendront un enfant :

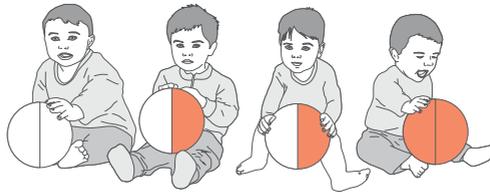
Il y aura 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant hérite de l'hémoglobine normale (HbAA),

1 chance sur 4 (25%) que leur enfant soit porteur de cellules falciformes (HbAS), une 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant soit porteur de la bêta thalassémie (HbA β ^{Thal}) et 1 chance sur 4 (25%) que leur enfant ait la maladie bêta thalassémie falciforme (HbS β ^{Thal}).

Withdrawn September 2020

Porteur de cellules falciformes (HbAS)

Porteur de bêta thalassémie (HbA β ^{Thal})



Normale (HbAA)

Porteur de cellules falciformes (HbAS)

Porteur de bêta thalassémie (HbA β ^{Thal})

Maladie bêta thalassémie falciforme (HbS β ^{Thal})

Exemple 6

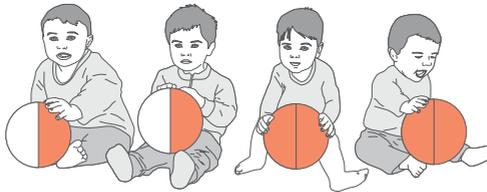
Si un parent est porteur de cellules falciformes (HbAS) et l'autre parent a l'anémie des cellules falciformes (HbSS), CHAQUE fois qu'ils attendront un enfant :

Il y aura 2 chances sur 4 (50%) que leur enfant soit porteur de cellules falciformes (HbAS) et 2 chances sur 4 (50%) que leur enfant hérite de l'anémie de cellules falciformes (HbSS).

Rappelez-vous que dans tous ces exemples, les quatre chances possibles sont les mêmes pour chaque grossesse.

Porteur de cellules falciformes (HbAS)

Anémie de cellules falciformes (HbSS)



Porteur de cellules falciformes (HbAS)

Porteur de cellules falciformes (HbAS)

Anémie de cellules falciformes (HbSS)

Anémie de cellules falciformes (HbSS)

Withdrawn September 2020

Une grossesse peut-elle être examinée avant la naissance ?

Il y a plusieurs manières d'examiner si le fœtus dans l'utérus est atteint d'une maladie génétique. Ces tests s'appellent diagnostic prénatal (Pre-natal Diagnosis ou PND de son sigle anglais). Ils vous indiqueront quel type d'hémoglobine le fœtus a hérité de vous et de votre partenaire. Cela vaut la peine de penser à ces options avant que vous ne tombiez enceinte, de sorte que vous ayez l'occasion d'en savoir autant que possible, à l'avance sur ces tests.

Le type de test que l'on vous propose dépendra du nombre de semaines de votre grossesse. Il y a deux sortes de tests généralement utilisés : prélèvement d'échantillon des villosités choriales (Chorionic Villus Sample ou CVS de son sigle anglais) et amniocentèse. La plupart de femmes se présenteront en tant que patients externes dans un centre hospitalier de médecine fœtale de la région. Le processus peut nécessiter une anesthésie locale mais pas de médicaments.

Les différents types de diagnostics prénatals

Prélèvement des villosités choriales (Chorionic Villus Sample ou CVS de son sigle anglais)

Ce test peut être effectué après 10 semaines de grossesse. Un petit morceau du placenta (ce qui se développera pour devenir le tissu placentaire plus tard dans la grossesse) est prélevé et envoyé pour être examiné. Les résultats sont généralement disponibles au bout d'une semaine.

Amniocentèse

Cet examen peut être fait après 10 semaines de grossesse. Un peu du liquide autour du fœtus appelé le fluide amniotique, est prélevé et envoyé pour analyse. Les résultats sont généralement disponibles au bout d'une semaine. Le prélèvement de l'échantillon des villosités choriales et d'amniocentèse n'est pas effectué du fœtus en croissance. Il y a un risque accru de fausses couches, environ de 1% à cause de ces tests diagnostiques. Le calcul du risque ne prend pas en compte le taux de fausses couches qui peut se produire lors de grossesses même lorsqu'aucun test n'est effectué.

En projetant d'avoir un autre bébé, si vous envisagez subir un de ces examens ou vous souhaitez en savoir plus à ce sujet, parlez-en à votre médecin généraliste, infirmière/conseillère en clinique, ou quelqu'un auprès de l'un des centres spécialisés indiqués aux pages 102 et 106. La décision de subir un test prénatal dépend de vous et de votre partenaire. Les prestataires de santé sont là pour vous fournir l'information qui vous aidera à prendre une décision. Ils ne vous forceront pas à prendre une décision dans un sens ou dans l'autre.

Et si le résultat indiquait que le fœtus a la drépanocytose ?

Vous avez peut-être pensé à ce que vous feriez si le résultat témoignait que le fœtus a la drépanocytose. Il se pourrait que vous ayez décidé de faire le test, de sorte que vous puissiez vous préparer pour l'arrivée de l'enfant. Il est possible que vous ayez voulu éviter d'avoir un enfant, ou un autre enfant drépanocytaire et projetiez d'interrompre une grossesse affectée. Quel qu'en soit le cas, il serait utile de parler de ce que vous ressentez avec votre infirmière clinicienne ou médecin.

Figure 6 Prélèvement des villosités chorales (CVS)

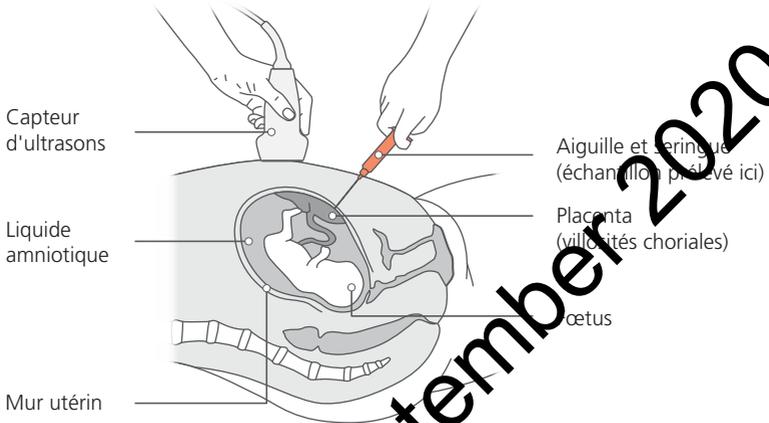
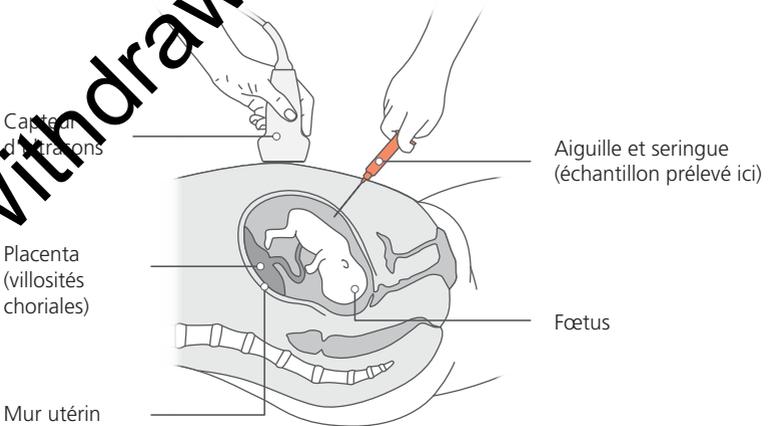


Figure 7 Amniocentèse



Ils sont là pour vous soutenir vous et votre partenaire, quel que soit la décision que vous prendrez par rapport à la grossesse.

Si vous décidez d'interrompre la grossesse, cela sera mis en place pour vous et vous aurez autant de soutien que nécessaire afin de vous aider à surmonter une période qui peut être émotionnellement difficile pour vous, votre partenaire et autres membres de la famille. Si vous souhaitez continuer avec la grossesse, vous serez soutenue tout au long de celle-ci.

Il existe un organisme appelé Antenatal Results and Choices (ARC) qui offre un soutien supplémentaire aux parents devant faire un choix au sujet d'une grossesse à risque (voir page 110 pour plus de renseignements).

Que se passera-t-il après la naissance ?

Que vous ayez choisi un diagnostic prénatal (DPN) ou pas, ou si après avoir subi un DPN, vous avez décidé de ne pas interrompre une grossesse affectée, vous serez soutenue dans votre décision pour la préparation de l'arrivée de votre bébé. Si vous n'avez jamais eu d'enfant atteint de la drépanocytose, ceci vous donnera l'occasion de découvrir un maximum au sujet de cette maladie. Vous pourriez peut-être vous entretenir avec des parents qui se sont occupés d'un enfant avec la condition.

Il est recommandé par le programme NHS de dépistage de drépanocytose et thalassémie que lorsqu'un couple risque d'avoir un enfant affecté, le bébé doit subir des tests dès que possible après la naissance, et ceci est fait dans la plupart des hôpitaux généralement le jour de la naissance ou après un ou deux jours mais avant que le bébé aille à la maison.

Tous les bébés nés en Angleterre sont testés

pour la drépanocytose dans le cadre du programme national de prélèvement de sang, par une piqûre au talon faite 5 à 8 jours après la naissance. Ce test indiquera si le bébé a la drépanocytose ou pas et si le résultat témoigne la condition, il sera référé au près d'un spécialiste.

Diagnostic génétique de pré-implantation

Le diagnostic génétique de la pré-implantation (DPI) ou PGD – Pre-implantation Genetic Diagnosis en anglais) est une autre option possible pour les couples qui ne veulent pas avoir d'enfant avec une maladie génétique telle que l'anémie des cellules falciformes (HbSS) mais se trouvent incapables de considérer interrompre une grossesse affectée. Pour l'instant, le DPI est uniquement offert aux couples «en risque» d'avoir un enfant avec une anémie de cellules falciformes (HbSS) ou l'hémoglobine C (HbSC). Les couples doivent également remplir un certain nombre de critères, par exemple, être non-fumeurs et la femme ne doit pas souffrir d'une insuffisance ou surcharge pondérale.

Le processus consiste à donner des médicaments à la femme pendant plusieurs mois, pour stimuler ses ovaires à produire des œufs matures qui sont ensuite prélevés et fécondés en laboratoire avec le sperme provenant de son partenaire ou un donneur si elle veut utiliser cette alternative.

L'embryon en croissance (œuf fécondé) est alors examiné pour l'anémie des cellules falciformes ou l'hémoglobine C, mais pas pour d'autres types de drépanocytose ou conditions génétiques. Si l'embryon n'est pas drépanocytaire, l'œuf fertilisé est placé dans l'utérus de la femme pour parvenir à une grossesse. Ce processus est souvent

désigné sous le nom de «fécondation in vitro» (In Vitro Fertilisation ou IVF de son sigle anglais) ou «bébé-éprouvette». Le taux de réussite, parfois appelé «bébé à emporter» est d'environ 20%, en d'autres termes environ 1 tentative sur 5 aura comme résultat la naissance d'un bébé.

Bien que la fécondation in vitro ait été pratiquée pendant plus de trente ans, le DPI est un développement assez nouveau pour les couples en risque d'avoir un enfant drépanocytaire et peu d'hôpitaux disposent de ce service. Bien que les hôpitaux NHS offrent cette prestation, seulement 50% des couples peuvent obtenir un financement NHS. Les autres doivent payer pour le service, qui coûte approximativement entre £8,000 et £10,000 (au moment de l'impression du livre) par cycle, tous les médicaments nécessaires au traitement inclus.

Lorsque vous prévoyez d'avoir un autre bébé si vous êtes intéressés par le DPI, discutez de cette option avec votre docteur, infirmière clinicienne, ou entrez en contact avec un des centres spécialisés, énumérés pages 102 à 106 ; vous pouvez également obtenir plus d'informations sur les sites web suivants : <http://pgd.org.uk/> ; <http://www.sheffieldchildrens.nhs.uk/PGD-services/Desc-Clin-Gen.htm>

Questions souvent posées par les parents

Comment pourrai-je savoir si mon enfant a une douleur liée à la drépanocytose ?

C'est la question la plus communément posée par les parents, surtout quand leur enfant vient d'être diagnostiqué. Ils s'inquiètent par rapport au fait de ne pas reconnaître les

signes et que leur enfant souffre inutilement. En tant que parent, vous connaissez votre enfant mieux que quiconque. Lorsqu'il a mal, vous remarquerez un changement dans son comportement ou son humeur, même si votre enfant est encore très jeune. Il y a aussi quelques signes indicateurs. Par exemple, a-t-elle de la température ? Est-elle en fièvre ? A-t-elle une inflammation anormale quelque part ? Serre-t-elle une partie de son corps ? Refuse-t-elle de s'alimenter ? (voir page 40 sur des informations pour combattre la maladie).

À quel âge commenceront les problèmes liés à la drépanocytose ?

Cela est imprévisible. Un nombre restreint d'enfants auront une maladie liée à la drépanocytose avant l'âge de six mois, d'autres entre six et douze mois. D'autres encore pourront n'avoir aucun symptôme jusqu'à ce qu'ils soient bambins. Tout dépend également du type de drépanocytose que votre enfant a et comment cela l'affecte en tant qu'individu. Certains n'ont aucun épisode lié à la drépanocytose durant plusieurs années, même à l'âge adulte, en particulier ceux avec une forme bénigne de la maladie telle que le HbSβ^{Thal}.

Dois-je mettre mon enfant sous un régime alimentaire particulier ?

Bien que votre enfant ait la drépanocytose, il peut manger les mêmes aliments que le reste de la famille et n'a pas besoin d'un régime spécifique. Tant qu'il mange équilibré, il n'y a aucune raison de s'inquiéter. Comme les enfants drépanocytaires usent beaucoup d'énergie, ils ont tendance à être plus minces que leurs camarades, par conséquent certains spécialistes suggèrent d'augmenter la prise calorique, par exemple en leur donnant des

aliments plus riches en protéines tels que de la viande, du poisson et autres. Parlez-en à votre infirmière clinicienne ou visiteur sanitaire.

Votre enfant peut avoir un plus petit appétit que ses frères et sœurs, mais il n'y a pas à s'inquiéter. La plupart d'enfants mangent suffisamment pour être en forme. Bon nombre de parents pensent qu'il vaut mieux ne pas trop se préoccuper de l'alimentation car cela aggrave souvent la situation. Demandez conseil à votre visiteur sanitaire, médecin ou infirmière en clinique si vous êtes inquiet par rapport aux habitudes alimentaires de votre enfant. (Voir page 20 pour des informations sur l'alimentation).

Si la drépanocytose est si commune, pourquoi n'en ai-je jamais entendu parler ?

Il se pourrait que personne ne vous en ait jamais parlé auparavant, ou que vous n'ayez pas beaucoup prêté attention car cela ne vous concernait pas directement. Ceci est plus courant chez certains groupes et dépend de l'origine de vos ancêtres. Par exemple, un sur dix Afro-Caraïbes, et un sur quatre africains de l'ouest ont le gène des cellules falciformes, ce qui est un état porteur sain.

Les personnes de race noire sont-ils les seules à avoir la drépanocytose ?

Être drépanocytaire n'est pas lié à la couleur de la peau de quelqu'un. Cela dépend de l'origine des ancêtres, facteur déterminant par rapport aux gènes qui peuvent être hérités. Bien que la drépanocytose soit peu répandue parmi certains groupes raciaux, elle apparaît quelquefois. Par exemple, elle apparaît chez les peuples blancs d'Europe du nord.

Est-ce que mes autres enfants ou quelqu'un d'autre, peuvent attraper la drépanocytose de ma fille ?

Il est impossible d'attraper la drépanocytose car ce n'est pas une infection. La drépanocytose est une maladie héréditaire. Votre enfant a hérité ses gènes de vous et de votre partenaire. Les gènes sont transmis d'une génération à l'autre des deux côtés de la famille. (Voir pages 72 à 77 pour une explication sur la transmission héréditaire).

Y a-t-il un remède contre la drépanocytose ?

Il existe un remède contre la drépanocytose appelé «greffe de la moelle osseuse» ou GMO en abrégé (Bone Marrow Transplantation ou BMT de son sigle anglais). Toutefois, cela n'est pas proposé à tous les enfants drépanocytaires à cause d'un certain nombre de raisons de santé (voir page 55 pour plus de détails).

Mon enfant pourra-t-il avoir des enfants ?

Le fait que votre enfant soit drépanocytaire ne signifie pas qu'il ou elle sera stérile. La drépanocytose ne cause pas en soi la stérilité, à moins qu'il y ait des dommages aux organes reproducteurs. Par exemple, un petit nombre de garçons et d'hommes ont des épisodes répétés de 'priapisme', une érection involontaire et douloureuse du pénis (voir page 46). À de rares occasions, le priapisme peut causer l'impuissance et un traitement peut être nécessaire pour essayer de soigner l'impuissance à l'âge adulte.

Mon enfant va-t-il mourir avant l'âge de 21 ans ?

Une personne drépanocytaire mourant avant de l'âge 21 ans est un mythe commun en Afrique occidentale. Les drépanocytaires peuvent vivre le même nombre d'années que n'importe quel autre individu, s'ils se maintiennent en bonne santé et reçoivent les soins adéquats lorsqu'ils sont souffrants. Malheureusement, en raison des complications de la drépanocytose un petit nombre de personnes avec cette condition risque de mourir à un plus jeune âge que la moyenne.

Donner à mon enfant des antibiotiques (pénicilline) au quotidien, cela sera-t-il nuisible à son immunité ?

Les enfants drépanocytaires sont enclins à des infections, surtout pneumococciques surtout les infections pneumococciques. C'est parce que leur rate ne fonctionne pas correctement depuis leur toute petite enfance. Les recherches ont prouvé qu'administrer une faible dose journalière de pénicilline peut empêcher quelques infections pneumococciques et éviter la mort. Si l'enfant développe un autre type d'infection, il y a d'autres antibiotiques qui peuvent être prescrits par votre docteur. Il est très important que vous donniez à votre enfant de la pénicilline au quotidien car ceci peut faire la différence entre la vie et la mort. Parlez-en à votre infirmière clinicienne ou docteur avant de l'arrêter.

Les plantes peuvent-elles traiter la drépanocytose de mon enfant ?

Il n'y a aucune plante connue qui s'est avérée scientifiquement bénéfique pour la drépanocytose.

À ce stade, il n'est pas clairement démontré que les plantes ou les remèdes naturels peuvent aider à soulager les symptômes de la drépanocytose. Pour qu'un médicament ou une plante soit autorisé par le gouvernement et recommandé par des professionnels de santé, il doit être examiné pour s'assurer que le produit est sûr, qu'il fonctionne et qu'il ne causera pas de mal ou n'aggravera pas l'état de la personne.

Ma fille aura-t-elle ses menstruations ?

La plupart des jeunes filles drépanocytaires risquent d'avoir leurs menstruations un peu plus tard que leurs camarades, mais il n'y a pas de raison de s'inquiéter, elles finiront par les avoir à un moment donné. Si votre fille n'a pas commencé ses menstruations à l'âge de 16 ans environ ou si vous avez quelque inquiétude que ce soit, il faut en parler à votre médecin généraliste ou docteur spécialisé à l'hôpital. Un retard dans le démarrage des règles peut être dû à d'autres raisons qui ne sont pas nécessairement liées à la drépanocytose.

Est-ce que les règles de ma fille seront-elles plus douloureuses en raison de sa maladie ?

Certaines femmes et jeunes filles qui n'ont pas la drépanocytose ont des douleurs faibles, modérées voire même fortes pendant leurs menstruations. Si c'est le cas de votre fille, cela n'est pas nécessairement dû à la drépanocytose. Il serait bon de tenir compte des recommandations données aux femmes qui ressentent des douleurs au moment des règles. Le médecin généraliste de votre enfant, l'infirmière clinicienne ou le pharmacien pourront vous conseiller au sujet des menstruations douloureuses.

Je croyais que la drépanocytose protégeait contre le paludisme, alors pourquoi dois-je donner à mon enfant un médicament antipaludique quand nous allons dans une région à malaria ?

Les personnes ayant le trait de la drépanocytose qui vivent dans les régions paludiques du monde développent une résistance à la malaria. Même si elles ont le paludisme, il aura tendance à être faible et ne sera pas aussi fatal que pour ceux qui n'ont pas le gène de la drépanocytose. Toutefois, si une personne déménage de la zone malarique, elle perd rapidement cette résistance partielle à la malaria et doit prendre les mêmes précautions que n'importe qui d'autre.

Les personnes drépanocytaires réagissent très mal au paludisme. Par conséquent, si votre enfant se rend dans une région du monde où la malaria est fréquente, particulièrement dans les pays tropicaux, il est important qu'elle ait une protection adéquate, car le

paludisme peut être mortel chez les personnes atteintes de la drépanocytose. (Voir page 31 pour des informations sur les médicaments antipaludiques).

Pourquoi les épisodes douloureux sont-ils plus fréquents par temps venteux et froid ?

En cas de refroidissement soudain de la peau, par exemple après avoir été sous la pluie, ou exposé au vent et froid sans protection, cela peut causer un épisode douloureux.

Est-ce que la drépanocytose peut provoquer la mort ?

Les complications liées à la maladie peuvent causer la mort. C'est pourquoi il est essentiel pour les parents, les soignants et les individus ayant la maladie d'apprendre autant que possible à ce sujet, de sorte qu'ils puissent aider à réduire les risques de complications. Malheureusement, même si vous faites tout ce qu'il faut pour empêcher les complications, le risque qu'elles se produisent et entraînent la mort reste présent. Il est important que les parents sachent que ce ne sera pas nécessairement de leur faute ou celle de quiconque si leur enfant venait à décéder.

Mon fils peut-il être circoncis ?

Les médecins britanniques ne recommandent pas la circoncision chez un garçon à moins qu'il y ait une raison médicale spécifique. Les médecins la déconseillent en général chez tous les enfants en raison du risque de saignement et d'infection. La drépanocytose de votre fils ne sera pas aggravée s'il est circoncis pour des raisons religieuses ou sociales. L'excision des femmes est illégale au Royaume-Uni.

Je suis porteur du trait de la drépanocytose. Puis-je faire des dons de sang et/ou de moelle osseuse ?

Oui, vous pouvez faire don de votre sang ou de votre moelle osseuse. Rappelez-vous que vous êtes un porteur en bonne santé.

Le trait de la drépanocytose est dans vos globules rouges. Il y a d'autres parties du sang qui peuvent être séparées et qui sont aussi vitales que les globules rouges : les globules blancs combattent les infections, les plaquettes aident le sang à coaguler, le plasma est l'eau du sang, tout ceci est encore très utile. Vous pourriez donner de la moelle osseuse à un frère ou à une sœur ayant la drépanocytose s'il existe une bonne compatibilité entre vous.

Les parents sont souvent inquiets que leur enfant reçoive des dons de sang, mais celui-ci est très soigneusement testé au Royaume-Uni et dans d'autres pays développés. Dans les centres de transfusion sanguine du Royaume-Uni, il n'est pas normalement recommandé d'utiliser le sang d'un parent ou de tout autre membre de la famille.

Est-ce que je peux donner mon sang pour soigner la maladie de mon enfant ?

Le sang ne peut pas soigner la drépanocytose. Il peut aider à réduire les symptômes, s'il est donné régulièrement car les globules ont leur propre durée de vie. Les globules rouges normaux ont une durée de vie approximative de 120 jours avant qu'ils ne soient détruits par l'organisme, qui en revanche produit constamment de nouveaux globules pour les remplacer. Le sang doit être soigneusement examiné pour s'assurer de la compatibilité du sang du donneur avec celui du bénéficiaire. Si votre enfant et vous aviez un sang compatible

et que vous lui en donniez, ce sang resterait vivant dans le corps de votre enfant seulement 120 jours au maximum. En outre, vous pouvez seulement donner du sang sans risque environ deux fois par an car vous en avez besoin vous-même. En attendant, la moelle osseuse de votre enfant produit constamment des globules rouges qui peuvent se falciformer et ceux-ci remplaceront par la suite le sang transfusé.

Pourquoi mon fils a-t-il plus de crises liées à la drépanocytose que ma fille ?

La drépanocytose affecte les gens différemment, voire deux personnes ayant la même mère et le même père. Il est important de ne pas les comparer. Ménagez-les selon leurs différentes expériences de la maladie et leurs besoins individuels.

La drépanocytose de mon enfant peut-elle être due à quelqu'un ayant jeté une malédiction sur ma famille par la sorcellerie ?

Non, la drépanocytose est héritée par les gènes et se produit même dans les pays où on ne croit pas à la sorcellerie. Dans certaines communautés, il y a beaucoup de mythes et de superstitions entourant la maladie de la drépanocytose : elles sont fausses. Si vous avez des croyances religieuses, cela vaudrait la peine de parler à votre chef religieux ou infirmière spécialisée à ce propos. Beaucoup d'infirmières cliniciennes au Royaume-Uni ont les mêmes valeurs culturelles que vous et certaines partagent les mêmes croyances religieuses aussi. Elles peuvent vous aider à considérer cet aspect, si cela vous préoccupe. Vous pouvez également entrer en contact avec un des organismes de volontaires, énumérés en pages 107 et 108.

Devrai-je permettre à mon enfant d'aller nager ?

La drépanocytose affecte les personnes de façon différente. Certains peuvent pratiquer une activité laborieuse telle que la natation ; d'autres trouvent que cela risque de déclencher un épisode douloureux, surtout si l'eau est froide. Assurez-vous que votre enfant se sèche rapidement avec une grande serviette de bain après avoir nagé pour éviter un refroidissement du corps. Soyez certain(e) que ses cheveux soient secs car les bébés et les enfants perdent beaucoup de la chaleur par le cuir chevelu. Il est important de ne pas empêcher votre enfant de vivre une vie aussi normale que possible. Faire une activité qu'ils apprécient permet de rendre la vie plus agréable, tant qu'ils ne prennent pas de risques inutiles et répondent aux messages de leur corps quand celui-ci leur indique de ralentir ou d'arrêter de faire quelque chose.

Nous avons déjà un enfant ayant la drépanocytose, nous aurons certainement pas un autre enfant avec cette maladie ?

Etant donné que vous et votre partenaire portez le trait de cellules falciformes ou l'hémoglobine peu commune, il y a une chance que pour chacune de vos grossesses vous puissiez avoir un autre enfant atteint de la drépanocytose. (Pour plus d'informations et exemples sur la transmission héréditaire voir page 72 à 77).

Les gens atteints de la drépanocytose vivent-ils jusqu'à la vieillesse ?

Bien que les complications liées à la drépanocytose puissent entraîner la mort tôt, les drépanocytaires peuvent et vivent jusqu'à l'âge adulte, voire même la vieillesse. Le type

de drépanocytose qu'une personne a peut influencer sur le développement ou non-développement de complications, ainsi que la nature de celles-ci.

Mon enfant fait encore pipi au lit. Est-il juste paresseux ?

Faire pipi au lit est un problème courant pour beaucoup d'enfants, particulièrement chez les enfants drépanocytaires. Votre enfant sera vraisemblablement aussi gêné à ce sujet que vous. La principale cause de ce problème est que les reins ne concentrent pas très bien l'urine donc l'enfant évacue une plus grande quantité d'urine diluée que d'habitude. En outre, vous l'encouragez à boire beaucoup de liquides afin d'éviter toute déshydratation, ce qui augmente la quantité d'urine qu'elle évacue. Si votre enfant est âgée de plus de 6 ans et fait toujours pipi au lit, parlez-en à votre médecin ou infirmière en clinique. (Voir page 19 pour plus d'informations).

Si je fais confiance en Dieu la drépanocytose de mon enfant sera-t-elle guérie ?

Si vous croyez en Dieu, vous pouvez croire que Dieu a donné aux médecins et infirmières l'opportunité de se former, acquérir la connaissance et les qualifications pour pouvoir s'occuper de votre enfant correctement. Si toutefois vous êtes inquiète parce que vos croyances religieuses et ce que l'on vous a demandé de faire pour vous occuper de votre enfant drépanocytairer semblent être en conflit, vous devriez parler à votre infirmière en clinique, médecin généraliste ou docteur à l'hôpital. Il serait utile de rendre visite à votre chef religieux avec votre infirmière spécialisée. Ils pourront vous aider à expliquer la drépanocytose à votre chef religieux ou

aîné spirituel et aussi à apprendre d'eux, afin de vous soutenir pour mieux prendre soin de votre enfant à l'avenir.

Parfois, ce que nous supposons ne pas être permis dans notre religion n'est pas toujours vrai et votre infirmière spécialisée ainsi que votre chef religieux vous aideront à examiner ces points. Plus important, il est recommandé de parler à votre docteur, médecin généraliste, infirmière en clinique, psychologue ou tout autre professionnel de santé avant de décider d'arrêter n'importe quel traitement ou médicament qui a été recommandé pour votre

enfant. Donner à votre enfant de la pénicilline au quotidien est essentiel pour prévenir toute infection, et l'arrêt de ce médicament peut mettre en danger la vie de votre enfant. Vous et votre enfant devriez pouvoir pratiquer votre religion indépendamment de sa condition médicale. Dans la plupart des cas, le traitement médical donné à votre enfant ne vous empêchera pas de pratiquer votre religion.

Cependant, votre religion devrait être pratiquée de manière à ne pas mettre en danger la vie de votre enfant.





Withdrawn September 2020

Il existe un grand nombre de professionnels sanitaires et sociaux ainsi que des associations non-gouvernementales pouvant vous venir en aide, vous et votre enfant.

Autres informations

Withdrawn September 2020

Le personnel de santé et des services sociaux.....	90
Le rôle des centres de drépanocytose et thalassémie.....	95
Organismes de bénévoles.....	96
Glossaire des termes et abréviations.....	98
Adresses utiles.....	102
Lectures utiles et autres sources d'information.....	111
Sites web utiles.....	112
Index.....	114

Le personnel de santé et des services sociaux

Anesthésiste

Si votre enfant a besoin d'une anesthésie pour quelque opération que ce soit, y compris certains traitements dentaires, il est important que l'anesthésiste sache que votre enfant a la drépanocytose. Au-delà d'endormir les gens pour les opérations, les anesthésistes donnent également des conseils au sujet de la gestion de la douleur, y compris celle liée aux globules falciformes.

Audiologiste

Les audiologistes sont des spécialistes qui vérifient l'audition ; ils sont habituellement basés dans les centres sociaux ou hôpitaux. Une des rares complications de l'administration du Desferrioxamine (voir page 54) pour se débarrasser de la surcharge en fer, est la perte de l'audition. Par conséquent, les enfants ayant besoin de ce traitement doivent se faire vérifier l'audition régulièrement par un audiologiste.

Puéricultrice (infirmière en pédiatrie)

Les infirmières en pédiatrie sont particulièrement formées pour s'occuper des enfants de la naissance prématurée jusqu'à l'âge de 18 ans) ayant une maladie aiguë et chronique. Elles sont impliquées dans l'évaluation des besoins de soins du patient en tenant compte de leurs conditions médicales, émotionnelles et familiales. Elles planifient et fournissent des soins dans les hôpitaux ou autres établissements, conjointement avec d'autres professionnels de la santé.

Personnel sanitaire des centres de l'enfance

Chaque localité sera maintenant dotée d'un centre d'enfants, qui est un point unique où tous les enfants accèdent à la santé et aux services sociaux et de soutien. Ces centres sont dotés de travailleurs sociaux proposés aux enfants.

Dentiste

Les enfants drépanocytaires peuvent avoir des problèmes d'os qui affectent l'os de la mâchoire et dans la suite leurs dents. Par conséquent, ils peuvent avoir besoin de soins dentaires et de conseils spécifiques. Il est recommandé que votre enfant voit un dentiste avant l'âge d'un an.

Médecin généraliste

Le médecin généraliste de votre enfant (General Practitioner ou GP de son sigle anglais) a besoin de savoir si votre enfant a la drépanocytose, car il/elle est responsable des soins médicaux au sein de la communauté et vous recommandera des spécialistes si c'est nécessaire. Le docteur de l'hôpital informe généralement votre médecin généraliste au sujet du traitement et des soins de votre enfant lors des périodes d'hospitalisation et de ses visites externes en clinique.

Il est également important que vous informiez votre médecin généraliste si votre enfant a été admis ou récemment traité à l'hôpital. L'antibiotique quotidienne de prévention recommandé est la pénicilline, mais si votre enfant est allergique à la pénicilline, l'érythromycine sera prescrite à la place, à partir de l'âge de 8 semaines environ. Par réglementation nationale, ce traitement doit être commencé avant l'âge de 12 semaines (voir l'annexe 1 à la page 112).

Prenez toujours avec vous le livre rouge du bébé de votre enfant ou le registre du patient quand vous allez voir un professionnel de la santé.

Le médicament est administré deux fois par jour. Rappelez-vous que si votre enfant est malade, il est toujours recommandé de voir votre médecin généraliste en premier lieu. N'emmenez pas votre enfant à l'hôpital, sauf en cas d'urgence.

Si vous déménagez dans une autre région, il est important de faire enregistrer votre enfant de nouveau auprès d'un médecin généraliste du secteur. Une fois que vous avez fait ceci, le dossier de santé de votre enfant depuis la naissance sera automatiquement transféré à votre nouveau médecin généraliste, de sorte qu'une continuité de soins puisse être maintenue.

Hématologue

Les hématologues sont des médecins spécialistes qui s'occupent des personnes ayant des troubles sanguins. Ceux-ci, ainsi que le pédiatre et votre médecin généraliste gèrent normalement la drépanocytose de votre enfant. Certains hôpitaux emploient des hématologues spécialisés en pédiatrie.

Visiteur sanitaire

Votre visiteur de santé (Health Visitor ou HV de son sigle anglais) dispense des conseils sanitaires qui aident votre famille à rester en bonne santé. Tous les enfants en-dessous de 5 ans sont régulièrement ou de temps à autre vus par un visiteur sanitaire en fonction du service fourni dans votre localité. Ces derniers fournissent des conseils sur les questions de santé liées à la famille, y compris l'alimentation, les maladies infantiles, les vaccinations, comment aider votre enfant à se développer sainement et faire face à la condition de parent. Votre médecin généraliste ou docteur local de clinique en pédiatrie s'assureront que votre enfant grandisse et se développe normalement.

Bien que bon nombre d'infirmières spécialisées en drépanocytose soient des visiteuses de santé, elles ne remplacent pas votre visiteur sanitaire familial. Il vous conseillera principalement au sujet de la santé en général et du bien-être de votre famille, mais plus particulièrement sur la drépanocytose et autres questions de santé affectant n'importe quel membre de la famille. Certains domaines de leur travail empiètent avec celui de la puéricultrice/conseillère. Le médecin spécialiste et l'infirmière spécialisée nomment votre visiteur sanitaire au courant du progrès de votre enfant, grâce au carnet de santé du bébé ou du dossier patient disponibles dans quelques secteurs.

Par conséquent, il est important que vous prenez le carnet de santé ou le dossier patient avec vous à la clinique, lorsque votre enfant a un autre rendez-vous médical.

Travailleur social auprès des jeunes de l'hôpital

De plus en plus d'hôpitaux emploient une personne qui travaille principalement avec les jeunes entre 11 et 20 ans. Le but est d'avoir quelqu'un pour favoriser leur développement personnel et social avec une gamme d'activités informelles, ludiques combinant plaisir, défi, et aspect éducatif. Les quatre éléments clés de ce rôle sont de fournir un soutien personnel, promouvoir le point de vue des jeunes, offrir un large éventail d'opportunités personnelles et sociales et d'encourager l'estime de soi et l'optimisme. Les travailleurs sociaux auprès des jeunes des hôpitaux soutiennent les jeunes dans leur progression des services d'enfants vers les services d'adultes.



Withdrawn September 2020

Ophtalmologue

C'est un docteur qui vérifie les yeux et la vision des gens. Les ophtalmologues sont basés dans des cliniques ou des hôpitaux. Les drépanocytaires peuvent développer des changements aux yeux qui pourraient entraîner des perturbations de la vision. On peut recommander à votre enfant des contrôles réguliers de la vue ou uniquement en cas de souci. Cela dépend de la politique de l'hôpital qui s'occupe d'elle. Les changements au niveau de la vue des enfants peuvent se produire dès l'âge de 6 ans. Les enfants prenant du Desferrioxamine (voir page 54) doivent avoir leurs yeux régulièrement examinés.

Pédiatre (hôpital)

Votre enfant peut être vu par un pédiatre généraliste, un médecin spécialisé dans la santé des enfants, ou un hématologue en pédiatrie, spécialiste des troubles sanguins affectant les enfants. Qui vous voyez dépend de la disponibilité des médecins dans votre hôpital.

Pédiatre (communautaire)

Il s'agit d'un médecin spécialisé dans la gestion des conditions à long terme ainsi que les personnes handicapées au sein de la communauté. Ces derniers sont responsables de la coordination de tous les soins nécessaires, comme la physiothérapie ou l'orthophonie, et sont en contact avec les services sociaux, éducatifs, associatifs et communautaires, le cas échéant.

Infirmière en pédiatrie à domicile

Certaines zones de santé emploient des puéricultrices dans la communauté. Elles sont formées à soigner les enfants malades chez eux et leur rendent visite après qu'ils soient sortis de l'hôpital mais lorsqu'ils ont

encore besoin de certains soins infirmiers ou d'administration de médicaments, par exemple d'antibiotiques intraveineux.

Pharmacien/chimiste

Le pharmacien de votre pharmacie de quartier dispense les médicaments prescrits et peut donner des conseils sur une variété de questions relatives à la santé et aux maux mineurs. Certaines grandes pharmacies ont un système de carte de crédit, où les détails des médicaments régulièrement prescrits de votre enfant sont sauvegardés sur ordinateur afin que des conseils et une attention prompte vous soient fournies.

Phlébologue

Un phlébologue est un travailleur sanitaire qualifié qui prélève le sang et l'envoie au laboratoire pour analyse.

Physiothérapeute

Un physiothérapeute aide les gens à faire des exercices physiques afin d'éviter des complications physiques ou l'aggravation d'un problème médical. Les physiothérapeutes donnent des conseils sur un fonctionnement normal du corps et votre enfant peut en voir un, par exemple à la suite d'un AVC.

Spécialiste du jeu

Le jeu a une fonction spéciale dans l'environnement hospitalier. Travaillant en étroite collaboration dans le cadre d'une équipe, les spécialistes du jeu de l'hôpital s'occupent de ce qui suit : organiser des activités quotidiennes de lecture et d'art dans la salle de jeux ou au chevet de l'enfant ; donner accès au jeu pour atteindre les objectifs de développement ; aider les enfants à maîtriser et à faire face à leurs angoisses et émotions ; avoir recours au jeu afin de préparer les enfants

Withdrawn September 2020

aux procédures hospitalières ; soutenir les familles, les frères et sœurs ; contribuer aux avis cliniques par le biais des observations axées sur le jeu ; enseigner la valeur du jeu à l'enfant malade ; encourager le développement des liens d'amitié des groupes-pairs ; organiser des fêtes et des événements spéciaux.

Psychologue (clinicien)

L'équipe d'encadrement de la drépanocytose peut inclure un psychologue clinicien, un spécialiste qui peut aider les enfants à appréhender leurs pensées, émotions et comportements, par exemple à gérer la douleur et autres symptômes, l'énurésie nocturne ou une grande crainte des piqûres. Ils peuvent également étudier la capacité d'apprentissage de l'enfant, surtout s'il a eu un AVC ou n'a pas d'aussi bonnes notes que d'habitude à l'école. Le psychologue clinicien peut faire des analyses spécifiques (évaluation neuropsychologique) pour aider à déterminer si l'enfant doit être orienté vers le psychologue scolaire rattaché à son école.

Psychopédagogue

Un psychopédagogue est un spécialiste d'enfants ayant des difficultés de scolarisation et d'apprentissage. Ils s'occupent d'enfants recommandés par les instituteurs, les psychologues cliniciens et autres professionnels. Ils feront une évaluation psychologique et peuvent recommander un soutien scolaire supplémentaire ou une éducation spécialisée, si l'enfant en a besoin.

Services sanitaires de l'école

Une fois que votre enfant sera scolarisé, vous verrez de moins en moins le visiteur sanitaire et dans la plupart des secteurs, vous ne le verrez pas du tout. Le développement et la surveillance sanitaires de votre enfant seront

assurés par l'infirmière et le docteur de l'école. Ils continueront à voir votre enfant au cours de ses années de scolarité et à garder un dossier sur sa santé, tels que ses vaccinations et son développement, y compris les informations recueillies depuis sa naissance.

L'infirmière et le docteur scolaire peuvent vous aider à expliquer l'état de votre enfant aux professeurs ; ils peuvent également aider à les éclairer au sujet de la drépanocytose et la manière de mieux gérer votre enfant à l'école.

Infirmière clinicienne ou conseillère en drépanocytose

Quelques zones sanitaires disposent d'infirmières spécialisées, parfois appelées conseillères. Ce sont des infirmières, des sages-femmes et des visiteurs sanitaires qui ont une formation supplémentaire pour s'occuper de personnes drépanocytaires et autres troubles génétiques affectant l'hémoglobine. L'infirmière spécialisée a également une formation en conseil génétique et peut conseiller sur les risques d'avoir un autre enfant drépanocytair. Ces spécialistes peuvent être basés auprès d'un centre de drépanocytose et de thalassémie, une clinique communautaire, un centre de santé, un cabinet médical ou à l'hôpital. (Voir pages 102 à 106).

Travailleur social

Les travailleurs sociaux aident les familles à apprendre à faire face à une maladie au sein de la famille. Un travailleur social peut offrir aux familles des conseils sanitaires et sociaux, y compris ceux relatifs au logement, à la prévention de la mauvaise santé, aux soins auto-administrés, à appréhender la maladie au sein de la famille, à l'aide sociale et aux prestations versées. Il assiste les familles en leur offrant un soutien pour les aider à prévenir ou résoudre les problèmes

individuels ou familiaux. Certains centres de drépanocytose et thalassémie disposent de travailleurs sociaux spécialisés au sein de leur équipe, qui travaillent avec les parents d'enfants drépanocytaires et des patients adultes.

Le rôle des centres de drépanocytose et de thalassémie

Grâce aux efforts des personnes atteintes de drépanocytose, des parents, des travailleurs sanitaires et autres, le premier centre a été mis en place à Brent en 1979. De nombreux autres centres ont été ouverts depuis et ils fournissent des services aux personnes atteintes et ceux «en risque» de drépanocytose, ainsi que de thalassémie, du G6PD et de troubles associés. Pour une liste de centres et de services au Royaume-Uni, voir les pages 102 à 106.

La plupart des centres appartiennent à sont financés par le service national de santé (NHS). Certains sont financés et gérés conjointement par le NHS, l'autorité locale ou une organisation bénévole locale. Plusieurs de ces centres font partie ou fonctionnent étroitement avec le service d'hématologie de l'hôpital.

La majorité de ces centres sont tenus et gérés par des infirmières ou des conseillères spécialisées qui ont de nombreuses années d'expérience dans ce domaine ainsi qu'en obstétrique et aussi en tant que visiteuses de santé. Tout ce personnel a eu une formation de spécialistes dans les soins et la gestion des personnes avec la drépanocytose et conditions connexes.

L'équipe de professionnels d'un centre varie mais souvent inclut:

- des infirmières spécialisées
- des médecins (habituellement un hématologue)
- des travailleurs sociaux
- des psychologues

Les services offerts incluent :

- Dépistage et conseil génétique
- Conseil de santé
- Soutien aux personnes atteintes de drépanocytose, thalassémie et troubles associés
- Éducation du grand public par rapport à ces conditions
- Informations sur les groupes de soutien et les organisations bénévoles
- Conseil de logement
- Conseil des services sociaux
- Conseil des prestations sociales
- Activités de promotion sanitaire par le biais de dépliants, affiches, bandes vidéo et audio, DVD, CD et autres matériels
- Formation et éducation des professionnels et non-professionnels de la santé
- Publication des directives, livres et autres ressources pour des professionnels et grand public
- Influence sur les décideurs politiques (par exemple les ministres de la santé du gouvernement)

Ils veillent également sur l'efficacité des services attribués aux personnes ayant ou «en risque» d'avoir la drépanocytose et les conditions connexes en s'assurant qu'elles ont

les soins et accès aux services appropriés à l'hôpital et au sein de la communauté.

S'il n'y pas de centre ou service spécialisés dans votre région, contactez le centre le plus proche de chez vous (voir page 102) ou l'une des associations (voir page 107) en vue d'obtenir des conseils sur la façon d'accéder à ces services. Il n'y a aucun cadre strict pour dispenser du conseil ou l'information aux personnes.

Organismes de bénévoles

Groupes locaux de soutien

Les centres et les hôpitaux de drépanocytose qui assurent les soins aux personnes atteintes de la maladie peuvent disposer de groupes de soutien aux patients. Ils sont composés de parents, enfants, jeunes, adultes, membres de famille et amis des personnes avec drépanocytose. Certains professionnels sanitaires ineteressés et sociaux sont souvent invités à offrir leur soutien, si nécessaire. Pour savoir s'il y a un groupe dans votre secteur, parlez-en à votre infirmière clinicienne, visiteur de santé, travailleur social ou docteur ou encore entrez en contact avec une des associations bénévoles nationales.

Il existe également des associations non-gouvernementales disposées à aider et conseiller les personnes atteintes de la drépanocytose. Le but principal de ces associations est de promouvoir une sensibilisation nationale sur la maladie, d'influencer les preneurs et les fournisseurs de services sanitaires et sociaux ainsi que les prestataires sociaux qui achètent ou fournissent des services pour leur communauté locale. Elles influencent également ceux qui vous prêtent des soins ainsi qu'à votre enfant : par

exemple les hôpitaux, médecins généralistes, dentistes, prestataires sanitaires et sociaux. Les organismes bénévoles font ceci afin d'apporter un changement positif dans la prise en charge et l'aide apportée aux individus affectés et leurs familles.

Certaines organismes bénévoles rendent visite aux patients pendant qu'ils sont à l'hôpital ou les aident à se réinstaller quand ils rentrent chez eux. Ils aident les nouveaux parents à rentrer en contact avec d'autres parents qui ont plus d'expérience à s'occuper d'un enfant avec la drépanocytose. Certains emmènent des enfants en voyage de loisirs et organisent des célébrations de Noël pour les enfants et les danses en vue de collecte de fonds. Les objectifs de chaque organisation changent à un niveau local.

Organisme de recherche pour la drépanocytose (Organisation for Sickle Cell Anaemia Research ou OSCAR de son sigle anglais)

Ce fut est la première organisation bénévole, établie en 1975 par un groupe de parents et de personnes atteintes de drépanocytose. Son but initial était d'aider à récolter des fonds pour trouver un remède à la drépanocytose. Bien que l'OSCAR national n'existe plus, il existe des OSCAR locaux fonctionnant dans tout le pays : OSCAR Bristol, OSCAR Birmingham, et d'autres.

Les membres de l'organisation offrent de l'aide aux parents, individus et familles. En cas de nécessité, ils rendent visite aux personnes à l'hôpital ou à la maison. En cas de nécessité, ils agissent au nom et en tant que porte-parole des individus et familles s'assurant qu'ils ont un accès juste et équitable aux services sanitaires et sociaux.

La Société de drépanocytose (Sickle Cell Society ou SCS de son sigle anglais)

La Société de drépanocytose (SCS) a été établie en 1979 par un groupe d'adultes atteints par la maladie, de parents, responsables et professionnels sanitaires et sociaux. Leur but initial est d'aider à améliorer les normes sanitaires et sociales des soins fournis au nombre de plus en plus important des personnes atteintes de la drépanocytose au Royaume-Uni. Le second but est d'éduquer les professionnels sanitaires et sociaux sur la façon de s'occuper de leurs patients efficacement.

La Société de drépanocytose (SCS) est maintenant la seule organisation nationale de bénévoles au Royaume-Uni, elle a affecté des dirigeants régionaux dans différentes parties du pays en vue d'apporter leur soutien à la population locale. Ils organisent également des conférences de patients/soignants afin d'aider les clients à acquérir des connaissances sur les évolutions cliniques et discuter de politiques sanitaires et sociales qui peuvent affecter les services qui leur sont fournis.

La Société de drépanocytose (SCS) influence les décideurs politiques ainsi que les prestataires sanitaires et sociaux. Elle dispose de protection sociale et fonds d'éducation qui aident les parents et les membres adultes ayant des difficultés financières. La société organise des vacances d'été pour les enfants drépanocytaires une fois par an. Pour les familles ayant besoin d'aide supplémentaire ou passant par une période difficile, ils ont mis en place un dispositif unique qui permet aux parents d'avoir recours à des soins de répit, destinés à leur enfant malade. Un tel système représente souvent un grand avantage pour tous les membres de la famille.

La Société de thalassémie du Royaume-Uni (United Kingdom Thalassaemia Society ou UKTS de son sigle anglais)

C'est une organisation nationale qui offre des conseils et soutien aux personnes atteintes et celles à risque de thalassémie.

Adhésion auprès des organismes bénévoles

L'adhésion à toutes ces associations est ouverte aux personnes atteintes de la drépanocytose, leurs familles, amis, aux professionnels sanitaires et sociaux ainsi qu'au public qui pourrait offrir leur soutien en favorisant l'activité de l'organisation.

À travers ces groupes, les familles sont informées sur tous les nouveaux développements et la recherche.

L'adhésion est un moyen pour les individus et familles affectés de comprendre comment influencer les soins qui leur sont donnés et leur permettre d'avoir une voix collective, normalement plus puissante et efficace que celle d'un individu isolé.

De nombreux organismes de bénévoles reçoivent beaucoup de support et d'encouragement de la part de membres influents de la communauté, y compris des politiciens et célébrités. Dr. John Sentamu, archevêque de York et président du groupe de pilotage NHS de drépanocytose et du Programme de dépistage de thalassémie, Trevor Phillips OBE (Order of the British Empire), évêque Sir Wilfred Wood, Lenny Henry OBE, comédien, Trevor McDonald OBE, Floella Benjamin OBE, professeure Sally C Davies, médecin en chef, Jonathan Gill (JB), chanteur du boyband JLS et beaucoup d'autres, sont des amis et/ou les mécènes

Withdrawn September 2020

d'une association non-gouvernementale de drépanocytose.

Il existe beaucoup d'autres groupes locaux de soutien pour la drépanocytose et organisations bénévoles. Ils offrent généralement du support à leur communauté locale. Pour plus d'informations sur ces organismes, entrez directement en contact avec eux (adresses à la page 107) ou avec un des centres de drépanocytose et thalassémie, énumérés pages 102 à 106.

Rappelez-vous, il y a de la force à s'exprimer d'une seule voix. Soutenez votre groupe de support local et/ou de l'organisation bénévole et ils seront en mesure de vous aider lorsque vous en aurez besoin.

Groupe parlementaire multipartite

Un développement plus récent est la formation du groupe parlementaire multipartite (All Party Parliamentary Group ou APPG de son sigle anglais), présidé par l'honorable révérende Diane Abbott, MP. Le groupe vise à soutenir le secteur statuaire et volontaire afin de s'assurer que des services efficaces sont fournis aux personnes avec ou «à risque» de drépanocytose et thalassémie.

Glossaire des termes et abréviations

L'alloimmunisation Développement d'anticorps contre tout élément étranger entrant l'organisme : par exemple, du sang transfusé qui n'est pas compatible.

L'amniocentèse Méthode d'examiner le fœtus à l'intérieur de l'utérus. Un petit échantillon de fluide autour du fœtus est prélevé et examiné afin de déceler le type

d'hémoglobine hérité par celui-ci.

Les anticorps Ils sont produits par l'organisme pour combattre une infection ou détruire tout ce qui n'est pas reconnu par le corps : par exemple, des substances dans un don de sang incompatible.

Anémie Insuffisance de globules rouges ou hémoglobine.

Analgésiques Antidouleurs ou Calmants de douleur, par exemple paracétamol.

Antipyrétique Un médicament donné pour réduire la fièvre.

Crise aplasique C'est lorsque la moelle osseuse cesse de produire de nouveaux globules rouges, généralement dû à une infection virale.

Greffe de moelle osseuse (GMO) De la moelle osseuse est prise d'un donneur et transplantée chez quelqu'un ayant une maladie, par exemple la drépanocytose ou la leucémie.

Porteur (voir également gène) Une personne qui a hérité d'une hémoglobine normale et une hémoglobine anormale est dite porteuse ou ayant un trait, par exemple porteur de cellules falciformes.

Chélation Traitement utilisé pour soustraire du fer du système afin d'empêcher qu'il se dépose dans les organes et les endommage. Le traitement est habituellement administré si quelqu'un atteint de drépanocytose reçoit des transfusions sanguines régulières.

Crise Terme servant à décrire différentes complications de la drépanocytose mais utilisé généralement pour traduire la douleur provoquée par le blocage des vaisseaux sanguins, appelé un «épisode douloureux».

Chromosome C'est une structure en ficelle qui porte tous les codes génétiques à l'intérieur du corps ; chaque personne possède 22 paires de chromosomes non-sexuels et 1 paire de chromosomes sexuels.

Prélèvement des villosités chorioniques (CVS) Une méthode d'analyser le fœtus dans l'utérus : un petit morceau du chorion (qui deviendra le placenta) est prélevé et testé pour connaître le type d'hémoglobine hérité par le fœtus.

Tomographie informatisée, (CT scan) Une imagerie prise des tissus dans n'importe quelle partie du corps afin de détecter des dommages, utilisée principalement pour déceler des dégâts au cerveau.

Dactylite C'est une complication impliquant l'inflammation d'un doigt, de plusieurs doigts ou d'autres parties de la main ; un orteil, plusieurs orteils ou d'autres parties du pied. C'est souvent le premier signe qu'un enfant a la drépanocytose. Plus courant chez les bébés, mais cela peut se produire chez les enfants plus âgés. Rarement vu chez les adultes.

Desferrioxamine Médicament utilisé pour aider le corps à se débarrasser de l'excès de fer, généralement utilisé lorsqu'un enfant a un traitement de transfusion sanguine à long terme.

Goutte-à-goutte Le liquide est lentement passé dans le corps par un petit tube en plastique. Voir aussi intraveineuse.

Enurésie Incontinence urinaire.

Epistaxis Saignement du nez.

Prélèvement de sang fœtal (Fetal blood sampling ou FBS) Une méthode de dépistage du fœtus dans l'utérus, un petit

échantillon de sang est prélevé du cordon et testé pour déterminer le type d'hémoglobine que le bébé a hérité de ses parents.

Fœtus Le bébé qui se développe dans l'utérus avant qu'il naisse.

Gene Les gènes sont disposés comme des escaliers sur les chromosomes et déterminent la constitution génétique d'une personne : par exemple, si qu'il ou'elle sera grand ou petit, noir ou blanc et s'il ou elle héritera d'une cellule falciforme de ses parents.

Hématurie C'est la présence de sang dans l'urine.

Hémoglobine (Hb) Pigment dans les globules rouges qui permet aux cellules de transporter l'oxygène des poumons à toutes les parties du corps et qui garde l'organisme vivant.

Hémoglobine électrophorèse Un test sanguin pour déterminer le type d'hémoglobine qu'une personne a hérité de ses parents.

Type d'hémoglobine Le type d'hémoglobine hérité de tous les deux parents, il est déterminé par les gènes.

Anémie hémolytique Le type d'anémie dans la drépanocytose manifestée par une rupture rapide et excessive de globules rouges. Différent de l'insuffisance en fer.

Hépatite Une infection virale du foie.

Fécondation in vitro (FIV) La fécondation d'un ovule par un spermatozoïde à l'extérieur du corps. Des enfants nés de cette façon sont parfois désignés sous le nom de «bébés éprouvettes».

Withdrawn September 2020

Intraveineuse Cela veut dire «par la veine». Le fluide ou le médicament peut être donné par une veine. Lorsqu'un petit tube est laissé dans la veine afin de faire passer des liquides, cela s'appelle «le goutte-à-goutte» parce que le fluide s'écoule lentement dans la veine.

Ictère Pigmentation jaunâtre de la peau ou des yeux causée par une dégradation excessive des globules rouges et de la production de bilirubine.

Paludisme Une maladie que l'on rencontre souvent dans les pays tropicaux, transmise par certains moustiques. Elle peut être mortelle chez les personnes avec une hémoglobine normale et les drépanocytaires.

Imagerie par résonance magnétique (IRM) scanne des photos prises de n'importe quelle partie du corps pour examiner les tissus ou organes éventuels endommagés.

Opiacés Les médicaments faits à partir de la graine de pavot à opium, utilisés pour soulager la douleur : par exemple la morphine. Les médicaments opiacés sont très utiles pour soulager les douleurs modérées à sévère et sont utilisés avec précaution afin de soulager efficacement les douleurs liées à la drépanocytose. Ils peuvent créer une dépendance s'ils sont consommés de manière inappropriée, par exemple à titre récréatif.

Ostéomyélite Il s'agit d'une infection des os.

Analgésie contrôlée par le patient (ACP) Une petite pompe est utilisée pour administrer des médicaments antidouleur dans le corps, généralement par une veine. Le médicament est envoyé en continu par le biais d'une pompe ACP ; lorsqu'il faut davantage soulager la douleur, le patient appuie sur un bouton, permettant une petite dose spécifique de médicament à pénétrer dans le

corps. Ceci permet à l'enfant de participer à contrôler sa douleur efficacement.

Diagnostic génétique de pré-implantation (DGP) Méthode de fécondation in vitro pour permettre à un couple d'avoir un enfant sans une condition génétique nommée comme l'anémie de cellule falciforme. L'œuf d'une femme est fécondé avec le spermatozoïde d'un homme dans un laboratoire. Quelques jours plus tard l'œuf en croissance est examiné pour la condition génétique et s'il ne l'a pas, l'œuf fécondé est placé dans l'utérus de la femme dans l'espoir qu'il deviendra un bébé.

Diagnostic prénatal (DPN) Manière d'examiner un fœtus dans l'utérus.

Erection priapisme Une douloureuse érection involontaire et persistante du pénis causée par la falciformation des globules rouges bloquant les vaisseaux sanguins dans le pénis et arrêtant la circulation sanguine.

Pompe Un dispositif qui envoie le médicament dans le corps. Par exemple, il est utilisé pour l'administration de Desferal et d'autres calmants.

Globule rouge La partie du sang qui sert d'entrepôt à l'hémoglobine. L'hémoglobine transporte l'oxygène à travers le corps et le maintient vivant.

Dépistage Un test effectué sur une large population afin de voir si une personne souffre d'un trouble particulier ou qu'il en est porteur.

Séquestration Piège et accumulation de sang au sein d'un organe, par exemple la rate ou le foie.

La faucille est un outil cultivateur avec une lame incurvée ; utilisée de par le passé pour le découpage du blé et autres récoltes, elle est

toujours employée dans beaucoup de pays en voie de développement pour dégager la végétation. Le terme est employé pour décrire la «falciformation» des globules rouges sous microscope, au lieu d'être ronds, ces cellules sont souvent courbées en forme de la faucille d'un fermier.

La rate Un petit organe placé du côté gauche du corps, juste sous la cage thoracique. Sa fonction est de filtrer le sang et d'aider à protéger le corps contre les infections, mais celle-ci peut avoir des difficultés à fonctionner correctement parmi les personnes drépanocytaires.

Splénectomie Une opération d'ablation de la rate.

Trait (voir aussi porteur) Porteur d'une condition génétique : par exemple, le gène de cellules falciformes. Les personnes avec le trait de cellules falciformes (ou porteurs) n'ont pas de maladie ; ils n'ont donc aucun symptôme.

Echographie Doppler transcrânienne (TCD) Une imagerie particulière pour voir comment le sang circule par les vaisseaux sanguins dans le cerveau.

Vaso-occlusion Blocage des vaisseaux sanguins par les globules rouges falciformes qui circulent lentement dans une partie du corps. Cela provoque une douleur faible à grave et représente la cause la plus fréquente de douleur de la drépanocytose.

Withdrawn September 2020

Adresses utiles

Centres nationaux de drépanocytose & de thalassémie & autres services

Greater London

Barking & Dagenham, Havering & Redbridge

Haemoglobin Disorders Service
Cedar Centre – Unit Management Office
King George's Hospital
Barley Lane
Goodmayes
Essex IG3 8YB
Tel: 020 8970 4073
Fax: 020 8970 4073

Brent

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Central Middlesex Hospital
Acton Lane
London NW10 7NS
Tel: 020 8453 2050 / 2052
Fax: 020 8453 2051
Website: www.sickle-thal.nwlh.nhs.uk

Camden & Islington

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Northern Health Centre
580 Holloway Road
London N7 6LB
Tel: 020 7445 8035 / 8036
Fax: 020 7445 8037

City & Hackney

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

457 Queensbridge Road
Hackney
London E8 3TS
Tel: 020 7683 4570
Fax: 020 7853 6709

Croydon

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

316-320 Whitehorse Road
Croydon CR0 2PL
Tel: 020 8251 7229
Fax: 020 8251 7248

Ealing

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Community Services – Ealing
Carmelita House
21-22 The Mall
Uxbridge Road
London W5 2PJ
Tel: 020 8825 8241
Fax: 020 8825 8755

Hammersmith & Fulham

Sickle & Thalassaemia Service

Richford Gate Primary Care Centre
Richford Street
London W6 7HY
Tel: 020 8237 2980
Fax: 020 8237 29866

Haringey

George Marsh Sickle & Thalassaemia Centre

St Ann's Hospital
St Ann's Road
Tottenham
London N15 3TH
Tel: 020 8442 6230
Fax: 020 8442 6575

Hounslow

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

92 Bath Road
Hounslow TW3 3EL
Tel: 020 8630 3363
Fax: 020 8630 3380

Newham

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

19–21 High Street South
East Ham
London E6 6EN
Tel: 020 8821 0800
Fax: 020 8821 0800

South East London

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Wooden Spoon House
5 Dugard Way
Kennington
London SE11 4TH
Tel: 020 3049 5993
Fax: 020 3049 6069

South West London

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Balham Health Centre
120 Bedford Hill
Balham
London SW12 9HP
Tel: 020 8700 0615
Fax: 020 8700 0615

Sutton & Merton

Sickle Cell & Thalassaemia Service

St Helier Hospital
Wrythe Lane
Carshalton
Surrey SM5 1AA
Tel: 020 8196 3371 / 2000

Waltham Forest

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

St James' Health Centre
St James' Street
London E17 7PJ
Tel: 020 8430 7610

Outside London

Airedale (West Yorkshire)

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Keighley Health Centre
Oakworth Road
Keighley
West Yorkshire BD21 1SA
Tel: 01535 606111

Withdrawn September 2020

Birmingham Community

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Soho Health Centre
247-251 Soho Road
Handsworth
Birmingham B21 9RY
Tel: 0121 545 1655
Fax: 0121 241 6736

Bradford

Sickle Cell & Thalassaemia Services

Manningham Clinic
Lumb Lane
Bradford BD8 7SY
Tel: 01274 730836
Fax: 01274 774880

Bristol

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

256 Stapleton Road
Easton
Bristol BS5 0NP
Tel: 0117 951 2200
Fax: 0117 951 9570
Website: www.bristolccfcm.org

Cardiff

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Butetown Health Centre
Louisiana Square
Cardiff CF10 5UZ
Tel: 02920 471055
Fax: 02920 482674

Coventry

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Coventry & Warwickshire Hospital Site
Stoney Stanton Road
Coventry CV1 4FH
Tel: 024 7624 6726

Dudley

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Netherton Health Centre
Halesowen Road
Netherton
Dudley DY9 9PL
Tel: 01214 565500

East Lancashire & Cumbria

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Edith Watson Unit
Burnley General Hospital
Casterton Avenue
Burnley BB10 2PQ
Tel: 01282 804487

Essex

Sickle Cell & Thalassaemia Service

St Clements Health Centre
London Road
West Thurrock
Grays Essex RM20 3DR
Tel: 01708 895472
Fax: 01708 895476

Gloucester

Sickle Cell & Thalassaemia Service

The Edward Jenner Clinical Unit
Gloucestershire Royal Hospitals Foundation
NHS Trust

Greater Western Road
Gloucester GL1 3NN

Tel: 08454 225224

Fax: 08454 225273

Huddersfield

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Princess Royal Community Health Centre
Greenhead Road

Huddersfield HD1 4EW

Tel: 01484 344321

Leeds

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Chapelton Health Centre
Spencer Place

Leeds LS7 4BB

Tel: 0113 295 1000

Fax: 0113 2951018

Leicestershire

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Conduit St Health Centre
Conduit Street

Leicester LE3 0JN

Tel: 0116 295 7009 (Switchboard)

Tel: 0116 253 8031 (Switchboard)

Fax: 0116 253 1568

Liverpool

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Abercromby Health Centre
Grove Street

Liverpool L8 6JJ

Tel: 0151 708 9370

Luton

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Marsh Farm Health Centre
Purway Close

MarshFarm

Luton LU3 3SR

Tel: 01582 708312

Fax: 01582 707309

Manchester

Sickle & Thalassaemia Centre

352 Oxford Road

Manchester M13 9NL

Tel: 0161 274 3322

Fax: 0161 273 7490

Milton Keynes

Sickle & Thalassaemia Service

Milton Keynes NHS Trust

Whalley Drive Clinic

Whalley Drive Bletchey

Milton Keynes MK3 6EN

Tel: 01908 660033

Tel: 01908 365501

Nottingham

Sickle and Thalassaemia Service

The Mary Potter Centre in Hyson Green
Gregory Boulevard
Hyson Green
Nottingham NG7 5HY
Tel: 0115 8838424
Fax: 0115 8838425

Sandwell (West Midlands)

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

Haematology Department
Sandwell Healthcare Trust
Lyndon
West Bromwich
West Midlands B71 4HJ
Tel: 0121 553 1831

Scotland (West of Scotland)

Sickle & Thalassaemia Genetic Counselling Service

Ferguson-Smith Centre for Clinical Genetics
Regional Genetic Service
Yorkhill Hospital
Glasgow
Scotland G3 8SJ
Tel: 0141 201 0808
Fax: 0141 201 0361

Sheffield

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Park Health Centre
190 Duke Street
Sheffield S2 5QQ
Tel: 0114 226 1744
Fax: 0141 226 1742

Southampton

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Newton Health Clinic
24-26 Lyon Street
Southampton SO4 0LF
Tel: 02380 300222
Fax: 02380 900213

Walsall

Sickle Cell & Thalassaemia Service

Moat Road Clinic
Moat Road
Walsall
West Midlands WS2 2PS
Tel: 01922 775079 / 775084

Wolverhampton

Sickle Cell & Thalassaemia Support Project

Ground Floor Office
St John's House
St John's Square
Wolverhampton WV2 4BH
Tel: 01902 444076
Fax: 01902 445322

Organismes de bénévoles

Organismes locaux de bénévoles

Organisme de recherche pour la drépanocytose (OSCAR)

Les antennes de l'OSCAR offrent une gamme des services. Une ou deux agences offrent des soins médico-sociaux et services de conseil en génétique, du soutien aux patients hospitalisés et non-hospitalisés.

Toutes les branches stimulent la promotion sanitaire publique, l'éducation des professionnels de la santé et grand public et organisent des campagnes de sensibilisation mettent en place et distribuent des brochures, des dépliants, des affiches, des vidéos et d'autres ressources.

OSCAR Birmingham

22 Regent Place
Jewellery Quarter
Birmingham B1 3NJ

Tel: 0121 2129309

Fax: 0121 2337547

Website: www.oscarbirmingham.org.uk

OSCAR Bristol

Sickle Cell & Thalassaemia Centre

256 Stapleton Road
Easton
Bristol BS5 0NP

Tel: 0117 951 2200

Fax: 0117 951 9570

Website: www.bristoloscar.org

OSCAR Trust Limited

5 Lauderdale house
Gosling Way
London SW9 6JS

Tel: 020 7735 4166

Midlands Sickle Cell & Thalassaemia Society

251-253 Rookery Road
Handsworth, Birmingham
B21 9PU

Tel: 0121 212 9209

Sickle Watch

African Caribbean Cultural Centre

9 Clarendon Road
London W3 0DJ

Tel: 020 8888 2148

Fax: 020 8881 5204

Sickle Cell Anaemia Research Foundation (SCARF)

163a Carr Road
Northolt

Middlesex UB5 4RJ

Tel: 020 8248 8316

Sickle Young Stroke Survivors

7th Floor Hannibal House
Elephant and Castle
London SE1 6TE

Tel: 020 7358 4828

Website: www.scyss.org

Sheffield Sickle Cell & Thalassaemia Foundation (SSCAT)

Syac Business Centre

110-120 The Wicker
Sheffield S3 8JD

Tel: 0114 275 3209

Fax: 0114 279 6870

Email: sscatf1@btconnect.com

Indépendamment des organismes de volontaires énumérés ci-dessus, il existe plusieurs groupes locaux de soutien de patient/parent partout au Royaume-Uni. Pour découvrir s'il y en a un près de chez vous, entrez en contact avec le centre de drépanocytose et thalassémie de votre secteur ou les organismes de volontaires énumérés.

Organismes nationaux de bénévoles

The Sickle Cell society

54 Station Road
Harlesden
London NW10 4UA

Tel: 020 8961 7795

Fax: 020 8961 8395

Email: info@sicklecell.society.org

Website: www.sicklecellsociety.org

C'est la seule organisation nationale de drépanocytose au Royaume-Uni. Elle travaille avec des responsables régionaux à divers endroits en Angleterre. Elle met à disposition une gamme des services, y compris du matériel éducatif (dépliants, livres, affiches, vidéos) ; conseil sur la santé, éducation, emploi, bien-être, voyage, assurance ; entretiens/formation sur la santé, pour professionnels sanitaires et grand public ; allocations à ceux traversant des difficultés financières ; récompenses d'éducation/

distinction ; activités de loisirs /vacances pour des enfants. Elle contribue à la santé nationale et la prise de décision de politique et développement sociaux des directives des soins cliniques.

UK Thalassaemia Society (UKTS)

19 The Broadway
Southgate

London N14 6PH

Tel: 020 8882 0011

Fax: 020 8882 8558

Email: office@ukts.org

Website: http://www.ukts.org

C'est la seule organisation de thalassémie au Royaume-Uni. Elle met à disposition une gamme des services, y compris du matériel éducatif (dépliants, livres, affiches, vidéos) ; conseil sur la santé, éducation, emploi, bien-être, voyage, assurance ; entretiens/formation sur la santé, pour professionnels sanitaires et grand public. Elle soutient le développement et la publication des directives cliniques de gestion pour la santé et les professionnels sanitaires. Elle contribue à la santé nationale et la prise de décision de politique et développement sociaux.

Centres régionaux de génétique au Royaume-Uni

Cette liste de centres génétiques régionaux (Regional genetic centres ou RGCs en anglais) est incluse parce que toutes les régions du Royaume-Uni n'ont pas de centre ou service de drépanocytose spécialisé. Les RGCs sont des unités spécialisées souvent au sein des hôpitaux NHS. Ils dispensent informations, conseils et consultations pour les familles avec ou « en risque » de n'importe quelle condition

généétique. Ils permettent à l'individu, aux couples et à la famille d'explorer l'éventualité d'une condition pouvant se produire au sein de leur famille. Dans la mesure du possible, ils expliquent comment la condition est héritée, les répercussions sanitaires et sociales éventuelles si la condition est trouvée chez un membre de la famille et les options disponibles à l'individu projetant d'avoir des enfants.

Les RGCs acceptent généralement des références uniquement de généralistes, d'unités de maternité, autres professionnels de santé et soins et de spécialistes. Toutefois, les clientes qui ont eu recours au service auparavant, par exemple au cours d'une grossesse précédente, sont demandées de communiquer directement avec le centre de génétique lors de la planification d'une autre grossesse ou aussitôt que possible, dès que celle-ci est confirmée.

Puisque chaque RGC fonctionne différemment, cela vaut la peine d'en discuter avec votre infirmière spécialisée/ docteur, médecin généraliste ou visiteur de santé, ou d'écrire au RGC le plus près de chez vous et leur demander de vous envoyer des informations sur les services fournis et comment avoir des recommandations.

Greater London

North East Thames Regional Genetics Centre

Institute of Child Health
The Hospital for Sick Children
Great Ormond Street
London WC1N 3JH
Tel: 020 7762 6845/6831/6856

North West Thames Regional Genetics Centre

The Kennedy Galton Centre
Northwick Park Hospital
Watford Road
Harrow, Middlesex HA1 3UJ
Tel: 020 7813 8141

South East Thames Regional Genetics Centre

Paediatric Research Unit
Guy's Tower Block
Guy's Hospital
St Thomas' Street
London SE1 6RR
Tel: 020 7188 2582

South West Thames Regional Genetics Centre

Genetics Centre
St George's Hospital
Blackshaw Road
London SW17 0QT
Tel: 020 8725 5297/3343

Diagnostic génétique de pré-implantation

Fournit le diagnostic génétique de pré-implantation (DGP) pour l'anémie des cellules falciformes

Guy's and St Thomas' Centre for
Pre-implantation Genetic Diagnosis Assisted
Conception Unit
4th Floor Thomas Guy House
Guy's Hospital
St Thomas Street
London SE1 9RT
Tel: 020 7811 0504

Outside London

East Anglia Regional Genetics Service

Department of Clinical Genetics
Box 134
Addenbrooke's Hospital NHS Trust
Hills Road
Cambridge CB2 2QQ

Northern Region Genetics Service

19/20 Claremont Place
Newcastle-upon-Tyne
NE2 4AA

Regional Cytogenetic Laboratory

Birmingham Heartlands Hospital
Bordsley Green East
Birmingham B9 5ST

Regional Genetics Service

Royal Liverpool Hospital
Prescott Street
Liverpool L7 8XP

West of Scotland Region Genetics Service

Duncan Guthrie Institute
of Medical Genetics
Yorkhill
Glasgow G3 7SJ

Autres contacts utiles

Antenatal Results & Choices (ARC)

73 Charlotte Street
London W1T 4PN

Tel: 020 7631 0285

Website: www.arc-uk.org

L'ARC fournit du soutien aux femmes et couples faisant le choix d'une grossesse à risque ; prendre en compte les questions

relatives à un diagnostic prénatal (examiner le bébé dans l'utérus) ; décider par rapport à une grossesse affectée ; décider d'interrompre ou pas une grossesse affectée.

Anthony Nolan Bone Marrow Trust

Unit 2-3, Heathgate Place
75 Agincourt Road
London NW3 2NU

Tel: 0207 284 1234

Website: www.anthonynolan.org

Quand un enfant drépanocytaire doit avoir une greffe de la moelle osseuse, une compatibilité parfaite est nécessaire. Cette organisation dispose d'un registre national de donneurs de moelle osseuse et peut aider à trouver un donneur compatible, pas seulement pour ceux ayant la drépanocytose mais également pour ceux avec d'autres conditions génétiques et des conditions malignes, telle que la leucémie.

African-Caribbean Leukaemia Trust (ACLT)

Southbridge House,
Southbridge Place Croydon
Surrey CR0 4HA

Tel: 0208 240 4480

Fax: 0208 240 4481

Email: info@aclt.org

Website: www.aclt.org

Cette organisation a été établie par les parents de Daniel DeGaille, un enfant de race noire qui a développé la leucémie et ne pouvait pas trouver de donneur compatible, parce qu'il y avait peu de personnes noires dans le registre. Le couple a fait campagne pour encourager davantage de personnes noires à devenir donneuses de moelle osseuse, afin que cela soit possible pour un plus grand nombre de

personnes noires de trouver une compatibilité parfaite. Ils sont en relation avec la fondation d'Anthony Nolan et aident à maintenir un registre national des donneurs de minorité ethnique.

NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme

Division of Health and Social

Care Research

King's College London School of Medicine

6th Floor Capital House

42 Weston Street

London SE1 3QD

Tel: 020 7848 6634

Fax: 020 7848 6620

Website: www.sct.screening.nhs.uk

Le programme NHS de dépistage de drépanocytose et thalassémie a été établi en Angleterre en 2001. C'est le premier programme de dépistage anténatal et nouveau-né mis en place et il vise à aider les gens à faire des choix éclairés pendant la grossesse et avant la conception, en vue d'améliorer la santé infantile, à travers une identification rapide d'enfants atteints ; fournir des soins de haute qualité et accessibles dans tout l'Angleterre et promouvoir une meilleure compréhension et prise de conscience des troubles et l'importance du dépistage.

Le programme recueille des données anonymes sur l'adhésion et la couverture de son programme de dépistage afin de s'assurer qu'il est géré avec efficacité et en toute sécurité.

Lectures utiles et autres sources d'information

Anie, K and Fotopoulos, C (1998) *Coping with Sickle Cell Disease and Pain: A self-help Manual for Children* London: Brent Sickle Cell & Thalassaemia Centre
ISBN: 0 9531902 3 4

Anie, K and Fotopoulos, C (1998) *Coping with Sickle Cell Disease and Pain: A self-help Manual for Adults*
ISBN: 0 95319021 8

NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme and Sickle Cell Society 2nd Edition (2010) *Sickle cell disease in childhood: Standards and guidelines for clinical care*
ISBN 0-9554319-7-2

Can be downloaded at:
www.sct.screening.nhs.uk

The Brent Sickle Cell & Thalassaemia Centre. (2013) *A day in the life of children with sickle cell disease*. An educational film production by 2Production Creative Media Agency, London. Further information available at:
www.sickle-thal.nwlh.nhs.uk,
www.sct.screening.nhs.uk and
www.2productionfilms.com

Sites web utiles

Brent Sickle Cell & Thalassaemia Centre website
www.sickle-thal.nwlh.nhs.uk

Genetic Alliance: www.geneticalliance.org
(A consumer organisation with a directory of support groups catalogued according to organisation, disease or service)

Health Protection Agency:
www.hpa.org.uk

How stuff works (Life Sciences Section):
www.howstuffworks.com

National Travel Health Network and Centre (NATHNAC):
www.nathnac.org

NHS Choices:
www.nhs.uk/Pages/homepage.aspx

NHS Antenatal & Newborn Sickle Cell & Thalassaemia Screening Programme
www.sct.screening.nhs.uk

NW London Sickle Cell & Thalassaemia Managed Clinical Network
www.haemoglobinopathy.org/

Sickle Cell Society
www.sicklecell.society.org

South Thames Sickle Cell and Thalassaemia Network
www.ststn.co.uk

United Kingdom Thalassaemia Society:
www.ukts.org

Site web pour des conseils sur les questions d'emploi

www.careerbuilder.com

Annexe 1

Normes nationales relatives aux soins des enfants drépanocytaires

Les normes et directives cliniques pour les soins des enfants drépanocytaires ont été publiées pour la première fois en 2007 puis éditées en 2010 afin d'assurer que tous les enfants reçoivent le meilleur soin possible là ils où vivent. Les normes auxquelles chaque hôpital devrait répondre : si votre enfant n'est pas offert le traitement, assurez-vous d'en parler avec votre médecin généraliste ou hôpital.

Prévention de la pneumonie

- i) 99% des enfants en bas âge devraient avoir été proposés et prescrits de la pénicilline (ou un antibiotique alternatif) dès l'âge de 3 mois.
- ii) 99% des enfants en bas âge devraient avoir été proposés et prescrits de la pénicilline (ou un antibiotique alternatif) dès l'âge de 6 mois.
- iii) si les parents refusent le traitement conseillé, cela devrait être enregistré.

Vaccination pneumococcique

- i) 95% devraient recevoir Pneumovax (vaccination spéciale recommandée aux enfants drépanocytaires) à l'âge de 2 ans (entre 24 à 27 mois) et tous les 5 ans par la suite.

Échographie Doppler transcrânienne

- i) 90% des enfants ayant la drépanocytose (précisément la thalassémie HbSS et HbS/b0) devraient passer des échographies Doppler transcrâniennes annuellement entre l'âge de 2 à 16 ans.

- ii) 99 % des centres spécialisés où l'équipe spécialisée d'hémoglobinopathie (Specialist Haemoglobinopathy Team ou SHT en anglais) est basée, devraient avoir la capacité d'offrir chaque année une échographie Doppler transcrânienne aux enfants atteints de drépanocytose.

Modalités de suivi et système sécurité

L'équipe spécialisée d'hémoglobinopathie, aussi bien que les unités pédiatriques locales, devraient avoir la responsabilité continue de tous les enfants drépanocytaires identifiés par le programme de dépistage nouveau-né, et devraient maintenir une liste de tous les enfants dont ils sont responsables.

100% des bébés identifiés doivent être enregistrés à l'unité pédiatrique de l'hôpital de soins aigus dès l'âge de 8 semaines et être pris en charge par l'équipe locale d'hémoglobinopathie (Local Haemoglobinopathy Team ou LHT en anglais). Cette équipe locale d'hémoglobinopathie doit avoir des contacts avec une équipe spécialisée d'hémoglobinopathie afin de s'assurer que toutes les complications importantes peuvent être contrôlées par l'équipe adéquate de professionnels de santé, au centre de spécialistes et que celui-ci offre à l'enfant un examen annuel de santé.

Tous les LHT et LHT devraient avoir en place des dispositifs de suivi fiables, capables d'identifier et suivre n'importe quel enfant qui ne se rend pas à ses rendez-vous à l'hôpital. Ils devraient également avoir les possibilités de repérer les enfants qui ont déménagé hors du secteur afin de prendre des mesures nécessaires de transfert.

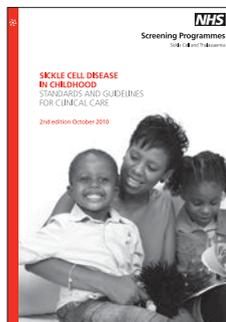
(N.B. : c'est la raison pour laquelle les infirmières d'hôpitaux et docteurs s'efforcent de contacter les parents quand un enfant

manque un seul rendez-vous en clinique externe. Il est très important que les parents annulent tout rendez-vous non souhaité et en prennent un autre).

Collecte de données

- (i) 95 % des données anonymes des enfants drépanocytaires âgés de moins de 5 ans doivent être transmises au Programme NHS de dépistage de drépanocytose et thalassémie. L'information transmise ne pourra pas contenir les détails personnels de l'enfant, par conséquent le consentement d'un parent ou gardien n'est pas requis.
- ii) 90 % des enfants atteints de drépanocytose, dont les parents ont reçu l'information sur le Registre National d'Hémoglobinopathie (drépanocytose & thalassémie) enregistré sous le sigle NHR (National Health Register) et qui ont donné leur consentement pour que les détails de leur enfant apparaissent sur le NHR, devraient voir ces informations sur le registre dès la fin 2010.

Pour visualiser l'intégralité des normes sanitaires nationales pour les enfants drépanocytaires, veuillez visiter le site : www.sct.screening.nhs.uk/standardsandguidelines



Index

Page

A

Acide folique	18
Admission à l'hôpital	48
Adresses –utiles	102
Adolescence	65
Amniocentèse	78
Amygdales	53
Anémie	17
Analgésiques	42
Assurance	
– voyage	32
– santé/vie	31
AVC	47

C

Calculs biliaires	46
Centres de drépanocytose et services	102
Centres de génétique (région sax)	108
(La) chaleur et le froid	23
Circoncision	84
Cliniques externes	34
Contact entre le médecin généraliste et la clinique de l'hôpital	90
Crèche	29
Crise (voir drépanocytose)	19

D

Dactylite (syndrome de la main ou du pied)	17,19
Déshydratation (hydratation insuffisante)	13,42
Desferrioxamine (Desferal)	54
(Centres) de dépistage	102
Diagnostic génétique de pré-implantation (DPI)	80
Diagnostic prénatal (DPN)	78

G

Gardes d'enfants et autres soignants	28
Glossaire des termes	98
Grossesse	
– futures naissances	71
– examiner le bébé à venir	78
Guide pratique	111

H

Harmattan	33
Hérédité (hémoglobine)	71
Hydroxyurée	55

I

Ictère	18
Incontinence urinaire (énurésie)	19
Infections	23
Infection des voies respiratoires/syndrôme thoracique	45
Infections	23

M

Malaria/paludisme	17,31
Maux de tête	25
Médicaments de routine	26
Médicaments carminatifs	42
Mythes	83
Myths	83

N

Normes nationales	112
-------------------	-----

O

Opérations (chirurgie)	53
Organismes de volontaires	107

Os	
– nécrose avasculaire	45
– infection (ostéomyélite)	46
– greffe de la moelle	45
P	
Parents qui travaillent	67
Perfusions intraveineuses (goutte-à-goutte)	51
(Le) personnel sanitaire et social	90
Prélèvement de villosités chorioniques	78
Problèmes des yeux	47
Problèmes médicaux	41
Progrès scolaires	30
Pénicilline	27
Priapisme (érection douloureuse du pénis)	46
Q	
Questions pratiques	66
(Les) questions que les parents demandent souvent	81
R	
Radiographies	57
Rate	
– agrandissement	18
– séquestration et opérations	45
Régime alimentaire et nutrition	20
Religion	
– et régime alimentaire	22
– être transfuse(e)	53
– et le traitement de mon enfant	86
– et les actes de sorcellerie	85
S	
Sang	

Withdrawn September 2020

– tests et leur interprétation	56
– transfusions	51
Scanner – IRM et balayage CT	58
Services sociaux	70
Sites web	112
Soins médicaux et infirmiers	43
Syndrome de la main ou du pied (voir dactylite)	17
T	
Tabous	62
Test de l'hémoglobine	56
Tests (sanguins et autres)	56
Thérapie du gène	56
Thermomètres	40
U	
Urgences médicales	48
V	
Vaccinations	
– enfance 26	26
– autres	26
Vaccinations/immunisations	
– enfance en général	26
– autres	26
– voyage	32
Vitamines	22
Voyage	31

Withdrawn September 2020

Notes et numéros de téléphone importants

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Withdrawn September 2020



Screening Programmes

ISBN 0 9531902 9 3

Sickle Cell & Thalassaemia