



# ANÉMIE FALCIFORME – partiellement simplifié

## 1. Qu'est-ce que l'anémie falciforme ?

L'anémie falciforme (ou *drépanocytose*) est une **maladie génétique du sang**.

Elle atteint les **globules rouges**, c'est à dire les cellules qui transportent l'oxygène des poumons vers l'ensemble du corps.

La maladie est causée par un problème au niveau d'une protéine appelée **hémoglobine**.

Chez les patients atteints de cette maladie, l'hémoglobine est différente de la normale et prend le nom d'**hémoglobine S**.

### Les formes de la maladie

- **Maladie (homozygotes  $\beta S/\beta S$ )**  
Ces personnes sont porteuses de deux copies de la forme altérée du gène.  
Leurs globules rouges se brisent facilement et peuvent souvent prendre la forme d'une faucille.
- **Porteurs sains (hétérozygotes  $\beta S/\beta$ )**  
Ces personnes ne possèdent qu'une seule copie du gène altéré.  
Elles **ne présentent généralement aucun symptôme** et mènent une vie normale.

### Diagnostic

Pour savoir si une personne est atteinte de la maladie ou en est porteuse, deux examens sont nécessaires :

- **hémogramme** (numération des cellules sanguines)
- **électrophorèse de l'hémoglobine** (permet de détecter la présence de formes anormales d'hémoglobine)

---

## 2. À quoi ressemblent les globules rouges chez les personnes saines et chez les patients

- Chez une personne saine, les globules rouges sont **ronds, souples et élastiques**.  
Ils circulent facilement, même dans les vaisseaux sanguins les plus petits.
- Dans certaines situations, chez les personnes atteintes d'anémie falciforme, les globules rouges :
  - changent de forme et ressemblent à une faucille, devenant allongés et rigides
  - se collent les uns aux autres
  - bloquent les petits vaisseaux sanguins
  - ne parviennent plus à apporter de l'oxygène aux tissus

Les facteurs qui favorisent la forme de faucille sont :

**manque d'oxygène, froid, déshydratation, infections, effort physique intense.**

## Conséquences

- Les tissus ne reçoivent pas d'oxygène → **douleur intense** et risque de lésions organiques.
  - Les globules rouges se brisent facilement et ne vivent que **10 à 20 jours** (normalement, leur durée de vie est d'environ 4 mois).
  - Cela entraîne une **anémie chronique**.
- 

## 3. Quels sont les symptômes d'une personne atteinte de d'anémie falciforme ?

### Symptômes liés à l'anémie chronique

- fatigue
- épuisement
- difficultés de concentration
- croissance ralentie chez les enfants
- **ictère** (peau et yeux jaunes)

### Les crises douloureuses : CVO

Le symptôme principal et plus fréquent est le suivant :  
**crises drépanocytaires** ou **crises vaso-occlusives (CVO)**.

Ces crises sont :

- douloureuses
- récurrentes
- soudaines
- possibles à tout âge
- susceptibles de durer **jusqu'à 10 jours**

Les OVC sont la **première cause de consultation aux urgences et d'hospitalisation**.

### Autres complications aiguës possibles

Elles peuvent être très graves :

- **syndrome thoracique aigu**
- **AVC** ou autres problèmes cérébrovasculaires
- **anémie aiguë sévère** due à la « séquestration » des globules rouges dans la rate ou le foie
- **infections graves**
- troubles osseux et articulaires
- **priapisme** (érection prolongée et douloureuse, non liée au désir)

## Complications chroniques

Au fil des années, la maladie peut endommager divers organes :

- cœur
  - poumons
  - reins
- 

## 4. Quand faut-il s'alerter ?

Il faut immédiatement contacter le médecin généraliste, le pédiatre ou le centre de référence, ou bien se rendre aux urgences, si une personne atteinte d'anémie falciforme présente :

- **une pâleur prononcée** ou **un ictère**, avec ou sans forte fièvre
- **des douleurs abdominales intenses**, accompagnées de vomissements et/ou de fièvre