



LA MALADIE

La **drépanocytose** (ou anémie falciforme) est une maladie héréditaire, autosomique récessive. La mutation du gène *HBB* produit une hémoglobine S (HbS) qui donne aux globules rouges (GR) une forme de faucille (Sickle), responsable d'une hémolyse et d'une occlusion vasculaire. En France, environ 600 enfants atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur naissent chaque année.

LES MANIFESTATIONS CLINIQUES

Crises vaso-occlusives : les douleurs intenses provoquées par la vaso-occlusion et les lésions d'ischémie-reperfusion peuvent durer de quelques heures à plusieurs jours et concernent surtout les os et les articulations. Elles peuvent être déclenchées par le froid, la douleur, les infections, l'hypoxie, le stress, la déshydratation, les corticoïdes.

Anémie chronique et asthénie : liées à l'hémolyse.

Susceptibilité aux infections : une dysfonction de la rate liée à l'hémolyse, rend les patients immunodéprimés et vulnérables aux infections (pneumonie, méningite, etc.). Une séquestration splénique aiguë peut nécessiter une splénectomie chez l'enfant. Les vaccinations contre le pneumocoque et la grippe sont obligatoires.

Syndrome thoracique aigu : complication grave caractérisée par des douleurs thoraciques, une fièvre, une toux et des difficultés respiratoires. Elle nécessite une consultation urgente.

Retard de croissance staturo-pondérale

Accidents vasculaires cérébraux (y compris chez l'enfant), complications générales [rénales, hépatobiliaires, cardiaques, ophtalmologiques, dermatologiques (ulcères de jambe)] liées à la maladie vasculaire diffuse et aux complications immuno-hématologiques des transfusions.

LES MANIFESTATIONS BUCCO-DENTAIRES

Les manifestations bucco-dentaires sont variables selon la gravité de la maladie et les différents traitements.

Muqueuses et salivaires : pâleur des muqueuses ou couleur jaunâtre (bilirubine) liées à l'anémie hémolytique; ulcérations aphtoides (neutropéniques); langue lisse dépapillée, glossodynies, dysgueusies; pigmentations muqueuses liées au traitement par l'hydroxyurée; hyposialie et/ou diminution du pouvoir tampon salivaire. En cas de greffe de moelle osseuse, possible réaction du greffon contre l'hôte avec mucite et xérostomie.

Dentaires : Nécroses pulpaire spontanées sur dents saines; retard d'éruption associé à un retard de croissance crânio-faciale favorisant les malocclusions; pulpolithes et minéralisations intracanalaires; risque carieux élevé par accumulation de facteurs de risques classiques et hyposialie; hypoplasies et/ou hypominéralisations amélaire, dentinaires et hypercémentoses (non pathognomonique).

Parodontales : Susceptibilité aux infections opportunistes (Candidoses ou bactériennes) aggravée par l'antibioprophylaxie au long cours; densité osseuse réduite, avec perte de trabéculatation, amincissement des corticales, lésions osseuses radio-claires périapicales ou mandibulaires postérieures et risque de fractures dans les cas sévères; retard de cicatrisation; risque accru d'ostéomyélite (iatrogène ou isolée) lié à la faiblesse de la vascularisation mandibulaire; susceptibilité aux maladies parodontales liée à une réponse inflammatoire exacerbée. Les parodontites peuvent être responsables de crises vaso-occlusives drépanocytaires.

Autres manifestations : Névralgies modérées à sévères, douleurs dentaires sur dent saine liées aux crises vaso-occlusives; paresthésies faciales du nerf mentonnier et/ou du nerf alvéolaire inférieur avec risque de morsures labiales répétées.

EN SAVOIR PLUS

orphanet



European
Reference
Network



FILIERE SANTÉ
MALADIES RARES
TeteCou
MALFORMATIONS RARES TÊTE COU DENTS



filières de santé
maladies rares



Diagnosing Dental
Defects Database



phenodent.org

LE TRAITEMENT

Il permet de réduire les symptômes, prévenir les complications et améliorer la qualité de vie des patients.

Précriptions

- Hydroxyurée/hydroxycarbamide : augmente la production d'hémoglobine fœtale (HbF) non pathologique.
- Pénicilline V (oracilline) en antibioprophylaxie quotidienne et jusqu'à 5 ans après la splénectomie, prévient les complications infectieuses, en particulier pneumococques.
- Antalgiques : paracétamol, opioïdes en cas de crise vaso-occlusive.
- Acide folique : pour aider à la production de GR.

Transfusions sanguines pour prévenir les complications (AVC, anémie).

Greffe de moelle osseuse: seul traitement curatif actuel, mais non accessible à tous les patients pour des raisons immunitaires.

LA PRISE EN CHARGE

Recommandations avant la consultation :

Patient reposé, bien hydraté, NFS avant les gestes chirurgicaux, antibioprophylaxie avant un geste invasif (le patient est considéré comme immunodéprimé à cause du dysfonctionnement de la rate : recommandations identiques à celles de l'endocardite infectieuse).

Pendant la consultation:

Climatisation modérée de la pièce.

Proposer une sédation (Hydroxyzine/MEOPA), éviter les benzodiazépines (dépresseurs respiratoires), ponctuer les séances de respirations longues, utiliser avec précaution les tests au froid, privilégier les anesthésies loco régionales. L'anesthésie intra-osseuse n'est pas recommandée en raison du risque de nécrose.

Après la consultation :

Corticoïdes et poches de glace contre-indiqués, arrêt des soins si apparition d'une crise, prescription antalgique adaptée au profil du patient (paracétamol/ibuprofène/codéine).

Les patients et leurs familles nécessitant une prise en charge spécifique peuvent être accompagnés par le réseau des maladies rares orales et dentaires, CRM et CCMR O-Rares appartenant à la Filière TETECO. <https://www.o-rares.com>, <https://www.tete-cou.fr>

Pour aller plus loin : Protocole national de diagnostic et de soins : https://www.has-sante.fr/jcms/c_938890/fr/syndromes-drepanocytaires-majeurs-de-l-enfant-et-de-l-adolescent ; Filière de santé maladies rares MCGR <https://filiere-mcgre.fr/>