



HAL
open science

Prise en charge de la drépanocytose et place de l'éducation thérapeutique

Leila Winnie Fouda Abega

► **To cite this version:**

Leila Winnie Fouda Abega. Prise en charge de la drépanocytose et place de l'éducation thérapeutique. Sciences pharmaceutiques. 2021. dumas-03329090

HAL Id: dumas-03329090

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03329090v1>

Submitted on 30 Aug 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ DE ROUEN NORMANDIE

UFR SANTE – Département PHARMACIE

Année 2021

N°

THESE

Pour le DIPLÔME D'ETAT DE DOCTEUR EN PHARMACIE

Présentée et soutenue publiquement le 18 juin 2021

Par

FOUDA ABEGA Leila Winnie

Née le 16 juin 1994

à Bertoua (CAMEROUN)

**PRISE EN CHARGE DES ADOLESCENTS DREPANOCYTAIRES ET PLACE DE
L'EDUCATION THERAPEUTIQUE**

Président du jury : SKIBA Malika, Maitre de Conférences des Universités

Membres du jury :

Mr DAOUPHARS Mikael, Pharmacien PAU-PH (Directeur de Thèse)

Mr GARGALA Gilles, MCU-PH

Dr DUMESNIL Cécile, Pédiatre Service Hémato-Oncologie CHU Rouen

**« L'Université de Rouen et l'UFR de Médecine et de Pharmacie
de Rouen n'entendent donner aucune approbation ni
improbation aux opinions émises dans cette thèse. Ces
opinions sont propres à leurs auteurs. »**

ANNEE UNIVERSTAIRE 2019 – 2020
U.F.R. SANTE DE ROUEN

LISTE DES ENSEIGNANTS CHERCHEURS DE L'UFR

DOYEN : **Professeur Benoît VEBER**

ASSESSEURS : **Professeur Loïc FAVENNEC**
Professeur Agnès LIARD
Professeur Guillaume SAVOYE

I - MEDECINE

PROFESSEURS DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS

Mr Frédéric ANSELME	HCN	Cardiologie
Mme Gisèle APTER	Havre	Pédopsychiatrie
Mme Isabelle AUQUIT AUCKBUR	HCN	Chirurgie plastique
Mr Jean-Marc BASTE	HCN	Chirurgie Thoracique
Mr Fabrice BAUER	HCN	Cardiologie
Mme Soumeya BEKRI	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mr Ygal BENHAMOU	HCN	Médecine interne
Mr Jacques BENICHOU	HCN	Bio statistiques et informatique médicale
Mr Olivier BOYER	UFR	Immunologie
Mme Sophie CANDON	HCN	Immunologie
Mr François CARON	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Philippe CHASSAGNE	HCN	Médecine interne (gériatrie)
Mr Moïse COEFFIER	HCN	Nutrition
Mr Vincent COMPERE	HCN	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale
Mr Jean-Nicolas CORNU	HCN	Urologie
Mr Antoine CUVELIER	HB	Pneumologie

Mr Jean-Nicolas DACHER	HCN	Radiologie et imagerie médicale
Mr Stéfan DARMONI	HCN	Informatique médicale et techniques de communication
Mr Pierre DECHELOTTE	HCN	Nutrition
Mr Stéphane DERREY	HCN	Neurochirurgie
Mr Frédéric DI FIORE	CHB	Cancérologie
Mr Fabien DOGUET	HCN	Chirurgie Cardio Vasculaire
Mr Jean DOUCET	SJ	Thérapeutique - Médecine interne et gériatrie
Mr Bernard DUBRAY	CHB	Radiothérapie
Mr Frank DUJARDIN	HCN	Chirurgie orthopédique - Traumatologique
Mr Fabrice DUPARC	HCN	Anatomie - Chirurgie orthopédique et traumatologique
Mr Eric DURAND	HCN	Cardiologie
Mr Bertrand DUREUIL	HCN	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale
Mme Hélène ELTCHANINOFF	HCN	Cardiologie
Mr Manuel ETIENNE	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Thierry FREBOURG	UFR	Génétique
Mr Pierre FREGER (<i>surnombre</i>)	HCN	Anatomie - Neurochirurgie
Mr Jean François GEHANNO	HCN	Médecine et santé au travail
Mr Emmanuel GERARDIN	HCN	Imagerie médicale
Mme Priscille GERARDIN	HCN	Pédopsychiatrie
M. Guillaume GOURCEROL	HCN	Physiologie
Mr Dominique GUERROT	HCN	Néphrologie
Mme Julie GUEUDRY	HCN	Ophtalmologie
Mr Olivier GUILLIN	HCN	Psychiatrie Adultes
Mr Claude HOUDAYER	HCN	Génétique
Mr Fabrice JARDIN	CHB	Hématologie
Mr Luc-Marie JOLY	HCN	Médecine d'urgence
Mr Pascal JOLY	HCN	Dermato – Vénérologie
Mme Bouchra LAMIA	Havre	Pneumologie
Mme Annie LAQUERRIERE	HCN	Anatomie et cytologie pathologiques
Mr Vincent LAUDENBACH	HCN	Anesthésie et réanimation chirurgicale
Mr Hervé LEFEBVRE	HB	Endocrinologie et maladies métaboliques
Mr Thierry LEQUERRE	HCN	Rhumatologie
Mme Anne-Marie LEROI	HCN	Physiologie
Mr Hervé LEVESQUE	HCN	Médecine interne
Mme Agnès LIARD-ZMUDA	HCN	Chirurgie Infantile
Mr Pierre Yves LITZLER	HCN	Chirurgie cardiaque
M. David MALTETE	HCN	Neurologie

Mr Christophe MARGUET	HCN	Pédiatrie
Mme Isabelle MARIE	HCN	Médecine interne
Mr Jean-Paul MARIE	HCN	Oto-rhino-laryngologie
Mr Loïc MARPEAU	HCN	Gynécologie - Obstétrique
Mr Stéphane MARRET	HCN	Pédiatrie
Mme Véronique MERLE	HCN	Epidémiologie
Mr Pierre MICHEL	HCN	Hépatogastro-entérologie
M. Benoît MISSET (<i>détachement</i>)	HCN	Réanimation Médicale
Mr Marc MURAINÉ	HCN	Ophthalmologie
Mr Christian PFISTER	HCN	Urologie
Mr Jean-Christophe PLANTIER	HCN	Bactériologie - Virologie
Mr Didier PLISSONNIER	HCN	Chirurgie vasculaire
Mr Gaëtan PREVOST	HCN	Endocrinologie
Mr Jean-Christophe RICHARD (<i>détachement</i>)	HCN	Réanimation médicale - Médecine d'urgence
Mr Vincent RICHARD	UFR	Pharmacologie
Mme Nathalie RIVES	HCN	Biologie du développement et de la reproduction
Mr Horace ROMAN (<i>détachement</i>)	HCN	Gynécologie - Obstétrique
Mr Jean-Christophe SABOURIN	HCN	Anatomie – Pathologie
Mr Mathieu SALAUN	HCN	Pneumologie
Mr Guillaume SAVOYE	HCN	Hépatogastrologie
Mme Céline SAVOYE-COLLET	HCN	Imagerie médicale
Mme Pascale SCHNEIDER	HCN	Pédiatrie
Mr Lilian SCHWARZ	HCN	Chirurgie Viscérale et Digestive
Mr Michel SCOTTE	HCN	Chirurgie digestive
Mme Fabienne TAMION	HCN	Thérapeutique
Mr Luc THIBERVILLE	HCN	Pneumologie
Mr Hervé TILLY (<i>surnombre</i>)	CHB	Hématologie et transfusion
M. Gilles TOURNEL	HCN	Médecine Légale
Mr Olivier TROST	HCN	Anatomie -Chirurgie Maxillo-Faciale
Mr Jean-Jacques TUECH	HCN	Chirurgie digestive
Mr Benoît VEBER	HCN	Anesthésiologie - Réanimation chirurgicale
Mr Pierre VERA	CHB	Biophysique et traitement de l'image
Mr Eric VERIN	Les Herbiers	Médecine Physique et de Réadaptation
Mr Eric VERSPYCK	HCN	Gynécologie obstétrique
Mr Olivier VITTECOQ	HCN	Rhumatologie
Mr David WALLON	HCN	Neurologie
Mme Marie-Laure WELTER	HCN	Physiologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme Najate ACHAMRAH	HCN	Nutrition
Mme Elodie ALESSANDRI-GRADT	HCN	Virologie
Mme Noëlle BARBIER-FREBOURG	HCN	Bactériologie – Virologie
Mr Emmanuel BESNIER	HCN	Anesthésiologie - Réanimation
Mme Carole BRASSE LAGNEL	HCN	Biochimie
Mme Valérie BRIDOUX HUYBRECHTS	HCN	Chirurgie Vasculaire
Mr Gérard BUCHONNET	HCN	Hématologie
Mme Mireille CASTANET	HCN	Pédiatrie
Mme Nathalie CHASTAN	HCN	Neurophysiologie
M. Vianney GILARD	HCN	Neurochirurgie
Mr Serge JACQUOT	UFR	Immunologie
Mr Joël LADNER	HCN	Epidémiologie, économie de la santé
Mr Jean-Baptiste LATOCHE	UFR	Biologie cellulaire
M. Florent MARGUET	HCN	Histologie
Mme Chloé MELCHIOR	HCN	Gastroentérologie
M. Sébastien MIRANDA	HCN	Chirurgie Vasculaire
Mr Thomas MOUREZ (<i>détachement</i>)	HCN	Virologie
Mr Gaël NICOLAS	UFR	Génétique
Mme Muriel QUILLARD	HCN	Biochimie et biologie moléculaire
Mme Laëtitia ROLLIN	HCN	Médecine du Travail
Mme Pascale SAUGIER-VEBER	HCN	Génétique
M. Abdellah TEBANI	HCN	Biochimie et Biologie Moléculaire
Mme Anne-Claire TOBENAS-DUJARDIN	HCN	Anatomie
Mr Julien WILS	HCN	Pharmacologie

PROFESSEUR AGREGE OU CERTIFIE

Mr Thierry WABLE	UFR	Communication
Mme Mélanie AUVRAY-HAMEL	UFR	Anglais

ATTACHES TEMPORAIRES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE à MI-TEMPS

Mme Justine SAULNIER	UFR	Biologie
-----------------------------	-----	----------

II - PHARMACIE

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS

Mr Jérémy BELLIEN (PU-PH)	Pharmacologie
Mr Thierry BESSON	Chimie Thérapeutique
Mr Jean COSTENTIN (Professeur émérite)	Pharmacologie
Mme Isabelle DUBUS	Biochimie
Mr Abdelhakim EL OMRI	Pharmacognosie
Mr François ESTOUR	Chimie Organique
Mr Loïc FAVENNEC (PU-PH)	Parasitologie
Mr Jean Pierre GOULLE (Professeur émérite)	Toxicologie
Mme Christelle MONTEIL	Toxicologie
Mme Martine PESTEL-CARON (PU-PH)	Microbiologie
Mr Rémi VARIN (PU-PH)	Pharmacie clinique
Mr Jean-Marie VAUGEOIS	Pharmacologie
Mr Philippe VERITE	Chimie analytique

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Mme Cécile BARBOT	Chimie Générale et Minérale
Mr Frédéric BOUNOURE	Pharmacie Galénique
Mr Thomas CASTANHEIRO MATIAS	Chimie Organique
Mr Abdeslam CHAGRAOUI	Physiologie
Mme Camille CHARBONNIER (LE CLEZIO)	Statistiques
Mme Elizabeth CHOSSON	Botanique
Mme Marie Catherine CONCE-CHEMTOB	Législation pharmaceutique et économie de la santé
Mme Cécile CORBIERE	Biochimie
Mme Nathalie DOURMAP	Pharmacologie
Mme Isabelle DUBUC	Pharmacologie
Mme Dominique DUTERTE- BOUCHER	Pharmacologie
Mr Gilles GARGALA (MCU-PH)	Parasitologie
Mme Nejla EL GHARBI-HAMZA	Chimie analytique
Mme Marie-Laure GROULT	Botanique
Mr Chervin HASSEL	Virologie

ATTACHES TEMPORAIRES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE

Mme Soukaina **GUAOUA-ELJADDI** Informatique

Mme Clémence **MEAUSOONE** Toxicologie

ATTACHE TEMPORAIRE D'ENSEIGNEMENT

Mme Ramla **SALHI** Pharmacognosie

LISTE DES RESPONSABLES DES DISCIPLINES PHARMACEUTIQUES

Mme Cécile BARBOT	Chimie Générale et minérale
Mr Thierry BESSON	Chimie thérapeutique
Mr Abdeslam CHAGRAOUI	Physiologie
Mme Elisabeth CHOSSON	Botanique
Mme Marie-Catherine CONCE-CHEMTOB	Législation et économie de la santé
Mme Isabelle DUBUS	Biochimie
Mr Abdelhakim EL OMRI	Pharmacognosie
Mr François ESTOUR	Chimie organique
Mr Loïc FAVENNEC	Parasitologie
Mme Christelle MONTEIL	Toxicologie
Mme Martine PESTEL-CARON	Microbiologie
Mr Mohamed SKIBA	Pharmacie galénique
Mr Rémi VARIN	Pharmacie clinique
M. Jean-Marie VAUGEOIS	Pharmacologie
Mr Philippe VERITE	Chimie analytique

III – MEDECINE GENERALE

PROFESSEUR MEDECINE GENERALE

Mr Jean-Loup **HERMIL** (PU-MG) UFR Médecine générale

MAITRE DE CONFERENCE MEDECINE GENERALE

Mr Matthieu **SCHUERS** (MCU-MG) UFR Médecine générale

PROFESSEURS ASSOCIES A MI-TEMPS – MEDECINS GENERALISTE

Mr Pascal **BOULET** UFR Médecine générale

Mr Emmanuel **LEFEBVRE** UFR Médecine Générale

Mme Elisabeth **MAUVIARD** UFR Médecine générale

Mr Philippe **NGUYEN THANH** UFR Médecine générale

Mme Yveline **SEVRIN** UFR Médecine générale

MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE A MI-TEMPS – MÉDECINS GÉNÉRALISTES

Mme Laëtitia **BOURDON** UFR Médecine Générale

Mme Elsa **FAGOT-GRIFFIN** UFR Médecine Générale

Mr Emmanuel **HAZARD** UFR Médecine Générale

Mme Lucile **PELLERIN** UFR Médecine générale

ENSEIGNANTS MONO-APPARTENANTS

PROFESSEURS

Mr Paul MULDER (phar)	Sciences du Médicament
Mme Su RUAN (med)	Génie Informatique

MAITRES DE CONFERENCES

Mr Sahil ADRIOUCH (med)	Biochimie et biologie moléculaire (Unité Inserm 905)
Mme Gaëlle BOUGEARD-DENOYELLE (med)	Biochimie et biologie moléculaire (UMR 1079)
Mme Carine CLEREN (med)	Neurosciences (Néovasc)
M. Sylvain FRAINEAU (med)	Physiologie (Inserm U 1096)
Mme Pascaline GAILDRAT (med)	Génétique moléculaire humaine (UMR 1079)
Mr Nicolas GUEROUT (med)	Chirurgie Expérimentale
Mme Rachel LETELLIER (med)	Physiologie
Mr Antoine OUVRARD-PASCAUD (med)	Physiologie (Unité Inserm 1076)
Mr Frédéric PASQUET	Sciences du langage, orthophonie
Mme Anne-Sophie PEZZINO	Orthophonie
Mme Christine RONDANINO (med)	Physiologie de la reproduction
Mr Youssan Var TAN	Immunologie
Mme Isabelle TOURNIER (med)	Biochimie (UMR 1079)

DIRECTEUR ADMINISTRATIF : M. Jean-Sébastien **VALET**

HCN - Hôpital Charles Nicolle

HB - Hôpital de BOIS GUILLAUME

CB - Centre Henri Becquerel

CHS - Centre Hospitalier Spécialisé du Rouvray

CRMPR - Centre Régional de Médecine Physique et de Réadaptation SJ – Saint Julien Rouen

TABLE DES MATIÈRES

REMERCIEMENTS.....	1
LISTE DES ENSEIGNANTS CHERCHEURS DE L'UFR.....	4
TABLE DES MATIÈRES	16
LISTE DES FIGURES ET DES TABLEAUX	18
GLOSSAIRE DES TERMES UTILISES.....	19
I. INTRODUCTION	21
II. GENERALITES SUR LA DRÉPANOCYTOSE	23
A. QUELQUES NOTIONS SUR LA DREPANOCYTOSE.....	23
1. HISTOIRE DE LA MALADIE.....	25
2. ASPECT CULTUREL.....	27
3. CAUSES ET TRANSMISSION :.....	28
B. PHYSIOPATHOLOGIE DE LA MALADIE	33
1. LES DEUX MECANISMES PHYSIOLOGIQUES DE LA DREPANOCYTOSE	33
2. SYMPTOMATOLOGIE DE LA MALADIE	35
C. LE DÉPISTAGE ET LE DIAGNOSTIC DE LA MALADIE	38
1. DÉPISTAGE.....	38
2. CONDITIONS DU DÉPISTAGE.....	38
3. LE DIAGNOSTIC	39
4. ORGANISATION ACTUELLE DU DÉPISTAGE EN FRANCE MÉTROPOLITAINE	41
D. ÉPIDÉMIOLOGIE DE LA MALADIE.....	43
1. LES TYPES DE POPULATION TOUCHÉES.....	45
E. PRISE EN CHARGE DE LA DREPANOCYTOSE.....	49
1. CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC CHEZ LE NOUVEAU-NÉ DÉPISTÉ	50
2. CONSULTATION DE SUIVI APRES CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC	51
3. CONSEIL GENETIQUE.....	52
4. SURVEILLANCE	52
III. TRAITEMENTS	54
A. LES DIFFÉRENTS TRAITEMENTS DE LA DRÉPANOCYTOSE	54
1. QUELQUES NOUVEAUX MEDICAMENTS	57
B. LA THERAPIE GENIQUE.....	58
C. L'OBSERVANCE.....	60
D. CONSEILS POUR LES VOYAGES	62
IV. COMPLICATIONS.....	65
V. LA DRÉPANOCYTOSE CHEZ LES ADOLESCENTS.....	69
A. DESCRIPTION DE LA PÉRIODE D'ADOLESCENCE.....	69
B. LE QUOTIDIEN D'UN ADOLESCENT DRÉPANOCYTAIRE	72

C.	LES PROBLÉMATIQUES DES JEUNES ADOLESCENTS DRÉPANOCYTAIRES	78
1.	PROBLEME LIE A LA SCOLARITE.....	78
2.	GESTION DE LA DOULEUR	89
3.	ANXIETE ET PEUR DE LA MORT	94
4.	GESTION DU TRAITEMENT - OBSERVANCE	95
VI.	TRANSITION DE LA PÉDIATRIE À L'ÂGE ADULTE	97
VII.	L'EDUCATION THERAPEUTIQUE.....	101
A.	GENERALITES SUR L'ETP	101
1.	HISTOIRE DE L'ETP-LES DÉBUTS.....	101
2.	EDUCATION THERAPEUTIQUE : DEFINITION.....	104
3.	LES OBJECTIFS	106
4.	LES MÉTHODES UTILISÉES	107
5.	DEROULEMENT DES SEANCES D'EDUCATION THERAPEUTIQUE (ETP)	109
6.	QUELS SONT LES BENEFICES DE L'EDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT	111
7.	LA PLACE DU PHARMACIEN DANS L'ETP	112
VIII.	EDUCATION THERAPEUTIQUE ET DREPANOCYTOSE.....	118
A.	L'ETP DANS LES AUTRES PAYS.....	120
B.	LES PROGRAMMES D'ETP EN FRANCE.....	122
1.	LES PROGRAMMES D'ETP POUR LES DRÉPANOCYTAIRES EN FRANCE	123
IX.	PLACE DE L'ETP DANS LA PRISE EN CHARGE DES ADOLESCENTS DRÉPANOCYTAIRES	127
A.	LE BESOIN IDENTIFIÉ	127
1.	ETAT DES LIEUX : CHU DE ROUEN.....	127
X.	PROGRAMME D'ETP POUR LES ADOLESCENTS : DREPADO'	129
A.	DÉFINITION ET VISION DU PROGRAMME DREPADO'	129
B.	LES OBJECTIFS DU PROGRAMME DREPADO'	130
C.	REFERENTIEL DE COMPETENCES	132
D.	LA CIBLE :	133
E.	LES RESSOURCES – L'ÉQUIPE.....	134
F.	LES SÉANCES D'ETP	135
1.	SEANCES D'ETP DIGITALES	140
G.	LES PARTENARIATS ENVISAGÉS.....	142
H.	L'ÉVALUATION DU PATIENT	143
I.	L'ÉVALUATION DU PROGRAMME	143
J.	LE FINANCEMENT.....	144
XI.	CONCLUSION.....	145
XII.	BIBLIOGRAPHIE	146

LISTE DES FIGURES ET DES TABLEAUX

Figure 1 : Hémoglobine	29
Figure 2 : Globules rouges anormaux et normaux	30
Figure 3 : Différence entre la circulation sanguine chez un individu normal, et celle chez un individu drépanocytaire	31
Figure 4 : Transmission du gène drépanocytaire S.....	32
Figure 5 : Syndrome mains - pieds	36
Figure 6 : Dépistage de la drépanocytose : évolution du pourcentage de nouveau-nés à risque dépistés en France métropolitaine de 2005 à 2016 (source : AFDPHE)	44
Figure 7 : Répartition géographique du gène S	46
Figure 8 : Distribution de la drépanocytose et du paludisme.....	47
Figure 9 : Tableau de dépistage de la drépanocytose en 2016.....	48
Figure 10 : OSCARS	123
Tableau 1 : Tableau DREPASCOL.....	87
Tableau 3 : Avantages et difficultés rencontrés par le pharmacien dans l'ETP	117
Tableau 4 : Référentiel de compétences	132
Tableau 5 : Séances d'ETP	137
Tableau 6 : Séances d'ETP	138
Tableau 7 : Exemple de déroulement d'une séance d'ETP	141

GLOSSAIRE DES TERMES UTILISES

A FDPHE : Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant

AINS : Anti-Inflammatoire Non Stéroïdien

AMM : Autorisation de Mise sur le Marché

APAJH : Association Pour Adultes et Jeunes Handicapés

ARS : Agence Régionale de Santé

AVC : Accident Vasculaire Cérébral

BCG : Bacille Calmette et Guérin

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CLHP : Chromatographie Liquide à Haute Performance

CNCDN : Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

CRDN : Centre Régional de Dépistage Néonatal

CVO : Crise Vaso-Occlusive

DASEN : Directeur Académique des Services de l'Éducation Nationale

DPI : Diagnostic Préimplantatoire

ETP : Education Thérapeutique du Patient

EVAD : Et Vivre Adulte Avec la Drépanocytose

Fe³⁺ : ion Fer 3

FEMDH : Fédération pour l'Enseignement des Malades à Domicile et à l'Hôpital

FR : Fréquence Respiratoire

G6PD : Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase

Hb : Hémoglobine

HbA : Hémoglobine A

HbS : Hémoglobine S

HC : Hydroxycarbamide

HLA : Human Leucocyte Antigen

HPST : Hôpital Patient Santé Territoire

INPES : Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé

IV : Intraveineuse

IVD : Injection Intraveineuse directe

KCI : Chlorure de Potassium

MDPH : Maison Départementale pour les Personnes Handicapées

MEOPA : Mélange Equimoléculaire Oxygène Protoxyde d'Azote

NO : Monoxyde d'azote

OMS : Organisation Mondiale Santé

OSCARS : Observation Suivi Cartographique des Actions Régionales de Santé

PAI : Projet d'Accueil Individualisé

PAIP : Projet d'Accueil Individualisé Périscolaire

PMI : Protection Maternelle et Infantile

ROFSED : Réseau Ouest Francilien de Soins des Enfants Drépanocytaires

SAPAD : Services Académiques d'Assistance Pédagogique

SCD : Sickle Cell Disease

SDM : Syndrome Drépanocytaire Majeur

STA : Syndrome Thoracique Aigu

VHC : Virus de l'Hépatite C

VIH : Virus de l'Immunodéficience Humaine

I. INTRODUCTION

En grec le mot « drepanon » veut dire faucille. De la racine de ce mot vient le mot *drépanocytose*. La drépanocytose est une maladie génétique de l'hémoglobine qui pendant de nombreuses années a été considérée comme une maladie rare et exclusivement réservée à une certaine population. La drépanocytose aussi appelée *anémie à hématies falciformes*, est aujourd'hui la première maladie génétique en France.¹

Il y a encore quelques années, cette maladie n'était pas aussi bien connue que de nos jours. Les efforts qui ont été faits au niveau du dépistage, de l'information des patients ainsi que de la prise en charge de cette maladie ont permis une amélioration du suivi des patients atteints de cette pathologie.

Lors d'un stage dans le service d'hémato-oncologie pédiatrique du CHU de la ville de Rouen. J'ai fait la rencontre d'un jeune patient, adolescent atteint de la drépanocytose. Son calme malgré sa douleur, son incapacité à communiquer ce qu'il ressentait, si ce n'est pas des appuis répétitifs sur cette pompe qui lui injectait des antidouleurs, m'ont interpellée. J'ai découvert les aspects médicaux de cette pathologie que je connaissais très peu, en dehors de quelques expériences d'hospitalisation de ma cousine qui faisait de violentes crises vaso-occlusives.

Plus tard dans mon parcours, j'ai connu un peu plus en profondeur cette discipline qu'est l'éducation thérapeutique. Les résultats apportés par l'éducation thérapeutique au niveau de la responsabilisation du patient dans la prise en charge de sa maladie ont un peu plus attiré mon attention.

Lorsque le temps de rédiger ma thèse est arrivé le choix du sujet pour moi n'a pas été une grande hésitation car je voulais m'impliquer dans la prise en charge des patients atteints de la drépanocytose. La question que je me suis posée est : *Comment aider ces jeunes adolescents qui se retrouvent en face d'une maladie pas très connue mais qui pourtant, a de grandes conséquences sur leur mode de vie ?*

L'objectif du travail que j'ai effectué tout au long de la rédaction de cette thèse est de proposer un programme d'éducation thérapeutique pour les adolescents drépanocytaires.

Dans la première partie de ce travail, nous décrivons les généralités concernant cette pathologie, son histoire, son épidémiologie, l'organisation de la prise en charge au niveau national.

Dans la deuxième partie, nous aborderons la cible du programme proposé : l'adolescent drépanocytaire. Nous étudierons son quotidien et les besoins liés à sa réalité et aux changements qui s'observent dans cette période de la vie.

Dans la troisième partie, nous présenterons l'éducation thérapeutique : sa définition, son impact dans le suivi des adolescents atteints de drépanocytose. Je proposerai aussi la mise en place d'un programme d'ETP adapté pour ces jeunes.

II. GENERALITES SUR LA DRÉPANOCYTOSE

Dans cette première partie consacrée aux généralités sur la drépanocytose, nous évoquerons la cause de cette maladie, son mode de transmission, et sa physiopathologie. Nous concluons par le diagnostic et le dépistage qui ont beaucoup évolué au cours des dernières années.

A. QUELQUES NOTIONS SUR LA DREPANOCYTOSE

L'hémoglobine principal acteur dans cette maladie qu'est la drépanocytose, est une protéine contenue dans les globules rouges, qui sert à transporter l'oxygène des poumons vers les différents organes, les muscles et tous les tissus grâce à la circulation artérielle. Après avoir transporté et délivré l'oxygène aux tissus, elle retourne aux poumons en y transportant d'autres éléments comme le dioxyde de carbone. Ensuite, elle se charge de nouveau de molécules d'oxygène afin d'assurer le cycle de la respiration cellulaire. ²

La quantité d'hémoglobine dans le sang varie en fonction du sexe ; chez l'homme elle est de **13 à 18 g/dl** de sang et de **12 à 16 g/dl** chez la femme. ²

Il existe plusieurs types d'hémoglobines :

- **Hémoglobine A1** : elle représente 98% de l'hémoglobine d'un individu normal ;
- **Hémoglobine fœtale** : elle existe chez le fœtus et persiste après la naissance et est progressivement remplacée par l'hémoglobine A1 dans les mois qui suivent ;
- **L'hémoglobine S** : c'est la forme qui est responsable de la drépanocytose. ³

L'hémoglobine HbS est aujourd'hui la plus fréquente des anomalies génétiques en France. On distingue deux grandes catégories de personnes concernées par cette anomalie de l'hémoglobine :

- Les drépanocytaires hétérozygotes ou encore AS
- Les drépanocytaires homozygotes ou encore SS

Les drépanocytaires hétérozygotes représentent la plus grande partie de la population drépanocytaire. On comptabilise la naissance d'environ 9000 patients hétérozygotes chaque année en France. Ces patients hétérozygotes possèdent à la fois, en proportion sensiblement égale l'hémoglobine A (normale) et l'hémoglobine S (anormale) ils sont ainsi porteurs du trait drépanocytaire ou encore AS.

Les personnes AS sont asymptomatiques et le seul risque encouru pour elles est de transmettre le gène anormal à leurs enfants. Il est donc indispensable de dépister les hétérozygotes et de demander une électrophorèse de l'hémoglobine chez le conjoint. En ce qui concerne les patients drépanocytaires homozygotes en plus d'avoir les symptômes, ils transmettent le gène anormal à chaque procréation.

Le gène S n'est pas le seul gène anormal de l'hémoglobine, il existe environ 50 variants connus. Les plus répandus sont les gènes C et E. Un patient drépanocytaire peut donc recevoir de ses parents des gènes AC ou AE, SC ou SE. Dans les deux derniers cas, on dit que le patient est **un drépanocytaire hétérozygote composite**.

Cette maladie qu'est la drépanocytose se manifeste par une anémie car le taux d'hémoglobine des personnes drépanocytaires est nettement en dessous de la normale. Ce faible taux d'hémoglobine est à l'origine d'autres symptômes comme la fatigabilité, les vertiges, l'essoufflement. En plus de l'anémie, les personnes atteintes de drépanocytose ont aussi une sensibilité aux infections, et des crises douloureuses caractéristiques de la maladie. Ces crises sont causées par une mauvaise circulation sanguine et par le manque

d'oxygénation des tissus, surtout les tissus osseux. Les manifestations de cette maladie sont très variables d'une personne à l'autre et, pour une même personne, elles peuvent varier d'un moment à l'autre.

Au vu des différentes complications qu'entraînent cette pathologie, le pronostic d'un syndrome drépanocytaire majeur (SDM) est d'autant plus favorable que sa prise en charge est précoce, il est impératif d'effectuer le diagnostic dès la naissance. Un programme de dépistage néonatal existe en France depuis 1995. Il est ciblé sur les populations dites à risque.

Du fait des progrès des traitements et de l'allongement de l'espérance de vie des malades, la prévalence de cette maladie est en constante augmentation et elle a été reconnue comme priorité de santé publique par les autorités de santé nationales et internationales.⁴

1. HISTOIRE DE LA MALADIE

En 1910, le Dr James Herrick, médecin cardiologue à Chicago (Etats-Unis), a décrit dans une de ses publications chez un patient noir originaire de la Grenade (Espagne) un syndrome encore inconnu jusqu'à lors. Ce syndrome était caractérisé par une anémie sévère associée à une forme particulière d'érythrocytes évoquant celle d'une faucille.⁵

Ce cas fut le premier cas scientifique décrivant un syndrome drépanocytaire. Plusieurs autres cas ont ensuite été décrits avec les mêmes similitudes cliniques et biologiques.

En 1917, le Dr Victor Emmel démontre la déformation érythrocytaire in vitro en absence d'oxygène. Les notions de falciformation et défalciformation voient le jour ainsi que la notion de test diagnostique (test d'Emmel).

C'est seulement en 1922 qu'est proposé le nom de « sickle cell disease » (SCD) ou *drépanocytose* en français. En 1944 sont réalisés les premiers dépistages du trait

drépanocytaire dans un contexte de médecine coloniale. Ces dépistages sont faits en Afrique de l'Ouest, du Sud et au Nigeria et ont pour but l'étude des « pathologies dites exotiques ».

Le gène S responsable de la pathologie est alors découvert. C'est à partir de ces études que naissent les premières théories de transmission de la drépanocytose. Parmi ces théories, celle du Dr Hermann Lehmann, médecin britannique. Selon lui : « *Le gène S est une caractéristique « noire » et le métissage avec des non-Africains expliquerait les zones de répartition plus faibles de la maladie.* »

Cette théorie a été proposée comme une interprétation intéressante aux résultats des dépistages au sein des différentes populations (1949).

A partir de 1950, les connaissances sur la drépanocytose deviennent de plus en plus concrètes avec une intensification de la recherche corrélée aux innovations scientifiques. James Neel, médecin généticien démontre que la transmission de la maladie suit une loi mendélienne.

En 1956, Vernon Ingram et John Hunt démontrent que la maladie est due à un remplacement d'un acide aminé dans la structure de l'hémoglobine.

En 1980, Robert Hebbel est le premier à observer l'adhérence vasculaire des cellules falciformes : c'est le début de la connaissance de la physiopathologie drépanocytaire.

L'histoire de cette pathologie nous montre bien les limites qui existent dans la connaissance de cette maladie qu'est la drépanocytose. Cet amalgame ou encore confusion reste souvent encore présent chez le personnel soignant ou même les malades. **En effet, la drépanocytose n'est pas uniquement une pathologie des populations noires, même si ces dernières sont les plus touchées.** C'est une pathologie que toutes les personnes hétérozygotes AS peuvent transmettre à leurs enfants.

2. ASPECT CULTUREL

Le manque d'informations par rapport à cette pathologie a entraîné beaucoup de confusion quant au traitement et à l'espérance de vie des patients atteints. En effet, dans plusieurs foyers, l'annonce du diagnostic d'un enfant drépanocytaire suscite souvent des interrogations : *Qu'est-ce que c'est comme maladie ? Est-ce moi qui ai transmis cette maladie à mon enfant ? Pourra-t-il s'en sortir ?*

Lorsque les familles se retrouvent face à cette maladie en fonction des ethnies, des origines, des religions, on observe différentes réactions. Pour certains le fait qu'on ne guérisse pas de cette maladie est perçue comme une condamnation, pour d'autres les enfants drépanocytaires sont des enfants « maudits » et sont souvent maltraités, sous traités. Pour d'autres, l'annonce de la maladie amène les parents à surprotéger leurs enfants et à créer une sorte de bulle dans laquelle les enfants se sentent vite à l'étroit. L'aspect culturel dans cette maladie est très important car pour pouvoir transmettre des informations ou des consignes concernant la maladie il est important de savoir quelle est l'image que chaque patient a de cette maladie.

3. CAUSES ET TRANSMISSION :

a) Causes

➤ Le globule rouge

Les globules rouges appelés **hématies**, ou encore **érythrocytes**, sont des cellules sous forme ovale sans noyau central, qui se présentent sous la forme de disques biconcaves d'un diamètre d'environ 7 microns. Leur forme arrondie, leur confère élasticité et résistance, et donc la capacité de se déformer pour passer dans des capillaires d'un diamètre de 4 microns. Chaque globule rouge est rempli d'**hémoglobine** : protéine pigmentée en rouge et dotée d'un noyau de fer.

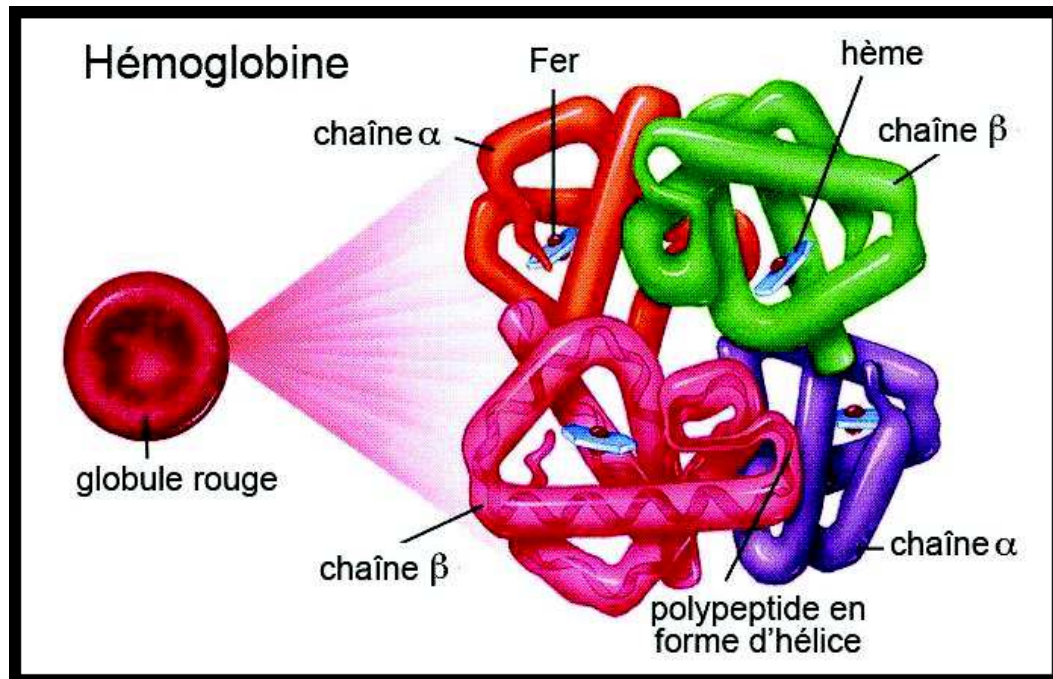
Comme abordé précédemment dans notre introduction, le rôle des globules rouges est :

- **Assurer le transport du dioxygène** : Les atomes de fer contenus dans l'hémoglobine des globules rouges ont la capacité d'absorber et de fixer le dioxygène au niveau des poumons. Ces atomes de fer transportent l'oxygène dans tout l'organisme avant de le libérer dans un capillaire artériel au niveau d'un organe.
- **Assurer le transport du dioxyde de carbone**. Le gaz carbonique relâché par l'organe qui a utilisé l'oxygène pour fonctionner va prendre la place de l'oxygène sur les atomes de fer de l'hémoglobine. Les globules rouges vont alors repartir dans la circulation veineuse et se retrouver au niveau des capillaires veineux des poumons. Le dioxyde de carbone va être expulsé et les globules rouges vont être rechargés en oxygène.

Les globules rouges vivent environ 120 jours. Ce cycle se répète donc environ 350.000 fois pour chaque globule rouge. ⁶

➤ Cause de la drépanocytose

Figure 1 : Hémoglobine



L'hémoglobine est une molécule constituée de quatre protéines agencées entre elles. Elle contient deux sous-unités d'alpha-globine et deux sous-unités de bêta-globine.

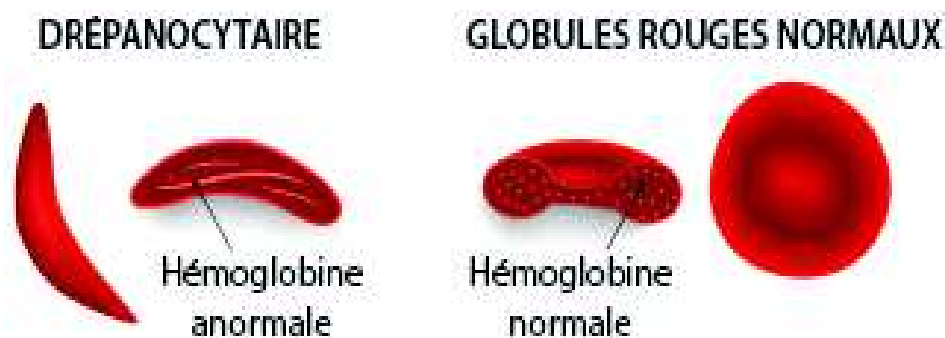
C'est la mutation unique et ponctuelle du gène codant pour la bêta-globine, situé sur le chromosome 11 qui est à l'origine de la formation de cette hémoglobine S. Elle lui confère une structure modifiée qui permet à l'hémoglobine de former des chaînes lorsque la concentration d'oxygène dans le sang est faible. Ces chaînes encore appelées polymères forment de grandes fibres qui déforment les hématies et leur donnent cette forme de faucille qui se dit *Sickle* en anglais d'où l'appellation Hémoglobine S.⁸

L'hémoglobine A, qui est majoritaire chez l'adulte, est constituée de deux chaînes alpha et de deux chaînes bêta. Dans la drépanocytose, les chaînes bêta sont anormales. Cette anomalie est caractérisée par le remplacement de l'acide glutamique par une valine.⁸

L'hémoglobine formée à partir des chaînes bêta anormales et des chaînes alpha normales est une hémoglobine qui « s'agglomère » dans les globules rouges.

Lorsqu'il y a agglomération de l'hémoglobine S, les globules rouges prennent la forme d'une faucille ou d'un croissant dans certaines conditions. La déformation des globules rouges « en faucille » est appelée falciformation et les globules rouges déformés sont qualifiés de « falciformes ». ⁸

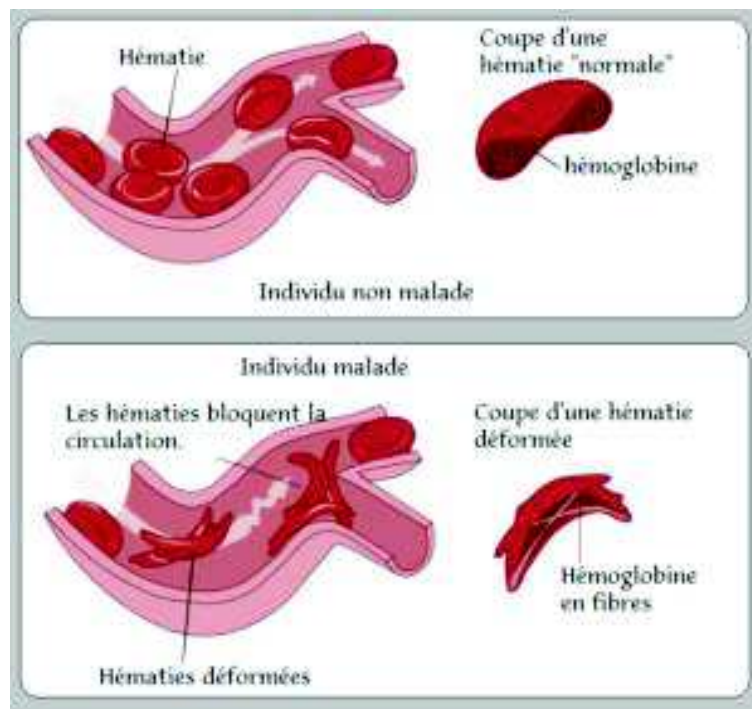
⁹Figure 2 : Globules rouges anormaux et normaux



Dans le sang des personnes atteintes de drépanocytose, on trouve une majorité de globules rouges falciformes, encore appelés drépanocytes. C'est pourquoi la drépanocytose est appelée **anémie falciforme, ou anémie à hématies falciformes**.

Les globules rouges falciformes en plus d'être déformés, sont plus fragiles et plus rigides que des globules rouges normaux contenant l'hémoglobine A. Ils ont une mauvaise circulation dans les vaisseaux, ce qui les empêche de jouer pleinement leur rôle de transporteur d'oxygène.

¹⁰Figure 3 : Différence entre la circulation sanguine chez un individu normal, et celle chez un individu drépanocytaire



b) Transmission

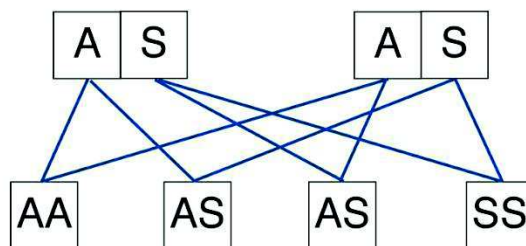
La drépanocytose est une maladie **génétique autosomique récessive**. Pour des parents porteurs sains, le risque d'avoir un enfant souffrant de la maladie est de 1/4. Pour un couple constitué d'un drépanocytaire (SS) et d'un porteur sain (AS), le risque est de 1/2. Les parents d'enfants malades sont hétérozygotes (AS), ils possèdent dans leur patrimoine génétique, un gène normal (A) et un gène drépanocytaire (S). Ce sont des « porteurs sains ». L'allèle S étant l'allèle malade et l'allèle A étant sain. ¹¹

Les hétérozygotes ne ressentent normalement aucun signe physique et leur seul risque est d'ordre génétique : à chaque fois qu'ils se reproduisent ils peuvent transmettre le gène normal ou le gène drépanocytaire. Seul l'enfant recevant un gène drépanocytaire (S) de chacun des deux parents est déclaré drépanocytaire homozygote (SS) et malade. ¹¹

Voici les différents profils possibles :

- ✓ A/A : Sujet sain non porteur
- ✓ A/S : Sujet porteur du gène S : trait drépanocytaire
- ✓ S/S : Sujet drépanocytaire
- ✓ A/C : Sujet porteur hétérozygote du gène C

¹²Figure 4 : Transmission du gène drépanocytaire S



Un enfant sur quatre est sain
Deux enfants sur quatre sont porteurs sains AS
Un enfant sur quatre est SS donc malade

Un enfant recevant d'un des deux parents un gène drépanocytaire et de l'autre parent un gène anormal d'une autre nature de l'hémoglobine peut aussi avoir un syndrome drépanocytaire majeur, parfois aussi grave que la forme homozygote, parfois atténuée. C'est un hétérozygote composite (par exemple : SC).

B. PHYSIOPATHOLOGIE DE LA MALADIE

La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente dans le monde avec environ **300 000 naissances par an**. Les globules rouges falciformes sont fragiles et rigides, ce qui explique d'une part l'anémie hémolytique chronique des patients et d'autre part la survenue de crises vaso-occlusives douloureuses. ¹³

Dans cette partie nous allons voir quelle est la physiopathologie de la drépanocytose.

1. LES DEUX MECANISMES PHYSIOLOGIQUES DE LA DREPANOCYTOSE

- **LA POLYMERISATION DE L'HEMOGLOBINE ET L'ALTERATION ERYTHROCYTAIRE**

Lors de la désoxygénation qui intervient après le passage dans la microcirculation, la molécule d'hémoglobine S subit un changement de conformation. Le remplacement de l'acide glutamique hydrophile par une valine hydrophobe fait que cette dernière établit des liaisons hydrophobes avec d'autres résidus hydrophobes sur la chaîne β d'une autre molécule d'hémoglobine désoxygénée. ¹⁴

Il se forme alors un polymère qui s'allonge en fibres hélicoïdales ; celles-ci se regroupent et deviennent rigides. Ces fibres sont à l'origine de la falciformation. Ce processus prend un certain temps à s'amorcer. La formation de ces grandes fibres de polymères entraîne en cascade d'autres anomalies cellulaires qui participent au mécanisme physiopathologique. ¹⁴

Une dérégulation de l'homéostasie des cations, avec activation des canaux ioniques, cotransport KCl et canal potassique dépendant du calcium. Elle entraîne notamment la perte de potassium et une déshydratation cellulaire qui, en augmentant la concentration intracellulaire en Hémoglobine, favorise la polymérisation de la désoxy-HbS. ¹⁴

L'Hémoglobine se dénature et des hémichromes s'agglomèrent à la face interne de la membrane avec les protéines du cytosquelette. Ce processus s'accompagne de la perte d'hème et de la libération de Fe^{3+} qui favorise l'existence d'un microenvironnement oxydant. ¹⁴

L'asymétrie normale des phospholipides membranaires est perturbée avec exposition à la surface cellulaire de phosphatidylsérines anioniques. Toutes ces altérations membranaires s'accompagnent de la libération de microparticules. La rigidification et la fragilisation des globules rouges sont à la base de la vaso-occlusion d'une part et de l'anémie hémolytique d'autre part. Cependant, le mécanisme décrit plus haut, s'il constitue bien la base physiopathologique de la drépanocytose, ne rend pas compte du déclenchement des CVO. ¹⁴

L'hémoglobine S a comme caractéristique majeure de polymériser en situation désoxygénée conduisant à la formation de fibres rigides qui se déforment. Ces fibres se rigidifient et créent des lésions au niveau du globule rouge drépanocytaire, diminuant ainsi sa durée de vie. ¹⁴

En dehors de l'hypoxie, les autres facteurs favorisant la polymérisation de l'Hémoglobine S sont **la déshydratation et l'acidose**. Dans un premier temps, la situation est réversible et l'Hémoglobine S peut être resolubilisée par apport d'oxygène, hydratation et alcalinisation qui seront largement utilisés sur le plan thérapeutique. ¹⁴

En ce qui concerne la symptomatologie de cette maladie elle est liée à l'association hémolyse-anémie (*ictère, asthénie, hypotrophie, souffrance tissulaire par hypoxie chronique...*) et aux épisodes aigus de vaso-occlusion générateurs de crises douloureuses. ¹⁴

Les drépanocytes générés par les conditions d'hypoxie adhèrent anormalement à l'endothélium en particulier dans les veinules. Les granulocytes et les macrophages y sont activés ce qui engendre une obstruction aiguë de la microcirculation avec réaction

inflammatoire. Les phénomènes vaso-occlusifs peuvent toucher tous les organes mais ils surviennent tout particulièrement au niveau splénique et sont responsables de l'asplénie fonctionnelle observée dès les premiers mois de vie des bébés atteints de drépanocytose.

Cette asplénie fonctionnelle est à l'origine du risque infectieux majeur dans la drépanocytose : *risque de septicémies foudroyantes en particulier à pneumocoques mais aussi à Salmonelles, Hémophilus, et plus rarement à bacilles gram négatifs et risque accru d'infections à Mycoplasmes*. Les complications infectieuses peuvent être associées aux infarctus et leur diagnostic est souvent difficile du fait de la réaction inflammatoire présente au cours de toute crise. Seuls les prélèvements bactériologiques permettent d'apporter la preuve de la surinfection. ¹⁴

2. SYMPTOMATOLOGIE DE LA MALADIE

Les symptômes de la maladie sont variables et dépendent non seulement de l'âge, mais aussi de la sévérité de la drépanocytose.

Lors des premiers mois, les nourrissons sont généralement asymptomatiques car ils ont l'hémoglobine foétale. Cette forme d'hémoglobine est produite chez le fœtus durant la période in utero. Elle disparaît hélas ensuite, au profit de l'hémoglobine S. Par la suite, les patients ont un risque élevé de développer une anémie ou des infections graves. Au fur et à mesure que l'âge avance, ces risques de complications persistent et d'autres apparaissent, plus spécifiques, liés à l'évolution à long terme de la maladie.

a) Vaso-occlusion

Les crises vaso-occlusives

Les crises vaso-occlusives sont déclenchées par les globules rouges rigidifiés, qui finissent par obstruer la circulation sanguine dans les petits vaisseaux sanguins. Ces crises entraînent des **douleurs aiguës** souvent extrêmement violentes. Elles affectent particulièrement les os, le dos ou la poitrine, les articulations des bras et des jambes. Chez les enfants, la crise se manifeste généralement par un gonflement douloureux des mains et des pieds (**syndrome pied-main**).¹³

¹⁵Figure 5 : Syndrome mains - pieds



Les CVO douloureuses, ou encore l'ostéonécrose, sont la conséquence directe de la perte de déformabilité des globules rouges à l'origine d'un blocage dans la microcirculation et d'une ischémie.

L'adhérence vasculaire est responsable d'un ralentissement de la circulation, favorisant la falciformation dans ces zones vasculaires au diamètre réduit. Elle est en partie liée au contexte pro-inflammatoire et pro-oxydant exacerbé dans la drépanocytose.

Il a également été montré que les patients avec un hématoците, un taux d'Hb et une viscosité sanguine élevée étaient plus enclins à développer des crises vaso-occlusives fréquentes.

b) Anémie et Hémolyse

La drépanocytose est caractérisée par une anémie hémolytique chronique : pour les patients SS le taux d'Hb moyen se situe à environ **7 à 8 g/dl**. L'anémie est souvent le premier signe de la maladie et se traduit par une pâleur, une fatigue chronique, et parfois par une jaunisse. ¹³

L'anémie chronique associée à la drépanocytose est causée par les polymères d'hémoglobine S qui fragilisent les globules rouges et favorisent leur destruction précoce. On constate chez les personnes atteintes de drépanocytose que les globules rouges sont détruits au bout d'une vingtaine de jours. En cas de suractivité de la rate dans la destruction des globules rouges anormaux, l'anémie est susceptible de s'aggraver brutalement. On parle alors de **séquestration splénique aiguë**. Malgré ces complications possibles, l'anémie chronique est généralement assez bien tolérée par les patients drépanocytaires. ¹³

c) Manifestations chroniques

¹³Les manifestations chroniques de la drépanocytose associent un retard de taille et de poids. On observe aussi des carences alimentaires en folates : vitamine indispensable à la création des hématies. Ces hématies sont renouvelées très rapidement lors des crises d'anémie, ce qui épuise ainsi le stock de folates. Cet épuisement du stock de folates est à l'origine de plusieurs phénomènes tels qu'un retard pubertaire fréquent, des troubles cardio-pulmonaires, une rate qui augmente de volume ou qui est atrophiée, des anomalies rétiniennes ; des douleurs chroniques parfois secondaires à des lésions. Il peut exister une énurésie probablement favorisée par une hyper filtration glomérulaire.

C. LE DÉPISTAGE ET LE DIAGNOSTIC DE LA MALADIE

Dans cette partie, nous aborderons le dépistage et le diagnostic de la maladie.

1. DÉPISTAGE

La plupart des nouveau-nés atteints de drépanocytose sont en bonne santé à la naissance et commencent à développer des symptômes plus tardivement dans l'enfance, lorsque leur taux d'Hémoglobine Foétale diminue et que celui de l'Hémoglobine S augmente.

L'objectif du dépistage néonatal de la drépanocytose est de mettre en place dès la naissance une prise en charge spécialisée et des mesures préventives des complications infectieuses pour l'enfant atteint de drépanocytose ainsi que des mesures d'accompagnement auprès des parents (*information sur les manifestations cliniques précoces, sur le mode de transmission de la maladie, sur la conduite à tenir en cas de fièvre ou de crises douloureuses, sur les mesures à prendre en cas d'urgence, ou encore une sensibilisation sur l'importance d'un suivi rapproché*), avant que les premiers symptômes n'apparaissent.

2. CONDITIONS DU DÉPISTAGE

Compte tenu de la prévalence de la drépanocytose ainsi que des flux migratoires en France métropolitaine, le dépistage néonatal de la drépanocytose ne s'effectue pas systématiquement pour tous les nouveau-nés : il s'agit d'un dépistage uniquement ciblé.

Selon la HAS, en 2013, certaines régions sont appelées régions à risque, il s'agit de : des départements français d'Outre-Mer (Antilles, Guyane, la Réunion, Mayotte), tous les pays d'Afrique subsaharienne et le Cap-Vert, l'Amérique du Sud (Brésil), Amérique du Nord, l'Inde, l'Océan Indien, Madagascar, l'île Maurice, Comores, l'Afrique du Nord (Algérie, Tunisie, Maroc) et Italie du Sud, Sicile, Grèce, Turquie, le Moyen-Orient (Liban, Syrie, Arabie Saoudite, Yémen, Oman).¹⁶

En revanche, le dépistage est effectué chez tous les nouveau-nés dans les départements d'Outre-Mer. Actuellement, pour que le nouveau-né soit dépisté, il faut que :

- Soit les deux parents proviennent d'une région à risque ;
- Soit qu'un seul des deux en provient si on ne connaît pas le second ;
- Soit qu'il existe des antécédents de syndrome drépanocytaire majeur dans la famille ;
- Soit qu'il existe un doute sur les trois critères précédents. ¹⁶

3. LE DIAGNOSTIC

Diagnostic d'un syndrome drépanocytaire majeur (SDM)

Lors d'une grossesse chez un couple à risque, un **diagnostic prénatal** peut être proposé. Il consiste à rechercher l'allèle muté dans l'ADN fœtal, à partir de cellules du placenta dès la 12^e semaine de grossesse ou encore par amniocentèse vers la 16^e semaine. Il est également possible de réaliser un **diagnostic préimplantatoire** (DPI) sur des embryons obtenus par fécondation in vitro, mais ce procédé est lourd et très encadré juridiquement.

Le **diagnostic** de la drépanocytose peut être établi par **frottis sanguin** ; les hématies falciformes sont en effet facilement observables au microscope. Pour poser le diagnostic une autre option est possible c'est l'électrophorèse. Des **tests génétiques** révélant la présence du gène muté responsable de la maladie sont utilisés pour résoudre certains cas plus complexes.

Le diagnostic de drépanocytose repose dans tous les cas sur l'identification de la présence d'une Hémoglobine S. La première étape du diagnostic s'effectue généralement par focalisation isoélectrique ou encore par électrophorèse sur acétate de cellulose à pH alcalin. Cette technique reste quand même moins précise.

Le remplacement par une valine de l'acide glutamique en position 6 de la chaîne β de globine introduit dans le tétramère deux charges positives supplémentaires. Cette substitution élève le point isoélectrique de l'Hb de 6,95 à 7,25. ¹⁷Lors de l'électrophorèse à pH alcalin, l'HbS migre donc plus lentement que l'HbA vers l'anode (électrode positive).

Certains laboratoires préfèrent utiliser en première intention une chromatographie liquide haute performance (CLHP) sur colonne échangeuse de cations. Des automates permettent d'effectuer en quelques minutes l'analyse et le dosage des diverses hémoglobines ; elles sont identifiées par leur temps d'élution dans d'étroites fenêtres bien définies et parfaitement reproductibles.

Dans tous les cas, le résultat d'un seul test est insuffisant pour affirmer le diagnostic d'HbS. Ce diagnostic doit être confirmé, que ce soit par chromatographie liquide haute performance, lorsqu'il est fait initialement par focalisation isoélectrique, ou par un test fonctionnel. Les tests fonctionnels sont destinés à mettre en évidence la solubilité diminuée de la désoxy-HbS ou sa migration caractéristique lors de l'électrophorèse sur gel.

Lorsqu'on a une suspicion de diagnostic positif au dépistage néonatal, cela implique toujours l'étude des parents.

Il apparaît également important de rechercher l'HbS chez tout adulte jeune, faisant partie d'une population dite à risque. Cette recherche a essentiellement pour objectif d'identifier les couples porteurs d'anomalies de l'hémoglobine qui pourraient avoir des enfants atteints de la drépanocytose.

Le conseil génétique, associé d'un diagnostic prénatal et à l'offre d'une interruption thérapeutique de grossesse, permet, si les parents le souhaitent, d'éviter la naissance d'un enfant porteur de cette maladie. Enfin, chez les malades, un bilan hémoglobinique complet permet de préciser la forme génétique en cause, et dans une certaine mesure d'en évaluer le pronostic.

Tout au long de ces dernières années, l'espérance et la qualité de vie des patients ont été considérablement améliorées. ¹⁸

4. ORGANISATION ACTUELLE DU DÉPISTAGE EN FRANCE MÉTROPOLITAINE

Depuis plusieurs années, un dépistage néonatal a été mis en place en France pour la drépanocytose ; il est systématiquement réalisé chez les enfants de parents issus des populations les plus concernées par la maladie. Ce dépistage permet de déterminer si l'enfant est porteur sain ou malade afin de débiter au plus tôt le traitement préventif de l'anémie et des complications infectieuses. ¹⁹

Ce dépistage vise à faire un diagnostic précoce des enfants drépanocytaires afin de mettre en place un suivi médical adapté pour prévenir la survenue des complications graves qui peuvent être mortelles. ¹⁹

Depuis le 1 juillet 2018, le dépistage à la naissance est assuré dans chaque région par un centre régional de dépistage néonatal (CRDN) rattaché à un centre hospitalier universitaire. ²⁰

a) Le prélèvement

Les prélèvements de sang sont effectués par le personnel des maternités chez les nouveau-nés à 72 heures de vie par prélèvement capillaire au talon, comme les autres dépistages organisés sous la responsabilité de l'AFDPHE.

Les gouttes de sang sont déposées sur un support papier spécial, séchées et acheminées par la poste dans les associations régionales de dépistage.

Le personnel des maternités sélectionne les nouveau-nés qui vont bénéficier de ce dépistage ; une information est délivrée aux familles concernées, et les brochures rédigées à cet effet par l'AFDPHE leur sont remises.

L'Agence Régionale transmet les prélèvements à six laboratoires spécialisés pour analyse : deux sont situés en Île-de-France (Paris et Créteil), un à Lille, un à Marseille, un à Pointe-à-Pitre (Guadeloupe) et un à Fort-de-France (Martinique).²¹

b) Techniques utilisées

La technique de première intention est l'isoélectrofocalisation (IEF) sur un support de gel d'agarose.

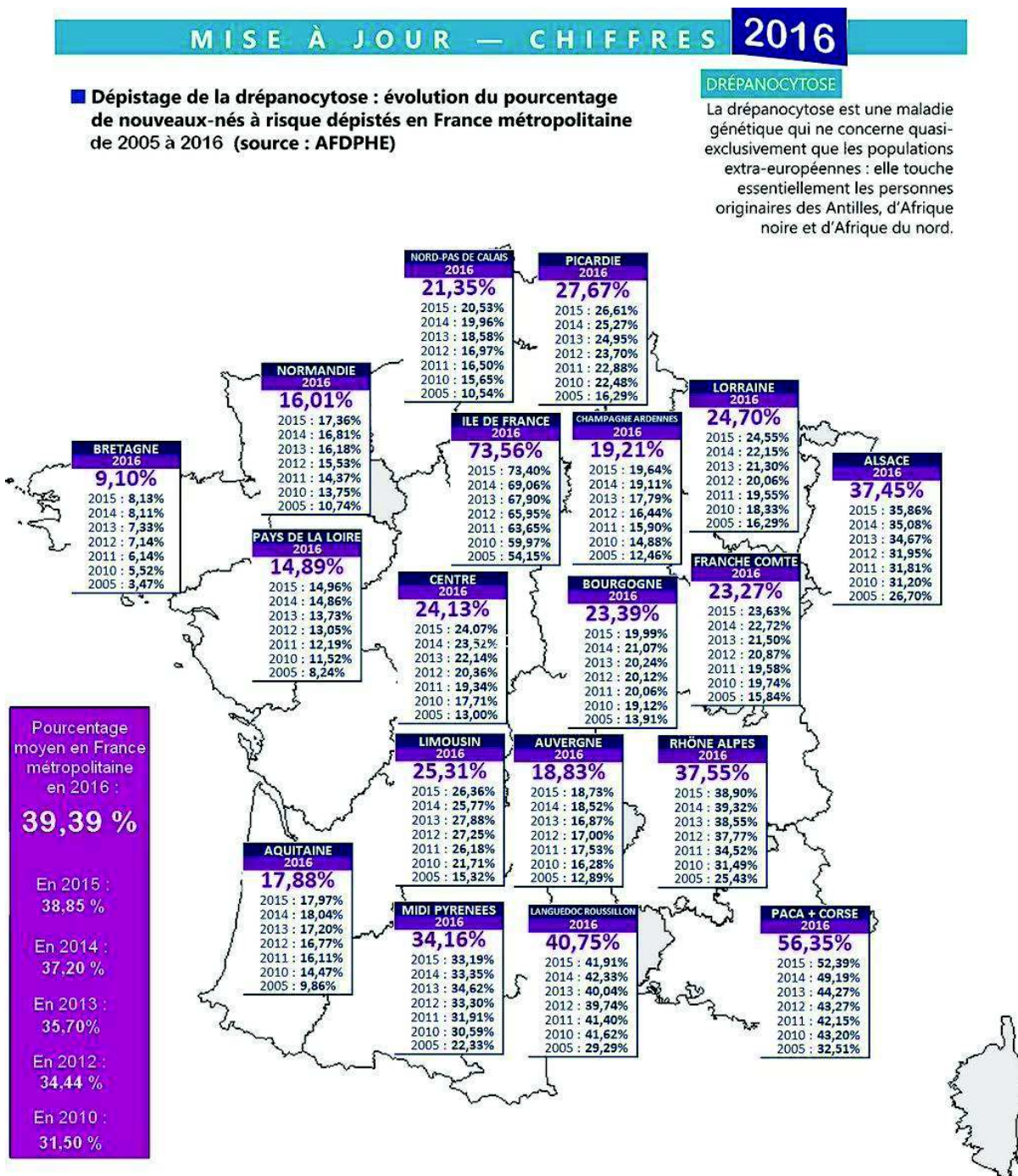
L'hémoglobine est éluée à partir d'un disque de 3 mm de diamètre, après avoir été prélevée sur une des gouttes de sang séché, selon un protocole analytique adopté par les six laboratoires.

Une deuxième technique est indispensable pour confirmer la présence d'une hémoglobine anormale ou un résultat considéré comme suspect. Après évaluation de plusieurs nouvelles techniques, l'AFDPHE a opté pour plusieurs combinaisons de techniques en fonction de l'équipement des différents laboratoires. Au niveau national, un centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN), rattaché au CHU de Tours a été désigné. Il sera le pivot de la coordination du dépistage en France.²²

D. ÉPIDÉMIOLOGIE DE LA MALADIE

La prévalence de la drépanocytose est d'un enfant atteint pour 1736 naissances selon les derniers chiffres. En 2015, en France, 466 enfants atteints de la drépanocytose ont vu le jour. Ces données font bien de la drépanocytose la première maladie génétique en France non seulement à cette période-là mais aussi à l'heure actuelle. La prévalence de cette maladie est beaucoup plus importante dans les départements d'outre-mer soit 1/499 et en région parisienne 1/765 où se concentrent les populations à risque. ²

²³Figure 6 : Dépistage de la drépanocytose : évolution du pourcentage de nouveau-nés à risque dépistés en France métropolitaine de 2005 à 2016 (source : AFDPHE)



1. LES TYPES DE POPULATION TOUCHÉES

a) Qui peut être atteint par cette maladie ?

La drépanocytose est particulièrement fréquente dans les populations d'origine antillaise, africaine et méditerranéenne. On la retrouve également en Inde, en Amérique du Sud (surtout au Brésil), en Europe (Grèce, Italie...). Lorsque l'anomalie génétique en cause dans la drépanocytose n'est présente qu'à un seul exemplaire, elle confère une résistance naturelle au paludisme (*maladie grave transmise par les moustiques et très répandue dans les régions tropicales*), ce qui explique qu'elle soit plus fréquente dans ces régions très exposées au paludisme.

b) Combien de personnes sont atteintes ?

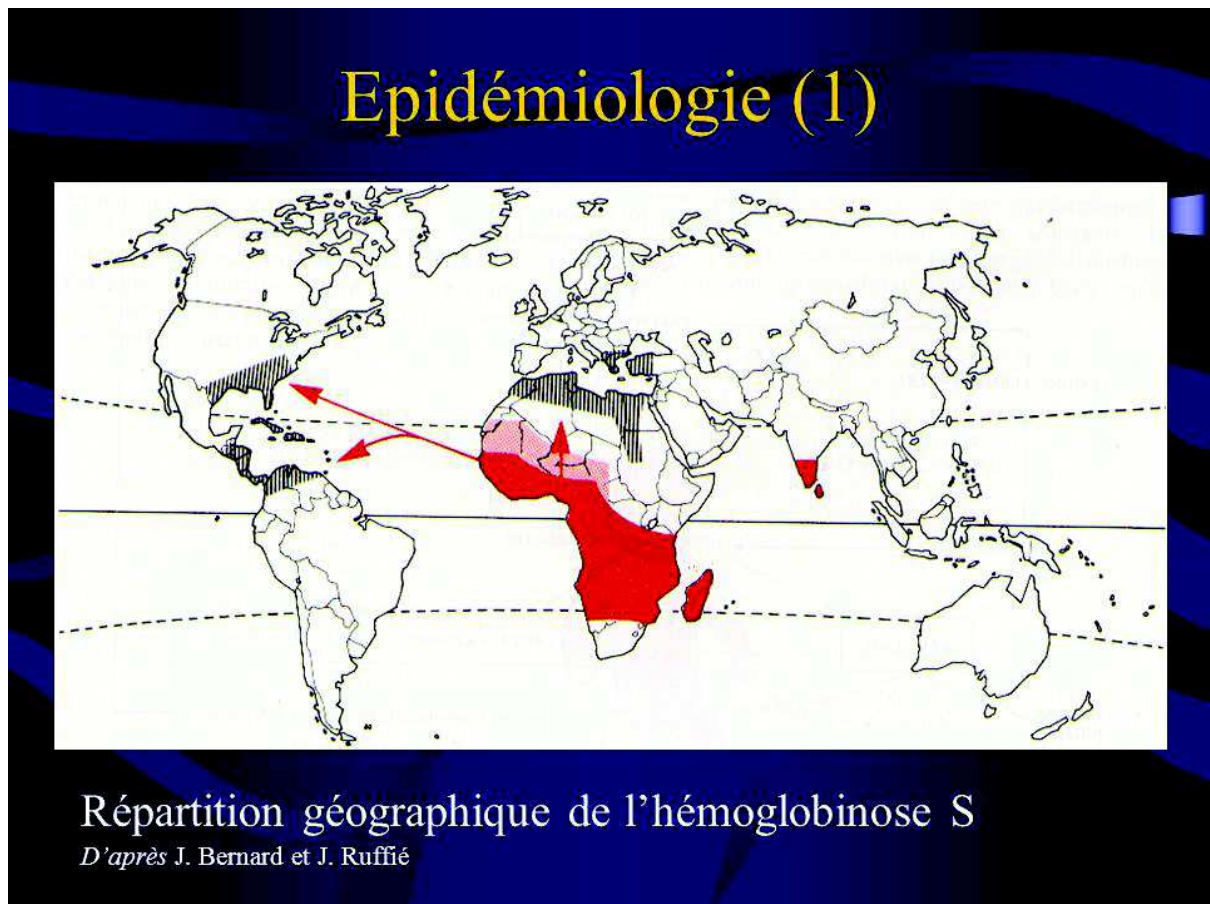
La drépanocytose est la maladie génétique la plus répandue dans le monde : elle touche plus de cinquante millions de personnes. ²⁴

(1) Dans le monde

Aujourd'hui, la drépanocytose est la première maladie génétique du monde touchant environ 5% de la population mondiale, elle concerne environ 300 000 naissances par an dans le monde. ²⁴

On compte près de 120 millions de porteurs du trait drépanocytaire qui sont répartis dans le monde. La zone de forte prévalence est appelée « zone sicklémique » ou « ceinture sicklémique » qui recouvre l'Afrique Occidentale, l'Afrique Equatoriale, Madagascar et le Sud de l'Inde. ²⁵

Figure 7 : Répartition géographique du gène S

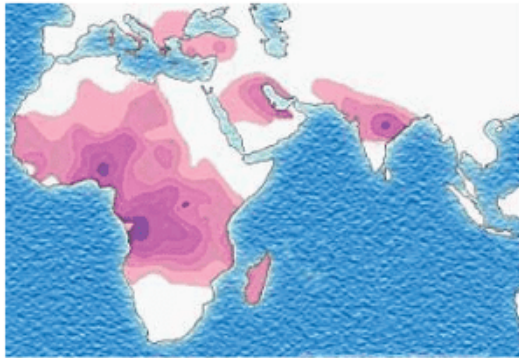


Dans les années 1900, la drépanocytose était une pathologie essentiellement des zones endémiques du paludisme. Cette caractéristique étant due au fait que les hématies en faucille procurent une protection relative contre le paludisme. De nombreuses expériences réalisées *in vitro* avec des cellules falciformes montrent que sous une pression en oxygène faible, les cellules infectées par *Plasmodium falciparum* se déforment beaucoup plus facilement que les cellules non infectées.²⁵

Cette déformation facilite la reconnaissance des cellules infectées par le système immunitaire. Donc la falciformation sélective des cellules infectées permet une réduction significative de la charge parasitaire du porteur du trait drépanocytaire d'où la protection relative.

Au cours des dernières années, cette répartition à l'origine liée à la présence ou pas du plasmodium s'est fortement modifiée. Cette modification est due au mouvement migratoire récent et historique des populations d'origine africaine et asiatique.²⁵

²⁶Figure 8 : Distribution de la drépanocytose et du paludisme



Distribution
de la
drépanocytose



Distribution
du
paludisme

(2) En France

En France, la prévalence à la naissance (*nombre de cas chez les nouveau-nés à un moment précis*) est en moyenne d'**1 sur 3 000 naissances**, mais varie beaucoup d'une région à l'autre, selon la répartition des communautés à risque. Il y a environ 400 nouveau-nés atteints par an, principalement issus de la communauté africaine ou antillaise. En Afrique Noire, la prévalence peut atteindre 1 naissance sur 30 et aux Antilles, une sur 280.²⁷

25 Figure 9 : Tableau de dépistage de la drépanocytose en 2016

TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2016

	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades ⁽²⁾		Fréquence	
				SDM	sur tous NN testés	sur NN testés Drépano	
Alsace	24 425	9 146	37,45 %	4	1/6 106	1/2 287	
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	1 196	37,09 %	0	1/-	1/-	
Aquitaine	33 467	5 985	17,88 %	8	1/4 183	1/748	
Auvergne	12 239	2 304	18,83 %	1	1/12 239	1/2 304	
Bourgogne	15 497	3 624	23,39 %	3	1/5 166	1/1 208	
Bretagne	33 263	3 027	9,10 %	8	1/4 158	1/378	
Centre	26 241	6 332	24,13 %	14	1/1 874	1/452	
Champagne-Ardenne	14 097	2 708	19,21 %	6	1/2 350	1/451	
Franche-Comté	12 531	2 916	23,27 %	4	1/3 133	1/729	
Ile de France	179 608	132 115	73,56 %	218	1/824	1/606	
Languedoc-Roussillon	28 801	11 736	40,75 %	5	1/5 760	1/2 347	
Limousin	6 852	1 734	25,31 %	2	1/3 426	1/867	
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	5 029	24,70 %	3	1/6 787	1/1 676	
Midi-Pyrénées	30 565	10 441	34,16 %	6	1/5 094	1/1 740	
Nord-Pas de Calais	51 404	10 977	21,35 %	11	1/4 673	1/998	
Normandie	35 401	5 668	16,01 %	11	1/3 218	1/515	
PACA + Corse	62 465	35 197	56,35 %	4	1/15 616	1/8 799	
dont Corse	2 861	989	34,57 %	0	1/-	1/-	
Pays de Loire							
Angers	26 324	3 919	14,89 %	12	1/ 2 194	1/327	
Nantes	30 034	4 499	14,98 %	8	1/ 3 754	1/562	
dont Poitou Charentes	15 664	2 287	14,60 %	5	1/3 133	1/457	
Picardie	20 050	5 548	27,67 %	6	1/3 342	1/925	
Rhône-Alpes	79 807	29 966	37,55 %	22	1/3 628	1/1 362	
Sous Total	743 431	292 871	39,39 %	356	1/2 088	1/823	
Guadeloupe ⁽¹⁾	5 387	5 266	98 %	8	1/673	1/658	
Guyane	7 193	7 193	100 %	35	1/206	1/206	
Martinique ⁽²⁾	3 743	3 760	100 %	9	1/416	1/418	
Mayotte	9 330	9 330	100 %	16	1/583	1/583	
Réunion	13 773	13 773	100 %	7	1/1 968	1/1 968	
St Pierre et Miquelon	32	4	13 %	0	1/-	1/-	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	23	0,27 %	0	1/-	1/-	
Sous Total	47 956	39 349	82,05 %	75	1/639	1/525	
TOTAL	791 387	332 220	41,98 %	431	1/1 836	1/771	

(1) En Martinique et en Guadeloupe, le dépistage de la drépanocytose est réalisé sur place et les autres dépistages sont réalisés par la région Ile de France.
 (2) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; S^{beta}thal ; SC ; SDPunjab ; SDarab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLeopore.

Nous allons nous intéresser à une population particulière : la population des adolescents drépanocytaires, cible de ce sujet. Combien d'adolescents sont touchés par cette maladie qu'est la drépanocytose ?

1) Population d'adolescents drépanocytaires atteints

Les patients drépanocytaires pris en charge dans le service d'hématologie sont relativement jeunes par rapport aux autres patients affectés de troubles hématologiques. On les assimile facilement à une population adolescente. Ils présentent des questionnements relatifs aux débuts de l'âge adulte : séparation d'avec les parents, réflexions autour de la sexualité, du choix d'un partenaire amoureux, de la procréation. En outre, certains de ces patients vivent entre deux cultures qui ne considèrent pas cette maladie de la même manière.

E. PRISE EN CHARGE DE LA DREPANOCYTOSE

Dès le début ; Il est recommandé qu'un réseau de soins soit organisé autour du drépanocytaire. Il comprend, par exemple :

- Le médecin et les puéricultrices de PMI, le médecin de crèche, puis le médecin et les infirmiers scolaires ;
- Le pédiatre ou le médecin généraliste traitant ;
- Le médecin correspondant du centre hospitalier de proximité de l'enfant ;
- Les médecins et les infirmiers spécialisés, c'est-à-dire appartenant aux services hospitaliers prenant en charge la drépanocytose.

Pour les nouveau-nés et les nourrissons, les puéricultrices de secteur peuvent être les intermédiaires entre les différents membres du réseau et, par leur connaissance des familles dans leur environnement, être les premiers relais de cette collaboration.

Grâce au carnet de santé, tous les intervenants dans ce réseau doivent assurer la continuité de la prise en charge et assurer une bonne circulation de l'information entre eux, avec l'accord des parents et dans le respect du secret médical. ²⁸

Il est recommandé que le carnet de santé mentionne :

- Le diagnostic ;
- Les données de l'hémogramme et la numération des réticulocytes ;
- Le groupe sanguin ou la carte de groupe ;
- Les autres données du bilan annuel ;
- Le dosage de G6PD ;
- La taille de la rate ;
- Les traitements quotidiens ;
- Les coordonnées du médecin spécialisé dans la prise en charge de la drépanocytose.²⁸

1. CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC CHEZ LE NOUVEAU-NÉ DÉPISTÉ

C'est une consultation qui a lieu entre les parents d'un nouveau-né dépisté et le médecin spécialisé dans la prise en charge de la drépanocytose, après l'annonce d'un diagnostic. Cette consultation a pour but :

- D'expliquer aux parents le résultat positif du dépistage qui va nécessiter une confirmation ;
- D'expliquer la physiopathologie de la maladie ;
- De réaliser une étude de l'hémoglobine :
 - Chez l'enfant, pour confirmer le diagnostic ;
 - Chez les deux parents.

Une enquête familiale avec dépistage de la fratrie est recommandée. Après cette consultation de confirmation du diagnostic chez le nouveau-né dépisté, il y a une première consultation de suivi.

2. CONSULTATION DE SUIVI APRES CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC

Cette consultation se fait entre les parents du nouveau-né dépisté et le médecin spécialisé dans la prise en charge de la drépanocytose. Elle a pour but :

- D'examiner le nouveau-né ; à 2 mois de vie l'examen est le plus souvent normal ;
- D'organiser avec les parents les modalités de la prise en charge médicale et sociale de l'enfant. A ce moment-là, peuvent intervenir l'assistante sociale, le/la psychologue du service ;
- De remettre des documents d'informations sur la drépanocytose et d'informer les parents sur les différentes associations de parents qui existent dans la région ;
- D'expliquer aux parents les signes cliniques d'urgence ;
- De débiter les vaccinations ;
- De débiter l'antibioprophylaxie antipneumococcique (*Une antibioprophylaxie antipneumococcique par pénicilline V est recommandée chez l'enfant atteint de drépanocytose SS (grade A) à partir de l'âge de 2 mois jusqu'à l'âge d'au moins 5 ans*) ;
- De récupérer les sérologies VIH, Hépatite C et B chez la mère. ²⁸

Un bilan est souvent recommandé lors de cette première consultation. Ce bilan nécessite un prélèvement volumineux de sang soit 5 ml. Il est important d'expliquer aux parents la nécessité d'avoir un volume important de sang à prélever. Pour prévenir la douleur liée au prélèvement il est nécessaire d'appliquer une crème associant lidocaïne-prilocaine sur le site de ponction. ²⁹

Ce bilan contient :

- Un hémogramme ;
- Une numération des réticulocytes ;

- Un groupe sanguin avec phénotypage étendu, à répéter entre l'âge de 6 mois et 1 an ou 3 mois après transfusion pour permettre l'établissement de la carte de groupe qui ne sera définitive qu'après l'âge de 1 an et dont un exemplaire sera remis aux parents ;
- Un dosage de G6PD ;
- Un dosage du fer sérique et de la capacité totale de fixation de la transferrine. ²⁹

3. CONSEIL GENETIQUE

La possibilité d'un diagnostic prénatal lors des futures grossesses est à évoquer avec les parents, il est important de tenir compte des références culturelles et/ou religieuses de la famille. Le diagnostic prénatal fait l'objet d'une consultation de génétique spécifique.

Il est recommandé de s'assurer que les parents ont bien compris la distinction entre un enfant porteur sain (hétérozygote AS) et un enfant porteur d'un syndrome drépanocytaire majeur.

4. SURVEILLANCE

a) Surveillance clinique

Les vaccinations, la surveillance de la croissance, les conseils en ce qui concerne la médecine préventive, les visites de surveillance sont des éléments qu'on retrouve dans la prise en charge de tout enfant et qui doivent aussi être appliqués chez les enfants drépanocytaires. En plus de cette prise en charge pédiatrique, une prise en charge spécifique à la drépanocytose est nécessaire. Cette prise en charge spécifique doit s'intégrer dans la prise en charge pédiatrique générale après concertation entre les deux médecins (médecin traitant et médecin spécialisé dans la drépanocytose).

Le rythme des visites médicales durant les 2 premières années doit suivre le calendrier vaccinal. Au-delà, selon les possibilités, un rythme trimestriel est recommandé.

b) Surveillance para clinique

Il est recommandé, une fois par an, un bilan qui peut être fait en hôpital de jour pour dépister et traiter précocement certaines complications spécifiques de la maladie. Son contenu varie selon l'âge de l'enfant et le contexte clinique.

Ce bilan annuel peut comprendre :

- **Un bilan biologique** : hémogramme, numération des réticulocytes, dosage de l'hémoglobine foetale, fer sérique, capacité totale de fixation de la transferrine, calcémie, phosphorémie, ionogramme sanguin, bilan hépatique (transaminases, gamma GT, bilirubine totale et conjuguée), sérologie érythrovirus (parvovirus) B 19 jusqu'à positivation, dosage des anticorps anti-HbS pour vérifier l'efficacité de la vaccination, micro-albuminurie ;
- **Une recherche d'agglutinines irrégulières** : des sérologies VIH et VHC pour les enfants ayant un antécédent transfusionnel (le bilan annuel permet une réévaluation du dossier transfusionnel).²⁹

À partir de 12-18 mois : une échographie-Doppler transcrânienne.

À partir de 3 ans : une échographie abdominale, une radiographie de thorax.

À partir de 6 ans : une radiographie de bassin, une échographie cardiaque.

À partir de 6 ans chez les enfants SC et 10 ans chez les enfants SS : un bilan ophtalmologique avec un ophtalmologiste expert en pathologie rétinienne.²⁹

III. TRAITEMENTS

Dans cette partie axée sur les traitements, nous allons aborder le point sur les différents traitements préventifs mis en place pour éviter les complications de la drépanocytose. Et ensuite, nous parlerons de la thérapie génique.

A. LES DIFFÉRENTS TRAITEMENTS DE LA DRÉPANOCYTOSE.

Les traitements de la drépanocytose comportent un aspect préventif : *éviction des facteurs déclenchant les crises (froid, altitude, infections, déshydratation) ; supplémentation en folates (dont l'intérêt réel est cependant aujourd'hui remis en cause), traitement préventif des infections à pneumocoque et méningocoque (vaccination).* ³⁰

- L'acide folique ou vitamine B9

Dans la drépanocytose, les globules rouges se renouvellent beaucoup plus rapidement que chez des personnes non malades. L'acide folique encore appelée vitamine B9 joue un rôle essentiel dans le renouvellement cellulaire et notamment des globules rouges. Afin de faciliter ce renouvellement cellulaire, les professionnels de santé proposent ainsi une prise régulière d'acide folique chez les personnes touchées par la drépanocytose.

- L'hydroxyurée ou hydroxycarbamide

Utilisé pour le traitement de la drépanocytose depuis les années 1990. Ce médicament permet de réduire significativement les crises douloureuses et l'anémie chez l'adulte comme chez l'enfant.

L'hydroxyurée, aussi connue sous le nom d'hydroxycarbamide, et commercialisée en France sous les noms de marque **Hydréa et Siklos** est un médicament qui permet de prévenir et réduire la survenue de crises vaso-occlusives.

Ce traitement permet d'augmenter la quantité d'hémoglobine fœtale produite par l'organisme. Cette hémoglobine devient disponible dans les globules rouges des personnes drépanocytaires en quantité suffisante pour contrebalancer les effets de l'hémoglobine S qui entraîne la rigidification des globules rouges et leur falciformation. Ce traitement permet aussi de réduire le nombre d'éléments du sang qui sont produits en trop grande quantité chez les drépanocytaires et qui participent aussi aux difficultés de circulation.

L'initiation de ce traitement doit se faire par le médecin spécialiste et doit également être contrôlée. En effet, le dosage de ce traitement doit être contrôlé dans les premiers mois afin de vérifier son efficacité et aussi de prévenir toute toxicité.

Chez l'enfant, son efficacité a été démontrée dès l'âge de 9 mois. Auparavant, il était proposé lorsque les douleurs se répétaient régulièrement, mais il est maintenant proposé plus tôt, pour éviter la répétition des crises douloureuses.

- **Les antibiotiques**

Les antibiotiques sont prescrits très tôt dans l'enfance aux personnes touchées par la drépanocytose. En effet, les drépanocytaires ont un système immunitaire plus faible qui ne leur permet pas de lutter convenablement contre les infections les plus banales. Les infections affaiblissent également l'organisme et cet affaiblissement peut se traduire par de graves complications chez les drépanocytaires.

Le traitement par antibiotique est quotidien et permet de prévenir les infections. Ce traitement peut être interrompu après l'adolescence ou à l'âge adulte, sur décision du médecin spécialiste, lorsqu'il estime que l'organisme du patient est assez fort pour lutter seul.

Un traitement par antibiotique peut être également prescrit de manière ponctuelle, lors de la survenue de certaines infections.

Certaines complications de la drépanocytose peuvent être évitées grâce à **un traitement préventif**. Il est donc important que le patient drépanocytaire soit pris en charge par une équipe spécialisée.

En plus de l'acide folique et de l'hydroxycarbamide, il existe aussi d'autres traitements préventifs pour éviter les complications.

- **Les programmes d'échanges transfusionnels réguliers (environ tous les mois),**

Qui visent à remplacer les globules rouges malades par des globules rouges normaux provenant de donneurs de sang sains. Ceci revient à « changer le sang » par des transfusions multiples. Ce traitement est généralement proposé pour protéger le cerveau lorsque qu'on dépiste qu'il y a un risque, mais ce traitement permet également d'éviter que les crises douloureuses se répètent.

- **La greffe de moelle osseuse ou de sang de cordon**

La greffe permet actuellement d'obtenir la guérison dans 95% des cas, lorsqu'elle est réalisée, à partir d'un frère ou d'une sœur compatible. La greffe est réalisée après une chimiothérapie forte, et expose à des complications parfois sévères, mais rares. Il est important de la proposer tôt, avant que la maladie ne soit avancée. Lorsqu'un nouveau-né est attendu dans la famille d'un enfant drépanocytaire, on propose de prélever à la naissance le sang de cordon. Ce sang est riche en « cellules souches hématopoïétiques », cellules qui peuvent être utilisées, tout comme la moelle osseuse pour une greffe, si le nouveau-né est HLA (Human Leucocyte Antigen) identique c'est à dire compatible avec le patient et non malade. ³⁰

1. QUELQUES NOUVEAUX MEDICAMENTS

La meilleure compréhension de la maladie a permis de décrire plusieurs mécanismes importants dans la physiopathologie de la drépanocytose : la destruction des globules rouges malformés conduit à la présence d'hémoglobine libre et de ses produits de dégradation dans le sang. Ces molécules dégradent le monoxyde d'azote (NO), nécessaire à la dilatation des vaisseaux et donc au bon flux sanguin ainsi qu'à la lutte contre le stress oxydatif. ¹⁸

L'hémolyse des globules rouges libère aussi de l'hème, qui est un composant délétère pour la paroi des vaisseaux ; surtout pour l'endothélium qui est la couche la plus interne des vaisseaux sanguins, en contact avec le sang.

Le globule rouge n'est pas le seul concerné dans la drépanocytose. L'endothélium vasculaire, les globules blancs (notamment les neutrophiles) et les plaquettes aussi appelées thrombocytes (ces cellules du sang qui jouent un rôle primordial dans la coagulation) sont aussi impliqués dans les phénomènes d'occlusion vasculaire.

Les globules rouges déformés activent les plaquettes et l'endothélium, favorisant un ensemble d'événements (inflammation, adhésion, coagulation) délétères pour le vaisseau.

Cette meilleure compréhension de la physiologie de cette maladie a mené au développement de nouveaux médicaments ou à l'évaluation de médicaments prescrits dans d'autres indications. Certains visent à augmenter l'affinité de l'hémoglobine pour l'oxygène ou à stimuler la production d'hémoglobine fœtale, comme l'hydroxycarbamide. D'autres cherchent à réduire les altérations de la membrane des globules rouges, l'expression de molécule d'adhésion aux membranes des vaisseaux sanguins, l'hémolyse intravasculaire, l'impact des produits de dégradation de l'hémoglobine ou encore l'activation des plaquettes, du système de la coagulation et des différents mécanismes inflammatoires liés à la destruction des hématies.

Ces différentes pistes de recherche ont abouti à trois nouveaux médicaments qui ont fait l'objet d'études cliniques probantes :

- Le **voxelotor**, qui inhibe la polymérisation de l'hémoglobine S en favorisant la fixation de l'oxygène sur l'hémoglobine ;
- Le **crizanlizumab**, est un anticorps monoclonal thérapeutique qui réduit le phénomène d'agrégation cellulaire lors des crises vaso-occlusives en inhibant une molécule d'adhésion cellulaire (la P-sélectine) ;
- La **L-glutamine**, qui vise à réduire le stress oxydatif.

La commercialisation de ces trois médicaments est autorisée aux Etats-Unis. ²

B. LA THERAPIE GENIQUE

Des pistes ouvertes grâce à la génétique et l'épigénétique

Les manifestations de la maladie sont très variées d'un patient à l'autre, bien que la drépanocytose ne soit causée que par une seule mutation dans un seul gène : certains sont très peu symptomatiques alors que d'autres sont très affectés. L'espoir est de mettre en évidence de nouvelles cibles sur lesquelles on pourrait agir pour améliorer la prise en charge des patients.

Plusieurs portions de génome, situé sur un emplacement précis d'un chromosome associés au taux d'hémoglobine fœtale ont ainsi été identifiés. L'un d'eux correspond au gène codant pour le facteur de transcription de la protéine qui régule l'expression des gènes **BCL11A**. ¹⁸

Il joue un rôle majeur dans l'arrêt de la production d'hémoglobine fœtale peu après la naissance. Son inhibition chez les malades drépanocytaires pourrait permettre de rétablir la production de cette hémoglobine fœtale, au dépend de l'hémoglobine S.

La thérapie génique

La lourdeur des greffes de moelle osseuse et la difficulté à trouver des donneurs compatibles, font en sorte que les perspectives de guérison de la drépanocytose reposent plus volontiers sur la thérapie génique.

Cette approche vise à "greffer" un gène sain de la bêta-globine dans les cellules souches hématopoïétiques des malades drépanocytaires. Des essais encourageants ont été réalisés sur des modèles animaux de la maladie. Des études ont été réalisées en France comme à l'étranger, avec des résultats encourageants. Une cinquantaine de patients dans le monde est aujourd'hui incluse dans des protocoles de ce type.

Par ailleurs, des perspectives intéressantes se précisent grâce aux outils d'édition du génome (*tel que le système CRISPR-Cas9, nobélisé en 2020*) : l'idée est de les utiliser pour corriger directement la mutation responsable de la maladie, ou pour modifier les régions régulatrices, en particulier au niveau du gène BCL11A, afin d'inhiber la production de l'hémoglobine foetale dont le gène est réprimé dès la naissance.¹⁸

Concrètement, la mise en œuvre de ces approches passe par le recueil de cellules souches hématopoïétiques du patient, la modification génétique thérapeutique (insertion du gène normal ou suppression d'un gène régulateur de l'hémoglobine foetales), puis la réinjection des cellules modifiées dans l'organisme du patient après conditionnement.

Des souris drépanocytaires ont pu être guéries en introduisant chez ces animaux un gène produisant une hémoglobine « anti-drépanocytaire » en quantité élevée. Un essai clinique de phase 1/2 a été programmé à Paris pour évaluer la sécurité et l'efficacité de la thérapie génique des β -hémoglobinopathies (drépanocytose et thalassémie bêta majeure) par transplantation de cellules souches CD34+.³¹

Un adolescent de 13 ans a ainsi été traité contre la drépanocytose par thérapie génique en octobre 2014, et les résultats publiés en mars 2017 se sont révélés très encourageants.

En raison de difficultés techniques, économiques et éthiques, ces nouvelles thérapies ne seront pas d'utilisation courante à courte échéance. En attendant, l'extension aux pays en voie de développement des traitements actuellement disponibles dans les pays développés constituerait déjà un progrès significatif. Une meilleure compréhension des facteurs environnementaux qui interviennent dans la prise en charge de cette maladie permettrait de rendre plus compréhensibles les conseils donnés aux patients atteints de drépanocytose et d'améliorer leur qualité de vie peu importe l'endroit où ils se trouvent. ³²

C. L'OBSERVANCE

L'observance d'un patient à une prescription détermine sa participation active, rigoureuse et associée à une proposition thérapeutique émanant du médecin. Cette observance, conditionne le pronostic à long terme de la maladie. Une mauvaise observance augmente le risque d'échec thérapeutique, d'aggravation et de chronicisation de la maladie.

En ce qui concerne la drépanocytose, l'observance est un facteur très important pour éviter l'apparition des complications de la maladie.

Lors de mes recherches, j'ai pu faire une interview à ce sujet avec une jeune drépanocytaire qui a partagé avec moi une expérience qu'elle a vécue en rapport avec l'observance.

Après un suivi limité dans son pays d'origine le Cameroun, Laetitia est arrivée en France et a fait plusieurs crises vaso-occlusives. L'équipe qui l'a prise en charge, lui a expliqué qu'il faudrait du temps à son corps pour récupérer de l'absence de traitement adapté à sa pathologie. Les seuls traitements qui lui avaient été administrés jusque-là étaient des antidouleurs pour pallier les douleurs causées par les crises.

Malgré les prises régulières, la diligence dans la prise de son traitement, Laetitia faisait toujours des crises à répétitions et ne comprenait pas pourquoi elle se retrouvait toujours

à l'hôpital. Elle a fait part à son médecin de ce ras le bol d'être comme enfermée dans un corps qui n'en fait qu'à sa tête.

Laetitia : « *Au bout d'un moment, je me suis dit que ça ne sert à rien de prendre les médicaments ; ça sert à quoi d'en prendre si je suis hospitalisée tout le temps ? Ce jour-là j'ai jeté tous mes médicaments. Les médicaments que je prenais étaient très lourds pour moi et j'avais l'impression que ça n'avait pas d'effets donc j'ai arrêté. Pendant 3-4 mois je n'ai pas pris mes médicaments. »*

On observe ici, chez Laetitia, les mêmes réactions que chez la plupart des jeunes atteints de drépanocytose. Au bout d'un moment, le ras le bol prends le dessus, le fait de se retrouver souvent à l'hôpital pour hospitalisation, ressentir des douleurs atroces qui paralysent, fait en sorte que certains jeunes lâchent prise et décide de ne plus prendre leurs médicaments ce qui a des effets graves sur leur état de santé.

Après ces 4 mois sans traitement, les conséquences n'ont pas tardé à se manifester. Laetitia a fait une crise vaso-occlusive très grave suivie d'un syndrome thoracique aigu, les jours qui ont suivi étaient très difficiles et elle a failli perdre la vie à cause de cette décision.

Cette expérience montre très bien à quel point l'observance chez les patients drépanocytaires est un point essentiel et doit être un point majeur dans leur prise en charge.

C'est dans cette optique que l'éducation thérapeutique du patient intervient comme un moyen efficace non seulement de parler de l'importance de bien prendre son traitement mais aussi de rendre chaque patient drépanocytaire responsable de son traitement et de sa prise en charge.

D. CONSEILS POUR LES VOYAGES

Puis-je voyager si je suis drépanocytaire ? Si je veux voyager que dois-je faire ? Et comment gérer mes traitements ? Est-ce que je peux prendre l'avion ?

C'est autant de questions que peuvent se poser un drépanocytaire. Les voyages sont souvent un sujet de frustration et de limitation pour ceux qui n'ont pas les bonnes informations.

Avant le départ, il est souhaitable que le patient informe ses différents médecins dans les deux mois qui précèdent le départ. Pour approuver le projet de voyage, le référent hospitalier doit : évaluer la stabilité de la maladie, le traitement de fond, parler de l'éventualité d'une indication transfusionnelle préalable, donner au patient les derniers comptes rendus. Le patient doit aussi être orienté si nécessaire vers un centre de vaccinations internationales et éventuellement identifier les médecins référents connus dans le pays de destination.

Il est recommandé au patient de souscrire une police d'assurance privée en cas de survenue d'une complication aiguë nécessitant un rapatriement en urgence ou une annulation du séjour en cas de contre-indication médicale à voyager en avion

➤ **La mise à jour des vaccins**

Que ce soit chez l'enfant ou chez l'adulte, le médecin de ville doit s'assurer que le patient a bien réalisé ses vaccins classiques (*notamment BCG chez l'enfant, diphtérie-tétanos-polio-coqueluche-Haemophilus, hépatite B et rougeole-oreillons-rubéole*).

La vaccination contre l'hépatite B est systématiquement proposée afin d'éviter le risque d'infection virale post-transfusionnelle. La vaccination antigrippale annuelle a pour but de prévenir la survenue de syndromes thoraciques aigus secondaires.

En raison de la sensibilité accrue aux infections à germes encapsulés, il convient de vérifier la conformité du calendrier vaccinal du patient avec les recommandations nationales spécifiques aux patients aspléniques (pneumocoque, méningocoques, Haemophilus).

➤ **Les vaccins du voyage**

- Dans de nombreux pays du continent africain, la vaccination contre la fièvre jaune est obligatoire ou recommandée. Ce vaccin est dispensé uniquement dans les centres de vaccinations internationales. Ce vaccin est exigible dès l'âge de 1 an (en cas d'épidémie, possible dès 6 mois).
- Les patients sous hydroxyurée peuvent bénéficier du vaccin anti-amaril conformément aux recommandations des experts du centre national de référence, bien que hors AMM.
- D'autres vaccins peuvent être proposés dans ces centres ou par le médecin traitant comme celui de l'hépatite A à partir de 1 an chez l'enfant ou l'adulte non immunisé ; celui de la fièvre typhoïde dès l'âge de 2 ans ; celui de la rage, selon le contexte.

Le médecin devra prescrire des chaussettes de contention et/ou un traitement anticoagulant préventif en cas de vol long-courrier.

➤ **La prévention du paludisme**

Contrairement aux porteurs sains du trait drépanocytaire qui sont relativement protégés contre les accès palustres graves, la survenue d'un accès palustre peut provoquer des crises vaso-occlusives sévères et aggraver l'anémie de base des patients drépanocytaires. Il est donc impératif de prescrire un traitement antipaludique préventif systématique : association atovaquone-proguanil, méfloquine ou doxycycline pour la zone 3 de résistance. Ces molécules sont autorisées même en cas de déficit en G6PD. En revanche, la chloroquine est contre-indiquée en première intention.

De même, il faut associer des mesures de protection physique contre les insectes (port de vêtements clairs, amples, longs et couvrants ; application de produits répulsifs sur la peau et les vêtements, moustiquaires imprégnées...).

➤ **Pendant le séjour**

On observe une augmentation significative des crises douloureuses et des complications infectieuses pendant les séjours à l'étranger. Le patient doit vraiment être interpellé sur l'importance de bien préparer un voyage à l'étranger. Le patient appliquera, pendant tout son séjour, les règles hygiéno-diététiques de prévention des maladies à transmission féco-orale et autres maladies infectieuses : (*lavage régulier des mains ; laver, peler et cuire soi-même ses aliments ; boire de préférence de l'eau encapsulée, décontaminée avec des pastilles ou préalablement bouillie ; se protéger contre les infections sexuellement transmissibles ; désinfecter toute plaie ; éviter de faire des efforts intenses aux heures chaudes de la journée ; ne pas se baigner dans les eaux stagnantes ou si la température de l'eau est inférieure à 25 °C ; éviter tout acte médico-chirurgical sans l'aval du médecin référent de la drépanocytose local*).

➤ **Les consignes au retour du voyage**

Le médecin traitant doit sensibiliser le patient sur le fait que tout symptôme anormal (fièvre, diarrhée, fatigue inhabituelle, etc.) survenant au retour de voyage doit tout de suite faire l'objet d'une attention particulière. Une consultation médicale est à prévoir urgemment si un symptôme anormal est observé. Il serait pertinent de rendre systématique la consultation médicale au retour du voyage et de faire intervenir tous les acteurs de la prise en charge.

L'amélioration de la qualité de vie des patients drépanocytaires permet de répondre favorablement à leur demande croissante de voyages internationaux. Le vol et le changement de cadre sont des facteurs de risque connus de décompensation aiguë de la

maladie. Une prévention de ces complications est possible grâce à une meilleure information des patients, relayée par l'ensemble des acteurs de la prise en charge.

IV.COMPLICATIONS

Les occlusions vasculaires peuvent être à l'origine de complications majeures. Le **syndrome thoracique aigu** constitue une complication fréquente dans les jours qui suivent une crise vaso-occlusive. Il correspond à la première cause de décès des patients atteints de drépanocytose. Dans le syndrome thoracique majeur, la vaso-occlusion affecte le poumon et compromet l'oxygénation de tout l'organisme. Après cela surviennent des difficultés respiratoires et des douleurs dans la poitrine, parfois accompagnées d'une fièvre. ¹⁸

Les accidents vasculaires cérébraux sont également communs chez les drépanocytaires, surtout chez les enfants. Ces AVC se manifestent de façon très variable (paralysie, maux de tête, aphasie, trouble de l'équilibre...) et sont généralement transitoires. Dans certains cas, ils laissent de graves séquelles intellectuelles et/ou motrices.

Enfin, la répétition des vaso-occlusions peut aboutir à la **nécrose qui est définie comme une mort incontrôlée d'une cellule, entraînant la mort des cellules voisines**. Cette nécrose peut toucher des tissus comme le tissu osseux c'est ce qu'on appelle l'ostéonécrose. C'est une affection caractérisée par la mort des cellules du tissu osseux. Certains organes comme la rate ; qui est très sollicitée pour assurer l'hémolyse des hématies falciformes ; fait partie des organes précocement lésé par les crises vaso-occlusives. Elle n'assure alors plus complètement son rôle, cela favorise la survenue d'infections bactériennes.

✓ La sensibilité aux infections : septicémie

Les autres manifestations de la drépanocytose comme l'anémie et les occlusions vasculaires sont exacerbées par les infections. Ces infections représentent toujours un risque de mortalité surtout pour les enfants aux mécanismes de défense affaiblis.

Les progrès dans la prise en charge de la maladie ont permis d'accroître significativement l'**espérance de vie** moyenne des personnes atteintes de **drépanocytose** : elle est aujourd'hui de plus de 40 ans alors qu'elle était inférieure à 20 ans avant les années 1980.

✓ Crise vaso-occlusive

La fréquence, la durée et la sévérité des crises est extrêmement variable.

La douleur provoquée par les crises légères peut être soulagée à l'aide d'anti-inflammatoire non stéroïdien (AINS). Les crises sévères quant à elles requièrent l'injection intraveineuse d'opiacés à intervalles réguliers jusqu'à la fin de la crise. Les crises vaso-occlusives affectant des organes tels que le pénis (priapisme) et les poumons sont des urgences médicales et elles sont traitées par transfusion de globules rouges.

✓ Syndrome thoracique aigu

C'est la deuxième complication la plus fréquente de la drépanocytose, et elle est responsable d'environ 25 % des décès de patients drépanocytaires, la majorité de ces cas présentant également une crise vaso-occlusive lorsqu'ils développent un syndrome thoracique aigu.

On parle de syndrome thoracique aigu lorsqu'au moins deux des cinq manifestations suivantes sont observées : **douleur thoracique, fièvre, infiltrat pulmonaire, atteinte respiratoire ou hypoxémie**. Ces symptômes sont semblables à ceux d'une pneumonie, il arrive souvent que les deux affections soient traitées en même temps. Cependant,

environ 80 % des patients développent une crise vaso-occlusive au cours d'un syndrome thoracique aigu.

✓ **Crise d'Asplénie et infections**

En raison de ses nombreux capillaires sanguins et de son rôle dans l'élimination des globules rouges défectueux, la rate est fréquemment lésée lors d'une crise drépanocytaire. Elle est souvent atteinte de plusieurs infarctus tissulaires avant la fin de l'enfance chez les patients homozygotes. L'atteinte de la rate favorise les risques d'infection par des bactéries encapsulées, notamment par des pneumocoques ou des méningocoques. Elles peuvent aussi aggraver l'anémie en cas d'infection par le parvovirus B19. Une vaccination préventive, voire la prise d'antibiotiques, peut être recommandée pour se prémunir contre certaines infections particulièrement redoutées chez les patients souffrant d'asplénie fonctionnelle.

✓ **Séquestration splénique**

La séquestration splénique est une augmentation brutale de la taille de la rate ; elle est accompagnée d'une chute rapide du taux d'hémoglobine dans le sang. Il s'agit d'une situation d'urgence. Cette augmentation de la taille est due à l'accumulation de globules rouges dans la rate aux dépens de la circulation générale. Les patients non traités décèdent en une heure ou deux des suites d'un choc hypovolémique. Ces crises sont transitoires, et peuvent se prolonger trois ou quatre heures, voire une journée entière.

✓ **Réticulocytopenie**

L'élimination rapide par la rate des globules rouges falciformes des drépanocytaires est à l'origine d'une anémie hémolytique. Cette anémie peut s'aggraver lors des crises drépanocytaires : on constate alors chez le patient un teint pâle, une accélération de la fréquence cardiaque et un état de fatigue générale. Le parvovirus B19 affecte directement la production de globules rouges en détruisant les réticulocytes qui en sont les précurseurs

immédiats. L'infection à parvovirus bloque presque complètement la production de globules rouges pendant deux à trois jours. Ce blocage est quasiment sans conséquence chez un individu sain, mais peut rapidement menacer la vie d'un patient drépanocytaire. Il faut de quatre jours à sept jours pour se remettre d'une telle crise, certains patients ayant besoin d'une transfusion sanguine pour se rétablir.

✓ **Crise hémolytique**

Une crise hémolytique est une chute brutale de la quantité d'hémoglobine dans le sang en raison de la lyse accélérée des globules rouges. Ce cas est particulièrement fréquent chez les patients atteints de favisme ou déficit en G6PD. La prise en charge est symptomatique, parfois avec transfusion sanguine.

Au fil des ans, toutes ces manifestations de la maladie mettent l'organisme à rude épreuve. Les patients ont souvent un retard de croissance et une puberté plus tardive, puis diverses complications chroniques peuvent se déclarer chez l'adulte. Ces complications peuvent toucher presque tous les organes notamment le rein, le système ostéoarticulaire (arthrose, ostéoporose), l'œil (hémorragies intraoculaires), le foie, les poumons (hypertension artérielle pulmonaire) ou encore la vésicule biliaire (calculs). Il est important de prévenir les patients que toutes ses complications peuvent intervenir et qu'il est important d'avoir en plus des médicaments et d'une alimentation adaptée un bon rythme de vie.

V. LA DRÉPANOCYTOSE CHEZ LES ADOLESCENTS

Dans cette partie nous allons étudier la cible principale de notre projet : les adolescents drépanocytaires. Nous allons voir quel rapport les adolescents drépanocytaires ont avec leur maladie, quelles sont les problématiques auxquelles ils font face et comment est-ce que les adolescents drépanocytaires gèrent leur quotidien, leur entourage et leurs émotions.

La période de l'adolescence est une période particulière et encore plus pour une personne atteinte de drépanocytose.

A. DESCRIPTION DE LA PÉRIODE D'ADOLESCENCE

Étymologiquement, le mot adolescent vient du mot latin *adulescens* qui existait déjà dans la Rome antique. Étymologiquement, *adulescens* signifie « celui qui est en train de croître ». ³³

Le processus d'adolescence est une interaction de transformations physiques, de processus psychologiques et de changements de statut psychosocial. C'est une période du développement de tout être humain. Elle fait intervenir 3 aspects :

- L'aspect physique (le corps) ;
- L'aspect psychique (les sentiments) ;
- L'aspect social (la vie sociale et les relations).

Les changements qui sont vécus à l'adolescence créent un bouleversement de l'identité, de la relation au corps, à soi-même et aux autres.

Cette période qu'est l'adolescence est marquée par des modifications visibles du corps. La fonction de protection que joue le corps (contenant une intimité, des émotions et des

désirs souhaités gardés secrets, marquant une limite entre soi et autrui) est fragilisée : l'intimité devient visible et le corps échappe au contrôle du sujet. L'adolescent rougissant, cherchant ses mots, avec une gestuelle maladroite, révèle un corps qui exprime désormais des émotions que l'adolescent aurait aimé garder secrètes d'où ce sentiment de perte de maîtrise.

La puberté est une période importante de l'adolescence. Elle a lieu grâce à l'augmentation continue, jusqu'à un seuil des **hormones cérébrales** sécrétées par l'hypophyse et l'hypothalamus. Ces hormones, les gonadotrophines ; engendrent la production de testostérone chez le garçon et d'œstrogène chez la fille. Cependant, on retrouve également en moindre quantité l'œstrogène chez le garçon et la testostérone chez la fille. Ces variations hormonales influencent le développement physique de l'adolescent en devenir.

A cette période on observe aussi la production en grande quantité de l'**hormone de croissance**. Cette production en grande quantité se traduit par une augmentation "staturο-pondérale" c'est-à-dire par une prise de poids et un accroissement de la taille.

On observe aussi l'apparition d'un corps sexué avec la croissance des organes génitaux, la pilosité et la mue de la voix : l'adolescent devient capable d'être fertile. Chez le garçon, les premiers spermatozoïdes apparaissent et le développement musculaire est important. En ce qui concerne les filles, les premières règles marquent l'entrée dans la puberté et la poitrine prend des formes. ³³

➤ L'adolescent, ses parents et sa maladie

Tant que l'enfant est petit, les parents gardent toujours cet espoir que l'enfant va guérir. Or, à l'adolescence, le caractère inéluctable de la chronicité de la maladie s'impose non seulement aux parents mais aussi à l'adolescent. Celui-ci rencontre des difficultés à idéaliser ses parents qui selon lui n'ont pas su le protéger de la maladie.

Il existe ainsi un certain sentiment de rejet. L'enfant et ses parents se trouvent confrontés à une situation assez difficile : **soit l'adolescent reste enfant et les espoirs de guérison /réparation des parents sont maintenus, soit il devient adulte et les parents n'ont plus de contrôle.**

Cette autonomisation nécessite aussi un travail du côté parental. Les parents doivent accepter de perdre une partie de la maîtrise des soins qu'ils avaient eue pendant l'enfance et doivent apprendre à faire confiance à l'adolescent pour gérer seul sa maladie.

L'existence d'associations de malades est un énorme soutien qui favorise l'adaptation des patients drépanocytaires à leur maladie dans leur contexte de vie, leur projet en dehors du cercle familial, qui est souvent empreint d'une certaine conflictualité. Les groupes de parents qui existent aussi et apportent un soutien aux parents, représentent une bonne médiation pour les aider à trouver leur place et à avoir une distance appropriée par rapport à leur enfant.

➤ Adolescence et remaniement psychologique

L'adolescence signe le passage d'un corps d'enfant à un corps différent sur lequel les autres posent un **regard différent**. Ces regards, qui sont parfois recherchés, sont souvent aussi redoutés. D'autres préoccupations naissent des deux côtés : *la fille adolescente a peur de ne pas avoir assez de forme ou d'en avoir trop et le garçon, trop ou pas assez de poils ou de muscles*. Pour certains, les changements corporels apparaissent comme la possibilité d'accomplir de nouvelles choses, pour d'autres ils sont vécus comme un facteur de stress. Ces modifications corporelles peuvent parfois présenter des aspects inquiétants ou incompréhensibles pour l'adolescent. Les aptitudes cognitives de l'adolescent se développent, et sont accompagnées par des **questionnements** sur la vie, la mort.

L'adolescence est une période d'interrogation sur soi, sur les autres et le sens des choses. L'adolescent développe la capacité de penser à son futur et les **premiers projets de vie** apparaissent. Il se soustrait de la vision du monde des parents et il commence à se forger sa propre opinion, ses propres avis.

Cette période est aussi une période de construction et de "**quête identitaire**". L'adolescent, en s'imprégnant de manière inconsciente de certaines caractéristiques des personnes de son entourage (parents, amis, idoles, etc...), se forge sa personnalité afin d'atteindre les objectifs de vie qu'il s'est fixés.

L'adolescence est aussi une phase d'opposition. Dans cette quête pour se forger sa propre opinion du monde, en se créant un projet pour son futur, l'adolescent s'oppose à ce que ses parents lui imposent. Il se différencie du cocon familial et prend sa vie en main, pour s'insérer dans différents groupes sociaux. Il intègre alors de **nouvelles normes sociales**, différentes de celles de la famille

L'impact des transformations est considérable et les modifications sont visibles en peu de temps dans tous les domaines : relation avec les parents, les amis, intérêts nouveaux, changements de comportements, d'humeur, de goûts, choix vestimentaire, nouvelles préoccupations.

B. LE QUOTIDIEN D'UN ADOLESCENT DRÉPANOCYTAIRE

Pour développer cette partie sur le quotidien d'un jeune drépanocytaire, j'ai interviewé deux jeunes femmes atteintes de drépanocytose et qui ont accepté de partager avec moi leur quotidien en tant que jeune drépanocytaire.

L'une d'elle, Grâce étudiante nous raconte son quotidien et les difficultés auxquelles elle fait face tous les jours.

La drépanocytose se caractérise souvent par une fatigue chronique. Cette fatigue chronique est souvent un objet de frustration pour les jeunes adolescents qui sont dans la fleur de l'âge et qui aimeraient faire des activités.

- ❖ **La fatigue chronique** : la fatigue chronique est l'un des symptômes qui est retrouvé dans le quotidien des personnes atteints de drépanocytose. Elle représente un vrai frein dans la réalisation de plusieurs activités, notamment dans la vie des jeunes adolescents qui vont à l'école et ont des journées bien remplies.

Cette fatigue chronique est causée par l'anémie et peut parfois se caractériser par une sensation de faiblesse générale.

A cette période de la vie, on a envie de faire des activités, de pratiquer du sport, de faire des sorties avec ses amis après les cours, mais la présence de cette fatigue chronique, limite certainement les différentes activités auxquelles peut s'adonner un jeune drépanocytaire en plus de ses journées de cours.

- ❖ **Les douleurs chroniques** : les douleurs chroniques auxquelles sont confrontés les adolescents atteints de drépanocytose font aussi partie de leur quotidien.

Grâce qui a fait cette interview avec moi, atteste qu'il est souvent difficile pour elle de se lever de son lit tellement les douleurs sont fortes.

Grâce : « ***Il y a des jours où je n'arrive pas à me lever de mon lit, des jours où je suis juste là paralysée sur mon lit par des douleurs et tant qu'elles sont à je ne peux rien faire*** »

Les douleurs chroniques sont des douleurs qu'on observe en dehors de crises. Ces douleurs chroniques observées en dehors des crises influent beaucoup sur le moral des patients atteints de cette maladie encore plus dans le cas de ces jeunes adolescents qui sont déjà dans une phase où les changements physiques et psychologiques les chamboulent.

En plus de la fatigue et des douleurs chroniques les jeunes drépanocytaires font face à des problèmes de scolarité qui sont dues aux absences à répétition.

❖ La scolarité :

Grâce : *« certains professeurs ne connaissent pas la maladie et pense que les adolescents drepanos font semblant ou encore simulent des crises ou des douleurs ».*

Certains professeurs d'école comme nous le dit Grâce ne connaissent pas la maladie et pensent que les adolescents drépanocytaires simulent des crises. D'autres sont un peu plus expérimentés et savent ce qu'est la drépanocytose et sont plus compréhensifs avec les adolescents.

Cependant certains professeurs qui ne connaissent pas la maladie ou qui la connaissent vaguement ont tendance à ne pas prendre en compte les symptômes très violents et viennent à négliger certains aspects de cette maladie qui interviennent dans l'apprentissage. Il est important pour chaque adolescent drépanocytaire que les professeurs soient au courant de leur maladie afin de savoir comment gérer une situation de crise.

Grâce nous raconte l'histoire d'un jour où elle a fait une crise et son professeur qui s'était renseignée sur la maladie a su comment intervenir avant qu'elle ne soit prise en charge par les médecins.

Grâce : *« Ce jour-là ; ma journée avait bien débuté mais au milieu de la journée et en plein cours j'ai été saisie par de très fortes douleurs au niveau du ventre. Je n'arrivais plus à supporter la douleur et j'ai alerté mon professeur qui a su exactement quoi faire et qui a eu les bons gestes pour ne pas créer la panique dans la classe et aussi pour appeler les urgences. Ce professeur a pu agir rapidement et faire les bons gestes simplement parce qu'elle était informée sur la maladie et qu'elle savait que j'étais drépanocytaire »*

Le fait que la drépanocytose soit une maladie qui ne se voit pas est un facteur qui fait en sorte que certaines personnes remettent en cause, les plaintes des personnes malades

Grâce : *« Je déteste qu'on me dise que je profite de la maladie parce que c'est faux. Je donne toujours le maximum et le meilleur de moi et si j'en arrive à un point où je suis obligé de décaler mes cours, contrôles c'est parce que je n'ai pas le choix. Cette remarque je l'avais très mal vécu. »*

Pour les adolescents le fait d'exprimer une plainte et de ne pas être pris au sérieux est très mal vécu. Ces adolescents vivent déjà leur maladie comme un véritable fardeau ; l'ignorance de certaines personnes au sujet de la maladie crée une certaine exclusion. Le sentiment de solitude devient alors pesant.

❖ **Le traitement** : Le quotidien d'un adolescent drépanocytaire rime forcément avec traitement, médicaments, hospitalisations. Au quotidien dans la gestion de son traitement, Grâce nous avoue qu'elle a commencé à bien prendre son traitement lorsqu'elle a eu un médecin qui lui a expliqué en détail à quoi servait chaque médicament.

Avant cela elle n'était pas très observante au niveau de son traitement mais une fois qu'elle a compris le mécanisme d'action de chaque médicament ; son observance a augmenté.

Grâce : *« J'ai souvent des périodes où je n'ai pas envie d'entendre parler de mes médicaments et de mes traitements, et pour que je prenne mes médicaments je dois me mettre dans la tête que je dois les prendre et que ça va me faire du bien ; il faut que je comprenne la logique des médicaments ce que je suis sensé faire, que je l'accepte et que je le prenne »*

❖ Entourage :

Il est important pour chaque drépanocytaire de se sentir en sécurité dans son entourage. Pour la plupart d'entre eux la famille est très impliquée et au courant des situations qui représente des urgences.

Ce savoir-faire en cas d'urgence et d'alerte n'est pas souvent le cas des amis, des camarades de classe, des employeurs, des professeurs qui parfois ne sont pas au courant de l'état de santé de ces jeunes drépanocytaires. C'est dans ce cadre-là que Grâce m'a expliqué pendant notre interview la nécessité pour elle d'avoir un cercle proche de personnes au courant de sa maladie et capable d'intervenir en cas d'urgence ; ce qui n'est pas le cas de tous les jeunes drépanocytaires qui ont souvent peur des moqueries et préfèrent garder leur maladie secrète

Grâce : *« Au niveau des amis depuis le collège quand j'ai compris ma différence j'ai toujours fait en sorte d'avoir dans mon entourage très proche des personnes qui comprennent ma maladie et qui sauront quoi faire en cas d'urgence ».*

Il est important pour un adolescent drépanocytaire non seulement de parler de sa maladie à ce que Grâce a appelé **un cercle proche (cercle d'amis à qui on fait confiance)**, mais aussi à son entourage plus large afin qu'ils puissent être à même d'intervenir efficacement. Le fait de se retrouver dans une situation d'urgence avec des personnes qui ne sont pas à même de réagir est souvent un sujet de stress pour les jeunes drépanocytaires. Grâce l'a bien exprimé lors de notre échange.

Grâce : *« J'ai toujours eu peur de me retrouver avec des gens qui ne savent pas ce qu'est ma maladie, qui ne savent pas prononcer son nom qui ne savent pas quoi faire en cas d'urgence et qui me laisse mourir. C'était vraiment ma phobie »*

Le fait de parler de sa maladie à son entourage (amis, camarades, collègues...) peut être un sujet de stress pour certains adolescents drépanocytaires qui n'aimeraient pas être considérés comme différents des autres et exclus du groupe.

Parler d'une maladie que personne ne voit, et qui n'est pas vraiment connue crée en ces jeunes un véritable questionnement et une peur d'être rejeté.

Certains jeunes comme Grâce ont fait l'expérience de ce rejet tant redouté de certains de leur camarade à qui ils ont parlé de la maladie. L'annonce de la maladie n'est pas souvent accueillie comme on l'attend et les réactions sont variées : les réactions peuvent être la compassion, l'empathie, l'incompréhension, le rejet, l'abandon ... pour ne citer que ceux-là.

Le rapport de l'entourage à la maladie est vraiment important chez les adolescents drépanocytaires car il touche à la fois l'image qu'ils ont d'eux même et l'image que les autres ont d'eux même. Sachant qu'à cette période de la vie, on cherche à affirmer son identité, à montrer sa personnalité et on est influencé par l'entourage.

❖ La solitude

Se sentir seul, incompris et livré à soi-même fait partie des choses que ressentent les jeunes drépanocytaires.

Les séjours répétés à l'hôpital, la fatigue et parfois l'incapacité à participer à certaines activités physiques qui renforcent la cohésion du groupe, créent une distance entre ces jeunes et la société.

Les jeunes drépanocytaires ont souvent du mal à se faire des amis, des vrais amis qui puissent les comprendre et comprendre ce qu'ils vivent. Ils sont souvent en quête de cette personne à qui ils pourront exprimer leurs pires craintes, leurs émotions, et qui pourra les comprendre quand personne ne les comprend. *Mais en réalité qui d'autres que quelqu'un qui vit la même chose que nous peut comprendre ce que nous vivons ?*

C. LES PROBLÉMATIQUES DES JEUNES ADOLESCENTS DRÉPANOCYTAIRES

Dans cette partie, nous aborderons les problématiques auxquelles font face les adolescents drépanocytaires et nous verrons les solutions qui ont déjà été mises en place pour les aider.

1. PROBLEME LIE A LA SCOLARITE

Les enfants drépanocytaires font face à plusieurs problématiques au cours de leurs vies. Les hospitalisations à répétition, la fatigue, les difficultés à se concentrer sont souvent la cause d'un absentéisme assez régulier à l'école qui débouche sur un échec scolaire chez ces enfants. Le fait de ne pas pouvoir aller à l'école met ces jeunes en difficulté comparé aux jeunes de leur âge.

Recevoir des cours écrits n'est parfois pas suffisant car les explications orales des professeurs, la possibilité de poser des questions pendant le cours, les interventions des autres élèves permettent progressivement d'intégrer les nouveaux apprentissages.

Privés de ces apports, ces jeunes ont beaucoup de difficultés à suivre. Et même lorsqu'ils reçoivent les cours, il est souvent difficile pour eux de travailler seul.

« J'ai parfois eu le sentiment que certains enseignants, du fait de ma maladie, avaient abandonné l'espoir de me faire progresser, qu'ils me pensaient incapable de suivre. Ils me disaient de ne pas me casser la tête, que je n'étais pas obligé de faire. Certains évitent de s'approcher de moi, lorsque nous avons un exercice à faire, se montrent indifférents à mon égard. »³⁴

Ces quelques phrases sont celles d'un adolescent qui nous parle de son expérience scolaire. On peut ressentir au travers de ces quelques mots une réelle frustration non seulement de ne pas être traité comme les autres mais aussi d'être livré à soi-même à cause de sa maladie.

La scolarité des jeunes drépanocytaires est souvent décrite comme chaotique, en dents de scie et dépendante de cette maladie invisible à l'œil. Ils sont fréquemment absents en raison des séjours réguliers à l'hôpital, souffrent d'une grande faiblesse physique et sont fatigués. Résultat : ils se retrouvent souvent en échec scolaire.

Pour résoudre ce problème plusieurs associations ont mis en place des soutiens à l'hôpital, à domicile et même à l'école comme l'association **Un Espoir** en Guadeloupe.

En France, des associations ont aussi mis en place des solutions pour pallier ce problème d'échec scolaire. Nous allons voir quelques exemples de programme mis en place pour aider ces jeunes drépanocytaires dès le bas âge.

a) Mise en place de l'école à L'hôpital

Dans la plupart des hôpitaux franciliens, il existe des unités d'enseignement. Lorsque les conditions de leur hospitalisation le permettent, les enfants et adolescents malades ont un suivi scolaire qui est assuré par des enseignants spécialisés. Ce suivi permet d'éviter une trop grande rupture dans leur apprentissage.

Environ 11 000 élèves sont scolarisés chaque année dans les établissements hospitaliers et sanitaires selon le ministère de L'Education Nationale. ³⁵

Les enseignants des hôpitaux doivent faire un travail de collaboration pour un suivi adapté à chaque jeune. Ils sont donc en collaboration avec :

- Les familles ;
- L'équipe médicale ;
- Les établissements scolaires des élèves hospitalisés ;
- Les Services Académiques d'Assistance Pédagogique (SAPAD) et les Associations appartenant à la Fédération pour l'Enseignement des Malades à Domicile et à l'Hôpital (FEMDH), telle que l'Association « L'École à l'hôpital ».

Avec l'accord des parents, l'enseignant de l'hôpital peut se mettre en relation avec le professeur de l'enfant (ou le professeur principal à compter du collège), ce qui permettra de suivre, dans la mesure du possible, son programme scolaire. Un travail de soutien peut aussi être proposé en cas de difficultés signalées par l'élève ou ses professeurs, ou bien encore observés au cours d'un séjour. Ces échanges permettront au jeune adolescent de garder un lien avec sa classe. Le retour en cours sera sans crainte pour lui après cette absence, surtout dans le cas où l'hospitalisation a été longue. ³⁶

Les enseignants hospitaliers sont habilités à faire passer une épreuve à l'hôpital si le jeune adolescent est hospitalisé ; l'épreuve peut donc être organisée à l'hôpital. (***Circulaire du 26 décembre 2006***).

Enfin, avec l'accord des parents, l'enseignant de l'hôpital peut également proposer aux enfants en difficulté scolaire une aide adaptée et indiquer les démarches à suivre dès son retour à la maison.

L'école peut également, à la demande des parents ou à celle du directeur ou du chef d'établissement, organiser une réunion, appelée « équipe éducative ». C'est une réunion qui rassemble les parents en présence de l'ensemble des professionnels qui interviennent auprès de l'enfant (à l'école, à l'hôpital, ou dans tout autre lieu de soins), afin de faire le point sur sa situation, cerner au mieux ses difficultés et proposer une aide la plus adaptée à ses besoins.

b) Le SAPAD : Service d'Assistance Pédagogique à Domicile

Ce dispositif est mis en place dans chaque département par le DASEN (Directeur Académique des Services de l'Éducation Nationale), souvent en partenariat avec des associations et plus particulièrement l'APAJH.³⁷

- **Ses objectifs**

Les SAPAD ont pour objectif de :

- Permettre à l'élève malade hospitalisé ou accidenté de continuer les apprentissages scolaires fondamentaux ; ce système permet donc d'éviter les interruptions de scolarité trop nombreuses ;
- Maintenir le lien avec l'établissement scolaire habituel de l'enfant ou de l'adolescent et avec ses camarades de classe ;
- Mettre l'élève dans une perspective dynamique en fonction des exigences scolaires : cela peut contribuer à l'amélioration de son état de santé.

Dans le cadre du SAPAD, il s'agit bien d'un maintien de la scolarité de l'enfant et pas d'un service d'aide et de soutien scolaire.

- **La cible :**

La cible de ce dispositif est : tout élève dont la scolarité est interrompue momentanément, ou durablement, pour des raisons médicales. Cela concerne les élèves scolarisés dans des écoles et établissements scolaires publics ou privés sous contrat.

Le système du SAPAD ne peut se mettre en place que si l'absence de l'élève est supérieure à 14 jours (hors congés scolaires). L'élève reste bien inscrit dans son établissement scolaire de référence. Pas besoin d'une reconnaissance par la Maison Départementale des Personnes Handicapées pour bénéficier de ce dispositif.³⁷

L'accompagnement par un SAPAD s'effectue toujours à la demande ou avec l'accord de la famille.

Toute personne ayant connaissance de la situation de rupture scolaire d'un élève peut demander l'assistance pédagogique à domicile : la famille, mais également l'établissement scolaire, les services médicaux, les services sociaux.

La demande d'assistance par un SAPAD doit être faite par voie postale auprès de l'inspecteur d'académie en joignant un certificat médical détaillé de l'élève.

Le médecin conseiller technique de l'Education nationale ou le médecin scolaire de l'établissement fréquenté par l'élève, précisera si l'état de santé de l'enfant lui permet de bénéficier du SAPAD après étude de son certificat médical.

En cas d'avis favorable, le coordinateur du SAPAD met en place un projet individualisé (matières, horaires, rythme...) qui prend en compte l'état de santé de l'élève (ses traitements, sa fatigabilité, son niveau scolaire, son rythme, ses disponibilités) et qui est réalisé en lien avec l'équipe éducative, la famille, les médecins et l'élève concerné.

Les intervenants :

Les intervenants sont des enseignants, en exercice, de l'Éducation Nationale. Il est à noter qu'une priorité est faite aux enseignants habituels de l'élève, ou aux enseignants du même établissement. Cela n'empêche pas le fait que d'autres enseignants missionnés par l'Education Nationale peuvent intervenir ou d'autres, volontaires. Ce dispositif n'exclut pas l'intervention de personnes privées, bénévoles ou non, si la demande est faite sous la responsabilité des familles.

Les interventions peuvent se faire au domicile familial de l'élève, mais aussi à l'hôpital, au centre de rééducation, chez un tiers, dans l'établissement scolaire et ce, durant ou en dehors des heures scolaires. ³⁷

Ce **service est gratuit pour les familles**. Cette gratuité repose sur le principe de la continuité du service public d'éducation.

Pour faciliter la mise en place d'un relais entre la maison et l'école ou entre l'école et l'hôpital, il est important de prévenir l'école de l'absence, que ce soit pour un traitement à domicile, une hospitalisation ou une absence programmée pour consultation médicale ou examens.

Les professeurs de l'hôpital peuvent ainsi recevoir, avec l'accord des parents ; les cours de la classe et faire travailler l'adolescent. En cas d'absence de longue durée, des solutions de scolarisation à domicile sont possibles.

c) Le PAI : Projet d'Accueil Personnalisé

Qu'est-ce qu'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) ?

Le PAI est un projet qui permet de préciser les adaptations à apporter à la vie de l'enfant ou de l'adolescent atteint de troubles de santé ayant un impact sur sa scolarité. ³⁸

C'est un projet qui est établi à la demande des parents afin d'améliorer les conditions de scolarisation. Il est coordonné par le chef de l'établissement ou bien par le directeur de l'école. Ce dernier est accompagné ou aidé par le médecin et/ou l'infirmière scolaire, ainsi que par le médecin qui est chargé du suivi de l'enfant. Une fois qu'il est signé par les différents partenaires qui entrent en jeu, il est diffusé aux personnes de la communauté éducative concernées.

Ce projet peut concerner **le temps scolaire mais aussi périscolaire**, et se nomme ainsi parfois **PAIP (Projet d'Accueil Individualisé Périscolaire)**. ³⁸

C'est un projet qui prend en compte les besoins spécifiques de l'enfant ou de l'adolescent et est mis en concertation avec les professionnels de santé qui s'occupe de la prise en charge de l'enfant ou de l'adolescent ciblé (médecin scolaire, de la Protection maternelle et infantile (PMI), ou le médecin et l'infirmier de la collectivité d'accueil).

Le PAI concerne une pathologie ou un trouble qui s'est manifesté pendant l'année scolaire. Il a une durée de validité qui peut être variable. Il peut être reconduit d'une année sur l'autre et être revu et adapté en cas d'évolution de la pathologie ou, par exemple, en prévision d'un voyage ou d'une sortie scolaire.

Dans le cadre de la drépanocytose nous savons que : le retentissement n'est jamais le même d'une personne à l'autre et d'un moment à un autre dans la vie. Le PAI de chaque adolescent ou enfant est ainsi personnalisé, indiquant les recommandations et traitements spécifiques. Il devra être renouvelé chaque année.

³⁹Un PAI doit contenir des informations essentielles sur : l'alimentation (les régimes alimentaires à appliquer, les conditions des prises de repas, les aménagements d'horaires), sur les activités compatibles avec la santé de l'enfant et/ou de l'adolescent (savoir quelles sont les activités de substitution proposées).

En ce qui concerne les activités sportives, le PAI permettra donc aux enseignants, professeurs de sport, animateurs d'éviter les activités à risque, de savoir repérer et connaître les signes d'une complication, de savoir quelle est l'attitude à avoir (quel médicament donner quand contacter les secours).

La cible :

La cible du (PAI) ce sont les enfants et adolescents atteints de pathologies chroniques comme la drépanocytose, d'allergies et d'intolérance alimentaire. ³⁸

Comment faire pour avoir un PAI ?

Les personnes auxquelles il faut s'adresser pour avoir accès au PAI :

- **Le directeur d'école ou chef d'établissement.** Il veille sur la bonne application du PAI et donne des informations. Il fait le lien entre les parents et l'équipe éducative en cas de problème.
- **Les enseignants :** Ils sont souvent au cœur de l'action en cas de problème survenant dans une salle de classe. Le PAI leur permet ainsi de savoir quelle conduite adopter chaque et en cas de complication. Ils sont autorisés à donner le traitement indiqué et orienteront vers le médecin et/ou l'infirmière scolaire, tout en gardant le secret professionnel.
- **Le médecin scolaire** garantit des informations délivrées dans le PAI. Il établit un pont entre la famille, l'école et le médecin traitant. Il s'assure que l'équipe éducative est informée sur les précautions à prendre et les conduites à tenir.
- **Le psychologue scolaire** aide l'équipe enseignante à mettre en place une aide adaptée ou des aménagements des conditions d'apprentissage, si nécessaire.
- **L'assistante sociale scolaire** aide les familles en difficulté pour que les enfants suivent leur scolarité dans les meilleures conditions.
- **L'infirmière scolaire** est un interlocuteur privilégié des élèves sur les questions de santé, notamment au collège. Elle prend en charge les enfants quand ils nécessitent des soins et évalue la nécessité de les diriger en urgence à l'hôpital. Elle veille aussi à la bonne application du PAI. ³⁸

Toutes ces personnes sont impliquées dans le PAI à différents niveaux et travaillent ensemble à ce que le projet soit adapté à chaque enfant/adolescent.

d) DREPASCOL

Une étude évaluant les capacités scolaires des enfants atteints de drépanocytose nommée DREPASCOL a été menée par une collaboration entre le centre de référence de la drépanocytose du Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil et des enseignants spécialisés.⁴⁰

Cette étude montre qu'alors que certains enfants n'ont aucun souci scolaire, d'autres présentent des difficultés d'apprentissage.

Cette étude a montré que les enfants atteints de drépanocytose sont plus fatigables, ont besoin d'activités courtes ou fragmentées, d'avoir du temps supplémentaire pour la lecture, l'écriture et pour faire les exercices.

L'intelligence des enfants atteints de drépanocytose est intacte, et s'ils sont bien aidés, bien encadrés et bien accompagnés, ils pourront réussir comme les autres enfants.

Il m'a semblé pertinent de partager dans cette thèse un ensemble d'aménagement recommandé pour le suivi scolaire des enfants. Ces aménagements sont issus d'une expérience faite par une maman sur le suivi scolaire de son enfant (à l'école et à domicile) en lien avec les enseignants. A partir des constats de l'étude DREPASCOL et de l'expérience de cette maman, quelques aménagements ont été proposés par l'équipe Projet DREPASCOL.

⁴¹Tableau 1 : Tableau DREPASCOL

CONSTATS	AMENAGEMENTS
<p>Absences possibles et imprévisibles</p>	<p>TRAVAILLER les devoirs en avance !</p> <ul style="list-style-type: none"> - Contacter dès la rentrée l'équipe éducative de l'enfant, pour mettre en place un suivi scolaire à l'école et à la maison ; - Chaque fin de semaine, récupérer les devoirs de la semaine suivante (organisation à mettre en place entre l'enseignant et vous parent) - Le week-end, à la maison, préparer tous les devoirs de la semaine à venir
<p>Mémorisation difficile</p>	<p>En semaine, reprendre une seconde fois les devoirs qui ont été préparés le week-end, chaque jour pour le lendemain. C'est l'occasion de vérifier que l'enfant a bien compris ou de lui réexpliquer.</p>
<p>Découragement, fatigue</p>	<p>Faire les devoirs dans de bonnes conditions :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Pièce calme si possible, bien éclairée ; - Eviter l'exposition aux écrans/smartphones avant les devoirs (préférez le repos, ou le gouter avant les devoirs) ; - Eteindre les écrans (son et lumière) pendant la réalisation des devoirs, y compris ceux de la pièce d'à côté.

<p>Difficultés de concentration parfois de compréhension</p>	<p>Être présent à côté et avec l'enfant pour les devoirs (laisser le smartphone de côté !) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Expliquer la consigne : Utiliser des exemples pour illustrer les consignes ; - Vérifier que l'enfant a compris la consigne avant qu'il commence répondre ; - Laisser l'enfant faire seul le devoir ; - Puis reprendre avec lui.
<p>Difficultés possibles</p>	<p>Récupérer régulièrement le cahier du jour pour suivre l'évolution en classe et repérer les difficultés (si possible chaque soir, ou le mercredi et le week-end)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Là où il y a des difficultés, faire travailler l'enfant par exemple en lecture, mettre en place 10 minutes de lecture par jour, même les jours où il n'y a pas de devoirs. Par exemple en Mathématique, utiliser les situations de la vie quotidienne pour « jouer » avec les chiffres et faire des opérations. Faites-le manipuler des objets pour les calculs
<p>Enfant hospitalisé</p>	<p>Si l'enfant n'est pas trop fatigué :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Faire le devoir prévu normalement pour la classe ; - Continuer à travailler là où il y a des difficultés connues (Faire les 10 mn de lecture, ou de poésie, ou de calcul...).

2. GESTION DE LA DOULEUR

« Quand j'ai une grosse crise, j'ai l'impression que mes os se brisent ou que quelqu'un monte sur mon corps avec un rouleau compresseur », nous explique une jeune pour décrire ses douleurs. ⁴²

La douleur de la crise drépanocytaire est une des plus fortes qui puisse être décrite. Cette douleur est souvent assimilée aux douleurs de l'accouchement ou encore à la douleur d'un coup de poignard dans les os ou dans les muscles. Elle est le plus souvent localisée au niveau des os et est liée au phénomène vaso-occlusif de la microcirculation dû aux globules rouges falciformes. La diminution de l'oxygénation des tissus engendre des micro-infarctus au niveau des os, mais aussi au niveau des muscles, des intestins et potentiellement dans tout l'organisme.

La survenue souvent brutale et imprévisible de ces crises immobilise le patient et chaque mouvement augmente l'intensité de la douleur au point où certains patients préfèrent rester immobiles ou encore trouver une position antalgique pour être soulagé.

Nous allons dans cette partie aborder les types de douleurs, et les moyens qui sont utilisés de nos jours pour soulager les patients drépanocytaires.

- La douleur aiguë

L'une des manifestations cliniques de la drépanocytose est la survenue brutale et imprévisible de crises vaso-occlusives hyperalgiques qui peuvent durer de quelques heures à quelques jours et qui touchent principalement les os et l'abdomen.

Dès l'âge de 6 mois les patients drépanocytaires peuvent déjà faire face à des crises, mais la fréquence maximum des crises se situe entre 5 et 15-20 ans. Ces crises assez fréquentes sont le principal motif de consultation aux urgences et la première cause d'hospitalisation. Elles sont favorisées par la fatigue, l'hypoxie, une infection, une modification brutale de la température, un stress physique ou psychologique. ⁴³

La douleur ressentie lors d'une crise peut être majeure et est désormais reconnue comme étant l'une des plus sévères existantes. La très grande majorité de ces CVO sont prises en charge à domicile. Des études concernant les enfants et les adolescents drépanocytaires révèlent que 60 à 90% de ces CVO ne sont pas gérées à l'hôpital. En moyenne, les épisodes douloureux sont de 2 par mois, avec une intensité est de 5,5 sur 10 et leur durée de 2,5 jours avec des extrêmes de quelques heures à plusieurs semaines. Il reste important de notifier que la maladie ne se manifeste pas de la même manière chez tous les drépanocytaires et certains peuvent être au-delà de ces chiffres que nous énonçons. ⁴³

L'impact de ces crises douloureuses sur la qualité de vie de ces jeunes malades ainsi que sur leur scolarité est très fort, avec un taux d'absentéisme scolaire de plus de 50 % les jours avec douleurs. Les CVO peuvent être **aiguës**, transitoires c'est-à-dire durer de quelques heures à quelques jours ou **chroniques** et durer plusieurs semaines

Chez environ 85% des patients la prise d'au moins un antalgique est la stratégie la plus utilisée. Les antalgiques les plus utilisés sont le paracétamol, la codéine et l'ibuprofène ; ils peuvent être utilisés en association ou de façon isolée. (**Dampier, 2002**).

Pour soigner au mieux un patient drépanocytaire douloureux, il est nécessaire de l'écouter et de reconnaître sa douleur car au cours du temps, les patients gardent la mémoire de leur douleur, et la survenue possible d'une crise entretient chez eux une anxiété de fond. Le défi des équipes soignantes dans les hôpitaux est d'être en mesure de soulager les douleurs aiguës des CVO. Pour ce faire plusieurs méthodes sont utilisées.

a) Gestion de la douleur à domicile

Comme évoqué précédemment, 60 à 90% des CVO ne sont pas traitées à l'hôpital. Il est donc important de savoir comment gérer un CVO à domicile.

Le traitement antalgique à domicile qui est recommandé lorsque les premiers signes de la CVO apparaissent, est constitué d'une prise abondante d'eau, et l'application d'une bouillote sur la zone douloureuse peut être utile (l'application de froid est contre-indiquée).

Pour le traitement antalgique il est recommandé :

- Une première prise de **paracétamol par voie orale** (30 mg/kg ou 1 g chez l'adolescent de plus de 12 ans). Si cette première prise est efficace et suffit à soulager, il faut la renouveler toutes les 6h à la dose de 15mg/kg ou 500 mg chez l'adolescent de plus de 12 ans

Si la douleur persiste 30 à 45 min après il est recommandé d'administrer :

- **Un anti inflammatoire non stéroïdien par voie orale : ibuprofène** (10 mg/kg) **ou ibuprofène + paracétamol**. Si cette première prise est efficace et suffit à soulager, il faut la renouveler toutes les 6h à 8h selon la molécule et la forme galénique utilisée en poursuivant par le paracétamol. En cas de persistance des douleurs 30 à 45 min après la première prise on passe à un autre palier ;
- **La codéine par voie orale** (0,5 à 1 mg/kg/dose jusqu'à 30 mg) peut être associée au paracétamol et éventuellement à l'ibuprofène, si cette première prise est efficace, il faut la renouveler toutes les 6h.
- Si le patient présente des douleurs abdominales il faut éviter de lui administrer de l'ibuprofène : Il est plutôt recommandé de donner le **phloroglucinol en lyophilisat oral et ou le tiémonium**.²⁹

- Si la douleur n'est pas soulagée et qu'elle est de plus en plus intense, une consultation aux urgences à l'hôpital est recommandée après un contact si possible avec le médecin spécialisé dans la prise en charge de cette pathologie.

b) Gestion de la douleur à l'hôpital

Pour la première étape du traitement antalgique à l'hôpital il est proposé après avoir fait des évaluations de la douleur grâce à une échelle visuelle analogique ou l'échelle des visages ou toute autre échelle d'hétéroévaluation adaptée de commencer par :

- **L'inhalation de MEOPA** dès l'arrivée peut être associée à la nalbuphine par voie intra-rectale (0,4 à 0,5 mg /kg) ou par voie intra-veineuse lente (0,2 à 0,3 mg/kg), en surveillant le degré de sédation et la fréquence respiratoire dont la limite inférieure de la normale dépend de l'âge ;

Si la douleur ne cède pas au-delà de 30 à 60 min, le traitement par la nalbuphine est arrêté et un traitement par la morphine est débuté.

Si les douleurs sont encore plus intenses, il est recommandé pour la poursuite du traitement antalgique d'associer à la nalbuphine ou à la morphine :

- Du paracétamol (15 mg/kg par prise sans dépasser 60 mg/kg par voie orale ou injectable)
- Un anti inflammatoire non stéroïdien :
 - En injectable (kétoprofène en IV lente 1 mg/kg toutes les 8h) ;
 - Voie orale (ibuprofène 10 mg /kg toutes les 6 à 8h). ²⁹

Ce traitement peut avoir des effets secondaires qu'il est important de connaître.

Effets secondaires :

- **Dépression respiratoire** (la fréquence respiratoire doit rester > 15 min entre 1 et 5 ans et > 10 min après 6 ans ; surtout, la FR doit être vérifiée pendant le sommeil) ; elle n'est observée que pour des doses élevées au-delà de 3 mg/kg/j ; arrêt respiratoire : injecter 1 ampoule de naloxone (1 ml = 0,4 mg) ; en cas de dépression respiratoire, diluer 1 ampoule de naloxone à 10 ml, puis l'injecter en IVD ml par ml jusqu'à la levée de la dépression respiratoire.
- **Nausées et vomissements** : ces effets indésirables sont rares et s'améliorent le plus souvent avec le temps ;
- **Constipation** : elles sont souvent constantes, et elles peuvent être traitées par le lactulose (0,1 à 0,2 ml/kg/8h) ;
- **Globe vésical** : il cède à la palpation ; il est traité par la Nalbuphine.

Certaines crises vaso-occlusives graves avec complications comme le Syndrome Thoracique Aigu peuvent nécessiter une transfusion sanguine ou un échange transfusionnel qui relèvent d'un centre hospitalier adapté.

Traiter la douleur avec des moyens physiques :

Tranquilliser le patient dans un environnement calme et sécurisant.

- Par le toucher réalisé par un parent ;
- Par des massages doux ;
- Par des applications de bouillote chaude.

3. ANXIETE ET PEUR DE LA MORT

Jeune drépanocytaire : « Lorsque je suis hospitalisé ou contraint à rester couché par exemple, j'ai le sentiment que cette maladie contrôle ma vie alors que je voudrais être maître de mes actions et de mon existence. Je me sens parfois impuissant et découragé parce que je me dis que cela va s'imposer à moi toute ma vie. »⁴⁴

La fatigue, les douleurs chroniques, aiguës, les hospitalisations à répétition ont des répercussions sur la santé mentale des personnes atteintes de drépanocytose. Certains se sentent comme enfermés dans un corps, seuls, incompris, et surtout incapable d'expliquer ce qu'ils ressentent. Ce sentiment d'absence de contrôle les plonge alors dans la peur, l'anxiété, l'angoisse, le doute ... et même dans la peur de mourir.

A chaque hospitalisation, la vie des personnes drépanocytaires est menacée car comme nous l'avons vu précédemment beaucoup de complications peuvent arriver.

Lors de mon échange avec Grâce, cette jeune femme qui a partagé son quotidien avec nous lors d'une interview, elle m'a expliqué en quelques mots que la peur de la mort et l'anxiété sont des sentiments qui sont bien présents même si les jeunes drépanocytaires ne les évoquent pas forcément. La peur de la mort, de ne pas s'en sortir après cette énième crise plonge encore plus ces jeunes drépanocytaires dans ce sentiment de solitude, d'isolement et dans une certaine incapacité à exprimer leurs craintes et leurs peurs.

Grâce : « On sait qu'on est bien pris en charge et que les médecins font de leur mieux, mais à chaque fois que je fais une crise, je ne peux m'empêcher d'avoir ces pensées qui me disent que c'est peut-être la fin pour moi... »

C'est à ces moments-là qu'apparaissent de grandes interrogations dans les pensées de ces jeunes ; des interrogations sur leur vie, sur le but de leur existence et même sur la suite de leur vie.

La fameuse question : « **Pourquoi suis-je malade - pourquoi moi ?** » est celle qui revient souvent dans les pensées de ces jeunes et qui provoque en eux ce sentiment d'incompréhension, ce sentiment d'injustice, et aussi le sentiment d'être contrôlé par cette maladie et de ne pouvoir rien faire.

4. GESTION DU TRAITEMENT - OBSERVANCE

L'observance est définie comme le degré de concordance entre le comportement d'un individu en termes de prise médicamenteuse, de suivi clinique et biologique, de respect du régime ou de changement de style de vie et la prescription médicale.

L'observance varie en fonction de plusieurs facteurs : le médecin, le patient, l'environnement du patient, son niveau de compréhension de sa maladie, et sa détermination à se prendre en charge et à guérir.

Dans la drépanocytose, les traitements actuels sont des traitements symptomatiques qui visent à corriger l'anémie (transfusions sanguines), diminuer le taux d'hémoglobine S (échanges transfusionnels et hydroxycarbamide), protéger des infections.

Lors de l'interview avec Grâce, nous avons évoqué le point concernant l'observance :

Grâce : « *Ce qui m'a permis de rester stable dans la gestion de mon traitement, c'est d'abord le fait d'avoir eu un bon médecin, qui a pris le temps de m'expliquer à quoi servait chaque médicament. Une fois que j'ai compris à quoi ça servait c'était plus facile pour moi de gérer mon traitement.* »

Mélissa, une autre jeune femme drépanocytaire, nous a fait part de son vécu dans la gestion de son traitement :

Mélissa : « *Lorsqu'on est drépanocytaires et surtout jeune ; il y a des jours où on n'a pas envie de prendre son traitement. On a envie de tout laisser tomber et de ne plus prendre aucun médicament. Je ne pourrais pas dire que je suis exemplaire dans la gestion de mon traitement ; je m'efforce comme tout le monde mais j'avoue qu'il y a des moments de relâche. »*

J'ai aussi pu observer l'attitude de ma petite cousine drépanocytaire vis-à-vis de son traitement et fort est de constater que les jeunes adolescents drépanocytaires traversent tous cette phase de relâche et d'abandon de leur traitement. Ceux qui sont très informés sur leur maladie et qui savent à quoi leur servent leurs médicaments développent un certain niveau de conscience de l'impact de leur traitement sur leur vie au quotidien.

D'après ces observations et ces différents avis, le point de l'observance est un point à ne pas négliger et qu'il est important d'aborder avec ces jeunes adolescents lors des séances d'éducation thérapeutique. L'observance est un facteur important pour les patients drépanocytaires, car un patient qui prend bien son traitement et qui s'efforce d'avoir un mode de vie adapté à sa pathologie diminue les risques de complications de la maladie. Nous restons néanmoins conscients que la drépanocytose ne se manifeste pas de la même manière d'un individu à un autre.

VI. TRANSITION DE LA PÉDIATRIE À L'ÂGE ADULTE

La transition est définie comme un mouvement continu complet et coordonné entre les soins pédiatriques (*axés sur le développement et la croissance avec une grande interface parentale*), et les soins aux adultes centrés sur l'autonomie, l'insertion dans la vie socioprofessionnelle et la procréation. ⁴⁵

Le processus de transition est long et souvent anxiogène. Il est nécessaire de l'anticiper et de l'aborder assez tôt vers l'âge de 13-15 ans afin d'amener le patient et sa famille à une maturité idéale. Il est important que la croissance et la puberté ne posent plus de problème et qu'on arrive à une période stable médicalement et psychologiquement pour effectuer le transfert vers le secteur adulte, point culminant de cette transition.

Plusieurs jeunes patients ont peu de connaissance sur leur maladie et sont limités dans leurs aptitudes d'autogestion des soins (*prise des rendez-vous, gestion des complications, renouvellement des ordonnances...*). Seulement 50 % des adolescents drépanocytaires connaissent le type exact de leur drépanocytose, et son mode de transmission. ⁴³

Il est aussi nécessaire de ne pas oublier une étape importante qui n'est pas à négliger : c'est la nécessité de faire une réannonce formelle du diagnostic de drépanocytose au patient durant son adolescence. Cette réannonce du diagnostic permet à l'adolescent de se positionner comme interlocuteur principal et de laisser ses parents passer en second.

Lors de cette consultation singulière, les adolescents se posent plusieurs questions, concernant notamment le versant génétique « *pourquoi moi ?* » « *Est-ce que je vais quand même guérir un jour ?* » « *Est-ce que mes parents savaient qu'ils étaient porteurs du gène* » « *Est-ce que mes enfants auront la même maladie que moi ?* ». Il est important de prendre le temps de répondre à ces questions afin d'éclaircir toutes les zones d'ombres que le patient peut avoir par rapport à la maladie.

Lors de cette phase de transition, il faut faire une évaluation des connaissances, des croyances, et des représentations de la maladie que se fait le patient. Une partie de cette consultation doit être faite seule avec le patient ; cela permettrait d'identifier ses signes personnels d'alerte, écouter « sa réalité », respecter une certaine confidentialité, lui adresser personnellement son compte rendu de consultation.

Le fait de favoriser les activités extrascolaires et les séjours en colonies, permet aussi de valoriser l'autonomie et de favoriser l'indépendance de l'adolescent. Faire les liens avec sa scolarité permet aussi d'évoquer le passage de la pédiatrie à l'hôpital pour adulte.

L'autre élément qu'il est important d'aborder, ce sont les différences de fonctionnement ou de prise en charge entre les secteurs pédiatrique et adulte et de les expliquer.

Il est aussi important d'identifier les craintes du jeune patient concernant ce passage vers la médecine adulte. En plus de la peur de quitter une équipe médicale et paramédicale qu'il connaît depuis des années, la confrontation aux personnes adultes et une moins bonne gestion de la maladie sont les éléments qui peuvent rendre les adolescents inquiets.

Les circuits de consultation, d'hospitalisations et des urgences ainsi que le ou les futurs interlocuteurs doivent être parfaitement bien connus.

Une consultation commune avec les deux professionnels de santé pédiatre et médecin adulte avant le transfert définitif dans les mesures du possible, serait d'une grande utilité.

Dans certains hôpitaux, il existe des services de médecine pour adolescent ou encore des unités spécifiques adolescents et jeunes adultes. Ces services permettent d'assurer une bonne transition entre la pédiatrie et les services d'adultes en tenant compte des spécificités de cette tranche d'âge, quelle que soit leur pathologie. ⁴³

Des unités mobiles de prise en charge mobiles existent ; elles sont composées d'un médecin, une infirmière et un psychologue qui vont accompagner le transfert du patient de la pédiatrie au secteur adulte. Ces structures restent rares. Il est intéressant de favoriser la rencontre des adolescents drépanocytaires avec de jeunes adultes déjà dans le secteur adulte.

Le médecin traitant, obligatoire dès l'âge de 16 ans, devient un interlocuteur important dans cette phase de transition. Il est bien plus impliqué dans la prise en charge des patients adultes qu'en pédiatrie d'autant plus que les complications d'organes débutent chez les adolescents et jeunes adultes. Au fur et à mesure le suivi des patients se fragmente avec plusieurs spécialistes (*néphrologues, pneumologues, ophtalmologues, etc.*).⁴³

Le pédiatre devra s'assurer, avant le transfert de son jeune patient, qu'il n'y a plus de difficulté sociale majeure (*comme l'absence d'une prise en charge par la Sécurité sociale ou la non-validité du 100 % ou encore un titre de séjour non pérenne sur le territoire français à la majorité*), et qu'un projet professionnel adapté à l'état de santé de l'adolescent est engagé. En ce qui concerne le projet professionnel, les médecins du travail peuvent être sollicités pour les patients les plus symptomatiques afin de réfléchir à une orientation ou encore à un poste aménagé.⁴³

L'établissement d'un dossier de reconnaissance du handicap auprès de la Maison Départementale pour les Personnes Handicapées (MDPH) sera également discuté avec le patient et sa famille si sa situation médicale le nécessite. Mais le mot « handicap » est un frein à cette démarche pour certains jeunes.

Des séances d'éducation thérapeutique sont un bon moyen d'accompagner ce processus de transition en reprenant avec le patient et sa famille : les connaissances de la maladie, les conduites à tenir en cas de complications, que faire en cas d'urgence,

la connaissance des indications, les effets secondaires des traitements, les différences de fonctionnement entre les services pédiatriques et adultes ...

Les séances d'éducation thérapeutique peuvent aussi permettre de construire un projet socio-éducatif en mettant en valeur l'observance comme vecteur d'une bonne santé.

Ce programme d'ETP destiné aux patients et à leur famille permettra de prendre en compte leurs craintes et leurs attentes. L'apport des associations de malades et de famille de malades sont aussi un bon appui et un bon support.

Le Réseau Ouest Francilien de Soins des Enfants Drépanocytaires (ROFSED) et le centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs ont élaboré récemment un document sur la transition destiné aux patients mais aussi aux familles et aux soignants qui serait intéressant de partager aux patients et à leurs familles.

VII. L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE

A. GENERALITES SUR L'ETP

1. HISTOIRE DE L'ETP-LES DÉBUTS

Éducation thérapeutique : l'histoire

- Le rapport du conseil national de l'ordre des médecins qui portait sur l'information et la formation du patient stipule que, « *L'éducation du patient s'adresse aussi bien à un individu qu'à un groupe restreint et homogène atteint d'une même affection. C'est une nécessité éthique, déontologique et économique essentielle mais aussi une nécessité collective* » **en Juin 1999** ;
- **Dans les années 2000**, la conférence nationale de santé démontre l'intérêt de développer la prévention et l'éducation dans une approche de promotion de la santé. Un souhait de voir se renforcer l'éducation thérapeutique du patient et la diffusion massive des pratiques professionnelles éducatives à l'ensemble des futurs intervenants du domaine de la santé est mentionné ;
- Un plan national d'éducation pour la santé est réalisé par le ministère de la santé dans le cadre d'une promotion de l'éducation à la santé et de l'éducation thérapeutique. Ce plan national pour la santé prévoit plusieurs projets pour l'éducation thérapeutique dont la formation des professionnels de santé à l'ETP, et le financement de l'ETP. Tout cela a lieu en février 2001 ;
- Au mois de mars, plus précisément le 4 mars 2002 une nouvelle loi relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé voit le jour : Cette loi définit pour la première fois les objectifs d'une politique de prévention qui tend à développer des actions d'éducation thérapeutique du patient. Cette loi est à l'origine de l'institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES) ; ⁴⁶

- **Au mois d'avril 2002** un appel à projets sur l'asthme, le diabète et les maladies cardiovasculaires est lancé, il est relatif à l'éducation thérapeutique au sein des établissements de santé ;
- **5 ans plus tard en 2007** : pour améliorer la qualité de vie les patients atteints de maladies chroniques, un plan d'amélioration est lancé. Il est constitué de 4 objectifs qui sont les suivants :
 - Objectif 1 : Aider chaque patient à mieux connaître sa maladie pour mieux la gérer
 - Objectif 2 : Elargir la pratique médicale vers la prévention
 - Objectif 3 : Faciliter le quotidien des personnes malades
 - Objectif 4 : S'améliorer dans la connaissance des conséquences de la maladie sur leur qualité de vie
- **Au mois de juin 2007** : La Haute Autorité de Santé met en place un guide méthodologique pour aider à la structuration d'un programme d'éducation thérapeutique du patient.
- **Au mois de Septembre 2008** : Le rapport intitulé « pour une politique nationale d'éducation thérapeutique » a comme objectifs de :
 - Définir les modèles d'éducation thérapeutique les plus pertinents au regard du système de soins français
 - Préciser les modalités nécessaires à leur mise en œuvre
 - Proposer à côté des actions d'éducation thérapeutique stricto sensu, une typologie des actions d'accompagnement à la qualité de vie et d'aide à l'observance. ⁴⁶

- **1 an plus tard en 2009** : Le conseil national de l'ordre des médecins publie un rapport intitulé « l'éducation thérapeutique » reprenant les concepts et les modalités de l'ETP mais aussi le rôle du médecin traitant dans la pratique de l'ETP.
- La loi Hôpital Patient Santé Territoire (loi HPST) entre en vigueur le 21 juillet 2009. Elle reconnaît l'éducation thérapeutique comme une thérapeutique à part entière. Cette loi stipule que « *L'éducation thérapeutique s'inscrit dans le parcours de soins du patient. Elle a pour objectif de rendre le patient plus autonome en facilitant son adhésion aux traitements prescrits et en améliorant sa qualité de vie* ».
- **Au mois d'Aout 2010** : Un arrêté précise les compétences nécessaires pour dispenser l'ETP. Pour dispenser l'ETP une formation de 40 heures d'enseignement théorique et pratique est nécessaire. Ces compétences s'acquièrent dans le cadre soit de la formation initiale ou du développement professionnel continu pour les professionnels de santé, soit par des actions de formation continue.

Les conditions d'autorisation de mise en œuvre des programmes d'ETP sont aussi précisées dans cet arrêté. Un cahier des charges et des évaluations de ces programmes sont prévus.

- **Au mois de juin 2013** : Élaboration par l'INPES d'un référentiel de compétences pour dispenser l'éducation thérapeutique du patient dans le cadre d'un programme.

L'éducation thérapeutique a su se faire une place au fur et à mesure des années et est aujourd'hui une discipline bien connue et qui a prouvé son efficacité dans la prise en charge des patients atteints de maladie chronique. ⁴⁶

2. EDUCATION THERAPEUTIQUE : DEFINITION

Selon la définition de l’OMS, l’éducation thérapeutique du patient a pour but d’aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. ⁴⁶

L’éducation thérapeutique fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient. En plus du soutien psychosocial, des activités sont organisées et conçues pour rendre les patients conscients et informés sur tout ce qui concerne leur maladie (les soins, les procédures hospitalières, les comportements liés à la santé).

Toutes ces activités et ce soutien psychosocial mis en place dans le cadre de l’ETP a pour but d’aider les patients (leurs familles) à comprendre leur maladie et leur traitement, collaborer et assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge.

Une information orale ou écrite, un conseil de prévention peuvent être délivrés par un professionnel de santé à diverses occasions, mais ils n’équivalent pas à une éducation thérapeutique du patient.

L’éducation thérapeutique du patient est un processus continu, dont le but est d’aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient.

L’éducation thérapeutique du patient permet par exemple au patient de soulager ses symptômes, de prendre en compte les résultats d’une autosurveillance, d’une automesure, de réaliser des gestes techniques, d’adapter des doses de médicaments. Elle contribue également à permettre au patient de mieux se connaître, de gagner en confiance en lui, de prendre des décisions et de résoudre des problèmes, de se fixer des buts à atteindre et de faire des choix.

a) À quels patients l'éducation thérapeutique s'adresse-t-elle ?

L'éducation thérapeutique s'adresse à toute personne ayant une maladie chronique, enfant, adolescent ou adulte, quels que soient le type, le stade ou encore l'évolution de la maladie.

Elle s'adresse aussi à l'entourage du patient s'il souhaite et si le patient est d'accord pour l'impliquer dans la gestion de sa maladie.

Les difficultés d'apprentissage (lecture, compréhension de la langue, handicap sensoriel, mental, troubles cognitifs, dyslexie, etc.), le statut socio-économique, le niveau culturel et d'éducation et le lieu de vie ne doivent pas priver les patients d'un ETP.

Bien au contraire, ces particularités doivent être prises en compte pour adapter le programme d'ETP en termes d'accessibilité géographique, culturelle, de souplesse dans les réponses aux besoins et aux attentes, de choix des techniques et outils pédagogiques les plus adaptés.

b) À quel stade de la maladie peut-on proposer l'ETP ?

L'éducation thérapeutique du patient peut être proposée dès l'annonce du diagnostic de la maladie chronique ou à tout autre moment de la maladie.

Différents types d'offres d'éducation thérapeutique du patient peuvent être proposés au patient pour l'accompagner tout au long de la prise en charge de sa maladie chronique :

- Une offre d'éducation thérapeutique « initiale »
- Une offre d'éducation thérapeutique « de suivi régulier » (ou de « renforcement »)
- Une offre d'éducation thérapeutique « de suivi approfondi » (ou « de reprise »).⁴⁷

Les besoins éducatifs du patient représentent le facteur principal à prendre en compte pour déterminer la durée et les moyens nécessaires à mettre en œuvre une offre d'ETP.

L'éducation thérapeutique du patient est une démarche continue qui nécessite des adaptations permanentes liées à l'évolution de la maladie, à ses propres demandes, et à l'expérience que le patient lui-même a de sa gestion. C'est pourquoi ces offres, dans leur contenu et leur continuité de l'une à l'autre, doivent rester souples pour répondre aux besoins éducatifs de chaque patient.

3. LES OBJECTIFS

L'éducation thérapeutique est une discipline qui nécessite pour qu'elle soit mise en place, qu'il y ait des objectifs et des buts précis à atteindre. Quelles sont les finalités spécifiques de l'éducation thérapeutique ?

- L'un des premiers objectifs à atteindre dans le cadre de l'ETP est **l'acquisition et le maintien par le patient de compétences d'auto-soins** : il s'agit de s'assurer que le patient acquiert des compétences dans le domaine de sa prise en charge. Ces compétences d'auto-soins permettent au patient de savoir comment se prendre en charge lui-même lors des différentes situations de la vie et même lors des cas d'urgence. Parmi elles, l'acquisition de compétences dites de sécurité vise à sauvegarder la vie du patient.
- **La mobilisation ou l'acquisition de compétences d'adaptation** : Le but de l'ETP est aussi de permettre au patient de développer des compétences personnelles et interpersonnelles, cognitives et physiques qui permettent aux personnes de maîtriser, de diriger leur existence, et d'acquérir la capacité à vivre dans leur environnement et à modifier celui-ci. ⁴⁸

4. LES MÉTHODES UTILISÉES

Konrad Lorenz « *dit mais pas entendu, entendu mais pas compris, compris mais pas accepté, accepté mais pas fait, mis en pratique, mais pour combien de temps* ». ⁴⁹

Une éducation efficace tient compte de la manière dont le patient intègre les informations qu'il reçoit. Nous ne retenons que 20% de ce que nous avons entendu, 30% de ce que nous avons vu, 40% fait, 50% vu et entendu, 80% dit et fait. ⁴⁹

La plupart du temps les gens se souviennent de ce qui a été dit en premier et de ce qu'ils considèrent comme important ; les instructions et conseils sont plus vite oubliés que d'autres informations. Les personnes modérément anxieuses se rappellent mieux que les personnes très anxieuses. Certaines connaissances antérieures peuvent aider.

Un programme d'éducation thérapeutique s'articule en 3 étapes :

a) Le diagnostic éducatif :

Le diagnostic éducatif est l'étape initiale du programme d'ETP. Il permet d'exprimer le vécu de la maladie, de préciser les besoins du patient, ses ressources et ses difficultés. C'est aussi pendant cet entretien qu'un état des lieux des compétences et des croyances du patient sera fait ; il servira de base au programme personnalisé d'ETP. ⁴⁹

Après le diagnostic éducatif, le patient choisit de suivre un programme de séances individuelles ou collectives ou mixtes.

b) Les séances individuelles ou collectives d'ETP

Ce sont des séances au cours desquelles les patients apprennent à mieux comprendre et à mieux vivre leurs maladies.

- **Les séances collectives** favorisent les échanges. Au cours de ces séances les patients peuvent s'entretenir sur leurs expériences et peuvent apprendre à se connaître. Elles doivent être animées par au minimum 2 soignants formés, dans un lieu dédié. L'animation est pluriprofessionnelle (médecins, psychologues, infirmières, diététiciennes, pharmaciens ...).

- **Les séances individuelles** quant à elles sont plus simples à organiser et sont réalisables en pratique libérale. Elles sont adaptées aux patients qui ne sont pas à l'aise avec le partage en groupe. Le déroulement précis d'une séance d'ETP peut être formalisé sous la forme d'un document écrit (conducteur de séance) qui précise le déroulement de la séance pas à pas.⁴³

c) L'évaluation des compétences acquises

Pour chaque programme d'ETP, il est important de faire une évaluation pour voir quelles sont les compétences que le patient a acquises et quelles sont celles sur lesquelles il est important de revenir. L'évaluation ne doit pas être utilisée comme une sanction médicale, éducative ou sociale excluant le patient de la situation d'évaluation.

Évaluer c'est : collecter des informations pertinentes, fiables, valides afin de les comparer à des éléments de référence ou de normes.

L'Évaluation Individuelle s'attache à mettre en valeur les diverses transformations intervenues chez le patient et son entourage en termes d'acquisition de compétences d'auto-soins, d'acquisition et de mobilisation de compétences d'adaptation, de vécu de la maladie chronique au quotidien et de capacité d'agir. Elle ne doit pas être utilisée de manière normative pour porter un jugement externe sur le patient mais plutôt de manière formative, en cherchant par un dialogue structuré à faire le point avec lui et à lui permettre de développer des compétences d'évaluation. ⁴⁸

5. DEROULEMENT DES SEANCES D'EDUCATION THERAPEUTIQUE (ETP)

Les séances d'ETP sont des temps de rencontre, d'apprentissage et de partage de connaissances autour de la maladie. Elles ont pour objectif d'aider le patient à développer des compétences dans plusieurs domaines : *mieux connaître sa maladie et ses traitements, ne pas avoir peur de ses traitements, savoir se traiter au quotidien, s'adapter aux changements de la vie quotidienne.*

Le but de l'ETP n'est pas de transmettre une masse de connaissances théoriques sans rapport avec les besoins du patient ; mais il s'agit de se centrer sur les attentes et les besoins du patient.

❖ **Déroulement des séances d'ETP collectives**

En ETP, les groupes représentent une vraie force dans l'apprentissage, la compréhension et l'acquisition des compétences.

Aujourd'hui l'intervention groupale est développée car elle répond à la demande de prise en charge d'un nombre croissant de patients et à des contraintes financières de plus en plus fortes.

Certaines interventions à type d'exposé pédagogique peuvent même réunir un nombre plus grand de participants. La taille du groupe ne dépend pas seulement de la méthode pédagogique employée, mais aussi du contenu des messages éducatifs, de la population à qui elle s'adresse, de l'expérience et des préférences de l'éducateur, ainsi que de l'organisme qui paye.

Des groupes trop petits (*moins de quatre personnes*) ne sont pas adaptés pour développer une interaction suffisante et ont plus tendance à favoriser un travail en individuel avec chaque participant plutôt qu'un véritable échange d'expériences.

La plupart des équipes semblent s'accorder sur des groupes de dimensions modérées (huit à dix personnes). Les bénéfices de l'interaction entre les participants sont alors optimisés, et permettent dans un même temps au patient de valider ses propres expériences et de répondre à ses besoins. ⁵⁰

Chaque groupe a un objectif spécifique et répond à un besoin bien précis. Avoir un groupe homogène permet d'avoir une meilleure adéquation entre l'objectif de l'intervention et les besoins des participants. On augmente ainsi les chances de succès. Il est donc important

de sélectionner les patients pour lesquels on pense que l'ET en groupe peut être bénéfique et surtout, de les faire participer dans un groupe qui va répondre à leurs demandes et besoins.

Pour optimiser l'efficacité de l'ET en groupe, les sessions doivent pouvoir répondre aux préoccupations communes des participants.

6. QUELS SONT LES BÉNÉFICES DE L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DU PATIENT

○ Quels sont les bénéfices de l'éducation thérapeutique du patient ?

La démarche éducative accorde une place importante au patient en tant qu'acteur de sa propre santé. Elle rend le patient acteur de sa propre prise en charge.

L'éducation thérapeutique du patient est un processus continu d'apprentissage et de soutien psychosocial qui permet au patient d'acquérir **non seulement une meilleure compréhension mais aussi une meilleure gestion de la maladie et de son traitement au quotidien.**

L'éducation thérapeutique du patient participe à **l'amélioration de la santé du patient et à l'amélioration de sa qualité de vie et de celle de ses proches.**

Si les études démontrant l'efficacité de l'éducation thérapeutique du patient sont à ce jour encore peu nombreuses ; l'intérêt de l'éducation thérapeutique du patient intégrée à une bonne stratégie thérapeutique faisant intervenir les différents professionnels de santé, a été toutefois établi et démontré sur certaines pathologies chroniques. ⁵¹

L'éducation thérapeutique du patient **permet également la réduction du nombre d'hospitalisations et de séjours aux urgences, des visites médicales non programmées.**

- **Quel est l'impact de l'éducation thérapeutique sur le traitement**

Les caractéristiques d'une bonne éducation thérapeutique :

L'éducation thérapeutique **doit être centrée sur le patient, élaborée avec le patient, et impliquant autant que possible les proches. Elle doit être intégrée à sa vie quotidienne ; prendre en compte l'évaluation des besoins et de l'environnement du patient.**

Les professionnels de santé impliqués dans l'éducation thérapeutique doivent être formés à la démarche. L'ETP regroupe souvent plusieurs professionnels de santé de domaines différents et qui interviennent lors des séances d'ETP.

7. LA PLACE DU PHARMACIEN DANS L'ETP

Le pharmacien expert du médicament est connu et reconnu pour sa connaissance des thérapeutiques. Sa participation aux programmes d'ETP sur des thématiques autour du bon usage du médicament, de son mode de prise, des potentiels effets indésirables et de leur prise en charge, prend donc tout son sens.

Le pharmacien dans l'exercice de son métier dispose d'une connaissance globale du patient (contexte familial et socioprofessionnel, entourage). Il a accès au dossier pharmaceutique lui permettant de connaître l'historique médicamenteux du patient. Au-delà de la proximité du pharmacien, la disponibilité et l'accessibilité sur de longues plages

horaires favorisent également les opportunités de contacts avec les patients. Étant donné la formation scientifique et professionnelle qu'il reçoit, le pharmacien dispose d'une crédibilité en tant que professionnel de santé.

L'ensemble de ces paramètres permet aux pharmaciens de tisser des liens privilégiés et d'instaurer une relation de confiance avec leurs patients, propice à l'échange, la confiance et l'éducation.

C'est pourquoi la loi HPST a reconnu la pratique de l'éducation thérapeutique par le pharmacien officinal afin d'améliorer la qualité de vie des patients. L'éducation pour la santé est une obligation déontologique pour le pharmacien d'officine. Elle permet de rendre le patient plus autonome par une meilleure adhésion à son traitement.

➤ La place du pharmacien dans l'ETP

Afin de réglementer les missions du pharmacien et notamment l'éducation thérapeutique du patient, le 21 juillet 2009 a été promulguée la loi HPST (Hôpital, Patient, Santé et Territoires).⁵²

Après cette loi, les pharmaciens d'officines ne s'occupent plus seulement de la dispensation des médicaments mais aussi des soins de premier et de second recours, de l'éducation thérapeutique et de l'accompagnement du patient.

Les missions du pharmacien sont alors inscrites dans le code de la santé publique. Elles sont :

- Les soins de premiers recours
- La coopération entre professionnels de santé
- Le service public de la permanence des soins
- Les actions de veille et de protection sanitaire
- L'éducation thérapeutique et l'accompagnement des patients.⁵²

Le rôle du pharmacien dans le parcours de soin est organisé en trois étapes : **la prévention, l'éducation thérapeutique du patient, l'information et le suivi des soins.**

Le pharmacien d'officine dispose de nombreux atouts pour intervenir dans l'éducation pour la santé des patients.

Dans le cadre de l'Éducation Thérapeutique du Patient, le pharmacien est dans une posture de conseil et le patient est dans une posture d'écoute.

Le pharmacien va sensibiliser et informer la population, promouvoir la prévention et le dépistage. Il participe ainsi à des campagnes de sensibilisation, transmet des informations via des brochures et oriente les patients à risque vers une consultation médicale.

- **Le pharmacien d'officine**

Le pharmacien d'officine est un informateur, un conseiller, la première personne consultée sans rendez-vous, un éducateur technique pour l'utilisation d'appareils électroniques de santé, un confident des maux de la vie.

Le pharmacien officinal aide le patient à la compréhension de sa maladie et de ses traitements au travers d'explications qui peuvent prendre la forme de schémas, de brochures ou encore d'entretiens pour évaluer l'état des connaissances du patient.

Il est aussi chargé de promouvoir le bon usage du médicament lors de la dispensation en donnant des conseils sur la prise du traitement et en indiquant les effets indésirables et l'importance de l'observance. Si la prise du traitement nécessite une technique particulière (instillation d'un collyre, inhalation), une démonstration suivie d'un essai par le patient sera effectuée. Il favorise l'apprentissage de l'autosurveillance par le patient notamment par l'auto mesure (lecteur de glycémie, auto-tensiomètre) et la reconnaissance des signes d'alertes (effets indésirables). ⁵²

Ce professionnel de santé soutient et encourage les patients. Il les encourage à exprimer leurs craintes et les oriente vers des associations de patients compétentes. Du fait de ses contacts fréquents avec les patients, le pharmacien peut suivre et soutenir le patient tout au long de sa prise en charge et devenir une personne de confiance pour ses proches et lui.

Il est décrit comme étant le premier acteur de santé consulté par le patient en cas de question relative à la santé. Pour l'ensemble de ces raisons ainsi que pour sa disponibilité, le pharmacien est un partenaire clé de la santé, qui se doit d'être intégré aux programmes d'ETP.

Son rôle dans l'ETP peut donc être multiple et relève de ses missions actuelles :

- **Promouvoir la prévention et le dépistage de maladies ou complications** : il se trouve le plus souvent à proximité du lieu d'habitation du patient et est très disponible puisque consultable sans rendez-vous ; le pharmacien vient donc de plus en plus à être consulté pour des questions relatives à la santé publique. Son rôle d'analyse et de réorientation vers un médecin est donc majeur.
- **Informé sur la pathologie** : la formation médicale et thérapeutique du pharmacien lui donne des connaissances suffisantes pour comprendre et expliquer les pathologies. Une grande coordination est nécessaire entre les acteurs de l'ETP pour que l'information, notamment celle relative à la pathologie, soit dite une fois et répétée si besoin sans toutefois importuner le patient.
- **Promouvoir le bon usage du médicament** : le pharmacien connaît les thérapeutiques, leur mode de prise, les effets indésirables potentiels ; ceci lui permet d'être l'acteur de référence pour aider le patient à organiser de manière pratique la prise de l'ensemble de ces thérapeutiques et la gestion des difficultés rencontrées au quotidien et en cas de modifications du mode de vie.

- **Soutenir et accompagner le patient** : confident et disponible, le pharmacien peut recueillir de nombreuses informations quant au mode de vie du patient et ainsi prévenir les difficultés qu'il pourra rencontrer.

Qu'il soit officinal, biologiste ou hospitalier, le pharmacien a un rôle important à jouer dans ce domaine.

En fonction des besoins des patients préalablement identifiés, il peut proposer de bénéficier d'une éducation ou d'un accompagnement thérapeutique. Il peut notamment :

- Aider à la compréhension de la maladie et des traitements,
- Aider à la compréhension des examens de biologie médicale,
- Informer et sensibiliser sur le bon usage des médicaments,
- Apprendre à utiliser les médicaments nécessitant une technique d'administration particulière,
- Aider dans l'apprentissage de l'autosurveillance de la maladie et des traitements,
- Soutenir et accompagner le patient tout au long de sa prise en charge.

Si nécessaire, en fonction de la situation, le pharmacien peut également orienter le malade vers une structure locale d'éducation du patient.

Quels sont les avantages et les difficultés rencontrés par le pharmacien dans l'ETP ?

⁵²Tableau 2 : Avantages et difficultés rencontrés par le pharmacien dans l'ETP

Avantages	Difficultés
<p>Proximités avec le patient : le pharmacien d'officine est proche du domicile du patient</p> <p>Il est disponible et peut être consulté en journée</p> <p>Il est celui à qui les patients se confient ce qui crée une véritable relation de confiance</p>	<ul style="list-style-type: none">● Le pharmacien doit reconnaître les limites de ses compétences : il ne doit pas hésiter à demander l'information ou adresser le patient à un médecin, ou un autre professionnel de santé.● Le temps : le pharmacien doit se libérer du temps pendant lequel il doit être remplacé au comptoir pour prendre part au programme d'ETP et pour se former à l'ETP et aux éventuels thérapeutiques qu'il ne maîtrise pas.● Manque de rémunération : la valorisation de l'ETP n'est pas la même dans toutes les régions et pour certaines il n'existe aucune prise en charge financière des programmes d'ETP libéraux.● Le pharmacien d'officine est le plus souvent éloigné des autres professionnels de santé.

Il est important de notifier que la drépanocytose est la principale maladie génétique au monde et est aujourd'hui la principale pathologie génétique en France.

La prise en charge de cette maladie était jusqu'à maintenant essentiellement hospitalière ce qui a éloigné le pharmacien d'officine des réseaux de soins de ces patients. Aujourd'hui, avec l'arrivée du Siklos® et d'autres spécialités en milieu officinal, le pharmacien d'officine est de nouveau placé dans la prise en charge spécifique des patients drépanocytaires.

VIII. EDUCATION THERAPEUTIQUE ET DREPANOCYTOSE

A l'heure actuelle, la drépanocytose est une maladie qui reste encore méconnue de beaucoup de personnes. Étant pourtant la première maladie génétique dans le monde, fort est de constater que la drépanocytose ne fait pas vraiment partie des maladies dont on parle souvent, ce qui aurait pourtant tout son intérêt.

Les patients atteints de cette maladie et leur entourage ont souvent du mal à comprendre exactement quelle est la cause de cette maladie ; comment est-ce qu'elle se manifeste et ont encore plus de mal à comprendre les traitements et les différentes consignes à respecter pour éviter les crises.

C'est dans ce cadre-là que l'ETP a toute son importance dans le parcours de soin des patients drépanocytaires. En effet les patients drépanocytaires, ont un rythme de vie qui est guidé par les traitements, les séjours à l'hôpital, des consignes à respecter qui conditionnent leur état de santé.

Les parents sont les premiers à être impliqués dans la compréhension des traitements, des examens biologiques et de tout ce qui concerne les enfants/adolescents drépanocytaires, il est donc primordial de faire avec eux des séances d'ETP en rapport avec la gestion des traitements, la compréhension, interprétation des résultats d'examens et de tout l'univers des hospitalisations.

Quelques points sur lesquels il est important d'avoir des échanges avec les parents :

- **Il est recommandé d'expliquer aux parents les facteurs favorisant les crises vaso-occlusives douloureuses :** (hypoxie, vêtements trop serrés, refroidissement : bain en eau froide, fièvre, déshydratation : vomissements, diarrhée, stress, prises d'excitants, d'alcool, de tabac ou de drogues illicites.) Il est recommandé de leur rappeler la nécessité d'une hydratation abondante

- **Il est recommandé de leur apprendre à être attentifs** : à l'apparition d'une fièvre ; et aux changements de comportement de leur enfant (*irritabilité, pleurs incessants, perte d'appétit...*) qui peuvent révéler une crise vaso-occlusive débutante ou une autre complication. Ne pas hésiter à consulter dans ces cas-là.

- **Il est recommandé d'éduquer les parents à la prise en charge initiale d'une crise vaso-occlusive douloureuse**

- **Il est recommandé de leur apprendre à reconnaître les signes qui imposent une consultation en urgence** : une douleur qui ne cède pas au traitement antalgique initial ; une fièvre supérieure à 38,5 °C ; des vomissements ; des signes d'anémie aiguë, (*c'est-à-dire l'apparition brutale d'une pâleur ; conjonctives, paumes des mains et plantes des pieds, d'une fatigue, d'une altération de l'état général*) ; une augmentation brutale du volume de la rate ou du volume de l'abdomen ; pour les parents de garçons, un priapisme qui ne cède pas au traitement initial.

Il serait aussi pertinent de mettre au point, en accord avec les parents, un « circuit d'urgence » et de leur remettre un document écrit récapitulant ce circuit.

L'importance d'apporter le carnet de santé à chaque consultation ou hospitalisation de l'enfant, et de l'emporter lors de chaque voyage, est à expliquer et à rappeler aux parents.

Les associations de patients ou de parents d'enfants drépanocytaires ont un rôle à jouer dans cette information et cette éducation.

A. L'ETP DANS LES AUTRES PAYS

L'ETP est abordée de façon différente en fonction du pays dans lequel on se trouve.

• Aux USA

L'éducation thérapeutique est incluse dans le modèle du « disease management » : il y a une sélection et une stratification des patients puis les patients sont appelés directement par des « disease managers ». ⁵³

→ Qu'est-ce que le disease management ?

Le disease management est une approche multidisciplinaire qui vise à coordonner la prise en charge de patients souffrant de maladies chroniques. Cette approche repose sur :

- Des recommandations faites à partir des preuves
- L'éducation du patient
- Un suivi rapproché du patient qui peut se faire par téléphone, à domicile par une infirmière spécialisée ou sous la forme d'une consultation spécialisée ambulatoire.

Le disease management s'adresse aux patients qui souffrent de pathologies chroniques, avec un risque élevé de complications potentiellement évitables, de fréquentes hospitalisations, de visites en urgence et qui ne nécessite pas de soins techniques complexes.

Les patients diabétiques ont été les premiers pour lesquels de tels programmes ont été développés. Par la suite, d'autres programmes ont vu le jour pour des patients souffrant de dépression, de céphalées, de lombalgies ou de douleurs chroniques, d'asthme ou de broncho-pneumopathie obstructive chronique, d'hypertension, et d'autres pathologies cardiovasculaires. ⁵⁴

On a deux systèmes aux USA, **un système dit « intégré »** dans lequel il y a une interaction entre le médecin, le « disease manager » et le patient et **le système non intégré** dans lequel le Disease Manager et le médecin n'ont pas d'interaction.

- **Au Royaume Uni :**

L'éducation thérapeutique au Royaume Uni s'appuie sur l'offre de soins primaires. Elle s'appuie aussi sur les groupes de médecins qui sont incités à y participer et qui reçoivent des objectifs à atteindre dans les contrats.

Au Royaume Uni, pour les cas complexe on fait intervenir des professionnels de santé spécifique qui sont mieux formés à réagir et à intervenir dans ce genre de situation.

- **En Allemagne**

En Allemagne L'ETP se fait sous forme de cours avec des petits groupes de patients homogènes. Les séances d'ETP sont financées par les caisses et elles s'organisent en 4 à 6 modules de deux heures avec le matériel financé par les caisses.

Ces séances d'ETP sont réalisées par des professionnels paramédicaux salariés ou par des médecins vacataires. Les consultations sont réalisées par les paramédicaux sous l'autorité de médecins (généralistes ou spécialistes) formés et rémunérés par honoraires.⁵⁵

B. LES PROGRAMMES D'ETP EN FRANCE

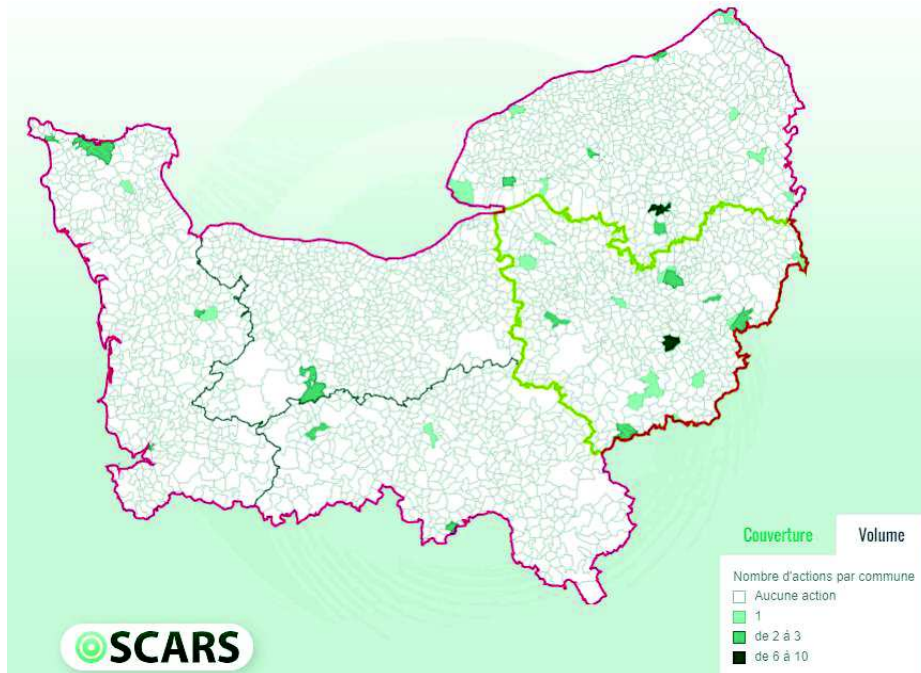
OSCARS

Sur le territoire français plusieurs programmes d'ETP ont vu le jour et sont actuellement en développement. Grâce à « OSCARS », qui est un outil d'Observation et Suivi Cartographique des Actions Régionales de Santé, nous avons recensé à l'heure actuelle près de 1571 programmes d'ETP. ⁵⁶

Cet outil permet le suivi et la visibilité des programmes d'Education thérapeutique du patient sur le territoire Français. Son mode cartographique permet de faire une recherche des programmes d'ETP autorisés selon quelques critères suivant :

- Les années d'autorisation et de réalisation
- La pathologie
- Le type de structure
- Le type de prise en charge

⁵⁷Figure 10 : OSCARS



1. LES PROGRAMMES D'ETP POUR LES DRÉPANOCYTAIRES EN FRANCE

En France, l'ETP s'est beaucoup développé dans la prise en charge de plusieurs maladies chroniques. Dans le domaine de la drépanocytose et surtout en pédiatrie on observe un déploiement de l'ETP, avec le ROFSED qui a proposé un programme d'ETP pour les enfants drépanocytaires. Ce programme a été agréé et financé par l'ARS. Il a été mis en place dans les hôpitaux comme Necker et le Kremlin Bicêtre.

Une autre association, l'EVAD, traite aussi de l'ETP des personnes atteintes de drépanocytose.

a) Le ROFSED

Le ROFSED est un réseau de santé créé en 2005 dans le but de favoriser la prise en charge de proximité **des enfants drépanocytaires**.⁵⁸

Sa mission principale : Cette association est chargée de coordonner le suivi des enfants drépanocytaires entre la ville et l'hôpital afin d'améliorer leur qualité de vie et celle de leurs proches malgré la maladie. Les objectifs de ce réseau sont de diminuer la morbidité et la mortalité liées à la drépanocytose, d'améliorer la qualité de vie des patients et de leur entourage et de faciliter la prise en charge globale.

Sa cible : Le ROFSED accompagne les enfants et adolescents drépanocytaires (*de la naissance à 18 ans*), les parents, la famille, en collaboration avec les professionnels de santé et de l'enfance.

Son programme d'ETP :

Le ROFSED favorise l'information sur la maladie et sur les principaux moyens de prévention auprès des enfants / adolescents malades et de leur famille.

Les séances d'ETP se font soit en individuel soit en groupe ; et sont assurées par les professionnels du ROFSED et des Centres Hospitaliers partenaires.⁵⁸

L'équipe est pluridisciplinaire. Elle est composée de :

- Une infirmière coordonnatrice
- Une psychologue
- Un médecin
- Deux personnes ayant un rôle administratif.

Ses autres missions sont :

- Former des professionnels
- S'assurer qu'il y a un bon échange et une bonne circulation des informations
(*centre hospitalier, médecine de ville, protection maternelle et infantile, médecine scolaire, psychologue, assistante sociale, éducateurs...*)
- Accompagner des familles (*groupes de parole, atelier ...*)
- Proposer un suivi/accompagnement psychologique ou une orientation
- Proposer des séances d'éducation thérapeutique (ETP) individuelles et/ou collectives aux familles
- Aider à la mise en place de l'offre d'ETP dans les centres hospitaliers
- Création d'outils d'ETP et d'information pour les patients et les professionnels

b) EVAD

EVAD est une association dédiée à l'ETP **pour les adultes atteints de drépanocytose**.

Sa naissance : En 2013, quelques médecins et infirmières engagés de longue date dans la prise en charge des patients adultes drépanocytaires ont décidé de créer une association dédiée à l'ETP.⁵⁹

Dénommée EVAD qui veut dire : **Et Vivre Adulte Avec la Drépanocytose**, cette association regroupe maintenant des professionnels de santé de divers domaines d'action « multidisciplinaire » (*médecins internistes, pédiatres, pharmaciens, infirmières, assistantes de service social, psychologues, diététiciennes, kinésithérapeutes...*), issus de plusieurs sites en Ile-de-France.

Son programme d'ETP

- ❖ Dans la mise en place de ce projet d'ETP pour les drépanocytaires adultes : une première étape a consisté à mener une enquête sur les connaissances de la maladie et son vécu au quotidien afin d'évaluer les besoins en ETP des patients adultes atteints de drépanocytose.

Les résultats de cette enquête ont montré que ces adultes atteints de drépanocytose sont des personnes bien implantées dans la vie sociale et économique. Ils ont une bonne connaissance et expérience de la pathologie, de sa prise en charge en aigu, ont une hygiène et des habitudes de vie positives (*bonne connaissance des facteurs déclenchant les crises, protection du froid, etc.*). Plusieurs d'entre eux étaient spontanément volontaires pour assister à des ateliers d'ETP sur la maladie et les traitements mais aussi sur des thèmes variés (*sport, insertion socio-professionnelle, recherche...*).⁵⁹

- ❖ Une deuxième étape a consisté à organiser, par un partenariat avec un organisme de formation proposant un accompagnement dans le domaine de l'ETP, plusieurs formations qualifiantes (40 heures requises) pour ces membres d'EVAD d'horizons divers, avec la participation de patients et de représentants d'associations. Il a ainsi été possible d'avancer dans la conception de référentiels de connaissances, et de prioriser les populations cibles de l'ETP.

L'EVAD fait partie de ces associations très dynamique qui participent à une meilleure connaissance de la drépanocytose. Sa dynamique de groupe, la conviction pour tous ses membres de la nécessité de l'ETP pour les adultes atteints de drépanocytose, et la richesse des échanges entre les différents partenaires font de cette association une vraie force dans le domaine de l'ETP pour les personnes drépanocytaires.

IX. PLACE DE L'ETP DANS LA PRISE EN CHARGE DES ADOLESCENTS DRÉPANOCYTAIRES

A. LE BESOIN IDENTIFIÉ

1. ETAT DES LIEUX

Dans le cadre de la rédaction de cette thèse je me suis informée sur les différents programmes d'ETP qui ont été mis en place en rapport avec la drépanocytose.

Au niveau national plusieurs programmes d'ETP ont été mis en place en ce qui concerne non seulement la drépanocytose mais aussi les maladies chroniques. Plusieurs associations de patients ce sont associé avec des hôpitaux pour mettre en place des séances d'ETP afin d'éduquer et de responsabiliser les patients en ce qui concerne leurs pathologies.

En ce qui concerne le CHU de Rouen le programme ETP drepano spécifique a été ouvert en juillet 2011 au CHU de Rouen dans le service d'hémato oncopédiatrie, avec l'approbation de l'ARS ; il a été renouvelé en juillet 2015. Il se nommait " (visible sur le site de l'UTEP "ETP du patient drépanocytaire et de sa famille ; du dépistage néonatal à l'âge adulte" et concernait donc les parents ou les aidants, les enfants (par groupe d'âge à partir de 6 ans), les collégiens, les lycéens et les jeunes adultes) avec des objectifs spécifiques établis pour chaque groupe de pairs.

A l'heure actuelle la Normandie compte 156 programmes et au moins 20 programmes d'ETP au CHU de Rouen.

Les séances d'ETP ont une importance qui n'est plus démontrer dans la prise en charge des patients. L'objectif est **de faire des séances d'ETP adaptées aux patients et surtout qui pourront les aider dans la gestion de leur maladie.**

Plusieurs patients atteints de cette maladie ont besoin d'en apprendre plus sur sa physiopathologie. Ils ont besoin d'avoir les bonnes informations en ce qui concerne la drépanocytose. Plusieurs adultes atteints de cette pathologie de nos jours se posent encore des questions sur la transmission de la maladie, leur insertion dans le domaine professionnel et plusieurs ne suivent plus vraiment leur traitement car lassé des médicaments.

En effet, la drépanocytose est une maladie qui est désormais diagnostiquée très tôt. Cela implique dès le début les parents qui, pendant un bon moment, sont les seuls à gérer les traitements, les hospitalisations, les examens à faire, les rendez-vous à l'hôpital.

Une fois que ces enfants grandissent et sont capable de prendre eux-mêmes leurs médicaments, il est important pour eux d'être bien informés au sujet de la maladie afin qu'ils soient les premiers acteurs de leur prise en charge.

A l'adolescence on constate non seulement ce besoin de s'affirmer , d'affirmer ses choix ses convictions , mais aussi un véritable désir de liberté ; c'est dans ce cadre qu'il est important de comprendre qu'éduquer un adolescent sur sa pathologie , le rendre acteur , responsable , contribuera à réduire non seulement les crises , les complications mais aussi à façonner une génération d'adultes conscients des risques , conscient de la possibilité de transmettre la maladie à leurs enfants ,mais surtout épanouis car sachant comment gérer leur maladie.

Dans les lignes qui suivent je vais vous présenter une proposition de programme d'ETP non seulement adapté aux conditions de la situation sanitaire actuelle mais qui pourra aussi être mis en application lorsque nous sortirons de cette crise sanitaire.

X. PROGRAMME D'ETP POUR LES ADOLESCENTS : DREPADO'

A. DÉFINITION ET VISION DU PROGRAMME DREPADO'

L'ETP a pour but de rendre le patient acteur de sa propre maladie et pour ce faire, il doit se sentir concerné par le contenu des séances. Pour la plupart des adolescents le fait que les séances soient animées par des professionnels du corps médical met une certaine barrière.

Notre objectif est donc d'emmener ces séances d'éducation thérapeutique à être de vrais temps d'échanges avec ces jeunes adolescents pendant lesquels ils pourront être vraiment libres d'exprimer ce qu'ils ressentent sur le plan émotionnel. Les séances seront faites sans les parents en majorité, ce qui donnera une liberté d'expression plus élargie aux jeunes adolescents.

La vision du programme DREPADO' est que chaque jeune drépanocytaire qui passe par cette phase de transition entre la pédiatrie et l'hôpital adulte soit accompagné, soit guidé et qu'il puisse mieux connaître sa maladie. La période de transition est souvent difficile car les adolescents en transition deviennent les interlocuteurs et plus seulement les parents. Ce programme a pour but d'accompagner ces adolescents qui doivent maintenant être pleinement acteur de leur maladie.

B. LES OBJECTIFS DU PROGRAMME DREPADO'

Ce programme d'éducation thérapeutique contribuera à la responsabilisation des adolescents et à les rendre acteurs majeurs de leur prise en charge.

- Faire de chaque adolescent un acteur actif de sa prise en charge
- Rendre chaque adolescent responsable de son traitement
- Permettre à chaque adolescent de s'exprimer sur sa maladie sans tabou
- Donner aux adolescents les informations essentielles concernant des thématiques précises
- Faire de chaque jeune adolescent drépanocytaire, un jeune épanoui

Ce programme permettra l'acquisition de compétences spécifiques dans différents domaines en rapport avec la maladie afin que ces adolescents puissent gérer au quotidien leur maladie (les traitements, les voyages, l'alimentation, les relations avec leur entourage, l'hygiène de vie...).

Comme compétences spécifiques, l'adolescent devra :

- Comprendre son traitement
- Comprendre sa maladie
- Gérer son traitement au quotidien
- Gérer et prévenir les crises

- Adapter son hygiène de vie
- Avoir une alimentation adaptée
- Avoir une activité physique adaptée
- Se préparer à rentrer dans le monde professionnel
- Exprimer ses émotions concernant la maladie
- Apprendre à gérer sa maladie avec son entourage

L'objectif et la vision de ce programme est que dans les CHU où cela n'existe pas encore qu'une cellule d'Education Thérapeutique pour les adolescents atteints de drépanocytose soit créée.

Dans certains CHU, le projet est déjà mis en place mais ce que ce programme va apporter en plus : **c'est la création d'une plateforme d'échange entre les adolescents drépanocytaires notre cible et des jeunes adultes qui sont atteints de drépanocytose**. Ces jeunes adultes sont des jeunes aptes à parler librement de la maladie ; parler de leur expérience (*les périodes difficiles ; la gestion des crises, de la douleur, de l'entourage, la scolarité, leur insertion sociale*). Ce partage d'expérience entre ces deux populations rendra les séances d'ETP plus attrayantes pour les adolescents.

C. REFERENTIEL DE COMPETENCES

Le but de l'Education Thérapeutique est de s'assurer que chaque patient acquière les compétences qui l'aideront dans la prise en charge de sa maladie.

Tableau 3 : Référentiel de compétences

Compétences générales	Compétences spécifiques
Niveau 1	
Comprendre sa maladie	<ul style="list-style-type: none">○ Connaitre la physiopathologie de la drépanocytose○ Connaitre les manifestations de la maladie
Comprendre son traitement	<ul style="list-style-type: none">○ Connaitre les mécanismes d'action des médicaments○ Comprendre quand est ce qu'il faut prendre son médicament○ Comprendre avec quoi est ce qu'il ne faut pas associer le traitement○ Connaitre les effets secondaires
Gérer son traitement au quotidien	<ul style="list-style-type: none">○ Citer et identifier les médicaments de son traitement○ Savoir à quoi servent les médicaments prescrits○ Savoir prendre de façon régulière son traitement○ Savoir quoi faire en cas d'oubli d'une prise, en cas de vomissements, en cas de doublon de prise○ Savoir quoi faire face à l'imprévu (vacances, déplacement professionnel...)○ Savoir planifier son traitement dans sa vie quotidienne○ Savoir stocker ses médicaments de manière appropriée

Niveau 2

Gérer et prévenir les crises	<ul style="list-style-type: none">○ Connaitre les situations qui peuvent provoquer une crise○ Connaitre les signes précurseurs d'une crise○ Savoir quoi faire en cas de crise○ Savoir qui contacter en cas de crise si on se retrouve seul
Adapter son hygiène de vie	<ul style="list-style-type: none">○ Savoir quelles sont les activités permises○ Avoir une alimentation adaptée○ Avoir une activité sportive adaptée avec des efforts pas trop intensifs
Se préparer à rentrer dans le domaine professionnel	<ul style="list-style-type: none">○ Savoir quel métier choisir pour son futur○ Comment adapter son quotidien de jeune travailleur
Exprimer ses pensées par rapport à la maladie	<ul style="list-style-type: none">○ Être capable d'exprimer ce qu'il ressent concernant sa maladie (injustice, tristesse, lassitude, résignation)
Apprendre à gérer sa maladie avec son entourage	<ul style="list-style-type: none">○ Savoir gérer avec les cours, les camarades, les professeurs, la famille

D. LA CIBLE :

La principale cible du programme d'ETP DREPADO' : ce sont des adolescents atteints de drépanocytose. La tranche d'âge cible « **13-16 ans** » et « **16 ans-20 ans** ».

Ils sont la cible principale de ce projet et en cible secondaire, les parents de ces enfants que nous voulons impliquer dans la responsabilisation de ces adolescents.

L'entourage est tout aussi engagé dans une bonne prise en charge de cette pathologie, raison pour laquelle ce programme d'ETP proposera aussi des séances avec l'entourage (famille, amis proches ...).

E. LES RESSOURCES – L'ÉQUIPE

L'équipe choisie pour ce projet est une équipe pluridisciplinaire, constituée de professionnels de santé intervenant dans la prise en charge des adolescents.

L'équipe serait constituée de :

- **Infirmière coordinatrice** : une infirmière coordinatrice ayant suivi une formation d'ETP qui pourrait animer les séances avec les autres professionnels de santé
- **Pharmacien** : Pour le bon usage des médicaments, leur apport est très important. Au vu du contexte de ces adolescents drépanocytaires, les traitements prennent une place très importante dans leur quotidien. A cet âge, les adolescents se sentent contraints par ces traitements et ont l'impression d'être restreint dans leurs vies. L'apport d'un pharmacien dans l'importance de bien comprendre son traitement aura un grand impact dans l'observance.
- **Un psychologue** : Son rôle est d'analyser l'état émotionnel des adolescents et de leur donner des conseils sur la gestion de ces émotions au quotidien. Ces adolescents se sentent souvent incompris et ont des difficultés à communiquer. Le psychologue aidera aussi les adolescents à apprendre à exprimer leurs émotions et à ne pas faire face à la douleur en restant dans le silence.
- **Un jeune ambassadeur / Patient Expert** : Il est toujours plus aisé de s'adresser à quelqu'un qui vit ce qu'on vit et qui nous comprends. Ce sont des jeunes adultes ou adolescents dont le rôle sera de venir parler de leur expérience de la maladie. Ils seront choisis en fonction des thèmes des séances d'ETP. Ces jeunes patients experts seront le canal par lequel on aura des séances thérapeutiques qui attireront les adolescents.

Les jeunes drépanocytaires qu'on appellerait ambassadeur pourraient intervenir en fonction des thèmes abordés lors de la séance.

Exemple : Pour le thème des activités sportives, nous inviterons une jeune drépanocytaire Elodie qui tient une page Instagram (plateforme appréciée des adolescents) et qui est passionnée de sport. Sur ses réseaux sociaux, elle montre son quotidien, ainsi que les différentes activités sportives qu'elle fait, tout en donnant des conseils sur la pratique du sport en tant que drépanocytaire.

L'intégration des patients experts ou encore ambassadeur jeunes permettra à notre cible de se sentir à l'aise, de poser des questions, de s'identifier à un jeune comme lui.

Le but à long terme est d'avoir une communauté de jeunes drépanocytaires qui pourraient encourager et aider les jeunes adolescents drépanocytaires pris en charge dans les CHU, à persévérer dans leur traitement et à voir cette maladie autrement.

F. LES SÉANCES D'ETP

Les séances se feront en individuel et aussi en collectif avec une large préférence pour les ateliers collectifs, qui sont favorables à un apprentissage ludique et qui favorisent les échanges entre jeunes drépanocytaires.

Ces temps d'échanges permettraient à ces adolescents de se faire des amis et de se sentir entouré et mis en confiance.

Les séances individuelles étant aussi possible pour les adolescents qui auraient plus de mal à s'exprimer en groupe et qui aimeraient un cadre plus confidentiel.

Le programme DREPADO' serait organisé en 4 **séances collectives** avec des groupes de **5 personnes maximum**. Les différents ateliers ou encore séances pourront porter sur les thèmes suivants :

❖ **Niveau 1 : La drépanocytose, tu connais ?**

- **Atelier 1** : 10 préjugés sur la drépanocytose
- **Atelier 2** : Mon traitement et moi nous sommes amis

❖ **Niveau 2 : Et si on parlait de moi ?**

- **Atelier 3** : Moi dans ma vie de tous les jours
 - Activité physique et sportive
 - Moi et mon alimentation
- **Atelier 4** : Moi, mes émotions et mon entourage
 - Comment gérer mes émotions ?
 - Comment gérer ma maladie et mon entourage

Tableau 4 : Séances d'ETP

	Atelier 1	Atelier 2
Intitulé	❖ 10 préjugés sur la drépanocytose !	❖ Mon traitement et moi nous sommes amis !
Types de Séances	Individuelle ou collective	Individuelle ou collective
Objectifs Pédagogiques	<p>A l'issue de cette séance le patient sera capable de :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Connaître le mode de transmission - Connaître les manifestations cliniques - Connaître l'attitude à avoir en cas d'urgence - Connaître la vérité sur la maladie 	<p>A l'issue de cette séance le patient sera capable :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Connaître l'effet des médicaments qui lui sont prescrits - Connaître les horaires de prises, les effets secondaires, les associations qu'il faut éviter - Gérer son traitement - Savoir quoi faire en cas d'oubli
Durée	<p>Individuel : 45 min Collectif : 1h</p>	<p>Individuel : 45 min Collectif : 1h15</p>
Professionnels mobilisés	Infirmière coordinatrice, Médecin ; patient expert	Infirmière coordinatrice, Pharmacien, Patient Expert, Médecin

Tableau 5 : Séances d'ETP

	Atelier 3	Atelier 4
Intitulé	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Moi dans ma vie au quotidien ❖ Mon alimentation et l'activité physique 	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Moi, mes émotions et mon entourage
Types de Séance	Individuelle et collective	Individuelle et collective
Objectifs Pédagogiques	<p>A la fin de cette séance le patient sera capable de :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Analyser ses habitudes alimentaires et adopter une hygiène alimentaire adaptée - Exprimer ses représentations sur l'activité physique et maintenir une activité physique adéquate 	<p>A la fin de cette séance le patient sera capable de :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Exprimer ce qu'il ressent concernant sa maladie et apprendre à gérer ses émotions pour ne pas sombrer dans la dépression et le découragement - Savoir comment parler de sa maladie - Savoir comment exprimer ses émotions à son entourage
Durée	<p>Individuelle : 1h</p> <p>Collective : 1h30</p>	<p>Individuelle : 1h</p> <p>Collective : 1h30</p>
Professionnels mobilisés	Médecin, Infirmière, Psychologue, Patient Expert	Infirmière, Psychologue, Patient Expert, Pharmacien

Pour animer ces séances et ces ateliers, plusieurs activités pourront être proposées.

❖ Les différents types d'activités :

Après chaque séance, l'équipe devra s'assurer que les objectifs de la séance ont été atteints. Il est important de varier les activités pour animer les séances mais aussi pour faire participer les adolescents. Dans ce programme nous proposerons :

- **Des mises en situation** : le but est que chaque patient s'identifie à la situation
- **Des jeux interactifs** : pour maximiser les échanges et apprendre de manière ludique
- **Des temps de questions réponses / temps d'échange / tour de table** : temps pour poser les bases, et donner l'attitude à avoir dans les situations de la vie courante
- **Des Quizz pour tester les connaissances** : évaluer le degré de compréhension

➤ L'ETP digitale

A cause de la crise sanitaire, les séances d'ETP en présentiel ont été mises en pause. Pour faire face à cela, le programme d'ETP DREPADO' propose des séances d'ETP en ligne sur une plateforme complètement digitale.

En cette période de crise et de distanciation physique, nous avons tous dû nous réadapter et faire les choses autrement. Le monde n'a pas arrêté de fonctionner à cause de la crise sanitaire mais le monde s'est adapté, s'est réinventé et a développé de nouvelles façons de fonctionner.

Plusieurs plateformes d'échanges digitales ont vu le jour et malgré la distanciation physique, les interactions sociales ont continué via ces plateformes digitales. C'est dans cette optique que le programme d'ETP DREPADO' propose des séances collectives et individuelles digitalisées.

Soucieux de continuer d'accompagner ces jeunes adolescents malgré la crise et les limites qui ont accompagnées cette dernière, le programme DREPADO' met en place un accompagnement au plus près de nos patients. Plus de contraintes de déplacements, ni de lieux, l'ETP s'invite chez chaque patient pour être encore plus près de nos patients et les aider au mieux.

A la fin de chaque séance les patients recevraient via leur adresse électronique ou leur contact une mini vidéo. La vidéo porterait sur le thème abordé et les points essentiels à retenir.

Cette vidéo serait faite par un ambassadeur/patient expert, et serait repartagée sur les réseaux sociaux de celui-ci pour sensibiliser le maximum de jeunes drépanocytaires.

1. SEANCES D'ETP DIGITALES

- Séance collective avec un groupe de 5 patients
- Outil utilisé : ZOOM ou autre outil de visioconférence
- Animation : Simulation sous forme de vidéos / Quizz « question pour un DREPADO' »

▪ Exemple de déroulement d'une séance d'ETP digitale

Atelier « Comment gérer mes crises ? »

Tableau 6 : Exemple de déroulement d'une séance d'ETP

Horaires	Actions	Intervenants	Descriptif
10 min	Accueil des jeunes Ados et présentation de l'équipe	Infirmière coordinatrice	Mot de Bienvenue à tous les adolescents connectés
10 min	Jeux pour apprendre à se connaître	“Qui es-tu ?”	Activité interactive pour que les adolescents apprennent à se connaître
10 min	Vidéo	Infirmière Equipe Technique	Histoire de deux jeunes Sophie et Victor qui font face à une crise. Sophie a les bons réflexes et Victor cependant ne fait pas ce qu'il faut. ➤ L'objectif est de faire réagir les adolescents sur ce qu'ils ont vu.
30 min	Temps de partage et d'échange sur la base de la vidéo	Pharmacien et Médecin	L'intervenant profite de ce temps d'échange pour poser les bases : les choses à faire et à ne pas faire. ➤ Chaque adolescent dira ce qu'il pense de la vidéo et comment est-ce qu'il gère ses crises.
20 min	Intervention d'un Ambassadeur	Patient Expert	Comment bien gérer une crise ; encouragement ;

			➤ Le patient expert partage son expérience par des anecdotes, des histoires...
5 min	Question pour un DREPADO'	Patient Expert et Infirmière	Un questionnaire pour évaluer le niveau de compréhension
3 min	Conclusion Salutations	Infirmière	Invitation au prochain atelier

G. LES PARTENARIATS ENVISAGÉS

Au cours des recherches menées pour la rédaction de cette thèse, j'ai découvert de nombreuses associations qui travaillent et se développent dans le domaine de la drépanocytose. En effet de nombreuses associations ont vu le jour et continuent de voir le jour pour sensibiliser le maximum de personnes sur cette pathologie et pour aider les patients à vivre avec cette maladie et en parler à leur entourage.

C'est dans ce cadre que le programme DREPADO aimerait faire des partenariats avec quelques-unes de ces associations qui sont toutes regroupées dans la fédération des maladies drépanocytaires et thalassémiques.

- **SOS GLOBI**

La Fédération des Malades Drépanocytaires et Thalassémiques SOS GLOBI rassemble les associations de soutien aux malades et familles touchées par ces deux maladies génétiques du globule rouge. Sa mission est de favoriser la création d'associations de proximité et de représenter les malades à l'échelle nationale. Militante, elle plaide pour une meilleure prise en charge et reconnaissance de la drépanocytose et de la thalassémie.

L'association SOS Globi, créée en 1991, est à l'origine de la Fédération des Malades Drépanocytaires et Thalassémiques. C'est une des premières associations pour la drépanocytose et la thalassémie créées en France. Elle devient la Fédération des Malades Drépanocytaires et Thalassémiques en 2006 afin de regrouper les associations de proximité, de mettre en commun des moyens et une expérience et d'harmoniser les actions concernant la drépanocytose et la thalassémie. ⁶⁰

Elle totalise un peu moins de 30 ans d'expérience et réunit 18 associations. Elle travaille avec la quasi-totalité des hôpitaux franciliens et parisiens prenant en charge les malades drépanocytaires et thalassémiques et s'étend également à la province avec notamment les régions de Lille, Lyon, Amiens, Marseille, Montpellier...⁶⁰

- **Les patients Experts**
- **Le CHU de Rouen**

H. L'ÉVALUATION DU PATIENT

A la fin du programme, une évaluation individuelle permettrait de faire le point sur la compréhension, les acquis des patients sur la gestion de leur pathologie et proposer également de nouvelles séances si besoin/envie (ETP de suivi ou de renforcement).

Cette évaluation pourrait être faite par un questionnaire que chaque patient remplirait à la fin de chaque séance.

Une évaluation des compétences acquises se ferait aussi lors séances individuelles

I. L'ÉVALUATION DU PROGRAMME

Un coordonnateur du programme serait désigné. Il s'agirait d'un référent du programme en charge de :

- La coordination du programme
- Du dépôt du programme à l'ARS

- De l'évaluation semestrielle et annuelle du programme
- De la coordination du programme et de l'équipe ETP engagée
- Des évaluations du programme
- Du suivi des indicateurs
- De faire remonter les bilans des évaluations au coordonnateur du programme.

Des réunions entre les différents professionnels seraient organisées. Elles auraient pour objectifs de :

- Faire le point sur le déroulement des séances, l'état d'avancement du programme
- Mettre en place une démarche d'amélioration des pratiques à l'identification des zones d'ombres ou des éléments à améliorer ou changer du programme

J. LE FINANCEMENT

En ce qui concerne le financement du programme DREPADO', des partenaires comme les différentes associations et l'ARS seront sollicités.

XI.CONCLUSION

Il y a encore quelques années, la drépanocytose, première maladie génétique au monde, n'était pas aussi bien connue que de nos jours. De nombreux efforts ont été faits au niveau du dépistage, du diagnostic mais surtout au niveau de l'information concernant la prise en charge des patients.

La spécificité de cette maladie et le fait qu'elle ne se manifeste pas toujours de la même manière chez chaque patient réitère l'importance d'une prise en charge adaptée à chaque patient. Cette prise en charge fait intervenir un réseau de soin composé de plusieurs personnes (*professionnels de santé, entourage, famille...*), dont le principal acteur est le patient lui-même.

Le diagnostic précoce de cette maladie entraîne la mise en place d'un suivi qui commence très tôt et s'adapte aux différentes périodes de la vie.

L'une de ces périodes, l'adolescence, nécessite une attention particulière car elle arrive avec son lot de changements autant sur le plan physique que psychologique. La nécessité d'un suivi rapproché du patient ne fait donc aucun doute.

C'est dans ce cadre que le programme d'ETP DREPADO' propose un accompagnement vers la responsabilisation et l'autonomisation des adolescents dans la prise en charge de leur maladie, afin de faire de chacun d'eux des adultes qui sont informés sur leur maladie, sur les risques et les conséquences de celle-ci.

Un patient enseigné et informé sur sa maladie adhère facilement à sa prise en charge. Cette bonne adhérence à la prise en charge ; produit de bons résultats : des patients autonomes ; observant et qui connaissent leur maladie.

XII. BIBLIOGRAPHIE

1. Futura. Drépanocytose. *Futura* <https://www.futura-sciences.com/sante/definitions/medecine-drepanocytose-12770/>.
2. Drépanocytose. *Inserm - La science pour la santé* <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/drepanocytose>.
3. Hémoglobine : quel est le taux normal ? <https://sante.journaldesfemmes.fr/fiches-anatomie-et-examens/2511005-hemoglobine-taux-normes-bas-eleve/>.
4. La Drépanocytose -– Toutes les formes de Drépanocytose: Les 'AS' -– www.drepan-hope.com.
<http://www.ladrepanocytose.com/pages/drepa.php?idT=10&idA=004>.
5. BUPHA_T_2012_NDONG_ALLOGO_DERLIN_GLAWDIS.pdf.
6. LES GLOBULES ROUGES – LAB2U. <https://www.lab2u.fr/les-globules-rouges/>.
7. Bichat2014Drepanocytose.pdf.
8. Drépanocytose. *Inserm - La science pour la santé* <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/drepanocytose>.
9. Drépanocytose. *Santé sur le net* <https://www.sante-sur-le-net.com/maladies/hematologie/drepanocytose/>.
10. TP n°8: L'ADN et la variabilité génétique. <http://florimont.info/toprint.php?msId=183>.
11. La Drépanocytose -– Comment se transmet la Drépanocytose? -– www.drepan-hope.com.
<http://www.ladrepanocytose.com/pages/drepa.php?idT=10&idA=002>.
12. Développement et Santé | Génétique et biologie de la drépanocytose.
<https://devsante.org/articles/genetique-et-biologie-de-la-drepanocytose>.
13. Drépanocytose. *Inserm - La science pour la santé* <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/drepanocytose>.

14. ResearchGate.
https://www.researchgate.net/publication/51077546_Pathophysiology_of_sickle_cell_disease/ink/00b495209df1304a70000000/download.
15. malléolaires, A., L. Tshilolo, Prognatisme, Hypersplénisme, Ulcérations. La drépanocytose: démarche diagnostique - ppt video online télécharger. <https://slideplayer.fr/slide/3759419/>.
16. Agnès, D. Haute Autorité de santé. 130.
17. Wajcman, H. La prévention des complications graves de la drépanocytose impose le dépistage de la maladie dès la naissance chez les sujets africains, antillais et maghrébins. Dans ces populations, le dépistage doit être également proposé aux sujets jeunes afin d'identifier, en vue d'un éventuel conseil génétique, les couples ayant un risque d'avoir des enfants atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur. *LA REVUE DU PRATICIEN* 5 (2004).
18. Drépanocytose. *Inserm - La science pour la santé* <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/drepanocytose>.
19. Dépistage néonatal de la drépanocytose en France. *Haute Autorité de Santé* https://www.has-sante.fr/jcms/c_1728538/fr/depistage-neonatal-de-la-drepanocytose-en-france.
20. Dépistage. *SOS GLOBI* <https://sosglobi.fr/drepanocytose/depistage-de-la-drepanocytose-en-france/>.
21. Galactéros, P. F. LA DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE. 52.
22. Dépistage. *SOS GLOBI* <https://sosglobi.fr/drepanocytose/depistage-de-la-drepanocytose-en-france/>.
23. depistage de la drépanocytose – Recherche Google.
https://www.google.com/search?q=depistage+de+la+dr%C3%A9panocytose&rlz=1C1CHBD_frFR945FR945&sxsr=AleKk01Ft98fYHRX2llszFmtGF0o_ZhpDg:1623151976788&source=lnms&tbm=isch&sa=X&ved=2ahUKEwjsofKn-lfxAhVF8eAKHeUQCFUQ_AUoA3oECAEQBQ&biw=747&bih=615#imgrc=Fw-jeHK4Q06EgM.

24. Drépanocytose : symptômes, causes, prévention, traitements | Santé Magazine.
<https://www.santemagazine.fr/sante/fiche-maladie/drepanocytose-177689>.
25. BUPHA_T_2012_NDONG_ALLOGO_DERLIN_GLAWDIS.pdf.
26. Aljuburi, G. *et al.* Patients' views on improving sickle cell disease management in primary care: focus group discussion. *JRSM Short Reports* **3**, 1–7 (2012).
27. Drepanocytose-FRfrPub125v01.pdf.
28. Prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant et l'adolescent. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture* **19**, 71–84 (2006).
29. Prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant et l'adolescent. *Haute Autorité de Santé*
https://www.has-sante.fr/jcms/c_272479/fr/prise-en-charge-de-la-drepanocytose-chez-l-enfant-et-l-adolescent.
30. Comprendre les traitements de la drépanocytose. *SOS GLOBI*
<https://sosglobi.fr/drepanocytose/comprendre-les-traitements-de-la-drepanocytose/>.
31. Bizot, F. La thérapie génique: quel espoir pour les patients atteints de drépanocytose? 127.
32. Drépanocytose : succès d'une thérapie génique chez le premier patient traité. *Le Monde.fr* (2017).
33. Huerre, P. L'histoire de l'adolescence : rôles et fonctions d'un artifice. *Journal francais de psychiatrie* **no14**, 6–8 (2001).
34. Drépanocytose : témoignage d'un adolescent. /content/dr%C3%A9panocytose-t%C3%A9moignage-d%E2%80%99un-adolescent.
35. Élèves malades : l'École à l'hôpital ou à domicile. *Ministère de l'Éducation Nationale de la Jeunesse et des Sports* <https://www.education.gouv.fr/eleves-malades-l-ecole-l-hopital-ou-domicile-2738>.
36. Scolarité | RoFsed. <https://www.rofsed.fr/l-education-therapeutique/scolarite/>,
<https://www.rofsed.fr/l-education-therapeutique/scolarite/>.

37. Le SAPAD ou Service d'Assistance Pédagogique à Domicile. *Enfant Différent | enfance & handicap informations & ressources* <https://www.enfant-different.org/enfant-malade-ou-hospitalise/le-sapad> (2021).
38. Qu'est-ce qu'un projet d'accueil individualisé (PAI) ? <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F21392>.
39. brochure-drepanocytose-et-scolarite.pdf.
40. Créteil, C. H. I. Scolarité d'un enfant atteint de drépanocytose. *Site Internet du CHI Créteil* <http://www.chicreteil.fr/syndromes-drepanocytaires-majeursthalassemies-et-autres-pathologies-rares-du-globule-rouge-et-de-l-erythropoiese/drepanocytose/scolarite-d-un-enfant-atteint-de-drepanocytose-438.html>.
41. Aider_la_scolarite_de_mon_enfant.pdf.
42. Drépanocytose : « j'avais conscience que si mon corps me lâchait, je mourrais ». <https://sante.lefigaro.fr/article/drepanocytose-j-avais-conscience-que-si-mon-corps-me-lachait-je-mourrais-/> (2018).
43. Guitton, C. La drépanocytose de l'adolescence à l'âge adulte. *Enfances Psy* N° 64, 100–108 (2014).
44. Drépanocytose : témoignage d'un adolescent. 4.
45. Guitton, C. La drépanocytose de l'adolescence à l'âge adulte. *Enfances Psy* N° 64, 100–108 (2014).
46. Train, B. Éducation thérapeutique du patient et médecine générale: étude chez 301 médecins généralistes en Gironde. 135.
47. Education thérapeutique du patient (ETP). *Haute Autorité de Santé* https://www.has-sante.fr/jcms/r_1496895/fr/education-therapeutique-du-patient-etp.
48. etp_-_comment_la_proposer_et_la_realiser_-_recommandations_juin_2007.pdf.
49. Dreux, O. Éducation thérapeutique pour les enfants drépanocytaires: justifications à la mise en place et initiation de ce projet au CHU de Grenoble. 87.

50. Mosnier-Pudar, H. & Hochberg-Parer, G. Éducation thérapeutique, de groupe ou en individuel : que choisir ? *Médecine des Maladies Métaboliques* **2**, 425–431 (2008).
51. etp_-_comment_la_proposer_et_la_realiser_-_recommandations_juin_2007.pdf.
52. Claire, C. Le rôle du pharmacien d'officine dans les programmes d'éducation thérapeutique mis en place par les entreprises pharmaceutiques. *Chimie Analytique* 90.
53. L'éducation thérapeutique du patient. La place des médecins généralistes. 320 (2021).
54. Netgen. Faut-il avoir peur du disease management ? (2) Le volet ambulatoire. *Revue Médicale Suisse* <https://www.revmed.ch/RMS/2005/RMS-42/30799>.
55. Allemagne : L'éducation thérapeutique pour tous devient un pôle d'excellence. <https://www.labecedaire.fr/2020/02/19/leducation-therapeutique-pour-tous-devient-un-pole-dexcellence/>.
56. OSCARS : Observation et suivi cartographique des actions régionales de santé. <https://www.oscarsante.org/>.
57. Une cartographie des programmes autorisés d'éducation thérapeutique du patient Archives. *Esprits* <http://esprits.paca.sante.fr/?cat=54>.
58. Présentation | RoFsed. <https://www.rofsed.fr/le-rofsed/presentation/>,
<https://www.rofsed.fr/le-rofsed/presentation/>.
59. Arlet, D. J.-B. Dossier coordonné par Brigitte Némirovsky. 30 (2016).
60. Qui sommes-nous ? *SOS GLOBI* <https://sosglobi.fr/la-federation-sos-globi/qui-sommes-nous/>.

SERMENT DE GALIEN

Je jure d'honorer ceux qui m'ont instruit dans les préceptes de mon art et de leur témoigner ma reconnaissance en restant fidèle à leur enseignement.

D'exercer dans l'intérêt de la Santé publique ma profession avec conscience et de respecter non seulement la législation en vigueur mais aussi les règles de l'Honneur, de la Probité et du Désintéressement.

De ne jamais oublier ma responsabilité et mes devoirs envers le malade et sa dignité humaine.

De ne dévoiler à personne les secrets qui m'auraient été confiés ou dont j'aurais eu connaissance dans l'exercice de ma Profession.

En aucun cas, je ne consentirai à utiliser mes connaissances et mon état pour corrompre les mœurs et favoriser les actes criminels.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois méprisé de mes Confrères si je manque à mes engagements.



FOUDA ABEGA Leila Winnie

Prise en charge des adolescents drépanocytaires et place de l'éducation thérapeutique.

Th. D. Pharm., Rouen, 2021, 151 p.

RESUME

La drépanocytose est la maladie génétiquement transmissible la plus répandue au monde avec plus de 300.000 naissances par an. Elle est causée par une mutation d'un gène codant pour la bêta-globine situé sur le chromosome 11, qui est à l'origine de la formation de cette hémoglobine anormale appelée Hémoglobine S. Les symptômes de cette maladie sont variables et dépendent non seulement de l'âge mais aussi de la sévérité de la drépanocytose.

L'anémie est souvent le premier signe de la maladie et se traduit par une pâleur et une fatigue chronique. Elle peut aussi se manifester par des crises vaso-occlusives (CVO) qui sont la conséquence d'une circulation sanguine obstruée entraînant des douleurs aiguës, souvent extrêmement violentes, et des complications comme le syndrome thoracique aigu (STA), l'ostéonécrose, les accidents vasculaires cérébrales (AVC).

La prise en charge de la drépanocytose commence après la confirmation du diagnostic chez le nouveau-né dépisté. Elle fait intervenir un réseau de soins composé de plusieurs professionnels de santé (médecin traitant, infirmiers, médecins spécialisés dans la prise en charge de la drépanocytose). Elle devient plus importante à l'adolescence, qui est une période critique, non seulement à cause des changements physiques mais aussi des changements psychologiques.

A cette période de l'adolescence, le processus de transition de la pédiatrie à l'hôpital des adultes nécessite un accompagnement spécialisé pour chaque patient. Cet accompagnement fait intervenir plusieurs acteurs dont l'entourage de l'adolescent qui joue un rôle important dans la responsabilisation de celui-ci.

Les séances d'éducation thérapeutique (ETP) sont un bon moyen d'accompagner le patient adolescent dans ce processus qui l'emmène à être le principal acteur dans la prise en charge de sa maladie. C'est dans ce cadre que le programme DREPADO' propose des séances d'éducation thérapeutique sous format digital et en présentiel. Elle consiste à faire intervenir des jeunes adultes drépanocytaires lors des séances d'ETP sur des sujets traitant du quotidien de l'adolescent drépanocytaire (alimentation, sport, entourage, vie scolaire et professionnelle).

MOTS CLES : Drépanocytose – Adolescents – Education thérapeutique – Obésité - Crise vaso-occlusive

JURY

Président : **SKIBA Malika**, Maître de Conférence des Universités

Membres : **Mr DAOUPHARS Mikael**, Pharmacien, PAU-PH (Directeur de Thèse)

Mr GARGALA Gilles, MCU-PH

Dr DUMESNIL Cécile, Pédiatre Service Hémato-Oncologie CHU Rouen

DATE DE SOUTENANCE : 18 juin 2021