

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) :

<https://mediaserver.unige.ch>

Une fois sur la page d'accueil, taper dans le champ de recherche « Visio » et choisissez la bonne année académique. Puis entrer les identifiants suivants :

user : visioR, password : 2020

Colloque de pédiatrie Lausanne-Genève du mardi 19 décembre 2023

Suivi des enfants avec drépanocytose

Dre Cécile Adam, cheffe de clinique, unité d'hémo-oncologie pédiatrique - CHUV

La drépanocytose est une maladie très fréquente. On estime à environ 500 000 naissances par année le nombre de nouveaux cas.

80% des cas sont en Afrique subsaharienne.

L'espérance de vie est d'environ 55 ans.

Le pronostic est lié aux défaillances d'organes. Celles-ci sont souvent asymptomatiques, elles sont à rechercher.

Le traitement par hydroxyurée apporte un bénéfice.

La présentation a pour but de présenter les mises à jour.

La drépanocytose est liée à la mutation d'un nucléotide dans le gène de l'hémoglobine, il s'agit d'une maladie autosomique récessive. La maladie s'exprime en cas de mutation homozygote, ou d'une mutation associée à une autre anomalie de l'hémoglobine.

La physiopathologie est une chaîne d'inflammation, de vaso occlusion avec ischémie, d'hémolyse avec perturbation du NO.

La prévention des complications infectieuses est importante. Il y a un risque pour les germes encapsulés, surtout le pneumocoque.

Le vaccin Prevenar 13 est bien, mais insuffisant car ne couvrant pas certaines souches.

L'antibiothérapie prophylactique est recommandée jusqu'à l'âge de cinq ans, après quoi des études ont montré l'absence de bénéfice.

Le Pneumovax 13 n'est pas recommandé à cause de sa faible efficacité.

La vaccination contre le méningocoque ACWY est à commencer avant l'âge d'un an; l'on peut rajouter la vaccination contre le méningocoque B (Bexsero), laquelle sera prise en charge dès janvier 2024 pour tous les patients à risque.

Sinon la vaccination générale est importante, notamment la vaccination contre l'hépatite B à cause du risque de transfusion, ainsi que la vaccination contre la grippe.

S'agissant d'une population susceptible de voyager, des vaccins complémentaires sont également nécessaires.

Il est important d'éduquer le patient à consulter rapidement en cas de fièvre.

Un enjeu important est le suivi des complications chroniques, qui peuvent toucher tout le corps.

Complications neurologiques :

Accident vasculaire ischémique; après l'âge de 20 ans, accident vasculaire hémorragique multiple (MoyaMoya).

Il est important d'évaluer par doppler transcrânien le débit artériel. Plus le débit est élevé, plus il y a un risque d'accident vasculaire.

L'incidence d'accident vasculaire est de 11% à l'âge de 18 ans, surtout dans le phénotype SS. Les transfusions sanguines diminuent le risque hémorragique.

Les autres lésions neurologiques possibles sont des lésions silencieuses visibles sur l'I.R.M., sans traduction clinique évidente. Il y a aussi une possibilité d'atteinte cognitive.

Le suivi consiste en doppler transcrânien une fois par année, bilan neuropsychologique à l'âge de six ans, éventuellement angio I.R.M., et si il y a des troubles cognitifs, la polysomnographie est utile.

Complications rénales :

Il y a une hyposthénurie, souvent à l'origine d'une énurésie nocturne.

Il y a une hyperfiltration glomérulaire, la cystatine C est le meilleur marqueur d'atteinte rénale. Il y a également une possible atteinte glomérulaire avec microalbuminurie.

L'hématurie peut être micro- ou macroscopique.

Il y a un problème de priapisme chez 3,6 % des patients avant l'âge de 18 ans, pouvant aboutir à des problèmes de fertilité ultérieurement.

Le suivi consiste en stick urinaire et spot urinaire (recherche de protéinurie), dosage de la cystatine C une fois par année. A l'anamnèse, il faut rechercher les problèmes d'énurésie et de priapisme.

Complications cardiaques :

Il peut y avoir une hypertension artérielle pulmonaire (en cas de doute un cathétérisme est à envisager). Il peut y avoir une dysfonction ventriculaire gauche, assez rare chez l'enfant. Les autres complications sont l'ischémie myocardique, la surcharge du myocarde en fer (rarement).

Le suivi consiste en électrocardiogramme et échographie cardiaque entre cinq et huit ans.

Complications pulmonaires :

Il s'agit de la deuxième cause de mortalité chez l'adulte. Il peut y avoir un syndrome obstructif avec hyperréactivité bronchique. Il y a une relation avec l'asthme.

Il peut y avoir un syndrome restrictif lié aux épisodes micro-thrombotiques.

Le suivi consiste en fonction pulmonaire complète vers l'âge de 9 à 10 ans avec DLCO, à répéter vers l'âge de 18 ans. (et aussi lors de syndrome thoracique). Une consultation en pneumologie est utile à l'âge de cinq à six ans.

Complications ophtalmologiques :

Il existe la rétinopathie drépanocytaire, proliférative ou non. Il peut y avoir une atrophie maculaire temporale (64 % dès l'âge de cinq à six ans)

Suivi : dès l'âge de six ans, il est recommandé de faire un contrôle ophtalmologique complet avec OCT.

Complications ostéo articulaires :

Dès l'enfance, il peut y avoir une augmentation de l'activité ostéoclastique et une diminution de l'activité ostéoblastique.

Des nécroses avasculaires peuvent survenir surtout dans le fémur.

Des problèmes d'ostéopénie ou d'ostéoporose sont fréquents, il est utile de donner des hautes doses de vitamine D jusqu'à 4000 unités par jour.

Il peut y avoir des douleurs osseuses chroniques, les biphosphonates sont à envisager.

Il peut y avoir des déformations osseuses, surtout vertébrales.

Le suivi consiste en une substitution de vitamine D de 800 à 4000 unités par jour, une densitométrie osseuse, la recherche d'atteinte osseuse par radiographie ou I.R.M. Un traitement de bisphosphonate est à discuter.

Complications endocrinologiques :

Il peut y avoir un retard de croissance ou un retard pubertaire. Des atteintes thyroïdiennes sont fréquentes.

Le suivi consiste en contrôle de la croissance, stade de Tanner, et bilan thyroïdien.

Complications digestives :

La cholélithiase est très fréquente (25 % des enfants) il peut également y avoir des hépatites auto-immunes, des hépatites virales, une surcharge hépatique.

Le suivi consiste en tests hépatiques deux fois par an, échographie abdominale tous les un à deux ans, bilan ferrique une fois par année.

Complications O.R.L. :

Il peut y avoir un déficit sensoriel auditif, une surdit  de transmission. Il est important de rechercher une obstruction des voies a riennes sup rieures et un syndrome d'apn es. Les hypoxies nocturnes peuvent aggraver les complications de la dr panocytose.

Le suivi consiste   rechercher le syndrome d'apn e obstructive du sommeil, et s'il est pr sent, de faire une oxym trie nocturne. A l' ge de 6 ou 7 ans, une consultation O.R.L. avec audiogramme est utile.

Le traitement par hydroxyur e est propos    tous les patients SS ou S β^0 .

Il y a un effet my losuppresseur, une induction de l'h moglobine fo tale, une augmentation de la biodisponibilit  du NO.

L'efficacit  a  t  d montr e pour les patients adultes en 1995, et  galement par une  tude parue en 2011 chez l'enfant d s l' ge de neuf mois.

Il y a un effet neuroprotecteur (meilleures fonctions cognitives).

La s curit  est bonne : les craintes d'un effet mitog ne n'ont pas  t  confirm es, il n'y a pas d'effet sur la croissance, il reste une controverse sur la fertilit  masculine.

Les modalit s de traitement sont de d buter avec 15 mg/kg, avec augmentation progressive de 5 mg/kg/jour. Le traitement est ajust  en fonction des signes de my losuppression.

 ducation th rapeutique : il s'agit d'aider le patient par rapport   la maladie chronique, et le but est de r duire les co ts pour la soci t . Le patient doit reconna tre quand il est dans une situation   risque, et il apprend   g rer son traitement. Il doit  galement conna tre la prise en charge sociale. Il est important d'envisager une consultation familiale avec le conseil g n tique.

En conclusion, il s'agit d'une maladie fréquente; il y a un impact multisystémique; il est important d'avoir une bonne collaboration multidisciplinaire; l'éducation thérapeutique est également importante.

Compte-rendu du Dr Vincent Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch