

DEPISTAGE NEONATAL DE LA DREPANOCYTOSE EN FRANCE



Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU

SERVICE de BIOCHIMIE et de GENETIQUE Pr GOOSSENS
CHU HENRI MONDOR AHPH
CRETEIL

Données AFDPHE

Que sont les hémoglobinopathies?

Hémoglobinopathies : maladies génétiques autosomiques récessives

A - Mutation sur une des chaînes de globine

B - Défaut de synthèse d'une des chaînes de globine → Thalassémies

- Association des 2 types A et B

Hemoglobines Humaines

Adulte	Hb A Hb A ₂ Hb F	97 % 2,1 - 3,1 % < 1 %	α ₂ β ₂ α ₂ δ ₂ α ₂ γ ₂
Fœtal	Hb F Hb A	95 - 80 % 5 - 20 %	α ₂ γ ₂ α ₂ β ₂
Embryon	Hb Gower I Hb Gower II Hb Portland		ζ ₂ ε ₂ α ₂ ε ₂ ζ ₂ γ ₂



Dépistage néonatal de la drépanocytose

OBJECTIF PRINCIPAL

La mortalité entre 0 et 5 ans était \approx de 15% avant la mise en place d'un système de prévention

L'objectif était de la réduire à $\leq 1\%$

- Dépistage néonatal
- Prévention précoce par oracilline
- Dossier transfusionnel disponible 24H/24
- Détection de la vasculopathie cérébrale pour prévenir les AVC (DTC)

FREQUENCE DES DEPISTAGES ORGANISES PAR L'AFDPHE

Résultats 2010

HYPERPHENYLALANINEMIE	56 CAS	1/15238
HYPOTHYROÏDIE CONGENITALE	298 CAS	1/2864
HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES	51 CAS	1/16732
MUCOVISCIDOSE	138 CAS	1/5989
REPANOCYTOSE	409 CAS	1/2364


Dépistage néonatal de la drépanocytose

- Problème de santé publique en France métropolitaine et départements ultramarins
- La drépanocytose est la 1ère maladie génétique en France parmi les maladies dépistés à la naissance
- La drépanocytose en métropole en 2010 a une fréquence de **1/2364** nouveau-nés atteints pour la totalité des naissances
- En Ile de France la fréquence est de **1/784** pour la totalité des nouveau-nés
- Incidence variable de **1/567** (DOM-TOM), **1/784** (IdF) à **1/30184** (Languedoc-Roussillon)



Dépistage néonatal de la drépanocytose

- En *1995* l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) : organisation d'un dépistage ciblé.
- La Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés (CNAMTS) finance ce dépistage qui a été généralisé en France métropolitaine en *2000*.



Depistage neonatal de la drépanocytose

Critères de ciblage des nouveau-nés à risque de SDM

Origine géographique des populations concernées par la drépanocytose

Départements d'Outre-Mer, Antilles, Guyane, Réunion
Tous les pays d'Afrique Noire, Cap Vert
Amérique du Sud (Brésil), Noirs d'Amérique du Nord Inde
Océan Indien, Madagascar, Ile Maurice, Comores
Afrique du Nord, Algérie, Tunisie, Maroc
Italie du Sud, Sicile, Grèce, Turquie
Moyen-Orient, Liban, Syrie, Arabie Saoudite, Yémen, Oman

Actuellement pour que le nouveau-né soit testé

- 1- les deux parents doivent être originaires d'une région à risque
- 2- un seul des deux si le deuxième n'est pas connu
- 3- s'il existe des antécédents de syndrome drépanocytair majeur dans la famille
- 4- si un doute existe pour les critères 1, 2, 3.

Dépistage néonatal de la drépanocytose

Six laboratoires sont impliqués dans le dépistage néonatal de la drépanocytose

2 en Ile de France

- Robert Debré Pr Elion et coll.
- Créteil Pr Goossens et coll.

1 à Lille Pr Lhermitte et coll.

1 à Marseille Dr Badens et coll.

1 à Pointe-à-Pitre Dr Saint Martin et coll.

1 au Lamentin Dr Ferrey et Dr Pierrisnard et coll.

Dépistage néonatal de la drépanocytose

Six laboratoires sont impliqués dans le dépistage néonatal de la drépanocytose

2 en Ile de France

- Robert Debré Pr Elion et coll.
- Créteil Pr Goossens et coll.

1 à Lille

Pr Lhermitte et coll.

1 à Marseille

Dr Badens et coll.

1 à Pointe-à-Pitre

Dr Saint Martin et coll.

1 au Lamentin

Dr Ferrey et

Dr Pierrisnard et coll.



Dépistage néonatal de la drépanocytose

- Le prélèvement est effectué à la maternité à 72 H de vie en même temps que les autres dépistages.
- Le personnel de la maternité doit être formé pour le ciblage

Depistage neonatal de la drepanocytose

Le prélèvement

**S
T
O
P**

A remplir uniquement si
N-Né à risque de Drépano.

03/11/2005

4

Dépistage néonatal de la drépanocytose

Information

3 jours,

L'âge du dépistage

DÉPISTAGE mode d'emploi

LES cinq TROUBLES DÉPISTÉS

Association Française
pour le Dépistage
et la Prévention
des Handicaps de l'Enfant



(SMA)

LA drépanocytose (HbS)

est liée à la présence d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S. Comme d'autres anomalies de l'hémoglobine, elle est fréquente dans les départements d'Outre-Mer et en Afrique Noire.

La drépanocytose est responsable de crises douloureuses, d'accidents anémiques aigus et d'infections particulièrement graves, surtout avant l'âge de 2 à 3 ans.

Le test de dépistage consiste à étudier l'hémoglobine. Il est fait chez tous les bébés nés dans les DOM-TOM. En métropole, il n'est pratiqué que chez les nouveau-nés issus de parents originaires des pays à risque.

L'éducation des parents, l'administration régulière d'antibiotiques et les vaccinations contre les infections permettent de prévenir en grande partie les accidents qui ponctuent les premières



VOTRE bébé va bénéficier du dépistage de LA DRÉPANOCYTOSE

*Cette maladie du sang est liée à la présence
d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S.*

*L'hémoglobine est présente dans les globules rouges
du sang. Elle sert au transport de l'oxygène
indispensable à la vie des cellules dans tous
les organes du corps.*

**Le test de dépistage consiste
à étudier l'hémoglobine présente
dans le sang du nouveau-né.**

Il permet de détecter la présence

- ♦ soit d'hémoglobine A (normale)*
- ♦ soit d'hémoglobine S (anormale)*
- ♦ soit des deux hémoglobines A et S.*



Dépistage néonatal de la drépanocytose

Interprétation de l'IEF

Profil **F/S**

S/S

ou

S/ β° thal.

ou

S/PHHF

SDM :

*S/S S/C S/Lepore
S/D-punjab S/O-arab
S/ β° thal A/S antilles*

Résultat

IEF

Normale

Anormale

Hétérozygote

SDM

Information
des parents

Pédiatre Référent

Information
maternité

Pédiatre
prise en
Charge
et PMT

ICIDD, PMI,





Être
hÉTÉROzygote
ET ALORS...



l'Assurance Maladie
sécurité sociale



Association Française
pour le **Dépistage**
et la **Prévention**
des **Handicaps de l'Enfant**

Comment se rendre au CIDD ?

15/17, rue Charles Bertheau
75013 PARIS
Tél. : 01 45 82 50 00

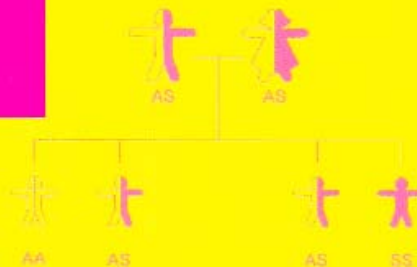
DÉPISTAGE



CIDD

Centre d'information et de dépistage de la DRÉPANOCYTOSE

DASES-MISSION COMMUNICATION/ADP-OCTOBRE 2008- 44 08 D.S.TT.DA



**Ouvert du lundi
au vendredi
de 9h00 à 16h30**

Dépistage neonatal de la drepanocytose

Bilan année 2010

	Nombre de tests	SDM 1/714	Hétérozygotes	
			AS 1/33	AC 1/129
Métropole	253466	341	6915	1829
DOM	38575	68	1985	429
	292041	409 Malades	8900 11158 transmetteurs sains +1250 AE,AD.....	2258

Dépistage neonatal de la drepanocytose

Bilan année 2010

	Nombre de tests	SDM 1/470	Hétérozygotes	
			AS 1/27	AC 1/108
Ile de France	111938	238	4072	1040

5112 Transmetteurs sains
+525 AE,AD.....

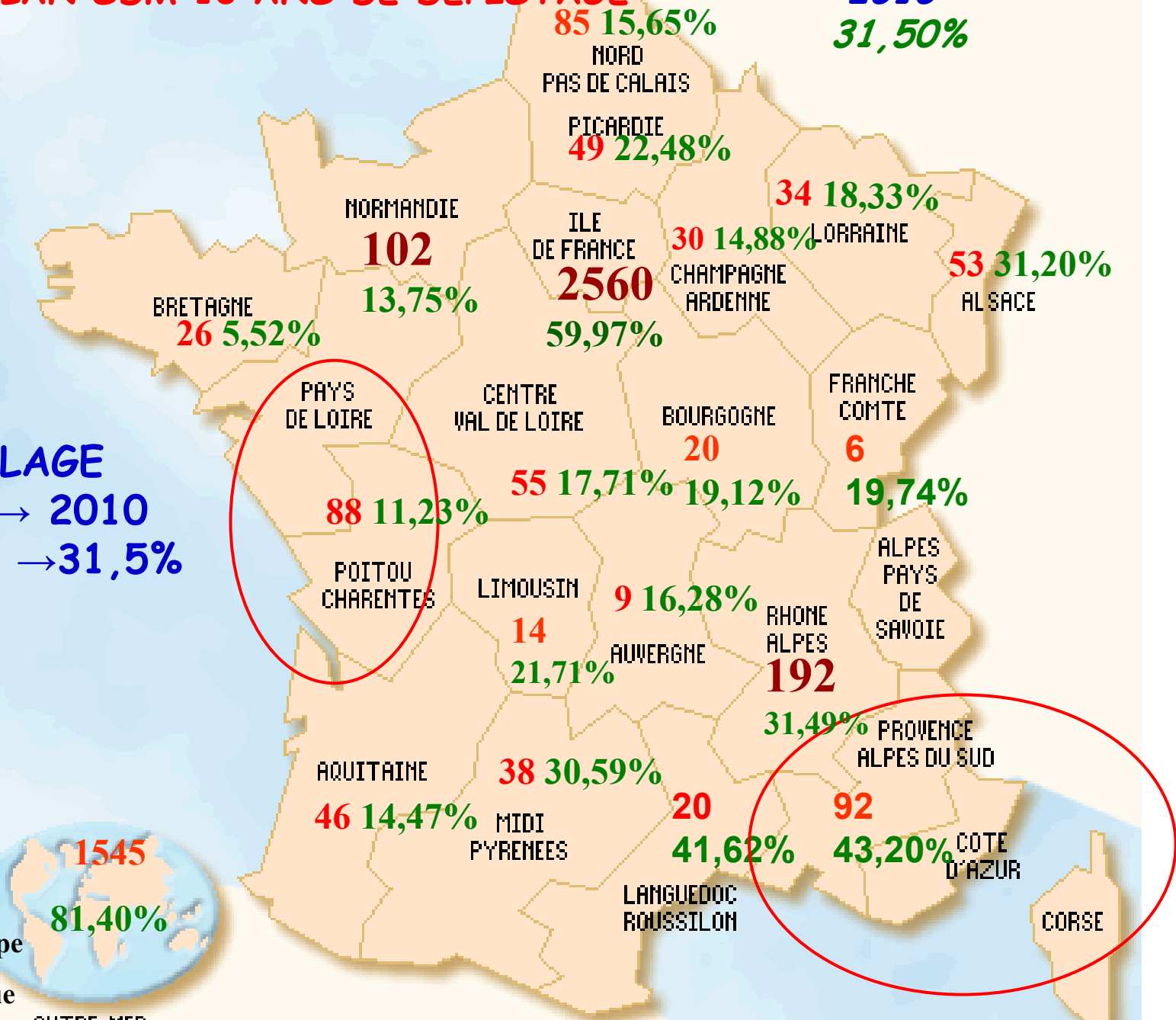
1 β° Thalassémie majeure

BILAN SDM 10 ANS DE DEPISTAGE

2010
31,50%

CIBLAGE
2000 → 2010
19,1% → 31,5%

Réunion
Guyane
Mayotte
Guadeloupe
Martinique
OUTRE-MER



Conclusion

- Le brassage des populations implique un effort particulier des professionnels de santé (séances de formations longues et répétées)
- Information des hétérozygotes?
- Un dépistage systématique semble incontournable dans un avenir très proche



REMERCIEMENTS

- Tous les membres des laboratoires de dépistage.
- Tous les pédiatres référents et tous ceux de prise en charge de la drépanocytose.
- Le CIDD.