

REPUBLIQUE DEMOCRATIQUE DU CONGO



UNIVERSITE DE LUBUMBASHI

FACULTE DE MEDECINE

Département de pédiatrie



BP : 1825

Lubumbashi



Nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie à Lubumbashi

Par **LOKOLA LOKATA Léon**

*Mémoire présenté et défendu en vue de
l'obtention du grade de Docteur en
Médecine*

Août 2025



REPUBLIQUE DEMOCRATIQUE DU CONGO

UNIVERSITE DE LUBUMBASHI

FACULTE DE MEDECINE

Département de pédiatrie

BP : 1825

Lubumbashi



Nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie à Lubumbashi

Par **LOKOLA LOKATA Léon**

*Mémoire présenté et défendu en vue de
l'obtention du grade de Docteur en
Médecine*

Directrice : **Dr. KATAMEA TINA Clémentine**

Professeure Associée

Année académique 2023-2025

~ | ~

EPIGRAPHE

« La drépanocytose ne fait pas de distinction entre les enfants ; mais elle est le résultat de l'union de deux parents porteurs du trait drépanocytaire. »

LOKOLA LOKATA Léon

IN MEMORIAM

Au feu ON'OLOKE PONGO Durand, je sais que tu ne peux plus me lire à travers ces quelques lignes, tu ne peux plus voir et entendre la joie que j'ai en ce jour en terminant mes études de médecine. Pourtant, c'est avec toi que cette joie devrait être partagée, car tu avais cru à moi avant que je devienne médecin, tu m'avais appelé médecin avant que je le devienne, aujourd'hui devrait être le jour auquel tu devrais m'appeler médecin avec toute fierté ; malheureusement.

Tu es parti trop tôt à un sommeil éternel, avant que tu ne récoltes les fruits de ma reconnaissance la plus légitime. Je me demande si tu es sous une narcose à forte dose, si tel est le cas ; je suis prêt à t'offrir l'antidote et reviens vivre ma joie, fruits de ton secours et tes conseils.

Je suis convaincu que tu es dans la félicité du seigneur, que tu as servi toute ta vie. Tu resteras à jamais dans mon cœur.

Repos éternel à toi !

LOKOLA LOKATA Léon

DEDICACE

A mon très cher père Lambert LOKATA, voici le jour que vous avez attendu impatiemment. Tous les mots du monde ne sauraient exprimer l'immense amour que je porte à vous, ni la profonde gratitude que je vous témoigne pour tous les efforts et les sacrifices que vous n'avez cessé de consentir pour mon instruction et mon bien-être. Merci pour vos sacrifices le long de ces années. Ce modeste travail qui est avant tout le vôtre, n'est que la consécration de vos grands efforts et vos immenses sacrifices. A vous, je dois ce que je suis.

A ma très chère mère Vérone ANALOKO, la plus douce et la plus merveilleuse de toutes les mamans, vous m'avez tout donné sans compter. L'amour, le dévouement et le respect que je porte à votre égard est immense. Sans vous, je ne suis rien, mais grâce à vous je deviens médecin. J'implore Dieu qu'il vous procure santé et qu'il m'aide à vous compenser tous les malheurs passés. Ce travail concrétise votre rêve le plus cher et qui n'est que le fruit de vos conseils et de vos encouragements. Vos prières ont été pour moi un grand soutien tout au long de mes études.

A mon très cher petit frère François LOKATA, rempli d'amour et de justice qui contre vents et marées tu as été toujours présent pour moi. Tu ne mérites pas mon silence, mais plutôt mon immense joie de reconnaissance la plus légitime.

A tous les enfants drépanocytaires, braves et résilients, victimes des douleurs chroniques insupportables.

LOKOLA LOKATA Léon

REMERCIEMENTS

Au moment où s'achève cette formation de médecine, qu'il me soit permis d'exprimer mon ardeur de gratitude à Dieu, cause première et fondamentale de toute grâce, ainsi dit-il : Ma grâce te suffit, car ma puissance s'accomplit dans la faiblesse. (2 Corinthiens 12 : 9)

A ma directrice de mémoire, professeure docteur KATAMEA TINA Clémentine, qui malgré vos multiples occupations vous avez accepté de diriger ce travail avec dévouement et rigueur.

Aux docteurs MIMBWA LIKOLOMBI Hervé, EMEDI AMISI Patrice et MBIYA WA MBIYA Franck, en dépit de vos nombreuses responsabilités ; vous avez su me guider et me conseiller dans la réalisation de ce travail.

A mon grand frère Pascal LOKATA, qui contre toute attente a su accepter de me sauver la vie dans l'océan du désespoir tout au long de ce parcours.

A mes frères et sœurs : Gabriel LOKATA, Leonard LOKATA, Rose LOKATA, Francine LOKATA, Souzane LOKATA, Elyna LOKATA, qui de près ou de loin votre attachement à ma cause est le reflet de la chaleur d'une famille soudée.

A ma très chère amie Christelle NYEMBA MULEPI, dont le soutien silencieux a résonné plus fort que mille mots. Ce travail porte aussi ton empreinte inestimable.

A ma tante Clarisse MULENDA, qui malgré les tempêtes de la vie, s'engage toujours à mes côtés. Vous n'êtes pas seulement une tante pour moi, mais aussi une amie. Votre écoute attentive et votre bienveillance me font sentir que j'ai une place précieuse dans votre cœur.

A mes tantes Marie EFUTO ONGENDANGENDA et Astrid WALO ANDJOLOKO, qui dans les moments les plus sombres de ce parcours ne m'ont pas abandonné, et qui m'ont témoigné un soutien incommensurable.

A mes collègues, amis et connaissances, qui ont contribué d'une manière ou d'une autre durant mon parcours.

A toutes les personnes, dont la bienveillance et le soutien multiforme ont été significatifs tout au long de mon parcours, bien même leurs noms ne figurent pas, elles ne sont pas oubliées, car je leur suis très reconnaissant.

LOKOLA LOKATA Léon

TABLE DES MATIERES

EPIGRAPHE	i
IN MEMORIAM.....	ii
DEDICACE.....	iii
REMERCIEMENTS	iv
TABLE DES MATIERES.....	v
LISTE DES FIGURES	vii
LISTE DES TABLEAUX	viii
LISTES DES ABREVIATIONS ET SIGLES	ix
RESUME.....	xi
INTRODUCTION.....	1
1. Etat de la question	1
2. Problématique.....	2
3. Question de la recherche	3
4. Objectif général	3
5. Objectifs spécifiques	3
6. Subdivision du travail.....	3
CHAPITRE I : GENERALITES SUR LA DREPANOCYTOSE.....	5
1. Définitions des concepts.....	5
2. Epidémiologie	5
3. Historique	5
4. Etude génétique et mode de transmission	7
5. Physiopathologie	9
6. Clinique	12
7. Paraclinique.....	13
8. Prise en charge.....	15
8.1 Objectifs thérapeutiques	16
8.2 Prise en charge des complications aiguës.....	16
8.3 Prise en charge des complications chroniques	20
8.4 Allogreffe de moelle osseuse.....	21
9. Evolution et complications.....	21
CHAPITRE II : METHODOLOGIE.....	23
1. Cadre d'étude	23
2. Type et période d'étude.....	26
3. Population d'étude.....	26

4. Echantillonnage	27
5. Collecte des données	27
6. Traitement et analyse des données	28
7. Considérations éthiques et difficultés rencontrées	28
CHAPITRE III : RESULTATS	29
I. Paramètres sociodémographiques de la mère	29
II. Paramètres sociodémographiques de l'enfant drépanocytaire	31
III. Paramètres cliniques	32
IV. Paramètres de la fratrie	33
CHAPITRE IV : DISCUSSION	36
1. PARAMETRES SOCIODEMOGRAPHIQUES DES MERES ET DES ENFANTS	36
1.1 Age des enfants drépanocytaires	36
1.2 Age des mères d'enfants drépanocytaires	36
1.3 Statut matrimonial	36
1.3 Niveau d'étude des mères	37
1.4 Profession	37
2. PARAMETRES CLINIQUES	37
2.1 Age du diagnostic de l'enfant	37
3. PARAMETRES DE LA FRATRIE	38
3.1 Nombre d'enfants dans la famille	38
3.2 Autres enfants après un enfant drépanocytaire	38
CONCLUSION	39
RECOMMANDATIONS	40
REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	42
ANNEXES	46
ATTESTATION DE RECHERCHE DELIVREE PAR LA FACULTE DE MEDECINE	47
QUESTIONNAIRE D'ENQUETE SUR LE NOMBRE D'ENFANTS DREPANOCYTAIRES PAR FRATRIE A LUBUMBASHI	48

LISTE DES FIGURES

Figure 1 : Représentation d'une molécule d'hémoglobine [2].....	9
Figure 2 : Polymérisation d'une molécule d'HbS en contexte d'hypoxie [25].....	10
Figure 3 : Physiopathologie de la drépanocytose, de la polymérisation des molécules d'HbS, vaso-occlusion et hémolyse [26]	11
Figure 4 : Altérations membranaires du globule rouge drépanocytaire, formation de polymères avec perte de potassium et déshydratation [25]	12
Figure 5 : syndrome pieds-mains [27].....	12
Figure 6 : Répartition des mères selon le niveau d'étude	30
Figure 7: Répartition des enfants drépanocytaires selon le sexe.....	31
Figure 8 : Répartition des enfants drépanocytaires selon leur provenance	32
Figure 9 : Répartition des fratries selon l'existence d'autres enfants après un enfant drépanocytaire	34
Figure 10 : Répartition des mères selon le désir de continuer d'avoir les enfants	34

LISTE DES TABLEAUX

Tableau I : couple du génotype AA et AS [6,11]	7
Tableau II : couple du génotype AA et SS [6,11]	7
Tableau III : couple du génotype AS et AS [6,11]	8
Tableau IV : couple du génotype AS et SS [6,11]	8
Tableau V : récapitulatif des principaux composants de l'hémoglobine [23].....	8
Tableau VI : Répartition des mères selon l'âge	29
Tableau VII : Répartition des mères selon le statut matrimonial	29
Tableau VIII : Répartition des mères selon la profession	30
Tableau IX : Répartition des enfants drépanocytaires selon l'âge	31
Tableau X : Répartition des enfants drépanocytaires selon l'âge du diagnostic	32
Tableau XI : Répartition des mères selon la connaissance du statut électrophorétique avant le mariage	33
Tableau XII : Répartition des enfants selon le nombre d'enfants et d'enfants drépanocytaires dans la fratrie	33
Tableau XIII : Répartition des mères selon les raisons d'avoir d'autres enfants après un enfant drépanocytaire dans la fratrie	35

LISTES DES ABREVIATIONS ET SIGLES

ADN : Acide désoxyribonucléique

AVC : Accident vasculaire cérébral

Co : Comprimé

CSH : Cellules souches hématopoïétiques

CUL : Cliniques universitaires de Lubumbashi

CVO : Crise vaso-occlusive

dl : Décilitre

Dr. : Docteur

ECG : Electrocardiogramme

ET : Ecart type

etc. : et les autres

FR : Fréquence respiratoire

g : gramme

Hb : Hémoglobine

HbA : Hémoglobine A

HbAS : Hémoglobine AS

HbF : Hémoglobine fœtale

HbS : Hémoglobine S

HbSC : Hémoglobine SC

HbSS : Hémoglobine SS

HGPR : Hôpital général provincial de référence

HLA : Antigène leucocytaire humain

HTAP : Hypertension artérielle pulmonaire

IC : Intervalle de confiance

IEF : Isoélectrofocalisation

IRM : Imagerie par résonance magnétique

IV : Intraveineux

Km² : kilomètre carré

mg : Milligramme

min : Minute

mmHg : Millimètre de mercure

N.B : Noté bien

O₂ : Oxygène

OMS : organisation mondiale de la santé

ONA : Ostéonécrose aseptique

PaO₂ : Pression partielle en oxygène

Ph : Potentiel hydrogène

RDC : République Démocratique du Congo

Rx : Radiographie

SaO₂ : Saturation en oxygène artériel

SpO₂ : Saturation en oxygène périphérique

STA : Syndrome thoracique aigu

UNAZA : Université nationale du zaïre

VIH : Virus de l'immunodéficience Humaine

RESUME

Introduction : La drépanocytose est une hémoglobinopathie de transmission autosomique récessive qui se manifeste par l'anémie, les risques infectieux, et les phénomènes vaso-occlusifs. Le renforcement des programmes axés sur la prévention reste un moyen de lutte non négligeable de la maladie.

L'objectif de cette étude est de déterminer le nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie à Lubumbashi afin de comprendre le niveau d'éducation des familles sur la maladie.

Méthodologie : Il s'agit d'une étude descriptive transversale à récolte de données prospective. Elle s'est déroulée dans trois structures hospitalières de Lubumbashi (CUL, HGPR Jason Sendwe, Centre Mère Teresa) pendant la période allant du 21 décembre 2024 au 21 février 2025, soit une durée de deux mois.

Résultats : Notre étude a porté sur 100 fratries. 84% des fratries avaient un enfant drépanocytaire. 72% des mères ignoraient leur statut électrophorétique avant le mariage. 61% des mères ont exprimé le désir de continuer d'avoir des enfants.

Conclusion : Le nombre d'enfants drépanocytaires dans une fratrie suggère la méconnaissance de la maladie et de ses conséquences auprès de la population.

Mots-clés : Nombre, enfant, drépanocytaire, fratrie

INTRODUCTION

1. Etat de la question

La drépanocytose est une hémoglobinopathie de transmission autosomique récessive qui se manifeste par l'anémie, les risques infectieux, et les phénomènes vaso-occlusifs [1,2]. Elle est l'une des maladies génétiques les plus répandues dans le monde et une priorité de santé publique déclarée par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) en raison de sa prévalence élevée à la naissance [3].

Selon l'organisation mondiale de la santé (OMS), il est estimé qu'environ 5% de la population mondiale porte un gène responsable de la drépanocytose, et que 300 000 enfants naissent avec la drépanocytose chaque année dans le monde [1]. Elle a un impact considérable sur le bien-être et la vie quotidienne des patients. La drépanocytose a des conséquences financières pour l'enfant et sa famille, mais aussi pour la société et le système de santé [4,5]. Ainsi, l'OMS soutient que le renforcement des programmes axés sur la prévention reste un moyen de lutte non négligeable [5]. La fréquence de la maladie est variable d'un continent à un autre et dans le même continent, d'une région à une autre [2].

Nous avons environ 60 000 drépanocytaires aux Etats Unis, 10 000 au Royaume-Uni et 2000 en Italie. En Belgique la prévalence de la drépanocytose est de 0,6% à Bruxelles et de 0,11% à Liège [6]. La drépanocytose, première maladie génétique en France, concerne environ 11 000 personnes et affecte principalement les personnes originaires d'Afrique, des Antilles, d'Amérique du Sud et d'Inde [2]. Elle touche environ 2 à 4% de la population en Arabie Saoudite [7] et en Irak une distribution très variable de 0,06 à 1,2% [8].

L'Afrique est le continent le plus touché avec 500 000 nouveau-nés atteints de drépanocytose par an [9] et près de 80% d'entre eux décèdent des suites d'une infection grave ou du syndrome thoracique aigu avant l'âge de cinq ans, représentant le taux de mortalité infantile de la drépanocytose le plus élevé au monde [10]. En Afrique centrale où l'on retrouve les proportions les plus élevées, la majorité de la population est porteuse de la tare drépanocytaire, et un faible taux de la population présente la forme homozygote de la maladie [9]. En Ouganda, on observe des variations tribales marquées et elle atteint 45% chez les Baambas à l'ouest du pays [11], tandis qu'en Tanzanie, qui se classe au cinquième rang mondial en termes de prévalence, 11 000 enfants naissent avec la drépanocytose chaque année [1]. Selon les rapports du Ghana, environ 20 à 25% de la population porte le trait drépanocytaire et 2% des homozygotes [12]. Au Nigeria 24% de la population est porteuse du gène mutant et la

prévalence de la drépanocytose est de l'ordre de 20 pour 1000 naissances, ce qui signifie que dans ce seul pays, quelques 150 000 enfants naissent chaque année avec la maladie [11]. Au Mali la prévalence est de 1 à 3% pour la forme homozygote.

La République Démocratique du Congo (RDC) est le troisième pays le plus touché au monde après l'Inde et le Nigeria [3,5]. Elle enregistre environ 40 000 naissances d'enfants drépanocytaires chaque année [3,13,14]. La prévalence de la drépanocytose homozygote est de 3% [3]. A l'Est de la République Démocratique du Congo, peu de travaux sont consacrés à cette affection. Dans la ville de Butembo, une fréquence de 2,67 % de drépanocytaires a été enregistré [9].

2. Problématique

Après avoir parcouru plusieurs articles sur la drépanocytose, nous avons remarqué que jusqu'à présent aucune étude n'a encore été faite sur le nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie en RDC. Cependant, une étude récente menée à Lubumbashi, rapporte une prévalence de 5,01% chez les nouveau-nés homozygotes (HbSS) [13].

La drépanocytose un fléau pour les familles. Cette situation résulte de deux réalités préoccupantes : d'une part, de nombreux couples ignorent leur statut drépanocytaire avant le mariage, faute de dépistage prénuptial ou de sensibilisation, ce qui favorise des unions entre deux porteurs du trait drépanocytaire (AS) à haut risque de transmission. D'autre part, certains couples ayant pourtant connaissance de leur statut continuent d'avoir des enfants sans tenir compte du danger génétique, traduisant une faible compréhension des conséquences de la maladie. Ainsi, la prévention, par le dépistage, demeure encore la meilleure approche dans la lutte contre la drépanocytose. Une des méthodes préventives consiste principalement à décourager un couple d'hétérozygotes (AS/AS) d'avoir une progéniture.

Nous trouvons que jusqu'à présent aucune étude sur le nombre d'enfants drépanocytaires n'est faite dans notre milieu, surtout dans la ville de Lubumbashi. C'est dans cette optique que nous menons cette étude afin de déterminer les difficultés réelles des couples pour le dépistage prénuptial et la connaissance des conséquences de la maladie.

3. Question de la recherche

Quel est le nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie ?

4. Objectif général

L'objectif poursuivi par cette étude est de déterminer le nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie à Lubumbashi afin de comprendre le niveau d'éducation des familles sur la maladie.

5. Objectifs spécifiques

- Déterminer le nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie ;
- Identifier les caractéristiques sociodémographiques des familles ;
- Identifier la connaissance du statut ou du dépistage prénuptial.

6. Subdivision du travail

Outre l'introduction et la conclusion, ce présent travail de fin d'études comprend deux grandes parties à savoir :

- La première partie consacrée aux considérations théoriques, aura un chapitre : généralités sur la drépanocytose ;
- La deuxième partie consacrée aux considérations pratiques, aura trois chapitres : Le premier chapitre parlera de la méthodologie, le deuxième parlera des résultats, et le troisième parlera de la discussion.

PREMIERE PARTIE :
CONSIDERATIONS THEORIQUES

CHAPITRE I : GENERALITES SUR LA DREPANOCYTOSE

1. Définitions des concepts

a. Drépanocytose

La drépanocytose est une maladie génétique de transmission autosomique récessive due à la présence d'une hémoglobine anormale l'hémoglobine S, résultant de la substitution sur la chaîne β en position 6, de l'acide glutamique par la valine [15].

b. Drépanocytaire

Tout individu porteur de gènes drépanocytaires doublement récessifs [13].

c. Trait drépanocytaire

Forme hétérozygote de la maladie à laquelle l'individu porte l'HbA et l'HbS (HbAS) [16].

d. Fratrie

Ensemble des frères et des sœurs d'une même famille [17].

2. Epidémiologie

La drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente dans le monde [3,18]. Globalement, la drépanocytose affecte 300 000 enfants chaque année, la plus grande prévalence dans les contrées où sévit la malaria de façon endémique comme le moyen orient, l'Afrique et le sud de l'Asie [19]. La RDC est le deuxième pays le plus touché dans cette partie de l'Afrique après le Nigeria, sa prévalence de l'HbSS est de 3% [3].

3. Historique

La première description moderne de la drépanocytose remonte à 1846 avec la publication aux États-Unis de l'autopsie d'un esclave fugitif dépourvu de rate [2,20,21]. En 1874, un médecin Africain de l'armée Britannique originaire de Freetown « **James Beale** » Africanus Horton, décrivit une « rhumatic fever », équivalent clinique de la drépanocytose, correspondant aujourd'hui à une crise vaso-occlusive osseuse, mais ce travail passa inaperçu. Elle est finalement identifiée aux Etats-Unis à Chicago par **Ernest Irons** et **James Herrick** qui décrivent pour la première fois en 1910, les caractéristiques anormales des globules rouges à partir du cas de **Walter Clément Noel**, étudiant originaire de la Grenade dans les Antilles, initialement traité pour une anémie puis pour des « rhumatismes musculaires » et des « attaques biliaires », avant de mourir d'une pneumonie à saint Georges en 1916 [2,20]. Cette caractéristique : Drépanos = faucille en grec, donnera à la maladie le nom d'anémie à cellule

falciforme [11]. Ainsi, 4 cas ont été rapportés jusqu'en 1922 et cette nouvelle maladie est qualifiée de « maladie des Noirs ». Quand la maladie est détectée chez quelques blancs, on évoque alors une erreur de diagnostic ou un métissage lointain [2].

En 1917, **Victor E. Emmel** parvint à reproduire la falciformation in vitro chez certains sujets cliniquement sains et conclut à l'existence de deux formes de la maladie [2,20]. C'est en 1933 que les travaux de **Lemuel Diggs** décrivent la drépanocytose d'une part et le trait drépanocytaire d'autre part [20]. La recherche sur la maladie a été exclusivement Américaine jusque dans les années 1940. En 1949, **James Neel** établit les propriétés génétiques de la maladie et l'existence d'une forme homozygote héritée de parents hétérozygotes. Après la seconde guerre mondiale, on trouve de plus en plus d'hémoglobine « S » dans des populations dites « blanches ». À partir des années 1960-1970, la recherche génétique montre que la maladie est due à des mutations indépendantes les unes des autres. La présence de l'hémoglobine « S » est indépendante de la couleur de peau [2].

En 1917 **Emmel** démontre qu'en absence d'air, les hématies du sujet drépanocytaire se transforment en faucille. Ce n'est que plus tard qu'il a été démontré que la falciformation apparaît lorsque la pression partielle en oxygène dans le sang est inférieure à 45 mmHg. En 1957 **Ingram** montre que l'hémoglobine S (HbS) ne se diffère de l'hémoglobine A (HbA) que par un acide aminé, notamment le sixième acide aminé de la chaîne bêta, devenant ainsi la première maladie génétique dont la mutation fut identifiée au niveau moléculaire. En 1980, **Yuet wai Kan** met au point un test génétique prénatal de la drépanocytose [11,20].

C'est également en 1949 que les Américains **Linus Pauling** et **Harvey Itano** décrivent la solubilité anormale de l'hémoglobine S et attribuèrent ces anomalies à la molécule d'hémoglobine elle-même, la discrimination entre hémoglobine S et hémoglobine A étant réalisée par électrophorèse des protéines ; ce fut la première description de la base moléculaire d'une maladie génétique [20,22]. En 1956 et que l'affinage des techniques d'électrophorèse de l'hémoglobine permit en 1954 d'identifier d'autres hémoglobinopathies, comme celle à hémoglobine HbSC, combinant hémoglobine S et hémoglobine C. Cela démontra pour la première fois que les gènes déterminent la nature de chaque acide aminé dans une protéine. En 1978, **Tom Maniatis** isola le gène HBB de la chaîne bêta de l'hémoglobine sur le chromosome 11 [20].

4. Etude génétique et mode de transmission

La drépanocytose est une maladie génétique héréditaire dite à transmission autosomique récessive. C'est à dire que chacun des parents doit transmettre le gène muté à l'enfant pour que la maladie se déclare chez ce dernier [2].

L'anomalie génétique se transmet selon les lois de Mendel. La transmission est autosomique et l'expression clinique est récessive, autrement dit seuls les sujets homozygotes présentent des manifestations cliniques de la maladie, les hétérozygotes ne s'expriment pas ou s'expriment peu. L'homozygote est celui qui a hérité le gène de l'HbS de deux parents. Il est encore appelé sujet SS, l'hétérozygote est celui qui n'a hérité que d'un seul gène de l'HbS. Il est appelé sujet AS [11].

Un couple caractérisé par les génotypes AA et AS n'aura pas d'enfant homozygote SS. Il aura autant de chance théorique d'avoir un enfant hétérozygote AS (50%) ou un enfant AA normal (50%) [6].

Tableau I : couple du génotype AA et AS [6,11]

	A	A
A	AA	AA
S	AS	AS

AA (50%) et AS (50%)

Le couple caractérisé par les génotypes AA et SS aura 100% d'enfants hétérozygotes AS [11].

Tableau II : couple du génotype AA et SS [6,11]

	A	A
S	AS	AS
S	AS	AS

AS (100%)

Lorsque deux hétérozygotes AS se marient, ils auront théoriquement 25% de chance de mettre au monde un enfant malade SS, 50% de chance de donner naissance à un enfant hétérozygote AS et 25% de chance d'avoir un enfant AA normal [6,11].

Tableau III : couple du génotype AS et AS [6,11]

	A	S
A	AA	AS
S	AS	SS

AA (25%) et AS (50%) et SS (25%)

Lorsqu'un hétérozygote AS se marie avec un homozygote SS ils auront autant de chance théorique d'avoir un enfant hétérozygote AS (50%) ou homozygote SS (50%) [11].

Tableau IV : couple du génotype AS et SS [6,11]

	A	S
S	AS	SS
S	AS	SS

AS (50%) et SS (50%)

En plus de l'hémoglobine S, il existe d'autres hémoglobines anormales. Un individu peut hériter le gène de l'HbS d'un parent et le gène d'une autre hémoglobine anormale de l'autre parent. IL est alors appelé hétérozygote composite (SC, S/β thalassémie,). Ce sujet fera des complications ou non en fonction de la protéine produite par l'anomalie génétique associée au gène drépanocytaire [11].

Tableau V : récapitulatif des principaux composants de l'hémoglobine [23]

HbA	$\alpha_2\beta_2$	Hémoglobine normale
HbA2	$\alpha_2\delta_2$	Augmentée dans les β-thalassémies
HbC	$\alpha_2\beta_c_2$	Hémoglobine drépanocytaire due à une mutation C du gène de la β-globine
HbF	$\alpha_2\gamma_2$	Hémoglobine fœtale (facteur protecteur si > 5 %)
HB S	$\alpha_2\beta_s_2$	Hémoglobine drépanocytaire due à une mutation S du gène de la β-globine

5. Physiopathologie

L'hémoglobine est un complexe protéique constitué de quatre protéines agencées entre elles : deux sous-unités d'alpha-globine et deux de bêta-globine. La globine, apoprotéine de l'hémoglobine abrite l'anneau d'hème porteur de fer où se produit la fixation réversible de l'oxygène et permet à la molécule de fonctionner efficacement dans le transport de l'oxygène. Un seul érythrocyte peut contenir 300 millions de molécules d'hémoglobine et donc plus d'un milliard de molécules d'oxygène [2].

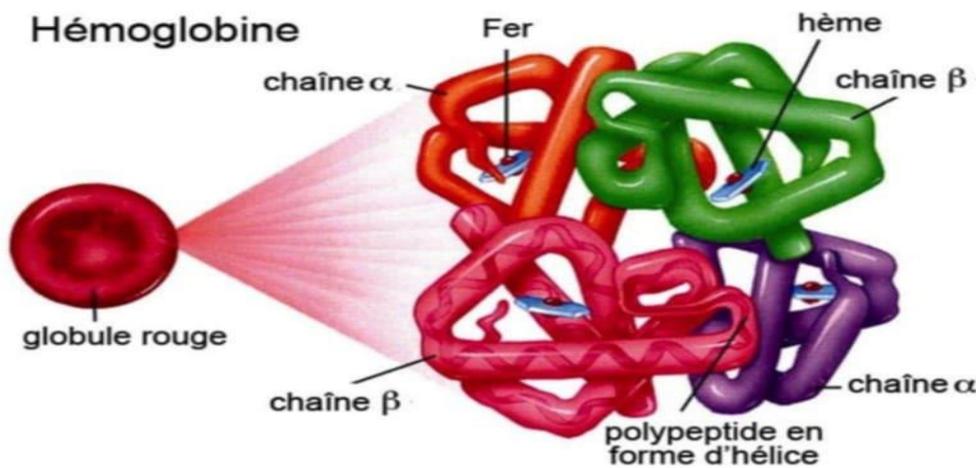


Figure 1 : Représentation d'une molécule d'hémoglobine [2]

La drépanocytose est due à une mutation unique et ponctuelle dans l'ADN du gène codant pour la bêta-globine, situé sur le chromosome 11. En conséquence, le sixième acide aminé, c'est à dire l'acide glutamique, chargé négativement est remplacé par une valine hydrophobe [23], [24]. Elle lui confère une structure modifiée qui permet à l'hémoglobine de former des chaînes dites polymères lorsque la concentration d'oxygène dans le sang est faible (hypoxie). En effet, via la valine hydrophobe, la molécule établit des liaisons hydrophobes avec d'autres résidus hydrophobes sur la chaîne d'une autre molécule de désoxy-HbS. Le processus prend un certain temps à s'amorcer et est inversement proportionnel à la concentration intracellulaire de l'hémoglobine [2].

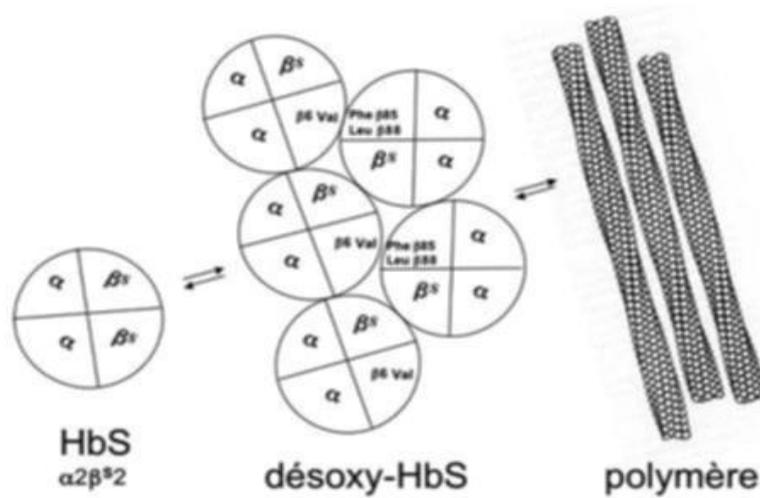


Figure 2 : Polymérisation d'une molécule d'HbS en contexte d'hypoxie [25]

Lorsque les érythrocytes drépanocytaires pénètrent dans la microcirculation, la concentration en oxygène diminue, et crée des molécules de désoxyHbS dont la structure quaternaire diffère de celle de l'oxyHbS. Les molécules de désoxyHbS se transforment rapidement en un polymère structuré avec sept paires de fibres élémentaires donnant cette forme caractéristique de faucille. L'hémoglobine des sujets drépanocytaires est dite « hémoglobine S » pour hémoglobine Sickle, Sickle veut dire faucille en anglais [4]. La surface du polymère d'HbS fournit alors de nouveaux sites de nucléation et le polymère se répand dans la cellule. Le polymère stable diminue la déformabilité des cellules réduisant ainsi leur capacité circulatoire à l'origine de la vaso-occlusion. Toutefois, si la microcirculation est traversée avec succès, le retour de la cellule dans les poumons et son exposition à des concentrations élevées en oxygène permettent au polymère d'HbS de se reverser. Les cycles de polymérisation et de dépolymérisation causent finalement des dommages irréversibles au cytosquelette de la membrane des érythrocytes drépanocytaires. Ces cellules ont une durée de vie réduite à l'origine de l'hémolyse [2].

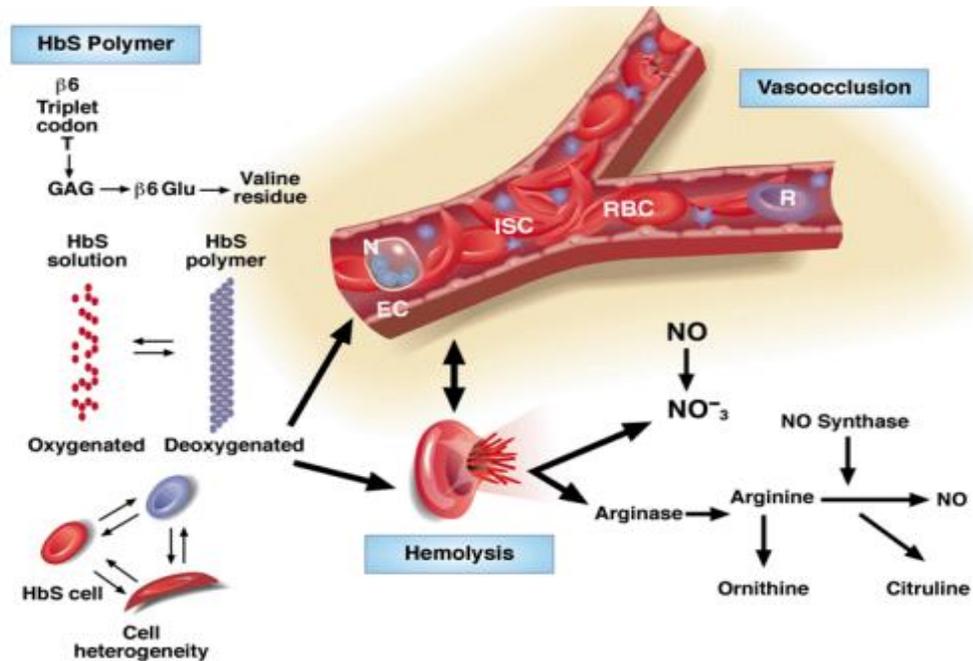


Figure 3 : Physiopathologie de la drépanocytose, de la polymérisation des molécules d'HbS, vaso-occlusion et hémolyse [26]

La formation de ces grandes fibres de polymères entraîne une cascade d'autres anomalies cellulaires qui participent au mécanisme physiopathologique. Elle entraîne une dérégulation de l'homéostasie des cations avec activation des canaux ioniques, co-transport K-Cl et canal potassique dépendant du calcium à l'origine de la perte de potassium et d'une déshydratation cellulaire. Ainsi en augmentant la concentration intracellulaire en Hb, elle favorise la polymérisation de la désoxy-HbS créant des altérations membranaires, la libération de microparticules (fer, cytokines...) et favorise un microenvironnement oxydant [25].

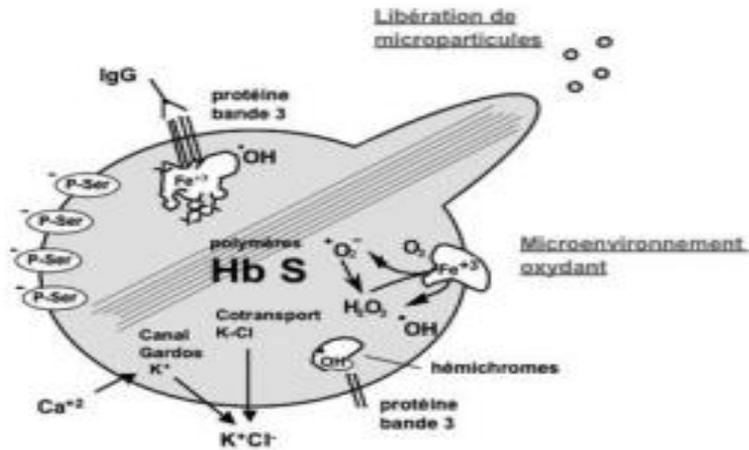


Figure 4 : Altérations membranaires du globule rouge drépanocytaire, formation de polymères avec perte de potassium et déshydratation [25]

6. Clinique

Les manifestations cliniques peuvent toucher tous les systèmes, mais elles sont essentiellement de trois types : anémie, complications infectieuses, phénomènes vaso-occlusifs. Le premier signe de la drépanocytose est souvent le syndrome «pieds-mains», se manifestant par une tuméfaction des extrémités [27].



Figure 5 : syndrome pieds-mains [27]

La clinique de la drépanocytose est polymorphe et est fonction de l'âge du patient [28,29].

- De la naissance à 3 mois : Absence de symptômes due à la persistance de l'HbF :
 - ✓ Nouveau-né sans particularité avec un poids normal ;
 - ✓ Pas d'anémie hémolytique ;
 - ✓ Pas d'expression clinique de la maladie [30].
- De 3 à 6 mois : Diminution du taux d'HbF avec apparition de premiers symptômes :
 - ✓ Anémie est constante ;
 - ✓ Splénomégalie :

- A partir du 6ème mois ;
- Augmente durant les deux premières années ;
- Régression secondaire par atrophie.
- ✓ Crises vaso-occlusives : Elles se caractérisent par des douleurs intermittentes siégeant au niveau osseux, articulaire, thoracique, etc.
- ✓ A ce stade trois risques majeurs mettent en jeu le pronostic vital :
 - Episodes de séquestration splénique aiguë
 - Infections aiguës
 - Développement de la vasculopathie cérébrale
- De 6 à 15 ans :
 - ✓ Crise vaso-occlusives hyperalgiques ;
 - ✓ Accidents vaso-occlusifs graves mais rares :
 - Syndrome thoracique aigu ;
 - Accident vasculaire cérébral (AVC) ;
 - Priapisme.
 - ✓ Infections : évolution moins dramatique.
- Au-delà de 15 ans :
 - ✓ Crises algiques ;
 - ✓ Atteintes dégénératives :
 - Lithiase vésiculaire
 - Ulcère de jambe
 - Lésions pulmonaires
 - Lésions ostéoarticulaires
 - Atteinte rénale
 - Retard pubertaire [2,11,29].

N.B : La clinique va être dominée chez l'enfant par 3 aspects : anémie ; accidents vaso-occlusifs ; infections [11].

7. Paraclinique

La prévention des complications graves de la drépanocytose impose le dépistage de la maladie dès la naissance. Plusieurs examens paracliniques peuvent être demandés pour le diagnostic de la drépanocytose :

- ✚ **Biologie** : Le diagnostic repose sur l'étude de l'hémoglobine qui doit être pratiquée à distance d'une transfusion (3 mois) [23] :

- ❖ **Le test de falciformation ou test d'Emmel** : C'est le test cytologique le plus utilisé pour la mise en évidence de l'HbS, il est positif lorsqu'on note la présence entre lame et lamelle de globules rouges déformés en faucille ou drépanocytes signant la présence de l'HbS [11].
- ❖ **Le test de solubilité ou test d'ITANO** : C'est un test de dépistage qui repose sur le principe que l'HbS oxygénée est soluble comme HbA, mais l'HbS désoxygénée est insoluble et précipite [11].
- ❖ **L'électrophorèse de l'hémoglobine** : C'est un examen clé de confirmation de la maladie, réalisée par un simple échantillon de sang. Il permet de distinguer l'hémoglobine S de l'hémoglobine normale et des autres variantes de l'hémoglobine [2,11]. Il existe différentes techniques :
 - a) **L'électrophorèse à pH alcalin (pH 8,4)** : C'est l'électrophorèse sur membrane d'acétate de cellulose à PH alcalin (pH 8,6 qui est l'examen de base le plus utilisé en pratique courante. Cette méthode permet de séparer les hémoglobines A, S, et C. Cependant, cette l'électrophorèse n'est pas discriminative car elle ne permet pas de différencier l'hémoglobine S de l'hémoglobine D, et l'hémoglobine C de l'hémoglobine A2. Mais elle est surtout peu performante à la naissance car les Hb S, F et A sont trop rapprochées [11].
 - b) **L'électrophorèse à pH acide** : Dans l'électrophorèse à pH acide (pH 6,2) sur agar citraté les différences de mobilités des fractions d'hémoglobine dépendent non seulement de leur différence de charge mais aussi de la localisation de la mutation dans la molécule. Cette méthode permet une bonne séparation de l'hémoglobine S et D d'une part, et des hémoglobines C et A2 d'autre part, et surtout les Hb S, F et A dès la naissance [11].
 - c) **L'isoélectrofocalisation (IEF)** : C'est un puissant outil pouvant avantageusement remplacer les électrophorèses à différents pH. C'est la technique la plus utilisée pour le dépistage néonatal systématique des hémoglobinopathies. Elle permet de séparer des hémoglobines de migration identique et pH isoélectriques différents avec une bonne sensibilité et une bonne spécificité [16,8]
- ❖ **Hémogramme complet avec numération des réticulocytes** : permettant de suivre l'évolution de l'anémie par rapport au taux d'Hb de base ainsi que

l'érythropoïèse. Cette analyse biologique ne permet pas de diagnostiquer la maladie.

✚ **Imagerie** : Aucun examen d'imagerie ne permet de confirmer la maladie, mais plutôt de suivre la maladie selon le cas et la symptomatologie présente. Plusieurs examens peuvent être demandés tels que :

- **Radiographie** : La Rx est d'usage courante et diffère d'un cas à un autre en fonction du tableau clinique, on peut faire la Rx du thorax, de la hanche, des épaules, du rachis, etc.
- **IRM** : des hanches et des épaules en cas de douleurs permanentes, d'une gêne fonctionnelle, ou d'une limitation d'amplitude. Cela permet de découvrir les ostéonécroses aux stades précoces et de proposer un traitement conservateur.
- **Echographie abdominale** : pour rechercher de lithiase biliaire et évaluation initiale de la taille de la rate et de la morphologie rénale [23].

✚ **Autres examens** :

- ✓ ECG et échographie cardiaque pour évaluation de la fonction ventriculaire gauche, de la valve tricuspide et recherche d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP). Ces examens sont effectués initialement puis en suivi régulier en cas d'anomalie.
- ✓ Oxymétrie nocturne et/ou polysomnographie nocturne en cas de déclenchement nocturne de crises vaso-occlusives (CVO), de priapisme ou de ronflements [23].

8. Prise en charge

La drépanocytose est une maladie chronique compliquée d'événements aigus ; à ce titre, elle implique différents professionnels, tant dans les centres spécialisés que dans les hôpitaux de proximité, en libéral et en réseau de soins [31].

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement mise à part la greffe qui en raison de son coût, n'est pas accessible à tous, notamment en Afrique, le continent qui compte le plus de drépanocytaires. L'éducation, le conseil génétique, le conseil prénuptial, le diagnostic préimplantatoire et l'interruption médicale de grossesse sont les meilleurs moyens de prévention de la drépanocytose [32].

En général le traitement consiste à la prévention des complications liées à la chronicité de la maladie, mais surtout en une prise en charge symptomatique [11]. Le principal aspect concernant les soins complets est l'intervention précoce face aux problèmes évitables au moyen

d'analgésiques, d'antibiotiques, d'une bonne nutrition, d'une supplémentation en acide folique et d'apports liquidiens en abondance [28].

8.1 Objectifs thérapeutiques

La prise en charge thérapeutique de la drépanocytose vise plusieurs objectifs [23] :

- ❖ Gestion rapide et optimale des crises vaso-occlusives et surtout de la douleur ;
- ❖ Détection précoce et traitement des autres complications aiguës ;
- ❖ Prévention, dépistage et traitement précoces des complications chroniques ;
- ❖ Discussion d'un traitement de fond en fonction de la symptomatologie ;
- ❖ Appréciation permanente du retentissement psychologique et des conséquences sociales et professionnelles de la maladie ;
- ❖ Amélioration de la longévité et de la qualité de vie des patients.

8.2 Prise en charge des complications aiguës

8.2.1 Crises vaso-occlusives

La crise douloureuse constitue la manifestation clinique la plus fréquemment rencontrée chez l'enfant drépanocytaire. Elle se manifeste par l'apparition soudaine de douleurs articulaires ou osseuses très intenses dépassant les capacités d'endurance des patients et les possibilités thérapeutiques disponibles [23].

La CVO débutante peut être traitée à domicile par l'usage d'antalgiques de palier 1 et l'hydratation orale. L'échec du traitement de la CVO à domicile de 24h doit conduire à l'hospitalisation du malade [16,29]. La CVO sévère est définie comme toute CVO ne répondant pas aux antalgiques habituels et dont la prise en charge nécessite une hospitalisation [34]. A l'hôpital, deux actions thérapeutiques sont conjointement menées : l'hydratation et la lutte contre la douleur. L'hydratation est prudente, basée sur l'ionogramme, par voie intra-veineuse d'abord, puis par voie orale pour ménager le capital veineux. La lutte contre la douleur procède par étapes : usage d'antalgiques du palier 1 (paracétamol) au palier 3 (morphine) en fonction des besoins [11]. L'hydroxycarbamide (ou hydroxyurée) peut être prescrite chez l'enfant de plus de 2 ans afin de diminuer l'occurrence des crises vaso-occlusives en cas de survenue de plus de 3 crises vaso-occlusives ayant nécessité une hospitalisation et/ou plus de 3 crises hyperalgiques par an et/ou l'existence de plus de 2 syndromes thoraciques aigus [2]. La posologie de l'hydroxyurée chez l'enfant est de 15-20mg/kg/jour en une prise alors que chez l'adulte la dose peut aller jusqu'à 35mg/kg/jour en une prise [14,35].

8.2.2 Syndrome thoracique aigu

Le STA est défini par l'association d'un infiltrat pulmonaire radiologique nouveau qui peut apparaître 24 à 48 heures après un ou plusieurs des symptômes suivants : toux, fièvre, dyspnée aiguë, expectoration, douleur thoracique ou anomalies auscultatoires (râles crépitants ou souffle tubaire, diminution de murmure vésiculaire). L'existence de tout symptôme respiratoire doit faire évoquer le diagnostic de STA et rend nécessaire une hospitalisation immédiate qui ne doit pas être retardée par la réalisation d'examen complémentaires. Le traitement du STA est fonction des critères de gravité [23] :

1. Clinique :

- ❖ FR > 30/min ou FR < 10/min en l'absence de surdosage morphinique ;
- ❖ Respiration superficielle ;
- ❖ Difficulté de parole ;
- ❖ Troubles de conscience ;
- ❖ Anomalies auscultatoires étendues ;
- ❖ Insuffisance cardiaque droite [23].

2. Paraclinique :

- ❖ Gazométrie : hypoxie avec une PaO₂ < 60mmHg, ne pas se contenter de la saturation en O₂ par oxymétrie de pouls (SpO₂), pH acide ; [23].
- ❖ Rx : atteinte pulmonaire étendue [23].

La prise en charge du STA repose sur :

- Hydratation ;
- Oxygénothérapie : à adapter selon la SpO₂ transdermique (à maintenir au-dessus de 96%) ou la gazométrie en cas de signes de gravité, afin d'obtenir une SaO₂ ≥ 98% ;
- Analgésie : l'hypoventilation souvent notée lors du STA est en rapport avec la douleur pariétale. Un traitement efficace et rapide de la douleur contribue à son amélioration ;
- Traitement de l'anxiété : hydroxyzine 25 à 100 mg par jour selon la tolérance ;
- Les benzodiazépines sont à éviter car en association avec les morphiniques, elles peuvent favoriser la dépression respiratoire ;
- Kinésithérapie respiratoire : travail d'ampliation thoracique à l'aide de Respiflow® ;
- Antibiothérapie si fièvre :

- Si pneumopathie peu grave : amoxicilline 3g/jour en IV (alternative en cas d'allergie: télithromycine, 2co/jour en 1 prise) ;
- Si pneumopathie sévère (choc, ventilation assistée, passage en réanimation) : association amoxicilline 3g/jour IV + spiramycine IV 1,5 MUI x 3/jour ;
- Le relais oral (amoxicilline 3g/jour ± spiramycine 3 MUI x 3/j, ou télithromycine 2 co/jour en 1 prise, durée totale 7 jours) doit être envisagé si les critères suivants sont présents depuis au moins 24 heures : fièvre $\leq 38,3^{\circ}\text{C}$, FR $< 25/\text{mn}$, pression artérielle systolique $> 90\text{mmHg}$, SaO₂ $> 92\%$, fréquence cardiaque $< 100/\text{min}$, prise orale possible [18,31].

8.2.3 Anémie

L'anémie drépanocytaire est définie par une baisse de 2g/dl et plus par rapport aux valeurs de base (Hb de base). Chez les patients drépanocytaires homozygotes, l'hémoglobine est comprise entre 7 et 9g/dl avec une tolérance satisfaisante au repos [23].

Afin de prévenir l'anémie, un supplément en acide folique est prescrit pour renforcer la production des globules rouges [16,31,32]. La transfusion sanguine est un outil important dans la prise en charge des patients drépanocytaires, elle consiste à transfuser le malade avec le sang d'un donneur sain compatible, permettant ainsi de rétablir un taux acceptable de globules rouges en cas d'anémie aggravée et de diluer les globules rouges falciformes avec des globules rouges normaux [2,30]. La transfusion n'est pas utile s'il n'y a pas d'anémie sévère (taux d'hémoglobine inférieur à 6g /dl) [16,33].

L'échange transfusionnel ponctuel, peut être curatif, prescrit en urgence, pour entraver l'extension d'un processus occlusif (AVC, syndrome thoracique aigu, priapisme, crise vaso-occlusive prolongée) [27]. Il peut aussi être préventif, programmé pour la préparation, chez certains patients, à certaines interventions chirurgicales. L'échange transfusionnel chronique préventif, il a pour objectif la prévention de complications sévères avec maintien d'un taux d'HbS réduit : objectif HbS $< 30\%$ (AVC) et objectif HbS $< 40-50\%$ (CVO à répétition, priapisme récidivant, etc.) [27].

Pour lutter contre l'hémolyse et l'anémie, le traitement par Voxelotor est efficace. Voxelotor, est un inhibiteur de la polymérisation de l'HbS, ayant par conséquent un effet bénéfique dans le traitement de l'anémie drépanocytaire [34,35].

8.2.4 Infection

Tout état infectieux prédispose les patients aux complications vaso-occlusives. Toute fièvre (température $\geq 38^{\circ}\text{C}$ ou frissons) doit faire envisager un risque d'infection bactérienne par un germe encapsulé (pneumocoque, haemophilus) ou des salmonelles. Ce risque lié à une asplénie fonctionnelle est cependant plus faible chez l'adulte que chez le jeune enfant (< 5 ans) sauf chez les patients séropositifs pour le VIH. L'antibioprophylaxie se fait selon les recommandations habituelles pour les sujets à risque [23].

8.2.5 Accidents vasculaires cérébraux

Les accidents vasculaires cérébraux (AVC) surviennent principalement dans l'enfance et concernent 10 à 15 % des patients drépanocytaires homozygotes. Tout patient ayant une suspicion d'AVC doit bénéficier d'un échange transfusionnel, sauf en cas de notion d'accident transfusionnel antérieur grave, et en prenant en compte d'éventuelles difficultés transfusionnelles [18,31].

8.2.6 Priapisme

Le priapisme est une complication fréquente de la drépanocytose, touchant 6% des enfants et 42% des adultes. Il se définit comme une érection anormalement prolongée, très rarement secondaire à l'activité sexuelle, et qui ne disparaît pas même après éjaculation. Il se manifeste selon deux modes :

- Priapisme intermittent, spontanément résolutif en moins d'une heure ;
- Priapisme aigu, se prolongeant plus d'une heure.

Sa prise en charge constitue une urgence car la prolongation du priapisme peut conduire à une impuissance irréversible par ischémie puis sclérose des corps caverneux. Le priapisme est traité par étiléfrine orale 20 à 50mg/j ou en intracaverneux 10mg à répéter après 20 minutes si besoin. La chirurgie ne doit être envisagée qu'en dernier recours [23].

8.2.7 Paludisme

La drépanocytose ne protège pas contre l'infestation palustre. La prophylaxie antipaludéenne doit donc être rigoureuse chez les patients drépanocytaires car une infection par plasmodium falciparum peut entraîner des complications graves liées à l'hémoglobinopathie et à l'hyposplénisme ou au contraire à l'hypersplénisme dans les formes à rate persistante (crise

douloureuse, aggravation aiguë de l'anémie, état de choc, surinfection à pneumocoques ou salmonelles, etc.) [23].

8.3 Prise en charge des complications chroniques

Plusieurs complications chroniques se manifestent chez les drépanocytaires, mais nous allons énumérer les plus fréquentes dans chez l'enfant.

8.3.1 Crises vaso-occlusives

L'os est la cible privilégiée des CVO. Durant les crises, tous les os et /ou articulations de l'organisme peuvent être atteints. Chez l'adulte, les os longs, les vertèbres, les côtes et le sternum sont les plus souvent touchés. La prise en charge est essentiellement par antalgiques du palier 1 au palier 3.

8.3.2 Infections ostéo-articulaires

L'os drépanocytaire est le siège de micro-nécroses qui peuvent favoriser la greffe bactérienne. Ainsi, une infection osseuse complique souvent une bactériémie. Les arthrites septiques sont plus rares. L'antibiothérapie est utilisée en hospitalisation.

8.3.3 Ostéonécrose aseptique

Il s'agit d'ostéonécrose aseptique (ONA) épiphysaire touchant principalement la tête fémorale mais la tête humérale peut également être atteinte ainsi que les autres articulations. L'ONA survient chez 15 à 40 % des adultes. Son incidence augmente avec l'âge. Bilatérale dans la moitié des cas, elle est parfois asymptomatique. C'est une complication grave. Près de 85 % des patients drépanocytaires avec ONA de hanche débutante symptomatique nécessitent un remplacement prothétique à 5 ans.

8.3.4 Ulcères cutanés

Les ulcères cutanés drépanocytaires représentent une complication très invalidante, dont l'évolution est souvent prolongée. Leur retentissement fonctionnel et psycho-social ne doit pas être sous-évalué. Les ulcères sont le plus souvent situés aux membres inférieurs, dans la région péri-malléolaire. Le traitement de ces ulcères cutanés n'est pas encore clairement codifié. Il fait appel aux principes généraux applicables pour les ulcères de toutes origines : vaccination antitétanique, contention, surélévation des jambes en positions assise et couchée, chaussures adaptées, repos, arrêt de travail, [23,35].

8.4 Allogreffe de moelle osseuse

La greffe de CSH est actuellement le seul traitement curateur validé de la drépanocytose. Elle a initialement été réservée aux patients présentant les formes les plus sévères, notamment ceux avec vasculopathie cérébrale sténosante et ceux avec de nombreuses manifestations vaso-occlusives résistant aux autres thérapeutiques [32,40]. Les perspectives de guérison reposent sur les études de thérapie génique ; cette approche vise à s'amender de la lourdeur des greffes de moelle osseuse et la difficulté à trouver des donneurs compatibles. Il s'agirait de « greffer » un gène sain de la bêta-globine dans les cellules souches hématopoïétiques des malades drépanocytaires [2]. Elle est le plus souvent effectuée à partir d'un donneur HLA identique issu de la fratrie [23].

9. Evolution et complications

L'évolution de la drépanocytose est imprévisible, très variable au fil de la vie du patient. Le plus souvent, les complications ne commencent pas avant l'âge de 3 mois car, jusqu'à ce moment de la vie, l'hémoglobine fœtale (HbF) reste majoritaire et empêche la falciformation des globules rouges [41]. Cette pathologie est associée à un certain nombre de complications potentiellement graves. Son dépistage dans la période néonatale permet un diagnostic précoce et donc un traitement précoce (avant l'apparition de symptômes) qui est préconisé pour réduire tant la morbidité que la mortalité liée à cette maladie [16]. Le dépistage néonatal permet la mise en œuvre précoce de mesures prophylactiques chez ces enfants, grâce à un tissu sanitaire et social structuré. Depuis que ce dépistage est organisé, on observe, dès l'âge pédiatrique, une diminution majeure de la mortalité et de la morbidité de la drépanocytose, qui concerne notamment les complications infectieuses invasives, anémiques et neuro-vasculaires [4]. Les complications de la drépanocytose touchent tous les systèmes, et les différentes complications, sont celles résumées sur la prise en charge de la maladie. A chaque complication, on adapte un traitement spécifique [27].

DEUXIEME PARTIE :
CONSIDERATIONS PRATIQUE

CHAPITRE II : METHODOLOGIE

1. Cadre d'étude

L'étude a été réalisée dans la ville de Lubumbashi en République Démocratique du Congo, principalement dans trois structures hospitalières : Cliniques universitaires de Lubumbashi, Hôpital général provincial de référence Jason Sendwe, et Centre mère TERESA.

1.1 Ville de Lubumbashi

a) Historique

La ville de Lubumbashi, chef-lieu de la province du Haut Katanga est la deuxième ville de la RDC après Kinshasa de par sa superficie et ses infrastructures. Jadis appelée Elisabethville, avant de devenir Lubumbashi en 1966 sous le règne du président Mobutu.

Après la première guerre mondiale, Elisabethville se développe rapidement grâce aux investissements dans l'industrie minière et le chemin de fer. De 1876, la population Européenne (Belge et autres) habitait le centre-ville d'Elisabethville, alors que les congolais habitaient aux camps miniers dans la cité indigène dans le quartier Albert (actuelle commune de Kamalondo). Pendant la seconde guerre mondiale, Elisabethville profite de l'effort de la guerre entamé par le gouvernement colonial. La population totale dépasse 50 000 en 1943. La guerre entraîne, une exigence de rendement pesa lourdement sur la population congolaise entraînant une tension sociale et interraciale.

Le développement de la ville continue après la guerre, et la prospérité du cuivre attire davantage les investisseurs européens. La population passe à 180 000 en 1957. Dès 1950, les écoles secondaires réservées aux européens sont ouvertes à tous.

En 1956, l'Université de Lubumbashi ouvre ses portes aux étudiants.

b) Géographie

La ville de Lubumbashi est située à une altitude de 1230m avec une superficie de 747km² et constitué d'un plateau légèrement vallonné. On note :

- ✓ Latitude : entre 11° 20' et 12° sud,
- ✓ Longitude : entre 27° 10' et 27° 40' Est

Le relief de la ville est caractérisé par :

- Un plateau incliné du Nord-Est,
- Des vallons sont implantés des fermes agropastorales,
- Un sol alluvionnaire et sablo-argileux.

Le climat est caractérisé par un climat tropical à deux saisons qui :

- ✓ La saison pluvieuse : allant de fin Octobre à mi-Avril,
- ✓ La saison sèche : allant de fin Avril à mi-October.

Signalons qu'il y a :

- ✓ Une forte chaleur pendant les mois d'Août, Septembre et d'October,
- ✓ Le froid aux mois de Juin et Juillet.

A ce jour, la ville de Lubumbashi est constituée de sept communes :

- ✓ Lubumbashi ;
- ✓ Annexe ;
- ✓ Katuba ;
- ✓ Kenya ;
- ✓ Kamalondo ;
- ✓ Ruashi ;
- ✓ Kampemba.

c) Economie

La ville de Lubumbashi compte sur une économie majoritairement axée sur les activités minières. L'agriculture et l'élevage ne représentent pas une l'activité économique de la ville, par contre toutes les denrées sont importés par des pays de l'Afrique Australe : Zambie, Tanzanie, et Afrique du Sud. L'importation du quasi majorité des denrées rend la ville dépendante de ses pays.

Les trois structures hospitalières les plus fréquentées dans la ville de Lubumbashi sont décrites ci-dessous :

1.1.1 Cliniques Universitaires de Lubumbashi

Les Cliniques Universitaires de Lubumbashi(CUL) jadis appelées clinique Reine Elisabeth ont été construites pendant l'époque coloniale à partir de 1919 et inaugurées en 1923, pour les soins des colonisateurs blancs et des personnes dites évoluées. La gestion de cette institution hospitalière a été confiée aux membres d'une congrégation religieuse

catholique de Gand, lesquelles à nos jours gèrent quelques écoles catholiques dont les lycées Tshondo, Wema et Tuendelee (section primaire) ainsi que le complexe scolaire Anuarite.

Après l'indépendance, le président du Zaïre avait confié la gestion de cette institution hospitalière au ministère de la santé publique. Par la politique de recours à l'authenticité pratiquée à cette époque, l'hôpital a changé de nomination et s'est appelé cliniques Maman Mobutu.

A partir de Novembre 1975, la gestion des cliniques Reine Elisabeth a été confiée à l'UNAZA, l'actuelle UNILU (Université de Lubumbashi) d'où le nom des Cliniques Universitaires de Lubumbashi. Cette formation hospitalière dénommée cliniques Universitaires de Lubumbashi élargit son champ d'accueil à toutes les catégories de la population tant locales qu'étrangères. Les cliniques universitaires de Lubumbashi sont une institution médico-sanitaire implantée dans l'aire de santé Kiwele, zone de santé de Lubumbashi, district sanitaire de Lubumbashi. Ville de Lubumbashi, commune de Lubumbashi dans la province du Haut-Katanga et au Sud-Est de la République Démocratique du Congo. Elles sont délimitées :

- A l'Est par l'avenue Kasai ;
- A l'Ouest par le Lycée Tuendelee ;
- Au Nord par l'avenue Kambove ;
- Au Sud par l'avenue Ndjamen.

Cette étude s'est déroulée au service de pédiatrie. Ce dernier comprend : le dispensaire, les soins intensifs, la pédiatrie générale, la néonatalogie, l'oncologie pédiatrique. Ce service de pédiatrie est animé par un chef de service et un chef du département chargé des affaires académiques, des professeurs, des chefs des travaux, des assistants seniors et juniors.

1.1.2 Hôpital général provincial de référence Jason Sendwe

L'Hôpital Général Provincial de Référence Janson Sendwe appelé jadis Hôpital Prince Léopold fut construit en 1928. Les mobiles qui avaient poussé les autorités de l'époque à construire cet hôpital propre aux indigènes furent à la fois d'ordre social et humanitaire afin d'éviter les maladies endémiques dues à la poussée démographique et aussi pour éviter la contagion dans l'hôpital Reine Elisabeth (hôpital pour les blancs).

Il faut signaler que c'est un hôpital de l'Etat qui sera géré jusqu'en 1962 par l'Etat lui-même. Depuis 1974, la direction de l'hôpital a été confiée à la Gécamines (GCM). Suite aux difficultés économiques qui avaient entraîné la faillite de la Gécamines, l'autorité

politique en concertation avec le gouvernorat de la province, l'université de Lubumbashi, la Gécamines et le consulat de la Belgique avaient jugé bon de reprendre la gestion et de la confier à l'Université de Lubumbashi qui a repris les commandes à partir du 30 septembre 2005.

Actuellement la gestion de l'hôpital est assurée par l'Etat congolais. L'HGPR Jason Sendwe avec sa capacité potentielle de plus au moins 1200 lits est classé en deuxième position en RDC après l'hôpital général provincial de référence de Kinshasa (Ex Mama Yemo).

Notre étude s'est déroulée au service de pédiatrie, qui comprend : les urgences pédiatriques, la néonatalogie, la nutrition et le dispensaire.

1.1.3 Centre Mère TERESA

Le centre de Santé Mère TERESA Association Drépanocytaire Parents-Amis (A.D.P.A) sise sur 45, Avenue Lac Kabamba, Quartier Naviundu dans la commune Annexe. Créé le 20 juillet 1997 à Lubumbashi, une association sans but lucratif. Cet établissement de prise en charge de la drépanocytose a été choisi sur base de sa localisation, sa fréquentation et en termes de la population de sa commune et des autres communes voisines qui fréquentent. Le centre compte des médecins engagés, médecins visiteurs, des infirmiers et des techniciens de laboratoire.

2. Type et période d'étude

Il s'agit d'une étude descriptive transversale à récolte de données prospective. Elle s'était déroulée pendant la période allant du 21 décembre 2024 au 21 février 2025, soit une durée de deux mois.

3. Population d'étude

Notre population cible était constituée des individus de 0 à 16 ans diagnostiqués drépanocytaires homozygotes SS.

a. Critères d'inclusion

Ont été inclus dans cette étude :

- Les nourrissons, petits-enfants, grands enfants, pré-adolescents, et adolescents drépanocytaires homozygotes SS et leurs mères.

b. Critères d'exclusion

Ont été exclus de cette étude :

- Les nourrissons, petits-enfants, grands enfants, pré-adolescents, et adolescents hétérozygotes AS ;

- Les nourrissons, petits-enfants, grands enfants, pré-adolescents, et adolescents dont les mères ont volontairement ou par avis de leurs conjoints refusé de participer à notre étude.

4. Echantillonnage

Notre taille de l'échantillon a été trouvée en utilisant la formule de Cochran :

$$n = \frac{z^2 p(1-p)}{e^2}$$

n = taille de l'échantillon

z = (Z-score) avec l'IC de 95 = 1,96

p = prévalence de la drépanocytose est de 3% [42]

e = la précision souhaitée pour l'étude avec une marge d'erreur de 5%

$$\text{Si } n = \frac{z^2 p(1-p)}{e^2} = \frac{(1,96)^2 0,03(1-0,03)}{0,05^2} = \frac{0,11179056}{0,0025} = 44,71 \approx 45$$

La taille de notre échantillon a été calculée à 45, à quoi nous avons ajouté 122% de 45 afin de pallier le problème de biais, ce qui nous a permis d'avoir finalement une taille de l'échantillon de 100 mères. Ces dernières ont été interrogées dans la ville de Lubumbashi, particulièrement dans les différentes structures hospitalières susmentionnées.

5. Collecte des données

Notre enquête s'est déroulée sous la forme d'interviews directes et confidentielles. Les mères d'enfants drépanocytaires ont été interrogées lors des consultations de leurs enfants drépanocytaires au service de pédiatrie, lors des événements de partage que nous avons co-organisés avec les structures hospitalières susmentionnées, et pour certaines mères, dans leurs domiciles respectifs.

Nous avons posé des questions aux mères en vue d'obtenir des informations nécessaires pour le bon déroulement de notre enquête en utilisant un questionnaire que nous avons conçu, qui comportait les rubriques ci-dessous :

- ✓ Données sociodémographiques de la mère : âge, niveau d'étude, statut matrimonial, profession.
- ✓ Données sociodémographiques de l'enfant drépanocytaire : âge, sexe, provenance.

- ✓ Paramètres cliniques : statut électrophorétique des mères avant le mariage, âge du diagnostic des enfants drépanocytaires.
- ✓ Paramètres liés à la fratrie : nombre d'enfants dans la fratrie, nombre d'enfants drépanocytaires, existe-t-il d'autres enfants un enfant drépanocytaire ?, Les raisons d'avoir d'autres enfants après un enfant drépanocytaire dans la fratrie, avez-vous encore besoin d'avoir des enfants après un enfant drépanocytaire ?.

6. Traitement et analyse des données

La saisie du travail a été faite grâce au Microsoft Word 2016, les données collectées ont été encodées et traitées à l'aide du logiciel Excel 2016 et les analyses des données ont été réalisées grâce au logiciel de statistiques Epi info version 7.2.6.0.

Les moyennes, les écarts-types, la médiane, et les extrêmes ont été calculés pour les variables quantitatives. Nous avons calculé les fréquences pour les variables qualitatives et leurs résultats ont été exprimés en pourcentage.

7. Considérations éthiques et difficultés rencontrées

7.1 Considérations éthiques

Nous avons suivi strictement les considérations éthiques de confidentialité, du respect d'intégrité physique, morale et des droits humains des participantes. Les noms et les renseignements individuels ont été gardés secrets. Les données ont été collectées après approbation de chacune des structures hospitalières susmentionnées.

Pour celles que nous avons interrogées à leurs domiciles respectifs, un consentement verbal et éclairé a été obtenu auprès de chacune d'entre elles. Nous avons informé à toutes les participantes sur les objectifs de notre étude, tout en les rassurant sur le caractère anonyme de l'étude.

7.2 Difficultés rencontrées

Nous avons rencontré plusieurs difficultés lors de notre récolte, entre autres :

- ✓ Le refus d'autorisation de récolter par certains centres de prise en charge de drépanocytaires ;
- ✓ Le refus de certaines mères d'enfants drépanocytaires de prendre part à l'étude ;
- ✓ Certains enfants drépanocytaires venaient seuls à la consultation, ce qui ne nous a pas permis de récolter pour ces cas du fait de l'absence de leurs mères.

CHAPITRE III : RESULTATS

I. Paramètres sociodémographiques de la mère

Tableau VI : Répartition des mères selon l'âge

Tranche d'âge	Effectif (n)	%
20-25	5	5,0
26-30	21	21,0
31-35	29	29,0
36-40	34	34,0
+ 40	11	11,0

n=100

La tranche d'âge de 36-40 ans a été la plus représentée avec 34 cas, soit 34% des mères. L'âge moyen était de 32,88 ans \pm 6,83 ET. L'âge minimal était de 20 ans, et l'âge maximal était de 57 ans.

Tableau VII : Répartition des mères selon le statut matrimonial

Statut matrimonial	n	%
Mariée	52	52,0
Célibataire	31	31,0
Divorcée	14	14,0
Veuve	3	3,0

n=100

Ce tableau montre que 52% des mères étaient mariées.

Ce graphique montre que 53% des mères avaient un niveau d'étude secondaire.

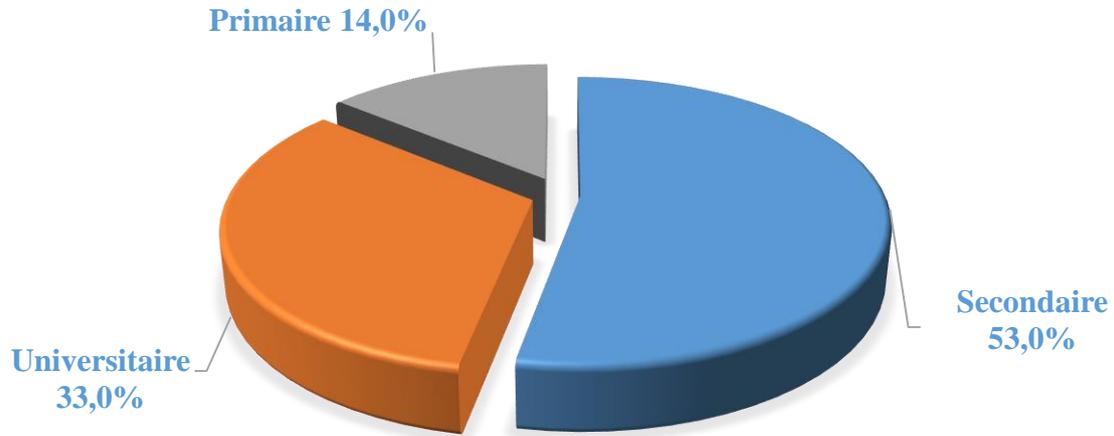


Figure 6 : Répartition des mères selon le niveau d'étude

Tableau VIII : Répartition des mères selon la profession

Profession	n	%
Fonctionnaire	23	23,0
Libérale	24	24,0
Sans emploi	53	53,0

n=100

Les mères sans emploi étaient majoritaires avec 53%.

II. Paramètres sociodémographiques de l'enfant drépanocytaire

Tableau IX : Répartition des enfants drépanocytaires selon l'âge

Tranche d'âge	n	%
6 mois-1 an	8	8,0
2-5 ans	32	32,0
6-9 ans	18	18,0
10-13 ans	20	20,0
14-16	22	22,0

n=100

La tranche d'âge de 2-5 ans a été majoritaire avec 32%. L'âge moyen des enfants était de 3,5 ans \pm 1,5 ET. L'âge minimal était de 6 mois et l'âge maximal était de 16 ans.

Le sexe féminin était prédominant à 52% ; soit un sex ratio H/F de 0,92 garçon pour une fille.

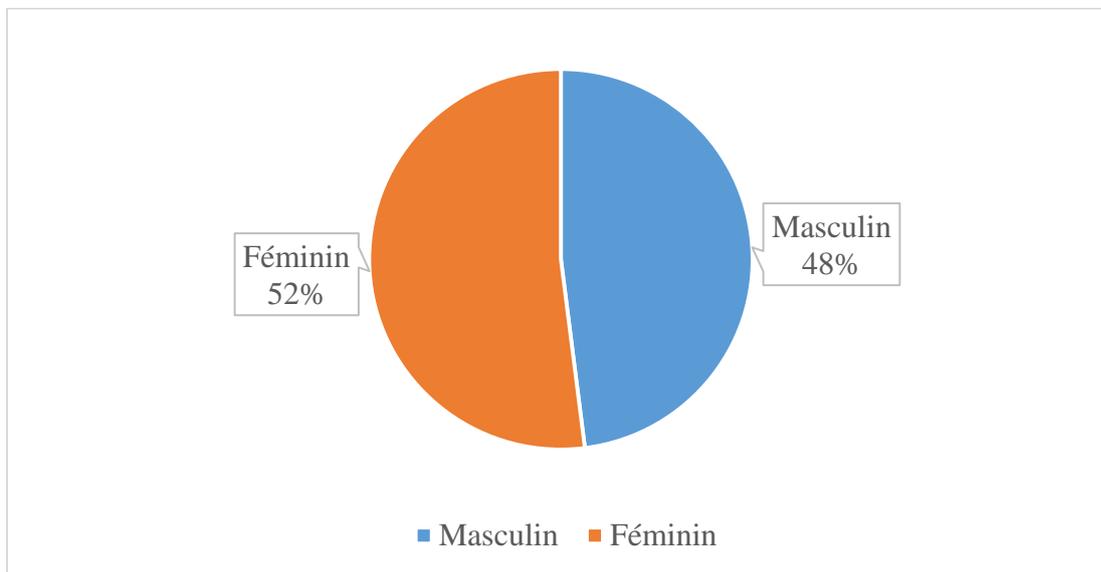


Figure 7: Répartition des enfants drépanocytaires selon le sexe

La majorité des enfants drépanocytaires provenaient de la commune de Lubumbashi soit 35%.

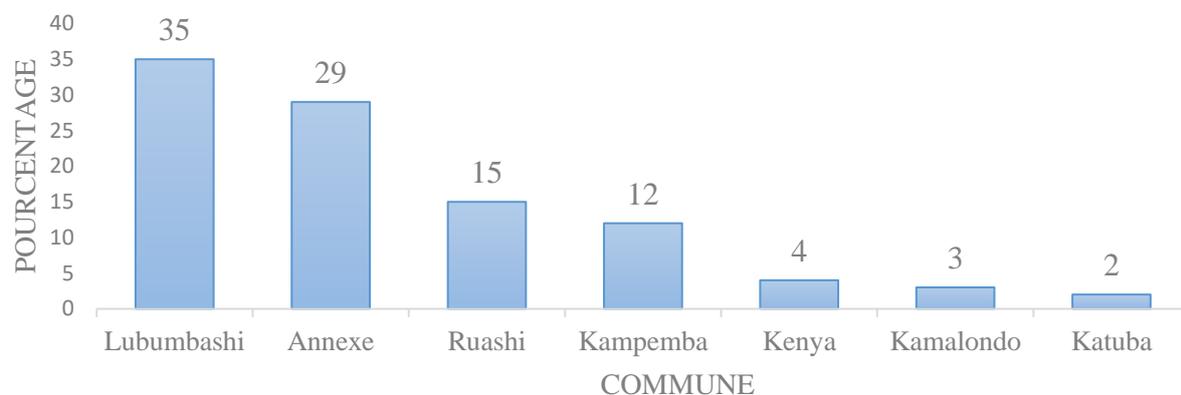


Figure 8 : Répartition des enfants drépanocytaires selon leur provenance

III. Paramètres cliniques

Tableau X : Répartition des enfants drépanocytaires selon l'âge du diagnostic

Tranche d'âge	n	%
<1	9	9,0
1-5	83	83,0
>5	8	8,0

n=100

La majorité des enfants drépanocytaires a été diagnostiquée dans la tranche de 1-5 ans, soit 83%. L'âge moyen était de 2,66 ans \pm 2,08 ET. L'âge minimal était de 0 an, et l'âge maximal était de 11 ans.

Tableau XI : Répartition des mères selon la connaissance du statut électrophorétique avant le mariage

Statut	n	%
Oui	28	28,0
Non	72	72,0

n=100

La majorité des mères ignoraient leur statut électrophorétique avant le mariage soit 72%.

IV. Paramètres de la fratrie

Tableau XII : Répartition des enfants selon le nombre d'enfants et d'enfants drépanocytaires dans la fratrie

NOMBRE DANS LA FRATRIE		
Nombre d'enfants dans la fratrie	n	%
<5	78	78
≥5	22	22
Nombre d'enfants drépanocytaires		
1	84	84
2	14	14
3	2	2

n=100

La majorité des fratries avait un nombre d'enfants inférieur à 5 soit 78% et 1 enfant drépanocytaire soit 84%.

Ce graphique montre que 59% des fratries n'avaient pas d'autres enfants après l'enfant drépanocytaire.

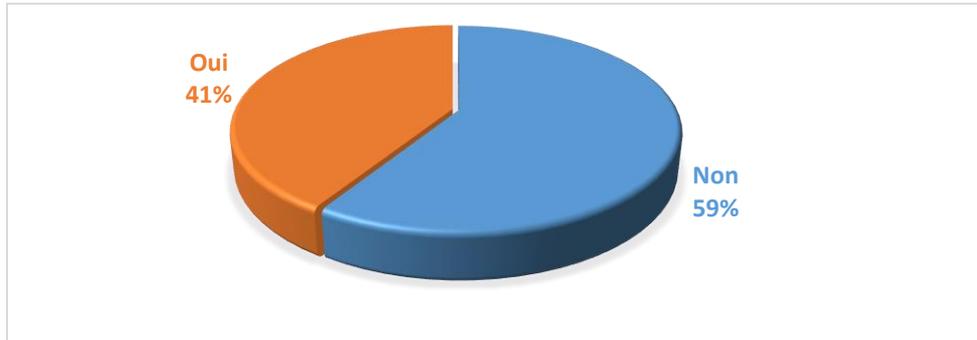


Figure 9 : Répartition des fratries selon l'existence d'autres enfants après un enfant drépanocytaire

61% des mères ont exprimé le désir de continuer d'avoir des enfants.

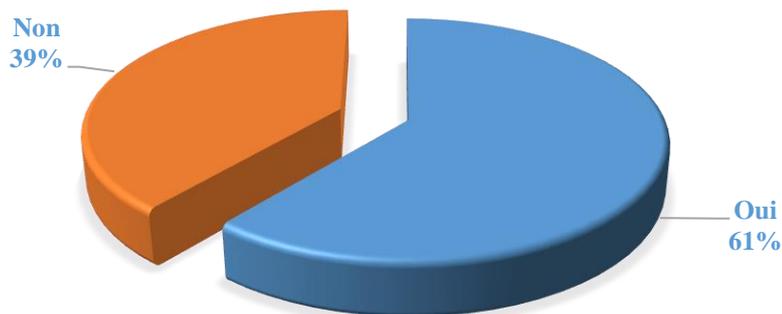


Figure 10 : Répartition des mères selon le désir de continuer d'avoir les enfants

Tableau XIII : Répartition des mères selon les raisons d'avoir d'autres enfants après un enfant drépanocytaire dans la fratrie

Raisons d'avoir d'autres enfants	n	%
Manque d'information sur la maladie	13	32,0
Croyance à Dieu	12	30,0
Retard du diagnostic	12	29,0
Ignorance de la maladie	4	9,0

n=100

Le manque d'informations nécessaires sur la drépanocytose est la raison la plus évoquée pour avoir d'autres enfants après un enfant drépanocytaire soit 32,0%.

CHAPITRE IV : DISCUSSION

Il s'agit d'un travail inédit, car réalisé à notre connaissance pour la première fois en RDC en général et dans la ville de Lubumbashi en particulier. Par ailleurs, plusieurs études au Monde, en Afrique et en RDC sont faites sur la drépanocytose, mais aucune d'elle à notre possession ne s'était intéressée au nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie. Bien que cette étude n'ait presque pas de résultats comparables dans la littérature à notre possession, elle ouvre la voie à des études ultérieures.

1. PARAMETRES SOCIODEMOGRAPHIQUES DES MERES ET DES ENFANTS

1.1 Age des enfants drépanocytaires

La tranche d'âge de 2-5 ans a été la plus représentée avec 32% avec l'âge moyen de 8,39 ans \pm 4,75 ET. Notre résultat était presque similaire de celui de **Abdala Kingwengwe Aimé et al.** à Kindu en 2021, qui avait trouvé que la tranche d'âge de 48 à 59 mois était la plus représentée avec 56,1% de cas [43]. Notre résultat était presque similaire à celui de **Keita I.** au Mali en 2020, qui avait trouvé 55,5% des enfants drépanocytaires avaient moins de 5 ans [44]. Notre résultat était similaire à celui de **Bah A.** à l'hôpital Nianankoro Fomba de Ségou au Mali en 2021, avait trouvé que les enfants de moins de 5 ans étaient majoritaire avec 58,20% [45].

1.2 Age des mères d'enfants drépanocytaires

Dans notre étude la tranche de 36-40 ans a été la plus représentée soit 34% avec l'âge moyen de 32,88 ans \pm 6,83 ET. Ce qui est proche de l'étude faite par **Aka-Tanoh KAH et al.** à Côte d'Ivoire en 2023 sur prise en charge de la drépanocytose de l'enfant, qui a trouvé que les mères avaient un âge \geq 35ans dans 50,6% [46]. Ces résultats presque similaires s'expliqueraient par le fait que l'auteur, dans son travail, a utilisé une population des mères d'enfants drépanocytaires ayant un intervalle d'âge similaire au notre.

1.3 Statut matrimonial

Cette étude a montré que la majorité des mères d'enfants drépanocytaires, soit 52% étaient mariées. Ce résultat est similaire à celui de **Abdala Kingwengwe Aimé et al.** à Kindu en 2021, ayant trouvé que la majorité des mères d'enfants drépanocytaires soit 89,4% étaient mariées [43]. Cette similitude des résultats pourrait s'expliquer par le fait que les populations des deux études étaient constituées par des individus jeunes pour la majorité.

1.3 Niveau d'étude des mères

Notre étude a montré que 53% des mères d'enfants drépanocytaires avaient un niveau d'étude secondaire, 33% avaient un niveau universitaire, et 14% avaient un niveau primaire. Ce qui est en contradiction avec l'étude de **Aka-Tanoh KAH et al.** en Côte d'Ivoire en 2023, qui a trouvé que les mères d'enfants drépanocytaires étaient analphabètes ou d'un niveau d'instruction primaire dans 60,5% des cas [46]. Notre résultat était aussi contradictoire à celui de **Agnès Lainé** en France en 2008, ayant trouvé 21,43% des mères nos scolarisées originaire d'Afrique de l'Ouest [47]. Ces différences de résultats pourraient s'expliquer par le fait que ce sont des études réalisées dans de pays différents et à des périodes différentes.

1.4 Profession

Cette étude a montré que 53% des mères d'enfants drépanocytaires étaient sans emploi. Ce qui est en contradiction avec l'étude faite par **Aka-Tanoh KAH et al.** en Côte d'Ivoire en 2023, qui a montré que les mères exerçaient une activité sans revenus fixes dans 85,2% des cas [46]. Notre résultat est loin d'être proche de celui de **Agnès Lainé** en France en 2008, qui avait trouvé que 25% des mères avaient une activité professionnelle [47]. Ces différences de résultats pourraient se justifier par le fait que ce sont des études réalisées avec différence de nombre de participants et dans des pays différents.

2. PARAMETRES CLINIQUES

2.1 Age du diagnostic de l'enfant

Nous avons trouvé au cours de notre étude que le diagnostic était posé majoritairement dans la tranche de 1-5 ans, soit 83% avec l'âge moyen de 2,66 ans \pm 2,08 ET. Ce qui semblerait proche de l'étude faite par **Aka-Tanoh KAH et al.** en Côte d'Ivoire en 2023, qui ont trouvé que l'âge de découverte de la drépanocytose était supérieur ou égal à deux ans dans 85,2% et à cinq dans 59,3% [46]. Ce qui est aussi presque similaire à celle de **Shongo et al.**, qui ont trouvé dans leur étude sur drépanocytose chez l'enfant lushois de 6 à 59 mois en phase stationnaire, que le diagnostic était rarement posé avant l'âge de 2 ans [48]. Notre résultat est proche de celui de **Abdala Kingwengwe Aimé et al.** à Kindu en 2021, ayant montré que la tranche d'âge de 48 à 59 mois est la plus représentée avec 56,1% de cas [43]. Notre résultat est aussi presque similaire à celui de **Mukinayi et al.**, ayant trouvé que la majorité d'enfants drépanocytaires ont été diagnostiqués avant 59 mois de vie [49].

3. PARAMETRES DE LA FRATRIE

3.1 Nombre d'enfants dans la famille

Notre étude a montré que la majorité des familles d'enfants drépanocytaires comptait moins de 5 enfants avec 78%. Ce résultat est similaire à celui de **Abdala Kingwengwe Aimé et al.** à Kindu en 2021, qui ont trouvé dans leur étude sur les données sociodémographiques et anamnestiques des drépanocytaires SS, que 58 % des enfants drépanocytaires sont issus d'une fratrie de moins de 5 enfants [43]. Cette similitude des résultats s'expliquerait par le fait que, la plupart des mères, après le diagnostic de la drépanocytose chez l'enfant, ont soit cessé de concevoir, soit divorcé, faisant d'une famille de moins de 5 enfants en majorité.

3.2 Autres enfants après un enfant drépanocytaire

Notre étude a montré que 59% des mères n'avaient pas d'autres enfants après le diagnostic d'un enfant malade. Ce résultat se justifierait par le fait que, la plupart des mères ayant un enfant malade ont de connaissances basiques sur la drépanocytose considérée comme un fardeau d'un plus lourd tribut, ceci étant, elles cessent de concevoir. 41% des mères avaient d'autres enfants après un enfant drépanocytaire. Ce dernier résultat se justifierait dans la majorité par le retard du diagnostic et le niveau bas de connaissance à la drépanocytose.

CONCLUSION

La drépanocytose, maladie chronique, reste un véritable problème de santé publique dans la ville de Lubumbashi.

Notre étude avait pour objectif de déterminer le nombre d'enfants drépanocytaires par fratrie à Lubumbashi afin de comprendre le niveau d'éducation des familles sur la maladie. Les résultats obtenus montrent une réalité très préoccupante, au moins un enfant drépanocytaire a été trouvé dans chaque fratrie. Sachant que, les enfants drépanocytaires entraînent des répercussions socio-économiques au sein des familles, en particulier celles à faible revenu. Le fait que les naissances continuent après la découverte d'un premier cas suggère la méconnaissance persistante du risque de transmission génétique et de ses conséquences existantes.

Ces résultats soulignent la nécessité de renforcer les stratégies de dépistage prénuptial, d'intégrer les conseils pour les couples AS, et d'intensifier l'éducation communautaire autour de la drépanocytose afin de limiter la répétition des cas au sein d'une même fratrie, mais aussi d'empêcher le mariage des hétérozygotes AS.

RECOMMANDATIONS

Pour réduire considérablement le nombre d'enfants drépanocytaires, nous formulons, au terme de cette étude, les recommandations suivantes :

- Au ministère de la santé de (d') :
 - Intégrer le dépistage prénuptial obligatoire pour la drépanocytose dans les politiques de santé publique ;
 - Renforcer la sensibilisation nationale sur la drépanocytose à travers les médias, les écoles, et les églises ;
 - Assurer la gratuité ou la subvention du dépistage du trait drépanocytaire dans les structures de base ;
 - Mettre en place des centres de conseil génétique dans les grandes villes comme Lubumbashi, pour accompagner les couples à risque ;
 - Proposer la loi sur l'obligation de présenter un document du statut d'hémoglobine compatible au mariage délivré par un hôpital désigné par l'Etat, avant tout mariage civil ;
 - Soutenir et valoriser les recherches scientifiques locales sur la drépanocytose afin d'adapter les mesures de prévention à la réalité nationale.

- Aux personnels soignants de (d') :
 - Proposer systématiquement le dépistage du statut drépanocytaire aux couples lors des consultations prénuptiales ou prénatales ;
 - Informer clairement les parents après la naissance d'un enfant drépanocytaire sur les risques de récurrence dans la fratrie ;
 - Intégrer l'éducation génétique dans les activités de consultation prénatale, pédiatrique et de suivi familial ;
 - Encourager le suivi régulier des enfants atteints et le soutien psychologique des familles concernées.

- A la population de (d') :
 - Se faire dépister avant le mariage ou toute grossesse, même en l'absence de symptômes ;

- Consulter un personnel de santé après la naissance d'un enfant drépanocytaire pour mieux comprendre les risques de transmission ;
- Limiter les naissances répétées à risque lorsque le couple est porteur du trait drépanocytaire ;
- Briser les tabous autour de la drépanocytose en parlant ouvertement de la maladie pour favoriser la prévention dans la communauté.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. N. N. Mwanza *et al.*, Étude qualitative sur la qualité de vie chez les patients atteints de drépanocytose et leurs parents à Bukavu, en République Démocratique du Congo, *Journal of Medicine, Public Health and Policy Research*, vol. 4, n° 2, Art. n° 2, juill. 2024. <http://pugoma.com/index.php/JMPHPR/article/view/399>
2. GERARD Pauline, Prise en charge des patients drépanocytaires sévères en réanimation pédiatrique polyvalente au CHU Strasbourg, thèse de médecine, 2023. https://publication-theses.unistra.fr/public/theses_exercice/MED/2023/2023_GERARD_Pauline.pdf
3. M. S. ya Pongombo, Drépanocytose en RDC : fardeau d'un plus lourd tribut mondial, *Revue Africaine de Médecine et de Santé Publique*, vol. 5, n° 1, Art. n° 1, avr. 2022.
4. V. Brousse, B. Allaf, et M. Benkerrou, Dépistage néonatal de la drépanocytose en France, *Med Sci (Paris)*, vol. 37, n° 5, Art. n° 5, mai 2021, doi: 10.1051/medsci/2021056.
5. H. K. Nzanda, B. Mukuna, S. Linsuke, et P. Mukadi-Kaningu, Dépistage de la drépanocytose chez les écoliers de la ville de Kinshasa, *PAMJ Clinical Medicine*, vol. 15, n° 10, Art. n° 10, mai 2024, doi: 10.11604/pamj-cm.2024.15.10.43334
6. K. S. Gblomatsi, L'influence du niveau de connaissance de la drépanocytose sur le désir d'avoir un enfant chez les drépanocytaires et les porteurs sains, août 2022. <https://matheo.uliege.be/handle/2268.2/16176>
7. N. F. Hamed, Y. D. A. Alatawi, et D. M. Z. AlKabbani, Prevalence, Risk Factors, and Complications of Sickle Cell Disease in Saudi Arabia : A Systematic Review, *Cureus*, juill. 2024, doi: 10.7759/cureus.65263.
8. N. Al-Allawi, S. Al Allawi, et S. D. Jalal, Genetic epidemiology of hemoglobinopathies among Iraqi Kurds , *J Community Genet*, vol. 12, n° 1, p. 5-14, janv. 2021, doi: 10.1007/s12687-020-00495-z.
9. A. K. Saasita *et al.*, Drépanocytose de l'enfant dans la Ville de Butembo au nord-est de la République Démocratique du Congo : épidémiologie, clinique et attitudes thérapeutiques », *Parcours et Initiatives : Revue interdisciplinaire du Graben (PIRIG)*, n° 25, Art. n° 25, août 2023, doi: 10.57988/crig-2420.
10. Organisation mondiale de la santé, Le Bureau régional de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) pour l'Afrique publie de nouvelles lignes directrices pour renforcer la lutte contre la drépanocytose, juin 2024. Consulté le 6 Octobre 2025. <https://www.afro.who.int/fr/news/le-bureau-regional-de-lorganisation-mondiale-de-la-sante-oms-pour-lafrique-publie-de-nouvelles>
11. Yaya Niassa DIARRA, Etude de la perception des drépanocytaires, des parents et des prestataires sur la drépanocytose et sa prise en charge à l'hôpital Mère-enfants le Luxembourg et au CHU Gabriel Toure, thèse de médecine, 2011. <https://bibliosante.ml/bitstream/handle/123456789/1062/11M04.pdf?sequence=1&isAllo wed=y>
12. S. Appiah, K. A. Korsah, C. AmpongAdjei, et O. E. Appiah, Genetic counselling in sickle cell disease: views of single young adults in Ghana, *J Community Genet*, vol. 11, n° 4, p. 485-493, oct. 2020, doi: 10.1007/s12687-020-00474-4.
13. T. Katamea, O. Mukuku, C. W. Mpoy, A. K. Mutombo, O. N. Luboya, et S. O. Wembonyama, Newborn screening for sickle cell disease in Lubumbashi, Democratic

- Republic of the Congo: An update on the prevalence of the disease, *J Hematol Allied Sci*, vol. 3, n° 3, p. 120-124, févr. 2024, doi: 10.25259/JHAS_11_2023.
14. B. M. Mbiya, G. C. Kalombo, G. T. Disashi, et B. Gulbis, Drépanocytose en République Démocratique du Congo : l'hydroxyurée est peu disponible et rarement accessible pour les patients, *Annales Africaines de Medecine*, vol. 13, n° 4, Art. n° 4, 2020, <https://www.ajol.info/index.php/aamed/article/view/210188>
 15. S.-C. Packo *et al.*, Caractéristiques épidémiologiques et cliniques des complications anémiques de la drépanocytose à Bangui, vol. 9, p. 45-48, juin 2024.
 16. M. Y.-P. Shongo et O. Mukuku, Dépistage néonatal de la drépanocytose à Lubumbashi, République Démocratique du Congo, *Revue de l'Infirmier Congolais*, vol. 2, n° 1, Art. n° 1, févr. 2018.
 17. A. française, Dictionnaire français, 9e édition. http://www.dictionnaire-academie.fr/9e_edition Consulté le 22 Janvier 2025 à 07h40
 18. P. Connes, Physiopathologie de la drépanocytose, Elsevier Masson, 2020.
 19. M. I. Banza, J. P. Mulefu, L. I. Lire, Y. T. B. N'dwala, I. B. Tshiamala, et V. de P. K. Cabala, Pathologies digestives associées à la drépanocytose à Lubumbashi : aspects épidémiologiques et cliniques, *The Pan African Medical Journal*, vol. 33, p. 253, juill. 2019, doi: 10.11604/pamj.2019.33.253.18017.
 20. Association Pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose, L'histoire de la drépanocytose, dates à retenir, 2017. <https://apipd.fr/discriminations/lhistoire-de-la-drepanocytose-dates-a-retenir/> Consulté le 22 Janvier 2025 à 07h50
 21. Anonyme, Origine et diffusion de la drépanocytose, La drépanocytose & la thalassémie, dates à retenir, 2021. <https://infosdrepanocytose.com/les-fiches-information/origine-et-diffusion-de-la-drepanocytose/> Consulté le 22 Janvier 2025 à 08h16
 22. Anafrimed. La drépanocytose : état de lieux et historique du marrainage par les premières dames d'Afrique. *Annales africaines de médecine*. 2019. <https://anafrimed.net/la-drepanocytose-etat-de-lieux-et-historique-du-marrainage-par-les-premieres-dames-dafrique-sickle-disease-state-of-the-art-and-history-of-sponsorship-by-the-first-ladies-of-africa/>, <https://anafrimed.net/la-drepanocytose-etat-de-lieux-et-historique-du-marrainage-par-les-premieres-dames-dafrique-sickle-disease-state-of-the-art-and-history-of-sponsorship-by-the-first-ladies-of-africa/> Consulté le 22 Janvier 2025 à 08h07
 23. Haute autorité de santé, Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte, protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare, 2010. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2010-04/ald_10_guide_drepano_adulte_web.pdf Consulté le 29 Octobre 2024 à 13h53
 24. Martial Léonce Sourou SOTON, Etude du phénotype de l'hémoglobine des enfants âgés de moins de cinq ans reçus dans les structures d'accueil des urgences pédiatriques, Mémoire de spécialisation en pédiatrie, 2019.
 25. Elion J, Laurance S, Lapoumériou C. Physiopathologie de la drépanocytose, *Revue générale*, 2010. <https://www.jle.com/fr/MedSanteTrop/2010/70.5-6/454-458%20Physiopathologie%20de%20la%20dr%C3%A9panocytose%20%28Elion%29.pdf> Consulté le 29 Octobre 2024 à 13h56
 26. M. H. Steinberg, Sickle cell anemia, the first molecular disease : overview of molecular etiology, pathophysiology, and therapeutic approaches, *ScientificWorldJournal*, vol. 8, p. 1295-1324, déc. 2008, doi: 10.1100/tsw.2008.157.
 27. Anonyme, Prise en charge multidisciplinaire du patient drépanocytaire pédiatrique, *Revue Médicale de Liège*, 2019. <https://rmlg.uliege.be/article/3203?lang=en> Consulté le 29 Octobre 2024 à 13h24

28. OMS, Drépanocytose : Rapport du Secrétariat, A59/9 24.
https://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/WHA59/A59_9-fr.pdf Consulté le 29 Octobre 2024 à 13h54
29. Maryse ETIENNE-JULAN Maryse ETIENNE-JULAN, Drépanocytose en médecine générale, cours de Faculté de Médecine Hyacinthe Bastaraud-UAG, Unité Transversale de la drépanocytose CHU de Pointe à Pitre. 15 mars 2013. https://ecursus.univ-antilles.fr/file.php/141/cours/drepanocytose_en_medecine_generale_red.pdf Consulté le 29 Octobre 2024 à 13h52
30. S. Allali, Y. Pinhas, T. Trovati Maciel, et O. Hermine, Physiopathologie de la drépanocytose et perspectives thérapeutiques, *Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine*, vol. 208, n° 5, p. 648-659, mai 2024, doi: 10.1016/j.banm.2024.03.003.
31. M. H. Odièvre et B. Quinet, Drépanocytose chez l'enfant, *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, vol. 36, n° 5, p. 193-212, oct. 2023, doi: 10.1016/j.jpp.2023.07.004.
32. K. Stéphanie et al., Mémoire y compris stage professionnalisant-Séminaires méthodologiques intégratifs : L'influence du niveau de connaissance de la drépanocytose sur le désir d'avoir un enfant chez les drépanocytaires et les porteurs sains, 2022.
33. A. Y. A. Nicole *et al.*, Traitement antalgique des crises vaso-occlusives à domicile avant l'arrivée en consultation, *The Pan African Medical Journal*, vol. 37, p. 127, oct. 2020, doi: 10.11604/pamj.2020.37.127.25062.
34. K. M. Guedenon *et al.*, Crise vaso-occlusive drépanocytaire sévère: aspects cliniques, étiologiques et thérapeutiques au CHU Sylvanus Olympio de Lomé, *The Pan African Medical Journal*, vol. 47, p. 162, avr. 2024, doi: 10.11604/pamj.2024.47.162.33754.
35. C. Pondarré, C. Guitton, I. Hau, J. Ngo, et I. Thuret, Prise en charge pratique des complications aiguës de la drépanocytose chez l'enfant, *Perfectionnement en Pédiatrie*, vol. 1, n° 4, p. 237-248, déc. 2018, doi: 10.1016/j.perped.2018.10.007.
36. L. Diallo *et al.*, Taux des plaquettes sanguines en phase intercritique et expressivité clinique de la drépanocytose dans un centre de référence de la drépanocytose au Mali, *The Pan African Medical Journal*, vol. 43, p. 52, oct. 2022, doi: 10.11604/pamj.2022.43.52.32674.
37. F. Pirenne, La drépanocytose : une transfusion à risque, *Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine*, vol. 208, n° 5, p. 671-678, mai 2024, doi: 10.1016/j.banm.2024.01.018.
38. G. Cannas, E. Virot, C. Reynes, R. Bourgeay, et A. Hot, Traitement par Voxelotor dans la drépanocytose : premières expériences d'un centre français, *La Revue de Médecine Interne*, vol. 43, p. A116-A117, juin 2022, doi: 10.1016/j.revmed.2022.03.312.
39. M. Achebe *et al.*, Tolérance et efficacité de voxelotor sur une période de plus de 4 ans chez les patients atteints de drépanocytose : résultats actualisés d'une étude d'extension en ouvert de l'essai de phase 3 HOPE, *La Revue de Médecine Interne*, vol. 45, p. A130-A131, juin 2024, doi: 10.1016/j.revmed.2024.04.010.
40. N. Dhédin *et al.*, Allogreffe de cellules souches hématopoïétiques dans la drépanocytose de l'enfant et de l'adulte : indications et modalités, vol. 107, 2020, doi: 10.1016/j.bulcan.2020.06.003.
41. Haute autorité de santé, Bases physiopathologiques sur la prise en charge multidisciplinaire du patient drépanocytaire pédiatrique, *Revue médicale de Liège*, 2019. <https://rmlg.uliege.be/article/3203?lang=en> Consulté le 17 Novembre 2024 à 11h14
42. L. Tshilolo *et al.*, Neonatal screening for sickle cell anaemia in the Democratic Republic of the Congo: experience from a pioneer project on 31 204 newborns, *Journal of Clinical Pathology*, vol. 62, n° 1, p. 35-38, janv. 2009, doi: 10.1136/jcp.2008.058958.

43. A. K. Aimé *et al.*, Données sociodémographiques et anamnestiques des drépanocytaires SS dépistés en milieu hospitalier pédiatrique de Kindu en République démocratique du Congo, 2021.
44. P. M. I. Keita, Aspects épidémiocliniques de la drépanocytose dans le service de pédiatrie de l'hôpital de Sikasso, thèse de médecine, 2020.
45. A. Bah, Aspects épidémiocliniques de la drépanocytose chez l'enfant à l'hôpital Nianankoro Fomba de Ségou, *Mali Santé Publique*, p. 101-106, août 2021, doi: 10.53318/msp.v11i1.1901.
46. Aka-Tanoh KAH, Yao KC, Asse KV, Prise en charge de la drépanocytose de l'enfant de 2017 à 2021 au CHU de Bouaké (Côte d'Ivoire), 2023. https://www.sobeped.com/wp-content/uploads/2024/02/7Aka-Tanoh-KAHdrepanocytose_de_lenfant-au-CHU-de-Bouake42-46.pdf Consulté le 11 Avril 2025 à 10h47
47. A. Lainé, Parents d'enfants drépanocytaires face à la maladie et au système de soins., Hôpital Necker-enfants-malades, 2007. <https://hal.science/hal-00326056> Consulté le 08 Octobre 2024 à 17h18
48. M. Y. P. Shongo *et al.*, Drépanocytose chez l'enfant lushois de 6 à 59 mois en phase stationnaire : épidémiologie et clinique, *Pan African Medical Journal*, vol. 19, n° 1, Art. n° 1, 2014, <https://www.ajol.info/index.php/pamj/article/view/134446>
49. B. M. Mukinayi, D. K. Kalenda, S. Mbelu, et B. Gulbis, Connaissances et comportements de 50 familles congolaises concernées par la drépanocytose: une enquête locale, *Pan Afr Med J*, vol. 29, p. 24, janv. 2018, doi: 10.11604/pamj.2018.29.24.12276.

ANNEXES

ATTESTATION DE RECHERCHE DELIVREE PAR LA FACULTE DE MEDECINE



DECANAT

UNIVERSITE DE LUBUMBASHI
FACULTE DE MEDECINE
B.P. 1825
LUBUMBASHI

ATTESTATION DE RECHERCHE

Je soussigné, **Prof Dr. DIDIER MALAMBA LEZ**, Vice Doyen Chargé Recherche de la Faculté de Médecine de l'Université de Lubumbashi, atteste par la présente que l'étudiant(e) **LOKOLA LOKATA LEON** est régulièrement inscrit(e) en D4 MED pour l'année académique 2023-2024.

La présente attestation lui est délivrée pour raison de recherche,

Les autorités civiles et militaires sont priées de lui accorder assistance.

Fait à Lubumbashi, le1.5. NOV. 2024.....

Vice Doyen Chargé Recherche

Prof. Dr. DIDIER MALAMBA LEZ



QUESTIONNAIRE D'ENQUETE SUR LE NOMBRE D'ENFANTS DREPANOCYTAIRES PAR FRATRIE A LUBUMBASHI

I. INFORMATIONS GENERALES

1. N° :
2. Age de la mère :
3. Age de l'enfant drépanocytaire :
4. Sexe de l'enfant drépanocytaire :
5. Statut matrimonial : Célibataire Mariée Divorcée Veuve
6. Niveau d'étude : Primaire Secondaire Universitaire
7. Profession :
8. Statut électrophorétique avant mariage : Oui Non
9. Provenance :
10. Niveau de connaissance des mères sur la drépanocytose : Faible Moyen Elevé

II. PARAMETRES LIES A LA FRATRIE

1. Nombre d'enfants dans le foyer :
2. Nombre d'enfants atteints de drépanocytose :
3. Age du diagnostic de la drépanocytose de votre enfant :
4. Connaissez-vous votre statut d'électrophorèse avant le mariage ?
R/ Oui Non
5. Connaissez-vous le statut d'électrophorèse de votre mari avant le mariage?
R/ Oui Non
6. Existe-t-il des enfants après celui malade ?
R/ Oui Non
7. Quelles sont les raisons pour lesquelles vous avez décidé d'avoir d'autres enfants après le diagnostic de drépanocytose chez votre premier enfant ?
R/
 - 1.
 - 2.
 - 3.
 - 4.
 - 5.

8. Avez-vous envisagé d'avoir d'autres enfants après le diagnostic de drépanocytose chez votre enfant ?

R/ Oui Non Si oui, pourquoi ?

.....
.....
.....
.....

III. IMPACT PROFESSIONNEL SUR LE SUIVI MEDICAL DES ENFANTS

1. Comment faites-vous pour équilibrer le suivi médical de votre enfant drépanocytaire et les exigences du travail ?

R/.....
.....
.....
.....

2. Votre statut professionnel influence-t-il le suivi de votre enfant drépanocytaire ?

R/ Oui Non Si oui, comment votre statut influence-t-il votre capacité à gérer votre enfant drépanocytaire ?

.....
.....
.....
.....