

# GLOBINOSCOPE



Numéro Double 47-48 Juin-Septembre 2005

NOUS REMERCIONS LA SOCIÉTÉ **VitalAire** QUI PREND EN CHARGE LE ROUTAGE

EDIT  RIAL

## L'insoutenable légèreté de l'être

Ce titre de **Milan KUNDERA** traduit la dualité de nos sentiments, lorsque nous assaille la disparition de nos amis. La vie d'un drépanocytaire est si légère, « *insoutenablement légère, légère comme un duvet, comme une poussière qui s'envole, comme une chose qui va disparaître demain* » et si pleine de moments vécus intensément. Nos deux amies, Ghislaine et Brigitte, fleurissaient nos existences. L'association, grâce à leur dynamisme, a trouvé un réel essor. La mort les a appelées trop tôt et pourtant nous sommes bien placés pour constater que les progrès médicaux, chaque jour, repoussent cette échéance et gagnent du terrain sur la maladie. Pourtant, cela est toujours aussi insoutenable et nous rappelle constamment que nos vies sont suspendues à un fil. Faut-il ici souligner la raison de notre combat ? C'est pour elles que nous nous dressons face à l'injustice, à l'insoutenable... en revendiquant pour chacune de nos existences le droit à la légèreté. Cependant, et nous le savons, cette course contre la montre a besoin que tout le monde s'investisse, que chacun participe, car c'est une course de relais en équipe. La ligne d'arrivée, comme l'avenir, appartient toujours aux plus jeunes d'entre nous. C'est la part de gravité de notre engagement.

Pour que nos amies soient toujours présentes, pour honorer leur mémoire, il faut continuer à faire de SOS Globi une association dynamique, emblématique. Christian Godart

## La régionalisation de SOS Globi s'impose

Nous sommes soumis à deux obligations :

- la nécessité d'apporter aux familles (de plus en plus nombreuses et dispersées sur l'hexagone) le soutien qu'elles demandent, de développer les actions de proximité
- défendre, dans les plans régionaux de santé publique, les avancées du Plan Maladies Rares, en particulier le développement de la filière des soins pour la drépanocytose.

Pour répondre à ces deux missions, nous avons mené une réflexion approfondie et décidé d'aider à la création d'associations « SOS Globi » régionales ou départementales. Dans un premier temps, **SOS Globi Rhône-Alpes** et **GLOBI NORD**, depuis peu, deux nouvelles associations, **SOS Globi 91** et **SOS Globi 95** viennent enrichir l'offre de soutien aux drépanocytaires et à leurs familles. Ces associations ont toute liberté de financement et d'entreprendre des actions dans leur département ou région. Nous apprendrons, tous, à travailler en étroite collaboration en partageant les mêmes objectifs définis ensemble. Si vous vous sentez concerné, rencontrez ces nouvelles équipes, venez les aider.



## ÎLE-DE-FRANCE : LA REGION LA PLUS CONCERNÉE

En 2003, 320 cas de SDM ont été dépistés en France dont 200 en Ile-de-France, 48 dans le reste de la métropole, 12 à la Réunion et à Mayotte, 61 en Guyane, Guadeloupe et Martinique. Ces enfants appartiennent majoritairement à des populations originaires d'Afrique subsaharienne (70%) ou des Caraïbes (20%).



## DES PEDIATRES REFERENTS

Le pédiatre référent chargé de l'annonce posera le diagnostic après l'étude de l'hémoglobine des parents et le contrôle du nouveau-né. La prise en charge du nouveau-né atteint se fera par le pédiatre hospitalier le plus proche du domicile familiale. Mais dans les zones de fortes incidences comme en Ile-de-France aucune mesure n'a été prise pour permettre une prise en charge véritablement organisée (comme dans les CRCM) et les services de pédiatrie concernés sont totalement débordés de même que les centres de prise en charge d'adultes.

## DEPISTER LES TRANSMETTEURS

Le dépistage en Ile-de-France a détecté en 2003 4 200 bébés hétérozygotes, c'est-à-dire des transmetteurs sains. Ces nouveau-nés ne sont pas malades, mais il est important que les familles soient informées de ce résultat, même si cette annonce entraîne parfois une certaine inquiétude. Une information et un conseil génétique bien compris peuvent permettre à un couple de porteurs de choisir d'avoir un autre enfant, mais en connaissance de cause.

## CHAQUE ANNEE 800 COUPLES RISQUENT D'AVOIR UN ENFANT MALADE

L'ensemble des fréquences indique qu'environ 10 000 couples, chaque année, ont un enfant qui peut être hétérozygote et qu'au moins 800 d'entre eux risquent d'avoir un enfant homozygote. Plus de 90% des naissances d'enfants drépanocytaires en France sont des "surprises" pour les parents.

## DEPISTER ET INFORMER

Notre système de santé a de gros progrès à faire pour l'information des parents sur les risques encourus par leur futur enfant. Les réseaux Ville-Hôpital sont indispensables pour la pathologie drépanocytaire.

Il n'existe actuellement aucun moyen spécifique alloué permettant de répondre à ce besoin.

Le brassage des populations implique un effort particulier de formation des professionnels de santé (séances de formations fréquentes, longues et répétées).

Les associations de malades doivent, en plus de l'information sur la pathologie, faire très souvent face à des problèmes socio-économiques pour ces populations



## ABANDONNER LE DEPISTAGE CIBLE

Un dépistage systématique semble incontournable dans un avenir très proche car nous allons avoir très probablement une augmentation de cas non dépistés chez des personnes où le ciblage par l'origine sera pris en défaut.

RETOUR A SAINTE-GENEVIEVE-DES-BOIS

**"ACTION  
DREPANOCYTOSE"**

**SOS Globi et F-DOM 91  
A SAINTE-GENEVIEVE-DES-BOIS**



*Remise de la médaille de la ville au Professeur Frédéric GALACTEROS par Monsieur Olivier LEONHARTD, maire de Sainte-Geneviève-des-Bois*

**2 500 € pour la Recherche Clinique**

La collaboration d'SOS Globi et F-DOM 91, a permis de collecter un peu moins de 2 500 €. Si cette somme paraît modeste au vu du coût de la recherche, elle est la fierté des bénévoles engagés dans la lutte contre la drépanocytose.

Une cérémonie officielle a eu lieu à Sainte-Geneviève-des-Bois pour remettre le chèque au professeur Frédéric GALACTEROS, responsable de l'Unité de Génétique du Globule Rouge à l'hôpital Henri Mondor, qui se consacre à la recherche sur la drépanocytose depuis toujours.

Par ailleurs, Monsieur Olivier LEONHARTD, maire de Sainte-Geneviève-des-Bois, a remis au professeur Frédéric GALACTEROS la médaille de la ville. Distinction qui honore les valeurs d'un homme au service des malades, mais c'est également un signe de la municipalité pour soutenir tous les chercheurs qui ont des difficultés à mener leurs recherches.



**Merci à tous**

**Dr Jean-Claude SIMON**

Maire Adjoint à la Santé

« Mesdames, Messieurs,

Je n'aurai pas la prétention de reprendre les brillants exposés des chercheurs ayant animé la journée que la ville de Sainte-Geneviève-des-Bois a consacré à la drépanocytose. Cette information va être diffusée dans les établissements scolaires, lycées et collèges.

La drépanocytose est une maladie de l'hémoglobine, se traduisant cliniquement par une anémie hémolytique chronique, qui serait bien tolérée, si elle n'était émaillée de crises de falciformation, de thromboses, d'infections et d'accentuation de l'anémie. Maladie génétique complexe, cette hémoglobinopathie est une maladie suffisamment rare pour être rangée dans les maladies orphelines, et suffisamment grave pour exercer des ravages dans les populations du bassin méditerranéen, de l'Afrique et des Antilles.

Il n'y a pas actuellement de traitement de fond des drépanocytoses et l'ambition des chercheurs et des praticiens engagés dans ce problème est d'améliorer la qualité de vie des patients tout en préservant les possibilités thérapeutiques et la plus longue survie possible. Le pronostic est largement tributaire, certes, des conditions génétiques particulières à chaque individu, mais aussi de leur environnement général et surtout médical. Seuls les drépanocytaires qui naissent et vivent dans les pays « développés » ont la chance d'atteindre l'âge adulte. Pour améliorer cette situation et pourquoi pas modifier le patrimoine génétique d'un grand nombre, les chercheurs qui sont avec nous ce soir ont besoin d'aide.

Je vais avoir le grand plaisir de vous remettre un chèque provenant de la collecte de fonds auprès des participants à la dernière manifestation génovéfaine. Il sera destiné à alimenter vos recherches.»

## A CHATILLON LA JEUNESSE DU COEUR

**JOY** est élève en 6<sup>ème</sup> au collège « Paul Eluard » à Châtillon. Aidée par sa maman **Pascale**, elle a fait connaître sa maladie, la drépanocytose, à ses camarades. Dans un élan de générosité, ces collégiens se sont spontanément mobilisés et ont imaginé venir en aide à notre association.

Avec le soutien de la médiatrice du collège, madame **Soraya SAOUD**, les élèves ont eu l'idée de faire réaliser un calendrier et de le vendre au profit de la recherche sur la drépanocytose.

Ces jeunes ont déployé une belle conviction pour aborder les passants dans les rues de Châtillon. En deux semaines, les ados ont récupéré **1 361,71€**. Nous avons mis à disposition cette somme pour le service de pédiatrie de l'hôpital Necker, où est soignée **JOY**, qui a pu ainsi refaire la salle d'attente avec du nouveau mobilier.

Quelle formidable leçon de solidarité et de générosité nous ont donné ces jeunes collégiens ! Nous en sommes admiratifs. Merci à tous ceux qui se sont mobilisés.



*Joy, Laura, Camille, Manuella, Audrey, Savita, Mathilde, Bethsabée, Annabelle, Virgine, Djaïdata, Véronica, Solveig, Elodie, Vianney, Cédrine, Paul-Olivier, Marjorie, Paloma, Clarisse, Mounia, Nolwenn, Delphine, Koïta, Ayessetou, Christie, Maïsa, Mélanie, Elhorri, Louis, Sofia, Mathilde, Sabrina, Diaou, Shanice, Mélanie, Sophie, Mareva, Sabine.*

## A CHATILLON UNE JOURNEE POUR INFORMER ET DEPISTER



Samedi 19 mars au Centre Prévert, s'est tenue une journée d'information sur la drépanocytose. C'est le fruit du travail avec Madame **Christine BRULTEY** et ses infirmières du Centre Municipal de Santé de CHATILLON. Un large public a eu l'occasion d'assister le matin à une conférence animée par les docteurs **Dora BACHIR** (Mondor) et **Françoise DRISS** (Bicêtre). L'après-midi, à la disposition du public, un espace de rencontre et d'échange nous a permis de faire mieux connaître

notre maladie. Ainsi, une douzaine de personnes ont désiré se faire dépister. Mais nous n'avons pas oublié les moments de détente, l'animation théâtrale proposée par l'association **DREPAVIE** a ravi les jeunes comme les plus vieux.

Tous ces événements se sont enchaînés à CHATILLON par la volonté et le dynamisme de **Pascale JEANNOT** et la réceptivité de madame **BRULTEY**, directrice du CMS. Engager cette première démarche d'information et de prévention est important d'une part pour faire connaître notre association auprès de la population de CHATILLON mais permettre de pérenniser cette information grâce aux professionnels de santé du CMS. D'autres actions pourront ainsi prendre forme dans les prochains mois.

Encore une fois merci pour l'accueil que nous avons reçu de la part de la municipalité de CHATILLON (madame **Claudie THEILLOUT**, conseillère municipale, déléguée à la santé) qui nous a mis à disposition le centre Prévert en plein centre ville et qui a également fait paraître dans son journal municipal plusieurs articles sur la drépanocytose et sur SOS Globi.

## SOS GLOBI RHÔNE-ALPES PREMIERS PAS

Avec l'envie de rassembler les drépanocytaires de la région Rhône-Alpes, l'association nouvellement créée par monsieur **Karim KHADEM** a proposé une réunion d'information pour provoquer des échanges entre SOS Globi Rhône-Alpes, les professionnels et les familles. Les médecins ont répondu avec enthousiasme à la demande d'animation de la conférence qui avait pour but d'informer les familles tant au niveau de la maladie que de l'organisation des soins. Etaient présente également l'association Thalassémies du Dauphiné. Son président, monsieur **Alphonse INCARDONA**, a participé activement à l'animation du débat. Cette première réunion fut une réussite, l'amphi de l'hôpital était plein. Les discussions furent animées et se sont prolongées tardivement autour du pot de bienvenue. Chacun se racontant et se félicitant de faire connaissance et ayant du mal à se quitter. Cette conférence « fondatrice » a lancé l'association qui se doit maintenant de s'organiser et de proposer de nouvelles actions.



Autour de Karim, l'équipe de SOS Globi Rhône-Alpes

## Parlons de la DREPANOCYTOSE

Cette réunion d'information du 2 avril 05 organisée par SOS GLOBI Rhône Alpes était soutenue par son comité scientifique a entrepris un premier pas dans ce sens.

Parlons de la drépanocytose dans notre région, c'était le leitmotiv de cette rencontre et surtout le fait de cerner cette maladie pour mieux la comprendre et aussi la combattre en brisant le silence qui entoure les patients et les familles.



A droite, la pédiatre, madame C. PODARRE pose en compagnie de Karim et Patricia

### DES MEDECINS ENTHOUSIASTES

Les Docteurs **C. PONDARRE**, **J.D TIGAUD**, Madame **M. PUJOL** et le Professeur **N. PHILIPPE** ont tour à tour développé les différentes étapes d'une maladie qui jalonnent la vie d'un patient. Le programme de la réunion d'information s'est articulé autour de quatre grands thèmes suivant le programme ci-dessous.

Le Docteur **C. PONDARRE** a notamment décrit les symptômes du nourrisson et les traitements existant. Dans une logique de prévention pour éviter les crises douloureuses les échanges

transfusionnels sont prescrits à certains enfants et un traitement par antibiotiques pour préserver tous les enfants drépanocytaires de tous risques d'infections.

Afin de pérenniser le traitement transfusionnel, nous devons marquer l'importance du don du sang. La drépanocytose touche principalement mais pas exclusivement les communautés africaines, antillaise et méditerranéenne. Il est donc primordial d'informer les communautés de la nécessité du don pour les jeunes patients ( cf globinoscope n°42 ou bien voir le site <http://www.drepa.org/contenu/globinoscopes/2004/GLOBI-42/GLOBI-42.html> ).

Le Docteur **J.D TIGAUD** a développé le volet adulte de la drépanocytose, et également le

moment du passage de la pédiatrie à un service d'hématologie adulte. Il explique les difficultés connues par les patients qui perdent plus ou moins leurs repères.

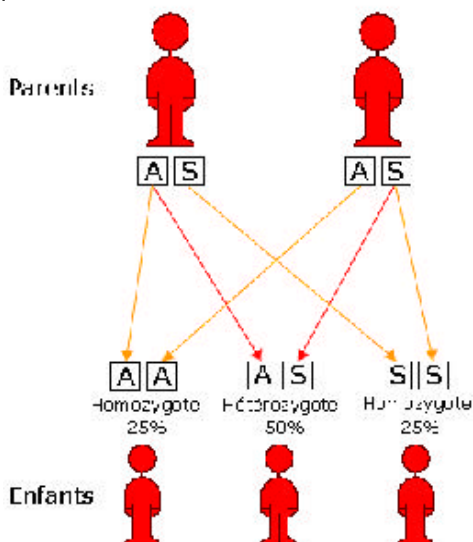
L'hydréa est un médicament qui permet de réduire les crises douloureuses mais cela ne résout pas le problème de fond de la drépanocytose. La mise en place d'un centre régional de prise en charge multidisciplinaire des hémoglobinopathies serait un moyen de répondre de manière efficace au problème des patients à plus long terme.

Mme **Monique PUJOL** a fait état des difficultés rencontrées par les adolescents à suivre une scolarité normale vis à vis de leur camarade de classe. La maladie est toujours mal vécue par les jeunes drépanocytaires qui sont parfois absent en raison de leur état de santé.

Ils sont injustement jugés par certains de leurs professeurs ne connaissant pas leur état de santé. Parfois, tout cela favorise une frustration qui les amène à ne plus suivre les traitements en cours. Le handicap de la drépanocytose se conjugue au pluriel.

**Comment la drépanocytose se transmet elle ? Comment soigne-t-on la drépanocytose ?**

Le professeur **Noël PHILIPPE** a exposé l'aspect génétique de la maladie. Un drépanocytairre possède une hémoglobine anormale qui est identifiée « S ». Ce gène est obligatoirement transmis par les parents qui possèdent le gène « AS » ou bien le gène « SS ». Les personnes porteuses de l'hémoglobine « AS » ne sont pas malade hormis quelques exceptions. La drépanocytose est une maladie polymorphe car elle se manifeste de différentes manières selon les origines des personnes.



La recherche dans le domaine de la thérapie génique laisse entrevoir des promesses de guérison.



La prise de parole : un moment d'émotion et de grande écoute

**UN DEBAT NECESSAIRE**

Après ces différents exposés, nous avons pu parler de la drépanocytose pour « mieux vivre avec », il faut que l'on puisse échanger toutes nos expériences et nos questions sur la drépanocytose. Des réponses, aux inquiétudes exposées des parents face à la maladie, ont pu être données, sur les traitements existants et les promesses de la recherche à venir.

On ne peut dépeindre en une seule réunion la fresque d'une maladie qui trace un large spectre sanitaire et moral d'un patient. Après le succès de la réunion du 2 avril, **SOS GLOBI RHONE ALPES** compte proposer et développer des conférences débat entre les médecins et les familles de patients.

Pour plus d'informations vous pouvez consulter : [http://www.chu-lyon.fr/internet/rech\\_exp/expertise/drepanocytose/drepanocytose.htm](http://www.chu-lyon.fr/internet/rech_exp/expertise/drepanocytose/drepanocytose.htm) <http://www.drepa.org>



Et les discussions reprennent...

**Une nouvelle association en province, c'est l'isolement des malades et des familles qui recule.** Karim KHADEM

## COMMENT DECODER VOS ANALYSES DE SANG

*La prise de sang fournit de nombreuses indications sur votre état de santé, à charge pour le médecin d'approfondir ses investigations avec d'autres examens. Nous aborderons uniquement les constantes hématologiques essentielles au drépanocytaires (numération sanguine - NFS, bilan du fer).*

### Les globules rouges (GR)

Les adultes possèdent 4 à 5,2 millions de ces globules rouges (GR), appelés hématies ou érythrocytes, par mm<sup>3</sup> de sang. Les insuffisances en GR, signes d'une anémie, sont dues soit à un mauvais fonctionnement de la moelle osseuse, une mauvaise absorption du fer par l'organisme, une alimentation carencée en fer, ou encore à une perte de GR liée soit à des problèmes gynécologiques, soit à une maladie comme la drépanocytose provoquant une hémolyse (destruction des GR). Le globule rouge est un sac contenant de l'hémoglobine. Il a la propriété de se déformer afin de circuler même dans des capillaires plus petits que sa taille.

### L'hémoglobine (Hb), transporteur d'oxygène

Cette protéine renfermant du fer véhicule l'oxygène dans le sang pour alimenter toutes les cellules de notre corps. Il existe des valeurs habituelles qui diffèrent avec le sexe et l'âge (12 à 16 g pour 100 ml de sang chez l'adulte). On parle d'anémie quand le taux est abaissé et de polyglobulie quand le taux est augmenté.

### Le volume globulaire moyen (VGM)

La valeur normale est comprise entre 80 et 100. C'est une valeur calculée en divisant l'hématocrite (volume de GR en %) par le nombre de GR.

Un VGM abaissé est le signe de GR de petite taille. Le manque de fer comme un trait thalassémique (diminution de fabrication de l'hémoglobine) est responsables de la diminution de la taille des GR.

L'alcool et le tabac augmentent le VGM, inutile de cacher votre consommation au médecin, votre sang vous trahit !

### La ferritine

Le taux de ferritine indique l'état du stock de fer dans l'organisme. Les personnes souffrant d'une maladie génétique appelée hémochromatose ont un excès de fer dans l'organisme. Un taux très bas indique, au contraire, que l'organisme perd régulièrement du fer et n'arrive pas à le renouveler. Avant toute absorption de fer, il faut doser la ferritine surtout chez les personnes ayant un trait thalassémique.

Les médecins interprètent ces analyses, en se référant à l'état basal du patient (signature individuelle), avant tout traitement car ces constantes hématologiques peuvent évoluer.



D'après « La drépanocytose » de Robert Girot, Pierre Bégué et Frédéric Galactéros.

Editions John Libbey Eurotext,

127, avenue de la République

92120 MONTROUGE - France

Tél : +33 (0)1 46 73 06 60

Fax : +33 (0)1 40 84 09 99

[contact@jle.com](mailto:contact@jle.com)

[www.john-libbey-eurotext.fr](http://www.john-libbey-eurotext.fr)

## Classification des principaux syndromes drépanocytaires

1 - Drépanocytose homozygote SS

2 - Drépanocytose associée à une autre hémoglobine anormale :

SC, SD Punjab, SO Arab

3 - Drépanocytose associée à une bêta thalassémie :

Sb<sup>0</sup> thalassémie, Sb<sup>+</sup> thalassémie, Sdb thalassémie

## Etude de l'hémoglobine

	Hb A %	Hb S %	Hb F %
AS	60-65	35-40*	<1
SS	0	80-95	5-20
SC	0	50 (C=45)	1-7
Sb <sup>+</sup> thal.	1-25	55-90	5-15
Sb <sup>0</sup> thal.	0	80-90	5-15



## Caractéristiques biologiques des principaux syndromes drépanocytaires

	Hb (g/dl)	VGM (fl)	Réticulocytes (x 10 <sup>9</sup> /l)
AS	N	N* (80-100)	N (50-100)
SS	6-10	N* (80-100)	200-600
SC	10-12	70-90	100-200
Sb <sup>+</sup> thal.	9-12	65-95	100-250
Sb <sup>0</sup> thal.	7-11	60-80	200-400

N : normal ; VGM : volume globule moyen ; Hb : hémoglobine ; \* valeur abaissée en cas d'alpha thalassémie

AS : drépanocytaire hétérozygote, porteur sain est mis dans ces tableaux pour permettre les comparaisons avec des constantes hématologiques normales.

**VOTRE SANG EST PRECIEUX**

**LES DREPANOCYTAIRES ONT  
BESOIN DE TRANSFUSION  
SANGUINE**

**DONNER SON SANG EST UN ACTE  
SOLIDAIRE QUI SAUVE DES VIES**

LE 17 SEPTEMBRE A CHOISY-LE-ROI  
SOS GLOBI ET LES ETABLISSEMENTS  
FRANCAIS DU SANG VOUS ATTENDENT POUR  
UNE COLLECTE DE SANG

**ATTENTION**

Momentanément, vous accédez au site  
**drepa.org** par

**[www.orpha.net/associations/  
SOSGLOBI/](http://www.orpha.net/associations/SOSGLOBI/)**

## ENTRE NOUS

Un avis à donner ! un site à faire connaître ! Faites-le nous savoir en nous envoyant un mail, un courrier.  
Servez-vous de vos relais : [sos.globi@hmn-aphp.fr](mailto:sos.globi@hmn-aphp.fr) [WWW.drepa.org](http://WWW.drepa.org)

# 24 SEPTEMBRE

## REUNION D'INFORMATION SUR L'HYDREA

*Rappelez-vous, dans le numéro 42, Suzanne parlait de sa maladie, cette douleur avec laquelle elle se battait chaque jour. Cette douleur qui la persécutait et lui laissait peu d'espoir. Suzanne a eu de nouveau envie de témoigner sur l'hydréa. Il est nécessaire d'avoir l'opinion des patients de ce traitement proposé comme une alternative à la transfusion.*

Avant de découvrir Henri Mondor à Créteil, je suis restée pendant quatre années sans pouvoir aller à l'hôpital car je ne trouvais aucune réponse médicale adéquate à un tel problème de santé.

### Deux ans de refus

Et puis il y a eu l'hydroxyurée, cet espoir dont n'arrêtais pas de me parler mon médecin de famille et qui me demandait sans relâche de tenter ce traitement prometteur. Traitement qui devait permettre de diminuer le nombre de crises. Mais je n'en voulais pas parce que je n'y croyais pas.

Après deux ans de refus, d'hésitations, de dialogues, de doutes, de crises répétées et l'échec du programme transfusionnel, le Dr Dora Bachir n'a pas baissé les bras comme à son habitude. Elle a su me convaincre et m'a fait découvrir l'association SOS Globi où j'ai pu rencontrer d'autres drépanocytaires, ce qui était inédit pour moi car j'ai toujours cru que j'étais la seule à être atteinte de cette pathologie. Surtout, j'ai découvert des drépanocytaires qui allaient plutôt bien, avec des complications, mais qui avaient beaucoup moins de crises et de douleurs.

### La Vie, quel plaisir !

Depuis, je découvre ce qu'est la Vie, la vraie. La vie sans douleurs ou si peu : une ou deux crises par an ! Je me suis aperçue que j'ai toujours eu mal quelque part entre deux crises. Je sentais des douleurs latentes, résiduelles qui ne voulaient pas me lâcher. Toujours trop fatiguée. Le moindre effort physique provoquait une douleur. J'étais encore plus faible que je ne le croyais. Maintenant je vais bien, je suis beaucoup moins fatiguée, j'ai plus de tonus, plus de dynamisme. Je dors mieux : les insomnies sont des souvenirs qui s'éloignent. J'ai plus d'appétit. Je peux enfin sortir avec mes amis, partir en vacances sans redouter la crise qui gâchera le plaisir de tout le monde. Je ne crains plus la fatigue car elle n'est plus automatiquement suivie par une crise. Je me repose et comme tout

le monde je repars fraîche et dispose vers d'autres activités. Je profite pleinement. Maintenant mes amis sont sûrs de me revoir

le week-end d'après... mais pas à l'hôpital ni dans mon lit. Je suis quasi certaine de les revoir car je sais que j'irais réellement bien, que je serais à l'aise et pas sous calmant à tenter de cacher que je suis malade pour pouvoir faire comme tout le monde. Je touche enfin du bout des doigts ce que c'est « être en bonne santé » : c'est une chance. La vie est tellement plus facile quand on va bien ! Quel plaisir de se réveiller le matin en forme, de partir au travail d'un pas assuré et ferme. De pouvoir rester debout dans les transports sans se sentir mal avec les jambes qui flageolent, le sac à main qui fait mal aux épaules, etc.

### Finies les larmes... je reste sur mes gardes !

Grâce à l'hydroxyurée, je peux enfin envisager d'avoir une vie personnelle. C'est dans la mesure du possible. Je peux au moins y penser. Après tout, pourquoi pas moi ? Les larmes, le désespoir et la solitude ne font plus partie du quotidien. Voilà en quelques mots tout ce que m'a apporté l'hydroxyurée : contrairement à ce que je pensais, la vie vaut quand même la peine d'être vécue quand on est bien suivie par une équipe médicale compétente, expérimentée et très impliquée. Avec le recul, je regrette d'avoir tant hésité à prendre ce traitement, j'ai perdu du temps. J'estime que les effets secondaires sont tout à fait insignifiants en comparaison de l'amélioration de mon état.

Mais la Drépanocytose reste un combat de tous les instants. Elle est toujours là tapie quelque part à attendre le bon moment pour bondir. Comme une épée de Damoclès au-dessus de ma tête car je redoute toujours la crise, j'ai peur d'avoir à faire face à ses douleurs.

Suzanne et sa maman



Photo Eric LARRAYADIEU pour FMO



# LES 10 ANS DES NEZ ROUGES



Le samedi 18 juin 2005, la FMO (Fédération des Maladies Orphelines) avait mobilisé ses troupes pour fêter les 10 ans des Nez Rouges.

Après l'annonce du « Plan Maladies Rares », et les inerties à sa mise en place, cette journée

anniversaire, en plein cœur de PARIS, était l'occasion de sensibiliser le grand public aux attentes des associations de malades.

Sous un chapiteau, s'est tenu les « rencontres associatives » pour partager les expériences et entamer de larges discussions sur les thèmes divers comme la recherche, la communication ou la question sociale qui nous intéressait plus

particulièrement. Christian a ainsi évoqué les difficultés des drépanocytaires adultes en rupture sociofamiliale, l'urgence de l'hébergement et la socialisation en générale des adultes fragilisés. Problématiques que peu d'associations ont car la maladie ne laisse pas souvent l'occasion à leurs enfants de devenir des êtres adultes sans un handicap majeur.



Le bilan de cette journée de fête est positif et nous ferons tout pour que la FMO continue à faire son travail nécessaire à l'accompagnement des associations de malades qui, comme la nôtre, tente de venir en aide aux familles.

Chacune des associations présentes a ainsi profité d'un espace de rencontre et d'échange. Nous avons retrouvé avec plaisir l'association DREPAVIE et l'association DORYS également membres de la FMO et nous avons ensemble collecté des fonds auprès des Parisiens de passage à la Fontaine des Innocents. Suzanne, pour SOS Globi, s'est fait longuement interviewer par les journalistes de RFO, chaîne du câble.



*Corinne de DREPAVIE*

# LE PLAN MALADIES RARES

## LES CENTRES DE REFERENCE

Nous avons assisté à un colloque organisé par **ORPHANET** et la **Fondation GROUPAMA**. Madame **Alexandra FOURCADE**, responsable du Plan Maladies Rares au Ministère de la Santé présentait les Centres de référence.

Les centres de référence sont une action-clé du Plan Maladies Rares 2005-2008, ils sont au carrefour de la mise en œuvre des axes retenus dans le cadre du plan. Les axes concernent les soins, la santé publique, la prévention, l'information, la recherche et l'action sociale.

### UN CONSTAT

Les maladies génétiques dans leur ensemble se caractérisent par un déficit de connaissances même des professionnels à l'origine d'errance de diagnostic, par une absence de stratégie globale de l'organisation de l'offre des soins, par l'inégalité de la prise en charge, par l'insuffisance d'une surveillance épidémiologique, un état des lieux sur les travaux de recherche toujours en cours, une adaptation entre les innovations thérapeutiques à venir et leur prise en charge.

### LES AXES DE TRAVAIL

- L'organisation de la filière des soins
- L'information-formation
- La recherche
- La surveillance épidémiologique
- Les pratiques de dépistages
- La prise en charge sociale, l'accompagnement et l'accès aux produits de santé

Le plan a été finalisé en septembre 2004. Ce plan mobilise les financements du Ministère de la Santé, du Ministère de la Recherche et du Secrétariat d'Etat aux personnes handicapées. Le budget est de 100 millions € dont 40 millions pour l'organisation des soins, 43 millions pour la recherche, le reste étant réservé pour des actions d'associations.

### LA STRUCTURATION DE L'OFFRE DES SOINS

Des critères exigeants pour être labellisés

La carte des premiers 34 centres labellisés ne répond en aucun cas à une répartition

géographique. Les centres retenus répondent à une activité de recherche de pointe et une activité clinique permettant le transfert de la recherche et de l'innovation à la pratique clinique.

Le centre de référence s'apparente à « une tête de pont » d'une filière de soins spécialisés associant le sanitaire et le médico-social, garantissant l'expertise et la coordination des bonnes pratiques. Quels que soient les lieux de prise en charge, le patient doit être assuré d'une prise en charge de qualité répondant aux normes scientifiques du moment avec la plus grande chance d'accéder à des thérapeutiques lorsqu'elles existent.

A terme 90 à 100 centres devraient être labellisés pour l'ensemble des 7 000 maladies rares.

### DES MISSIONS

- Recours pour établir ou confirmer un diagnostic
- Définition et diffusion de protocoles de prise en charge thérapeutiques et/ou d'organisation de soins

La Haute Autorité de Santé (HAS) travaille avec les centres labellisés pour l'harmonisation et la formalisation des protocoles accessibles aux filières de soins spécialisées qui travailleront avec les centres de référence.

**Ainsi, le docteur Marianne de Montalembert est responsable de la rédaction d'un guide de recommandations pour la pratique clinique « Prise en charge de la drépanocytose chez l'enfant et chez l'adolescent ». SOS Globi participe au groupe de lecture.**

- Information et formation des professionnels de santé, des patients et de leur famille
- Recherche et surveillance épidémiologique

L'Institut de Veille Sanitaire a déjà réuni les 34 premiers centres labellisés pour identifier le cahier des charges minimum de recueil de données épidémiologiques sur les maladies rares. A terme une base de donnée, commune et partagée, sera

disponible à la filière de soins, permettant une meilleure connaissance du parcours des malades.

- L'animation et la coordination de réseaux (sanitaires et médico-sociaux)

Le centre labellisé doit avoir une organisation en réseau. Il doit organiser des réunions thématiques avec des professionnels. Il doit être tourné vers l'extérieur pour améliorer l'orientation des patients.

Le réseau de recherche clinique sur la drépanocytose, dont le responsable est le professeur Robert GIROT, organise régulièrement en octobre un colloque et réunit dans l'amphi de l'hôpital TENON une assemblée de médecins venant de toutes les régions de France mais aussi de pays francophones. Par ailleurs, le docteur Marianne de MONTALEMBERT met en place un réseau hôpital-ville avec l'aide de l'Agence Régionale d'Hospitalisation (ARH).

## CONCLUSION

Les centres de référence constituent une opportunité pour la mise en place d'une filière de soins pour les maladies rares plus visible pour les pouvoirs publics, les associations de malades, les patients et leurs familles. Ils sont un point d'entrée pour la définition de la mise en œuvre des protocoles de soins et de prise en charge, et un lieu privilégié pour la prescription des médicaments orphelins. Cette organisation des soins doit être reliée au dispositif de prise en charge par l'assurance maladie. Les centres de référence seront les interlocuteurs privilégiés de l'Assurance Maladie qui a d'ailleurs mis en place une cellule nationale dédiée aux maladies rares en charge de l'animation du réseau des médecins-conseils dans ce domaine.

### PLAN MALADIES RARES

34 CENTRES

40 MILLIONS D'EUROS

### PLAN DREPANOCYTOSE

15 000 MALADES

850 000 EUROS

## DES NOUVELLES DU CENTRE LABELLISÉ DREPANOCYTOSE



Madame ANTONINI, d'Alliance Maladies Rares, SOS Globi et les Coordonnateurs Drépa

Alliance Maladies Rares (collectif d'associations) a été le porte-voix des malades auprès du Ministère de la Santé lors de l'élaboration du « Plan » et avec eux nous voulions faire le point et comprendre la place faite aux associations de malades. Nous aurions souhaité une discussion avec tous les médecins impliqués dans le « centre labellisé » pour la drépanocytose. Seuls, les professeurs Robert GIROT et Frédéric GALACTEROS, accompagnés du docteur Gilna LOKO du Centre de la Martinique, ont répondu à notre invitation. Madame ANTONINI, pour Alliance Maladies Rares, nous a accueilli et a participé à nos discussions.

Nous avons appris que les hôpitaux Robert Debré (docteur Malika BENKERROU), Necker Enfants Malades (docteur Marianne de MONTALEMBERT), Trousseau, Bicêtre pour la pédiatrie, Tenon et Henri Mondor pour les adultes sont impliqués dans le projet, tous des Hôpitaux de l'Assistance Publique Hôpitaux de Paris. Les professeurs R. GIROT et F. GALACTEROS sont les coordonnateurs du projet.

Les deux coordonnateurs nous ont fait part de la priorité à organiser la filière des soins avec des centres associés, et la diffusion des recommandations et protocoles en particulier dans les services d'urgences que redoutent tant les drépanocytaires. Ils travaillent à l'élaboration d'un projet d'observatoire pour repérer les dysfonctionnements, et la mise en place

d'astreinte téléphonique en discussion avec le SAMU.

Le ministère a budgétisé 850 000 € par an, pendant cinq ans, pour le plan drépanocytose.

## LA MACHINE SE GRIPPE

A l'occasion de la présentation du projet, nous avons découvert les difficultés de mise en route et comment l'AP-HP dévitalise le « Plan Drépanocytose ». En effet, les moyens, demandés et obtenus du Ministère de la Santé, prévoyaient le financement de NEUF postes de médecins en prévision des nombreuses tâches supplémentaires. L'AP-HP a appliqué un mode de calcul différent du Ministère, ce qui a pour conséquence de ne budgétiser que SIX postes de médecins au lieu de NEUF... Un TIERS de médecins en moins !

### Répartition de la pénurie !!

Hôpitaux	Plan	AP-HP	Différence
Henri Mondor	2 ½	1	1 ½
Krémelin Bicêtre	1	½	½
Trousseau	1	½	½
Tenon	2	1 ½	½
Robert Debré	2 ½	2 ½	0
<b>TOTAL</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>3</b>

**La diminution drastique des postes de médecins, sur un projet initial très réaliste, fragilise sérieusement le Plan Drépanocytose.**

Par ailleurs, le recrutement de ces postes budgétés en janvier ne se fera qu'en septembre par l'AP-HP... Impliquant du retard dans la mise en route.

Le Ministère de la Santé continue de sélectionner des demandes de labellisation. D'autres Hôpitaux, en dehors de l'AP-HP, ont déposé auprès du Ministère de la Santé un projet de labellisation sur la drépanocytose, chacun d'eux possédant des vertus complémentaires au projet initial :

- le Docteur **Françoise BERNAUDIN**, du Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil, qui est à la pointe des thérapeutiques innovantes commela greffe de moelle, la thérapie génique, la pratique du doppler transcranien...
- Les docteurs **LEBLANC et MAY** du Centre Hospitalier d'EVRY qui proposent un développement des recherches génétiques s'appuyant sur le laboratoire du GENETHON.

Les Départements et Territoire d'Outre-Mer doivent également proposer leur projet. Il est capital que les Centres de référence aux Antilles poursuivent et améliorent la qualité de la prise en charge des drépanocytaires.

Nous vous tiendrons au courant des démarches et de l'avancement de ces dossiers.

## Brigitte H. LIKULIA

Responsable de la communication de SOS Globi, Brigitte a récolté de nombreux témoignages lors de ses permanences au Centre de l'hôpital Henri Mondor. Elle s'est éteinte en juillet. Appréciee de tous, c'est une absence qui nous pèse. Voici sa participation posthume au recueil de témoignages.



**« MA PARTICIPATION AU SEIN DE SOS GLOBI S'EST ARTICULÉE SUR LA COMPRÉHENSION ET LA CONNAISSANCE DE LA DRÉPANOCYTOSE ET DE LA THALASSEMIE. »**

# EUREKA!

En août 2002, les prémices de ce qui allait devenir ma polyarthrite rhumatoïde s'est déclarée par enchantement car mon genou gauche s'enfla sans aucune raison.

## Des corticoïdes causent ma crise drépanocytaire

Aux urgences de l'hôpital COCHIN, on me conseilla de voir des rhumatologues de l'Institut ARTHUR VERNES qui me prescrivirent des anti-inflammatoires classiques qui ne firent aucun effet sur mon enflure et ma douleur. Le rhumatologue décida de me prescrire des corticoïdes car mon genou droit se manifesta entre temps. Vingt-quatre heures plus tard, le SAMU me transporta en urgence à COCHIN avec une tension artérielle à 19. Je commençais à sentir ma cage thoracique me compresser.

Le lendemain, j'étais admise au service du Pr. DREFUS en soins intensifs en Hématologie, ne pouvant plus bouger, écrasée par la douleur.

Je fus prise en charge par le Dr TAMBURINI et son équipe. Il m'apprit que je faisais un infarctus pulmonaire ou syndrome thoracique aigu provoqué par la prise des corticoïdes et je fus surprise et paniquée d'être mise sous morphine. Le docteur m'expliqua que ce remède était efficace pour la douleur. Je sortis après 20 jours d'hospitalisation avec mes douleurs de genoux. On me conseilla le CHU HENRI MONDOR à Créteil, spécialiste de la Drépanocytose.

## L'arbre qui cache la forêt ! La drépanocytose cache la polyarthrite !

A MONDOR on prit en charge la drépanocytose. J'allais de mal en pis, de service en service toujours avec des anti-inflammatoires qui ne me soulagèrent guère. Lorsque ma polyarthrite gagna du terrain, je n'arrivais même pas à toucher ou prendre une feuille de papier, tellement la douleur était lancinante. Assise, je ne pouvais pas changer de position, cela m'était impossible, j'étais enflée de partout, de l'orteil à la cheville, de la pointe des mains à la nuque en passant par les coudes et le bas du dos, etc.

Ne supportant plus les antalgiques, ma sœur INO m'accompagna aux urgences de MONDOR car je refusais de me nourrir étant donné que personne n'avait de solution pour moi ; les médecins qui m'auscultaient soignaient la drépanocytose malheureusement le mal ne s'estompait pas. Le capital tendresse et l'amour de ma famille me permirent de tenir le coup.

## Et on diagnostiqua ma polyarthrite !

Aux urgences, je fus accueilli par le Dr Jérôme HERVE, très avenant, affable et compétent, il me fit hospitaliser au 14<sup>ème</sup> étage où je fus prise en charge par le Dr L'ESPRIT. CONSCIENT DE MA PEINE, IL mit tout en œuvre pour venir à bout de mes souffrances. Comme mon problème restait entier, il fit appeler son ami et collègue le Pr. Bertrand GODEAU pour l'aider à solutionner mon cas. Ce génie, juste en regardant mes doigts, a mis un nom sur la cause de ma souffrance, je fus descendu au 10<sup>ème</sup> étage, au service de Médecine Interne et commença le traitement adéquat de la polyarthrite rhumatoïde. Vingt-quatre heures plus tard, je commençais à désenfler petit à petit, mes douleurs s'estompèrent hormis ceux des genoux mais le mal était un peu plus supportable.

Ma famille ne comprit pas ce qui m'arrivait ; une année de souffrance intense. Comme je fais rarement de crise drépanocytaire, je ne peux donc pas évaluer le degré de douleur des deux pathologies.

## Un petit extrait de ma vie.

*"Je suis une boulimique du travail ; j'exerce et m'épanouie dans le domaine caritatif."*

Mes parents m'ont éduquée dans une perspective d'avenir, ce qui de facto m'a fait oublier la drépanocytose, afin de réaliser pleinement mes ambitions, mes passions. Le succès a jalonné mes études avec à la clef un MBA en Commerce International à Londres.

- Une pensée spéciale au Dr L'ESPRIT et toute ma gratitude pour m'avoir présenté le professeur Bertrand GODEAU qui a mit fin à mon calvaire.  
- Au professeur Bertrand GODEAU : « Grâce à vos compétences et votre sens de l'observation, vous avez pu déceler la cause de mon épreuve longue et douloureuse, y mettre fin et me redonner un bien-être tant oublié. Comment pourrais-je vous remercier, je n'ai pas de mots pour vous témoigner mon affection et de ma gratitude ». - Mes sincères remerciements au Docteur David SAYAG qui a bien voulu se pencher sur mes problèmes rétiniens causés par les effets indésirables à la prise des anti-paludéens de synthèse, qui a trouvé des solutions pour mon autonomie. Et à la rééducatrice de basse vision madame Virginie VIEL. Ayant consulté plusieurs ophtalmologues parisiens qui m'ont clairement dit qu'ils ne pouvaient rien pour moi. Je fus désemparée avant de rencontrer des gens aussi formidables que vous.

Du plus profond de mon cœur, je remercie tout le personnel soignant si affable, efficace et dévoué par la cause des malades et **« Bravo pour votre altruisme ! »**

# Globinoscope numéro 47-48

## PREMIERS ETATS GENERAUX : ORGANISER LA LUTTE CONTRE LA DREPANOCYTOSE



Antoinette Sassou Nguessou,  
Bernadette Chirac et Edwige  
Ebakisse-Badassou

Les premiers états généraux de la drépanocytose, organisés par l'OILD (organisation internationale de lutte contre la drépanocytose) et par le ministère de la santé et de la population du Congo, ont eu lieu à Brazzaville du 14 au 17 juin 2005.

européennes et africaines pour des échanges réguliers.

### LACOMMUNAUTE SCIENTIFIQUE DRESSE UN ETAT DES LIEUX

Cette grande manifestation avait pour objectif de réunir les principaux acteurs concernés par la drépanocytose afin de faire connaître et mieux comprendre la maladie au plus grand nombre.

Pour la partie médicale, des médecins originaires des continents américain, européen et africain ont pu échanger et comparer leurs compétences, leur savoir-faire, leur point de vue sur les différentes prises en charge et le dépistage, lors de séances plénières. Des groupes de travail se sont mis en place pour élaborer des travaux de recherche et pour améliorer la prise en charge des patients.

### LAPRESSIONCULTURELLE PESE SURLES FAMILLES

Le poids des croyances culturelles étant fortement présent dans la plupart des pays, l'aspect psychologique et ses conséquences au sein de la famille ont été abordés.

### UNRESEAU D'ASSOCIATIONS AU SERVICE DES MALADES QUI ONT BESOIN D'AIDE

Les associations, également présentes au sein du village associatif, installé dans les jardins du parlement, ont reçu de nombreux visiteurs. Les premières dames du Congo et du Sénégal, Madame SASSOU N'GUESSO et Madame WADE, ont inauguré ce village et ont montré un grand intérêt pour les différentes actions des associations. Cet espace d'échange a permis aux patients et aux militants d'exprimer leurs difficultés dans la vie quotidienne, mais aussi leurs espoirs pour une meilleure prise en charge de leur maladie. Des liens se sont constitués entre les associations

### LA DREPANOCYTOSE : UNE MALADIE POLITIQUE

*« La drépanocytose est une maladie politique : tant que la prise de conscience ne poussera pas les populations à peser sur les politiques (comme ce fut le cas aux Etats-Unis durant les années Nixon) la situation ne bougera pas. J'en suis convaincu : pour enfin avoir les moyens de lutter contre cette maladie de la douleur, de l'inégalité sociale et sanitaire et de l'ignorance, il faut que l'impulsion vienne d'en bas, avec force et obstination. »*

Gil TCHERNIA

En espérant que les paroles de cette grande manifestation résonnent dans le monde entier, un prochain rendez-vous est fixé en novembre 2006.

Je tiens personnellement à féliciter Mme Edwige EBAKISSE (présidente de l'OILD), le professeur Gil TCHERNIA (vice-président de l'OILD) et leur équipe pour leur ENGAGEMENT et leur efficacité. La 1<sup>ère</sup> dame du Congo Madame Sassou N'GUESSO, la 1<sup>ère</sup> dame du Sénégal Madame WADE pour leur soutien et leur disponibilité ainsi que les Congolais pour leur hospitalité.

Patricia JEANVILLE

### Pour en savoir plus

#### OILD/Sud Développement

90, avenue du Général de Gaulle - 92800 PUTEAUX

[www.eq-drepanocytose-brazza.org](http://www.eq-drepanocytose-brazza.org)

#### Les dépêches de Brazzaville

[www.brazzaville-adiac-com](http://www.brazzaville-adiac-com)

Le Numéro 105 de juin 2005 aborde dans un numéro spécial cette première rencontre mondiale.

[www.santetropicale.com/congo/](http://www.santetropicale.com/congo/)

Ce guide de la médecine et de la santé du Congo est réservé aux professionnels

SOS Globi - Déclaration à la préfecture du Val-de-Marne 21 mai 1991 - N° Siret : 44057976100014

Hôpital Henri Mondor - Biochimie - 51, av du Maréchal de Lattre de Tassigny 94000 Créteil - Tél. Rép. Fax : 01 64 30 93 32 - [sos.globi@hmn.aphp.fr](mailto:sos.globi@hmn.aphp.fr) - [www.drepa.org](http://www.drepa.org)