

RECOMMANDATIONS ET OUTILS POUR LE DÉPISTAGE DU TRAIT DRÉPANOCYTAIRE EN MÉDECINE GÉNÉRALE

CONSTAT DE DÉPART

Véritable enjeu de santé publique, la drépanocytose touche 400 à 500 nouveau-nés chaque année en France. C'est la plus fréquente des maladies génétiques et pourtant l'absence de recommandation concernant le dépistage des porteurs sains mène à des pratiques disparates. L'information couplée à ce dépistage est la clé de voûte d'une politique de prévention dont les médecins généralistes sont les principaux architectes.

LE GROUPE DE TRAVAIL

17 Médecins généralistes

- 6 médecins du pôle Santé Goutte d'Or à Paris 18ème
- 3 médecins d'autres pôles à Paris 13ème et 20ème et à St Denis
- 4 remplaçantes
- 4 étudiantes
- 3 Experts
- Dr Assa Niakate, coordinatrice CIDD
- Agnès Lainé, Historienne, Anthropologue
- Mama Bamba, médiatrice pour l'association URACA-Basiliade

13 ATELIERS DE TRAVAIL ENTRE 2014 ET 2016

À mesure des ateliers, le groupe a fait émerger l'ensemble des questionnements et a formulé des hypothèses qui ont ensuite été testées sur le terrain. Les retours d'expérience ont permis d'élaborer des réponses communes aux 79 questions liées à la complexité des problématiques techniques, éthiques et culturelles.

1 Thèse sur les dépistages réalisés pendant 1 an

- 168 patients, 5% de refus, 61% de tests effectués
- Résultat : 24% d'anomalies de l'hémoglobine dont AS: 15.3%, AC: 1%, Aβ+: 2%, Autres: 5,2%

RÉALISATION D'OUTILS SUPPORTS

- Rédaction des recommandations validées par un groupe delphi
8 Médecins Généralistes, 1 sage femme, 1 médecin de PMI
- 10 spécialistes de la drépanocytose
- Élaboration de fiches à destination des patients
- Création d'un site internet

CIBLAGE DE LA PROPOSITION DU TEST DE DÉPISTAGE DU TRAIT DRÉPANOCYTAIRE EN MÉDECINE GÉNÉRALE

ÂGE ET CRITÈRES

ENFANT

• Né en France après 2000
NON car dépistage néonatal sauf si signes cliniques, échecs du dépistage néonatal

• Né à l'étranger et parent originaire d'une zone 2 ou 3
Rattrapage du dépistage néonatal non fait

ADOLESCENT

Possible voir au cas par cas en fonction de la maturité

ADULTE

Avec projets d'enfants
Hommes et femmes

Couples ayant déjà plusieurs enfants
Envisageable, mais compliqué

Sans projet d'enfant,
y compris ménopause

NON

PAYS D'ORIGINE DU PATIENT OU D'AU MOINS UN DE SES PARENTS

Zone 3 (Afrique subsaharienne, Arabie Saoudite, Inde...)
Forte prévalence > 10%

Zone 2 (Brésil...)
5% < Prévalence moyenne < 10%

Zone 1 (Europe, Asie centrale...)
Prévalence faible < 5%

Proposition systématique

- Premier bilan bio
- Bilan de début de grossesse avant 12 SA
- Bilan préconceptionnel

Déconseillé

- Bilan IST
- Grossesse après 12 SA

Compliqué

- Bilan de stérilité

Proposer

- Au conjoint/partenaire
- À l'entourage familial (fratrie)

Proposition si

- Grossesse envisagée ou en cours avant 12 SA
- Antécédents familiaux

NON sauf si

- Grossesse envisagée ou en cours
- ET Conjoint porteur du trait drépanocytaire ou antécédents familiaux ou originaire d'une région à forte prévalence (Sicile, Sardaigne...)

Proposition quasi systématique du dépistage

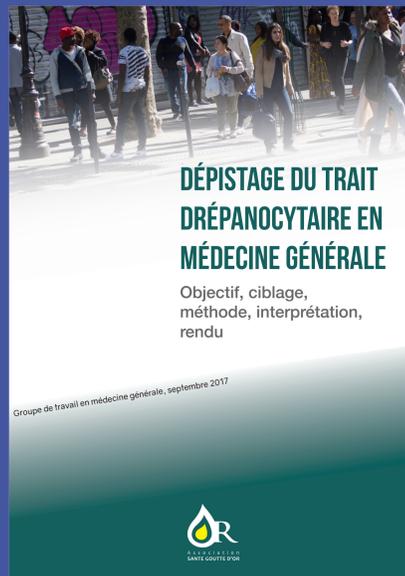
Proposition au cas par cas

Pas de proposition sauf exception

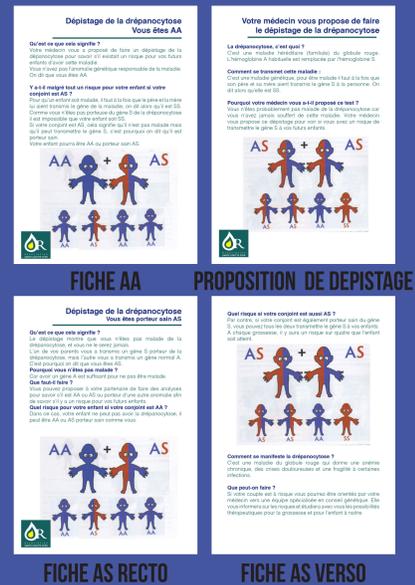
INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS DE L'ÉTUDE DE L'HÉMOGLOBINE

Taux d'HbA1	Autres Hémoglobines	Interprétation	Conduite à tenir
>80%		Résultat normal	Pas de consultation spécialisée
>50% et <80%	Présence d'une autre Hb S, C, E, Dpunjab, OArab, Lepore ou Augmentation de l'Hb A2 selon les normes du labo (>4%)	Porteur sains hétérozygote AS, AC, AE, etc. Trait βthalassémique	Proposition de consultation en conseil génétique si besoin
>0% et <50%	Augmentation de l'Hb A2 selon les normes du labo (>4%)	βthalassémie homozygote (β0 ou β+)	Consultation d'hématologie
0%	Présence d'autres Hb SS, SC, SE etc.	Syndrome drépanocytaire majeur	Consultation d'hématologie

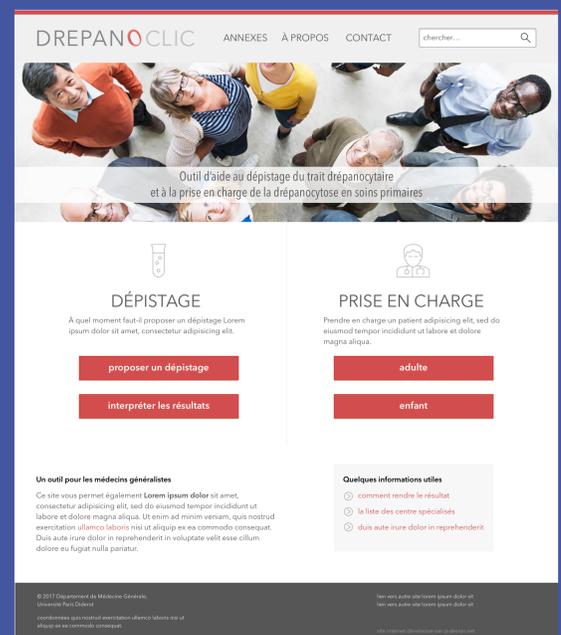
LIVRET DE SYNTHÈSE DES RECOMMANDATIONS



EXEMPLES DE FICHE SUPPORT



PAGE D'ACCUEIL DU SITE DREPANOLIC.FR



Un site bientôt à votre disposition

Travail réalisé dans le cadre de leur thèse en médecine générale par Julia Chevalier, Maria Dufay et Chloé Vannier.
Récompensées par la mention très honorable et par une médaille d'argent.



CONTACT: AGNÈS GIANNOTTI : A.GIANNOTTI@MEDSYN.FR